

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 24 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 22.03.2021  
Дата поступления образца: 24.03.2021  
Врач: 28.04.2021  
Дата печати результата: 28.04.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген CSTB ч.м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Унферрихта-Лундборга. 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.**, 1997 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частой мутации в гене CSTB, приводящей к возникновению болезни Унферрихта-Лундборга (профиль №7817 CSTB).

*Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия тип I (EPM1), известная как болезнь Унферрихта-Лундборга – заболевание, характеризующееся прогрессирующими судорогами, частыми генерализованными тоническо-клоническими эпилептическими припадками и медленно прогрессирующим ухудшением познавательной способности. Возраст начала заболевания составляет 6-13 лет.*

*Тип наследования – аутосомно-рецессивный.*

*Наиболее частой мутацией в гене CSTB, приводящей к развитию EPM1, является нестабильная вставка, которая представляет собой 12-нуклеотидный полиморфный повтор. В нормальных хромосомах содержится 2-3 таких повтора.*

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутации - 12-нуклеотидного полиморфного повтора в гене CSTB. Число повторов соответствует 3-м (т. е. нормальное).

ДНК	Ф.И.О.	повтор (CCCCGCCCCGCG) 2-3 промоторный регион CSTB
46		n1<33 n2<33

Таким образом, **данная мутация не выявлена**, что не исключает диагноз болезни Унферрихта-Лундборга у обследуемой, так как возможно наличие точковых мутаций в гене CSTB, не определяемых в данном исследовании.

Миоклонус-эпилепсия может быть также обусловлена мутациями в других генах (STFB, PME, ULD, CERS1, LASS1, UOG1, LMNB2, LMN2, GOSR2, GS27, PRICKLE1, RILP, KCNC1, KCTD7, CLN14, MELF, NHLRC1, PRDM8, CARB2, CD36L2, LIMPII, AMRF, PRICKLE2, TBC1D24).

Если нет сомнений в диагнозе, то обследуемой может быть рекомендовано исследование всех мутаций в гене CSTB методом прямого автоматического секвенирования (профиль № 7818CSTB).

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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача