

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 44 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
Торсионная дистония, тип 1, TOR1A (DYT1), ч.м.	СМ.КОММ	Делеция CAG-триплета не обнаружена 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., 1978 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления частой мутации в гене DYT1(TOR1A1), ответственном за развитие торсионной дистонии тип 1 (профиль № 77711DYT1).

Торсионная дистония – наследственное заболевание с поражением опорно-двигательного аппарата, в основе которого лежит поражение экстрапирамидной системы. Характерной особенностью её является меняющееся, неравномерное распределение мышечного тонуса в отдельных частях тела, сопровождающееся своеобразными гиперкинезами, часто с вращательными движениями. Заболевание встречается редко.

У больных отсутствуют парезы, координаторные, чувствительные и тазовые расстройства. Сухожильные рефлексы сохранены, патологические рефлексы не вызываются. Не наблюдается интеллектуально-мнестических расстройств.

На сегодняшний день выделяют 17 форм данного заболевания. По результатам лечения препаратами L-дофа некоторые формы классифицируются на ДОФА-зависимую (ригидная) и ДОФА-независимую (гиперкинетическая) формы.

ДОФА-независимая (гиперкинетическая) форма с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленная мутацией в гене DYT1, обычно начинается на 1-м десятилетии жизни, характеризуется развитием вычурных «скручивающих» генерализованных гиперкинезов конечностей, туловища и шеи, резко усиливающихся при ходьбе и приводящих к тяжелой инвалидизации больного.

Мутации в гене DYT1 обнаруживаются не только у больных с типичной генерализованной формой ДОФА-независимой дистонии, а встречается также у больных с фокальными, мультифокальными и сегментарными формами ДОФА-независимой дистонии, а также у больных с атипичными клиническими проявлениями болезни (постуральный тремор рук, заикание вследствие дистонии оральной мускулатуры). В ряде случаев мутация выявляется также у больных, не имеющих семейного анамнеза, что, по-видимому, объясняется неполной клинической проявляемостью мутантного гена.

При ДНК – исследовании частая мутация гена DYT1 (делеция CAG-триплета) у обследуемой не обнаружены.

Полученный результат не исключает диагноз торсионная дистония тип 1, так как возможно наличие более редких мутаций в гене DYT1, не тестируемых в проведенном исследовании.

Данное заболевание может быть также обусловлено мутацией в каком-либо другом гене (GCH1, PRRT2, SGCE, SPR и др.).

Возможно также, что у обследуемой не торсионная дистония, а другое заболевание, сопровождающееся торсионно-дистоническим синдромом.

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