

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 30 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 14.09.2022
Дата поступления образца: 14.09.2022
Врач: 02.10.2022
Дата печати результата: 02.10.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Мутации гена NOTCH3	СМ.КОММ	Патогенных вариантов в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3 обнаружено не было. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1992 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3, приводящих к возникновению церебральной аутосомно-доминантной артериопатии с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (ЦАДАСИЛ) (профиль № 7652).

Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (ЦАДАСИЛ) представляет собой наиболее частую причину наследственных инсультов и сосудистой деменции у взрослых.

Причиной развития ЦАДАСИЛ являются мутации в гене NOTCH3. У 90% пациентов с ЦАДАСИЛ мутации возникают во 2-6 экзонах, преимущественно в экзонах 3-4. Тип наследования – аутосомно-доминантный. Характерными симптомами при ЦАДАСИЛ являются мигренозноподобные боли с аурой и мигрени без ауры, транзиторные ишемические атаки подкорковых регионов головного мозга, когнитивные нарушения, деменция, лакунарные ишемические инсульты. Клинические проявления ЦАДАСИЛ очень гетерогенны и могут встречаться как изолированно, так и в совокупности с остальными. При МРТ головного мозга для ЦАДАСИЛ характерны лакунарные инсульты, лейкоэнцефалопатия и лейкоареоз в области височных долей и перивентрикулярно. Часто расположение сосудистых очагов может имитировать характерную локализацию очагов при рассеянном склерозе, что значительно усложняет дифференциальный диагноз данных пациентов.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск мутаций в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3 методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

Полученный результат не исключает полностью диагноз синдрома ЦАДАСИЛ у обследуемого, так как теоретически возможно наличие более редких мутаций в гене NOTCH3 (в других экзонах).

Рекомендовано решить вопрос с лечащим врачом о целесообразности продолжения обследования.

Поиск мутаций в других экзонах гена ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» в настоящее время не проводит.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача