

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

ПАЦИЕНТ:

Место взятия биоматериала:

Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:



Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Определение экспансии триплетов при спиноцереbellлярной атакии 6 типа (в гене CACNA1A)

Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

Количество CAG-повторов в первой аллели гена CACNA1A

10 ±1 CAG- повтор

Менее или равное 18 CAG-повторов- норма; 19 CAG-повторов – клиническая значимость неизвестна; более или равное 20-33CAG-повторов - выраженная тринуклеотидная экспансия

Количество CAG-повторов во второй аллели гена CACNA1A

10 ±1 CAG- повтор

Менее или равное 18 CAG-повторов- норма; 19 CAG-повторов – клиническая значимость неизвестна; более или равное 20-33CAG-повторов - выраженная тринуклеотидная экспансия

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  /И.И. Скибо/



**Общество с ограниченной ответственностью
«Научно-производственная Фирма «ХЕЛИКС»**

ИНН 7802122535 КПП 780201001 Филиал № 7806 ВТБ 24 (ПАО)

Р/С 40702810600060008301 К/С 30101810300000000811

БИК 044030811 ОГРН 1027801545925 ОКПО 31034240 ОКВЭД 86.90.9

194044, г. Санкт-Петербург, Б. Сампсониевский пр., д. 20, литер А

Тел./Факс (812) 607-66-07

ФИО больного:

Спиноцеребеллярная атаксия 6 типа (СЦА6) – аутосомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, аденина и гуанина (СAG-повторов), в гене SACSNA1A, кодирующего белок Sav2.1. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков.

У обследуемых с количеством СAG-повторов ≤ 18 диагноз СЦА6 исключен, риск развития заболевания у потомства крайне мал. Клиническая значимость аллелей с 19 СAG-повторами не ясна. В ряде исследований данное количество СAG-повторов расценивается как норма, но склонное к увеличению в последующих поколениях. Были описаны случаи асимптомного носительства 19 СAG- повторов, а также случаи с атипичной симптоматикой.