

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 31 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.06.2021
Дата поступления образца: 02.06.2021
Врач: 03.07.2021
Дата печати результата: 03.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Гены АТХN8 ч.м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Спинаocerebellярной атаксии. 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., 1990 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене ATXN8, приводящих к развитию спиноцеребеллярной атаксии (SCA) тип 8 (профиль № 7787ATX8).

Спиноцеребеллярная атаксия - прогрессирующее нейродегенеративное наследственное заболевание различных типов, каждый из которых рассматривается как отдельная болезнь. Заболевание относится к группе аутосомно-доминантных церебеллярных атаксий. В настоящее время известно более двадцати форм этого заболевания.

Клиническая картина в основном определяется поражением мозжечка, иногда страдают также базальные ядра, ствол мозга, спинной мозг, зрительные нервы, сетчатка и спинномозговые нервы.

Молекулярно-генетической причиной заболеваний является увеличение числа тринуклеотидных CAG повторов в кодирующем гене.

Ген ATXN8 - число тринуклеотидных повторов CAG в норме от 15 до 50; при болезни 71-1300.

В образце ДНК обследуемого была проведена прямая молекулярногенетическая диагностика спиноцеребеллярной атаксии SCA 8 типа, которая основана на оценке числа CAG-повторов, локализованных в генах ATXN8.

Полученные результаты:

Ген ATXN8 - число тринуклеотидных повторов CAG - норма ($n1 < 80$; $n2 < 80$).

ДНК	Ф.И.О.	ген ATXN8, (CAG)n
736.1		$n1 < 80$ $n2 < 80$

Таким образом, SCA 8-го типа у обследуемого маловероятен.

Полученные результаты исследования не исключают полностью данный диагноз у обследуемой, так как существуют более 15 других форм заболевания, обусловленных мутациями в других генах.

Возможно также, что имеющиеся у обследуемой симптомы обусловлены другим заболеванием. Дифференциальную диагностику рекомендовано проводить с перонеальной мышечной атрофией Шарко-Мари; периферической нейропатией спинального типа (атаксия Фридрейха); наследственной спастической параплегией (Штрюмпеля); наследственной спастической атрофией; оливопонтocereбеллярной атрофией; церебеллооливарной атрофией.

Если не точной уверенности в диагнозе, но 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