



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

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:
 Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:
 Имя:
 Отчество:
 Пол:
 Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Определение экспансии триплетов при спиноцереbellлярной атакии 7 типа (в гене ATXN7)		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Количество CAG-повторов в первой аллели гена ATX7	7	Менее или равное 27 CAG-повторов- норма; 28-33 CAG-повторов - норма, риск развития у потомков; 34-36 CAG-повторов – умеренная экспансия, сниженная пенетрантность; более или равное 37 CAG-повторов - выраженная экспансия
Количество CAG-повторов во второй аллели гена ATX7	8	Менее или равное 27 CAG-повторов- норма; 28-33 CAG-повторов - норма, риск развития у потомков; 34-36 CAG-повторов – умеренная экспансия, сниженная пенетрантность; более или равное 37 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

42-047 Определение экспансии триплетов при спиноцереbellлярной атаксии 7 типа (в гене ATXN7)

i СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ 7 ТИПА

Спиноцереbellлярная атаксия 7 типа (СЦА7) – аутомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, аденина и гуанина (CAG-повторов), в гене ATXN7, кодирующего белок ATXN7. Заболевание характеризуется появлением медленно прогрессирующей мозжечковой дисфункции (атаксия, дизартрия, глазодвигательные нарушения), а также различных комбинаций церебральных, экстрапирамидных, бульбарных, спинальных неврологических нарушений. В отличие от других типов аутомно-доминантных спиноцереbellлярных атаксий, при СЦА7 наблюдаются характерные офтальмологические симптомы – макулопатия, пигментная ретинопатия, дегенерация сетчатки. Заболевание наследуется по аутомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риск развития заболевания у детей.

У пациентов с 34-36 CAG-повторами заболевание развивается позднее и проявляется более легкой симптоматикой. При количестве CAG-повторов ≥ 37 у обследуемого подтверждается диагноз СЦА7. Для СЦА7 характерна тенденция к увеличению числа CAG-повторов в гене ATXN7 в последующих поколениях, что проявляется более тяжелой формой и ранней манифестацией заболевания. Наблюдается прямая зависимость между количеством CAG-повторов в гене ATXN7 с ранним началом, темпом прогрессирования и тяжестью течения СЦА7.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Количество CAG-повторов
ATX7 ATAXIN 7 OMIM ID: * 607640	Количество повторов (CAG) _n	Заболевание характеризуется экспансией полиглутамин-кодирующих CAG-повторов, что приводит к появлению у измененного белка нейротоксических свойств и сниженной функциональной активности.	<p>≤ 27 – нормальные аллели.</p> <p>28-33 - нормальные аллели, риск развития у следующего поколения.</p> <p>34-36 - умеренная экспансия, сниженная пенетрантность. Диагноз "СЦА7" может быть подтвержден.</p> <p>≥ 37 - выраженная экспансия, полная пенетрантность. Диагноз "СЦА7" подтвержден.</p>

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