

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 спиноцереbellарной атаксии 1 типа (в гене ATXN1)		
Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).		
Количество CAG-повторов в первой аллели гена ATX1	32 ±1 CAG- повтор	Менее или равное 35 CAG-повторов – норма; 36-38 CAG-повторов – норма, риск развития заболевания у потомков; более или равное 39 CAG-повторов - выраженная экспансия
Количество CAG-повторов во второй аллели гена ATX1	29 ±1 CAG- повтор	Менее или равное 35 CAG-повторов – норма; 36-38 CAG-повторов – норма, риск развития заболевания у потомков; более или равное 39 CAG-повторов - выраженная экспансия

Определение экспансии триплетов при спиноцереbellарной атаксии 2 типа (в гене ATXN2)

Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

Количество CAG-повторов в первой аллели гена ATX2	21 ±1 CAG- повтор	Менее или равное 31 CAG-повторов – норма; 32 CAG-повторов – клиническая значимость не ясна; более или равное 33 CAG-повторов – выраженная тринуклеотидная экспансия
Количество CAG-повторов во второй аллели гена ATX2	21 ±1 CAG- повтор	Менее или равное 31 CAG-повторов – норма; 32 CAG-повторов – клиническая значимость не ясна; более или равное 33 CAG-повторов – выраженная тринуклеотидная экспансия

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Определение экспансии триплетов при спиноцереbellлярной атаксии 3 типа (в гене ATXN3)		
Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).		
Количество CAG-повторов в первой аллели гена ATX3	28 ±1 CAG- повтор	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	15 ±1 CAG- повтор	12-44 CAG-повторов – норма; 45-59 CAG-повторов – клиническая значимость неизвестна; более или равное 60 CAG-повторов - выраженная экспансия

Определение экспансии триплетов при спиноцереbellлярной атаксии 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

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

Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

Количество CAG-повторов в первой аллели гена ATX7	9 ±1 CAG- повтор	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	7 ±1 CAG- повтор	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

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Обнаружение экспансии GAA-повторов в гене FXN при атаксии Фридрейха (АФ)		
Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).		
Количество GAA-повторов в первой аллели гена FXN	8 GAA-повтор	Менее 33 GAA-повторов – норма; 34-65 GAA-повторов – умеренное увеличение; более или равное 66 GAA-повторов – выраженная экспансия
Количество GAA-повторов во второй аллели гена FXN	8 GAA-повтор	Менее 33 GAA-повторов – норма; 34-65 GAA-повторов – умеренное увеличение; более или равное 66 GAA-повторов – выраженная экспансия

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  /И.И. Скибо/

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ЛАБОРАТОРНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ



ФИО

Аутосомно-доминантные спиноцеребеллярные атаксии (АДСЦА) представляют собой гетерогенную группу генетических нейродегенеративных заболеваний, характеризующихся медленно прогрессирующей мозжечковой дисфункцией (проявляющейся атаксией, дизартрией, глазодвигательными нарушениями), а также различной комбинацией церебральных, экстрапирамидных, бульбарных, спинальных и периферических неврологических нарушений. Частота встречаемости АДСЦА составляет 1-9:100000. На данный момент описано около 35 генетических форм АДСЦА. Более 50% всех АДСЦА приходится на СЦА 1,2,3,6,7 типов. СЦА 1,2,3,6,7 наследуются по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков. Для всех перечисленных СЦА, кроме СЦА 6 типа, характерен феномен антиципации. Размер экспансии у данных заболеваний коррелирует с тяжестью симптоматики, уровнем пенетрантности и временем первых проявлений заболевания.

Атаксия Фридрейха (АФ) – аутосомно-рецессивное нейродегенеративное заболевание, в 90-94% случаев вызванное гомозиготной экспансией триплетных повторов, состоящих из гуанина, аденина и аденина (GAA-повторов), в 1 интроне гена FXN, располагающегося на длинном плече 9 хромосомы и кодирующего белок фратаксин. В редких случаях (6-10%) заболевание развивается при наличии экспансии только на одной аллели и появлением точечной мутации на второй аллели (компаундная гетерозигота). Заболевание характеризуется появлением медленно прогрессирующей мозжечковой дисфункции (атаксия, дизартрия, глазодвигательные нарушения), нарушением периферической нервной системы, а также развитием кардиомиопатии и фибрилляции предсердий, развитием костно-мышечной деформации, эндокринологическими и офтальмологическими нарушениями. При магнитно-резонансной томографии головного мозга выявляются атрофия и уменьшение поперечного размера спинного мозга, а также умеренно выраженная атрофия моста, мозжечка и продолговатого мозга. Обычно АФ манифестирует до 25 лет, хотя у 25% наблюдается так называемый атипичный

фенотип с более поздним началом, сохранением сухожильных рефлексов или развитием спастического парализа без атаксии. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, то есть имеется 25% риска развития заболевания у потомков. При количестве GAA-повторов ≤ 33 на двух аллелях гена FXN заболевание АФ исключается. В случае увеличения GAA-повторов в пределах 34-65 триплетов на обоих аллелях гена FXN повышается риск появления заболевания у последующих поколений. Данное состояние требует медико-генетического консультирования. Аналитическая чувствительность и специфичность теста составляет 99%. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network.

Заведующая лабораторией:  И.И. Скибо