

Пациент: ТЕСТ ТЕСТ

Заказ:

Дата регистрации: 24.01.2025

Дата рождения: 01.01.1980

Возраст: 45 л.

Пол: М

ЛПУ: Тестовый ИТ

Код ЛПУ: 999992

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала: 30.12.1899 00:00

Заявка: 7022162461

Материал: Кровь венозная (с ЭДТА)

Исследование: Хорея Гентингтона: определение количества CAG-повторов в гене HTT

Параметр	Результат	Референсные значения	Ед. изм.
Количество CAG- повторов в первой аллели гена HTT	39	6-26 CAG- повторов; норма; 27-35 CAG- повторов – умеренное увеличение; 36-39 CAG- повторов – умеренная экспансия; >40 CAG- повторов – выраженная экспансия	±1 CAG повтор
Количество CAG- повторов во второй аллели гена HTT	12	6-26 CAG- повторов; норма; 27-35 CAG- повторов – умеренное увеличение; 36-39 CAG- повторов – умеренная экспансия; >40 CAG- повторов – выраженная экспансия	±1 CAG повтор

Комментарий расширенный: Умеренная и выраженная экспансия CAG-повторов в гене HTT с высокой долей вероятности указывает на наличие болезни Гентингтона. Болезнь Гентингтона – наследственное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансии числа 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 (дистония, хорея, атетоз, трепмор, миоклония, брадикинезия, ригидность, окуломоторные нарушения, дисфагия, нарушение походки и координации движений), развитием когнитивного дефицита (деменция) и нейropsихических отклонений (агрессивность, раздражительность, депрессия, психозы, апатия, обсессивно-компульсивное расстройство). Заболевание может наследоваться по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется определенный риск развития заболевания у потомков. Наблюдается зависимость между количеством CAG - повторов в гене HTT с ранним началом, темпом прогрессирования и тяжестью течения болезни Гентингтона. Возраст дебюта болезни Гентингтона обратно пропорционален числу CAG – повторов в гене HTT. При наличии умеренной экспансии CAG – повторов дебют болезни Гентингтона чаще всего возникает в возрасте 65 лет и старше и характеризуется легким или асимптомным течением заболевания, а при наличии выраженной экспансии CAG-повторов в гене HTT, в некоторых случаях, возможно развитие ювенильной формы болезни с дебютом в детском и юношеском возрасте. При любом уровне экспансии CAG - повторов рекомендуется проведение генетического обследования и медико-генетическое консультирование ближайших родственников в связи с риском развития болезни Гентингтона или скрытого течения заболевания. При количестве повторов менее или равном 42 может наблюдаться вариация ±1 CAG-повтор. Увеличение количества повторов более 42 может приводить к вариации ±3 CAG-повтора. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.

Результатом лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.
 ISO 9001:2015 сертификат соответствия №РУ.097А.00415, действителен до 19.10.2025
 ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РУ.097С
 RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ Врач КЛД: Шипулина О. Ю.

Страница 1 из 1

Дата готовности результата: 04.02.2025 13:44

Дата печати результата: 04.02.2025 14:02:22 Результат выдал:

подпись

Шипулина О.Ю.