



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 01.01.1999 (25 л.) Пол: М
Регистрация биоматериала: 25.03.2024
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302912948
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



Генетическая диагностика церебральной аутосомно-доминантной артериопатии с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (ЦАДАСИЛ) (экзоны 2-6, 11 гена NOTCH3)

Показатель	Результат	Референсные значения
ген NOTCH3 (экзоны 2-6 и 11)	Патогенных вариантов в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3 обнаружено не было

Комментарии к пробе: У пациента не обнаружено патогенных вариантов в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3. Отсутствие генетических aberrаций в экзонах 2-6 и 11 не исключает диагноз ЦАДАСИЛ. Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (ЦАДАСИЛ) представляет собой наиболее частую причину наследственных инсультов и сосудистой деменции у взрослых. Этиологической причиной развития ЦАДАСИЛ являются мутации в гене NOTCH3, кодирующего трансмембранный рецептор, участвующий в контроле клеточного цикла и располагающийся на поверхности гладких мышц сосудистой стенки. Данный белок содержит 34 домена рецептора эпидермального фактора роста, каждый из которых содержит 6 остатков цистеина. В 95% случаях мутации в гене NOTCH3 вызывают появление нечетного количества остатков цистеина в пределах внеклеточного домена рецептора эпидермального фактора роста. Остальные мутации не затрагивают цистеиновые остатки и являются делециями или дупликациями. У 90% пациентов с ЦАДАСИЛ мутации возникают во 2-6 экзонах и кластеризуются в экзонах 3-4. Характерными симптомами при ЦАДАСИЛ являются мигренозноподобные боли с аурой и мигрени без ауры, транзиторные ишемические атаки подкорковых регионов головного мозга, когнитивные нарушения, деменция, лакунарные ишемические инсульты. Клинические проявления ЦАДАСИЛ очень гетерогенны и могут встречаться как изолированно, так и в совокупности с остальными. При магнитно-резонансном исследовании головного мозга для ЦАДАСИЛ характерны лакунарные инсульты, лейкоэнцефалопатия и лейкоареоз в области височных долей и перивентрикулярно. Часто расположение сосудистых очагов может имитировать характерную локализацию очагов при рассеянном склерозе, что значительно усложняет дифференциальный диагноз данных пациентов. ЦАДАСИЛ представляет собой генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, поэтому у пациентов с подтвержденной генетической aberrацией в гене NOTCH3 существует риск 50% передачи мутантной аллели следующему поколению.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: