



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; ФСБВК: 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 6 типа (в гене CACNA1A)		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Количество CAG-повторов в первой аллели гена CACNA1A	8	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	12	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.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  И.И. Скибо/



Лабораторная служба Хеликс
 Контакт-центр: 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:



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-046 Определение экспансии триплетов при спиноцеребеллярной атаксии 6 типа (в гене CACNA1A)

i СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ 6 ТИПА

Спиноцеребеллярная атаксия 6 типа (СЦА 6) – аутосомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, аденина и гуанина (CAG-повторов), в гене CACNA1A, кодирующего белок Cav2.1. Заболевание характеризуется появлением медленно прогрессирующей мозжечковой дисфункции (атаксия, дизартрия, глазодвигательные нарушения), а также различных комбинаций церебральных, экстрапирамидных, бульбарных, спинальных неврологических нарушений. Отличие от других типов СЦА: у пациентов с СЦА 6 отсутствуют когнитивные нарушения даже на поздних стадиях заболевания. Кроме этого для СЦА 6 не характерны такие симптомы, как полинейропатия, синдром беспокойных ног, мигрень, мышечная атрофия.

Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риск развития заболевания у детей. При количестве CAG-повторов ≥ 20 у обследуемого подтверждается диагноз СЦА6. Тенденция к увеличению числа повторов в последующих поколениях - не характерна. Наблюдается прямая зависимость между количеством CAG-повторов в гене CACNA1A с ранним началом, темпом прогрессирования и тяжестью течения СЦА6.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Количество CAG-повторов
CACNA1A <i>Calcium channel, voltage-dependent, P/Q type, alpha1 A subunit</i> OMIM ID: *601011	Количество повторов (CAG) n	Существует две формы продукта трансляции гена CACNA1A: $\alpha 1A$ -субъединица кальциевого канала P/Q, который является мембранным белком нейрональных клеток, и транскрипционный фактор $\alpha 1ACT$, участвующий в усилении экспрессии некоторых специфичных для клеток ЦНС белков. Появление экспансии CAG-повторов в гене CACNA1A приводит к появлению аномальных белковых продуктов трансляции, у которых не только нарушена функция, но также снижена конформационная стабильность, что приводит к образованию внутриклеточных агрегатов.	≤ 18 CAG-повторов – норма. Диагноз исключен. Риск развития заболевания у последующих поколений крайне низок.
			19 CAG-повторов – отсутствие спиноцеребеллярной атаксии 6 типа, низкий риск развития заболевания в будущем.
			$\geq 20-33$ CAG-повторов – выраженная экспансия. Диагноз подтвержден. Риск развития заболевания у детей (50%).

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