

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 63 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
Гентингтоноподобное заболевание, тип 4 TBP, 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., 1959 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления частой мутации в гене TBP, отвечающем за развитие гентингтоноподобного заболевания 4-го типа (профиль № 77709).

Гентингтоноподобное заболевание 4 типа (ГПЗ 4), или спиноцеребеллярная атаксия 17 типа – это наследственное прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, характеризующееся атаксией, хореей, дистонией, деменцией и психиатрическими нарушениями. Причиной этого заболевания является экспансия тринуклеотидных повторов CAG/CAA в 3 экзоне гена TBP, который находится на коротком плече 6 хромосомы и кодирует ТАТА-бок связывающий белок, участвующий в регуляции активности многих генов.

В норме в гене присутствует от 25 до 40 CAG/CAA повторов (оба триплета кодируют глутаминовую кислоту). При увеличении их количества синтезируется удлиненный протеин, который накапливается в нейронах и нарушает их функцию.

К основным клиническим проявлениям болезни относятся атаксия, непроизвольные движения - такие как хорей и дистония. Также часто отмечаются пирамидальные знаки, ригидность, когнитивные (деменция) и психиатрические (депрессия, агрессивность) нарушения. При МРТ отмечается переменная атрофия большого мозга, ствола и мозжечка.

Тип наследования: аутосомно-доминантный.

При исследовании гена TBP установлено, что в экзоне 3 данного гена у обследуемой находится нормальное количество CAG/CAA-повторов (n1=34, n2=34).

Таким образом, Ф.И.О. не является носителем мутации в гене TBP, приводящей к возникновению гентингтоноподобного заболевания 4-го типа, и у неё не разовьётся данное заболевание.

Если 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