



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-053 Генетическое обследование на болезнь Гентингтона в гене HTT

i БОЛЕЗНЬ ГЕНТИНГТОНА

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. Клинически БГ характеризуется классической триадой симптомов: двигательные расстройства, психические нарушения и когнитивные нарушения. Также характерны метаболические нарушения. Наблюдается зависимость между количеством CAG-повторов в гене HTT с ранним началом, темпом прогрессирования и тяжестью течения БГ. В случае умеренной экспансии с числом повторов 36-39 возможна поздняя манифестация, легкая форма или асимптоматическое течение заболевания. При большем числе повторов клиническая симптоматика более выражена.

Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска его развития у следующего поколения. Для БГ характерна тенденция к увеличению числа повторов в последующих поколениях, что проявляется ранней манифестацией заболевания и более тяжелой симптоматикой. У обследуемых с умеренным увеличением (27-35) числа CAG-повторов БГ не развивается, но существует риск появления заболевания у последующих поколений. Данное состояние требует медико-генетического консультирования.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Количество повторов
HTT Huntingtin OMIM ID: 613004	Количество повторов (CAG) n	Экспансия в гене HTT приводит к синтезу патологического белка гентингтина. Это обуславливает нарушение нормального функционирования белка, а также его накоплению в клетках головного мозга и гибели нервных клеток в его определенных участках.	6-26 CAG-повторов – нормальное значение
			27-35 CAG-повторов – умеренное увеличение
			36-39 CAG-повторов – умеренная экспансия
			>40 CAG-повторов - выраженная экспансия

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