

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 53 года
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
Спаستическая параплегия Штрюмпеля, тип 4, SPAST (SPG4), ч.м.	СМ.КОММ	Не обнаружено делеций и дупликаций в гене SPG4, характерных для наследственной спастической параплегии 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., 1969 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска частой мутации (делеции и дупликации) в гене SPAST (SPG4), приводящих к возникновению спастической параплегии, тип 4 (профиль № 77708).

Наследственные спастические параплегии – это группа наследственных нейродегенеративных заболеваний, в основе патогенеза которых лежит повреждение верхнего мотонейрона. Вследствие этого нарушения мышцы перестают получать нервные импульсы, что приводит к возникновению спастичности (повышение мышечного тонуса) и слабости мышц нижних конечностей. По мере прогрессирования симптомов пациенты теряют способность к ходьбе. Возможны такие симптомы как: нарушение зрения, атаксия, эпилепсия, когнитивные расстройства, периферическая нейропатия, потеря слуха и другие. Заболевание является генетически обусловленным и связано с мутациями в более 80 генов, основными из которых являются SPAST, ATL1, REEP1 и KIF5.

Дефекты в гене SPAST (также известном как SPG4) – одна из частых причин наследственных спастических параплегий (до 40% всех случаев). Наиболее частыми формами aberrаций данного гена являются делеции и дупликации. Ген является ответственным за аутосомно-доминантную форму неосложненной наследственной параплегии, обладает высокой пенетрантностью (80-90%) и кодирует белок спастин, участвующий в формировании и моделирован.

В образце ДНК Ф.И.О. проведён поиск мутации (делеции и дупликации) в гене SPAST (SPG4)

Делеции и дупликации не выявлены (вариант N /N).

Полученный результат не исключает полностью диагноз «спастической параплегии» у обследуемой, так как теоретически возможно наличие более редких мутаций в гене SPAST, а также – мутации в других генах ATL1, REEP1, KIF5 и др.

Целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача