

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 13 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Атаксия Фридрейха, FXN, ч.м.	СМ.КОММ.	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., 2008 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене FRATAХ(N), отвечающем за развитие атаксии Фридрейха (профиль № 7808FRDA).

Атаксия Фридрейха (АФ) (ОМIM: 229300) – одна из множества наследственных атаксий. Первые симптомы заболевания возникают обычно на 1-2-ом десятилетии жизни. Они характеризуются сочетанием типичных неврологических и экстраневральных проявлений. Постепенно нарастает мозжечковая и сенситивная атаксия, слабость и атрофия мышц ног. В поздней стадии болезни парезы, амиотрофии и расстройства глубокой чувствительности распространяются на руки. В ряде случаев наблюдается нистагм, снижение слуха, атрофия зрительных нервов, нарушение функций тазовых органов, деменция (слабоумие). К экстраневральным проявлениям относятся: кардиомиопатия (более чем у 90% больных); скелетные деформации: сколиоз, «стопа Фридрейха» (высокий возгнутый свод стопы с переразгибанием пальцев в основных фалангах и сгибанием в дистальных), деформация пальцев рук и ног; эндокринные расстройства (сахарный диабет, гипогонадизм, инфантилизм, дисфункция яичников); катаракта.

Атаксия Фридрейха – аутосомно-рецессивное заболевание, т.е. больные дети рождаются у пары родителей, оба из которых клинически здоровы, но являются носителями патологического гена. Как правило, родители не имеют случаев аналогичного заболевания в родословной. В среднем в мире распространенность АФ составляет 2-7 на 100 000 человек, а носителем патологического гена является 1 человек из 120.

Ген фратаксина (FRATAХ), ответственный за развитие АФ, находится на 9-ой хромосоме в локусе 9q13-q21.1. В 1-м интроне этого гена содержится нестабильная последовательность тринуклеотидных повторов (GAA). В норме регистрируется от 7 до 22 GAA-повторов, а в 98% случаев у больных АФ на обеих хромосомах присутствует от 200 до 900 (наиболее часто от 700 до 800) GAA-повторов. В оставшихся 2% случаев АФ может являться результатом точковых мутаций в гене FRATAХ.

В образце ДНК обследуемого методом ПЦР проведен анализ числа копий GAA-повторов. Обнаружен вариант гена фратаксина, соответствующий **нормальному числу копий GAA-повторов (n1<33, n2<33)**.

ДНК	Ф.И.О.	ген FRATAХ (GAA)n
717.1		n1<33 n2<33

Таким образом, диагноз атаксия Фридрейха у обследуемого исключен с точностью 97% (в остальных 3% случаев заболевание обусловлено точковыми мутациями, которые при данном анализе не определяются).

Если нет сомнений в диагнозе, возможно проведение дополнительного исследования по профилю № 7905 для выявления точковых мутаций.

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

Дополнительное исследование целесообразно проводить по рекомендации лечащего врача. При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача