



Лабораторная служба Хеликс

Телефон в Санкт-Петербурге: +7 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03

Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-78-01-007414 от 12.12.2016 г.
ISO 9001:2008 (SGS); ISO 15189:2012 (Bureau Veritas)
Код в реестре внешнего контроля качества EQAS 8659
Код в реестре внешнего контроля качества ФСВОК 5871

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 *

Генетическое обследование на болезнь Гентингтона в гене HTT

Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

Количество CAG-повторов в первой аллели гена HTT

15 ±1 CAG- повтор

6-26 CAG- повторов- норма;
27-35 CAG- повторов –
умеренное увеличение ; 36-39
CAG- повторов – умеренная
экспансия; более 40 CAG-
повторов - выраженная
экспансия

Количество CAG-повторов во второй аллели гена HTT

15 ±1 CAG- повтор

6-26 CAG- повторов- норма;
27-35 CAG- повторов –
умеренное увеличение ; 36-39
CAG- повторов – умеренная
экспансия; более 40 CAG-
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



ФАМИЛИЯ ИМЯ ОТЧЕСТВО:

Дата рождения:

Пол:

Возраст:

Наименование медицинского учреждения, отделения: ООО "Научно-производственная Фирма "ХЕЛИКС"

Комментарии лаборатории:

Болезнь Гентингтона (БГ) – наследственное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, аденина и гуанина (CAG- повторов), в N-конце 1 экзона гена HTT, располагающегося в локусе 4p16.3 и кодирующего белок гентингтин. Заболевание характеризуется появлением различного вида моторных нарушений, развитием когнитивного дефицита и нейропсихических отклонений. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков.

Для БГ характерна тенденция к увеличению числа повторов в последующих поколениях, что проявляется более тяжелой формой и ранней манифестацией заболевания. У обследуемых с умеренным увеличением числа CAG- повторов БГ не развивается, но существует риск появления заболевания у последующих поколений. Данное состояние требует медико-генетического консультирования.

Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.

Заведующая лабораторией:  И.И. Скибо/