

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 13 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 17.05.2021  
Дата поступления образца: 18.05.2021  
Врач: 18.06.2021  
Дата печати результата: 19.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Атаксия Фридрейха, FXN М.	<b>СМ.КОММ.</b>	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 FRATAX(N), отвечающем за развитие атаксии Фридрейха (профиль № 7905FRDA).

***Атаксия Фридрейха (АФ)** (OMIM: 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 (FRATAX), 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 FRATAX.*

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск мутаций в гене FRATAX (FXN) (экзоны 1-5). Данный метод позволяет выявлять точковые мутации в гене.

### Точковые мутации не обнаружены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген FXN
825.1		c.[=];[=]

Для уточнения диагноза атаксия Фридрейха может быть рекомендовано дополнительно проведение анализа числа копий GAA-повторов (профиль № 7808FRDA), если такое исследование не выполнялось ранее.

Если это исследование также уже выполнялось, и есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, 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