



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 *
<b>Генодиагностика синдрома ломкой X-хромосомы (синдром Мартина-Белл)</b>		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Результат	Патологической экспансии в гене FMR1 обнаружено не было. Количество CGG-повторов в гене FMR1 19/29.	Патологическая экспансия в гене FMR1 не обнаружена

\* - 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  М.И. Скибо/





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-073 Генодиагностика синдрома ломкой X-хромосомы (синдром Мартина - Белл)

### **i** СИНДРОМ ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ

Синдром ломкой X-хромосомы (синдром Мартина – Белл, СМБ) - наследственное X-сцепленное доминантное заболевание и представляет собой частую моногенную причину нарушения развития у детей, а также наиболее известную моногенную причину развития аутизма. Синдром проявляется отставанием умственного развития, психоэмоциональными отклонениями и рядом соматических нарушений. Данное заболевание характеризуется увеличением количества CGG-повторов в 5-нетранслируемой части гена FMR1, располагающегося на X-хромосоме и кодирующего одноименный белок (FMRP). Данная генетическая аберрация приводит к гиперметилированию зоны экспансии, это ингибирует транскрипцию гена и нарушает синтез белка. В норме количество CGG-повторов не более 59. У пациентов с СМБ количество триплетов обычно превышает 200.

### ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Количество повторов, клиническое значение	
<b>FMR1</b> Fragile X Mental Retardation 1 OMIM ID: 309550	Количество повторов (CGG)n	5-44	Диагноз СМБ исключен (>99%). Риск развития синдрома Мартина-Белл (СМБ) у следующих поколений крайне низок.
		45-59 умеренное увеличение	Диагноз СМБ исключен (>99%). Имеется вероятность развития СМБ через поколение или у дальних родственников.
		60-199 предэкспансия	Возможен легкий фенотип СМБ. Повышенный риск развития первичной яичниковой недостаточности (FXPOI) у женщин и синдрома тремор/атаксии (FXTAS), ассоциированных с ломкой X-хромосомой. Имеется вероятность развития СМБ у следующего поколения.
		≥200 выраженная экспансия	Диагноз СМБ подтвержден. 50% передачи СМБ следующему поколению.

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