



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871



Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Определение экспансии триплетов при спиноцереbellлярной атаксии 3 типа (в гене ATXN3)		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Количество CAG-повторов в первой аллели гена ATX3	21	12-44 CAG-повторов – норма; 45-59 CAG-повторов – клиническая значимость неизвестна; более или равное 60 CAG-повторов - выраженная экспансия
Количество CAG-повторов во второй аллели гена ATX3	25	12-44 CAG-повторов – норма; 45-59 CAG-повторов – клиническая значимость неизвестна; более или равное 60 CAG-повторов - выраженная экспансия

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  /И.И. Скибо/

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-045 Определение экспансии триплетов при спиноцеребеллярной атаксии 3 типа (в гене ATXN3)

i СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ 3 ТИПА

Спиноцеребеллярная атаксия 3 типа (СЦА3) – представляет собой аутосомно-доминантное нейродегенеративное прогрессирующее генетическое заболевание. В основе патогенеза лежит экспансия CAG-повторов нестабильного участка гена ATXN3. Клинические проявления СЦА3 *высоко гетерогенны* (выделяют несколько форм СЦА 3). Основными симптомами СЦА3 являются прогрессирующая мозжечковая атаксия и различные виды мозжечковой дисфункции, офтальмоплегия, наличие пирамидных знаков, периферическая амиотрофия, периферическая нейропатия и экстрапирамидный дистонически-ригидный синдром.

Для пациентов с высоким уровнем экспансии не характерны проявления мозжечковой атаксии. Симптоматика различных типов СЦА очень неспецифична и установление типа атаксии на основании клинических признаков и данных инструментального обследования крайне сложная задача. Единственным способом подтверждения типа СЦА является молекулярно-генетический анализ. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у последующих поколений.

При количестве CAG-повторов ≤ 44 диагноз СЦА3 исключен, риск развития заболевания у детей крайне мал. Были описаны клинические случаи развития СЦА3 при наличии 45; 51; 53-56 CAG-повторов. Несмотря на это, считается, что увеличение количества CAG-повторов в пределах 45-59 триплетов не вызывает классической клинической картины СЦА3, а аллели данного размера принято считать промежуточными.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Количество CAG-повторов
ATX3	Количество повторов (CAG) _n	В норме белок ATXN3 представляет собой убиквитин-специфическую протеазу, имеющую высокий уровень экспрессии в клетках головного мозга. Белок ATXN3 играет важную роль в распаде и удалении образующихся в клетках белковых агрегатов. Увеличение полиглутаминового участка белка в связи с экспансией CAG-повторов вызывает конформационную нестабильность ATXN3, снижение его функциональной способности, что приводит к образованию внутриядерных агрегатов в нейронах головного мозга.	12-44 CAG-повторов – норма. Диагноз СЦА3 исключен. Риск развития заболевания у последующих поколений крайне низок.
ATAXIN 3			45-59 CAG-повторов – клиническая значимость неизвестна. Отсутствие СЦА3, но есть низкий риск развития заболевания в будущем. Имеется небольшой риск развития заболевания у детей.
OMIM ID: * 601517			≥ 60 CAG-повторов - выраженная экспансия. Диагноз СЦА3 подтвержден. Риск развития заболевания у детей (50%).

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.