

Ф.И.О.:
Дата рождения:
Регистрация биоматериала: 22.05.2021
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;
Взятие биоматериала:

Заявка №:
Заказчик: **ООО "ФСК КЛИНИК"**
Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**
Категория оплаты: Для вирт карт
Фаза: (НЕ УКАЗАНА) (при 28-дн цикле)



Маркеры аутоиммунных заболеваний

Показатель	Результат	Ед. изм.	Референсные значения
Количество CAG-повторов в первой аллели гена НТТ	16	CAG повторов	6-26 - норма 27-35 - умеренное увеличение 36-39 - умеренная экспансия >40 - выраженная экспансия
Количество CAG-повторов во второй аллели гена НТТ	21	CAG повторов	6-26 - норма 27-35 - умеренное увеличение 36-39 - умеренная экспансия >40 - выраженная экспансия

Комментарии к пробе: Нормальное или умеренно повышенное количество CAG - повторов в гене НТТ с высокой долей вероятности

исключает наличие болезни Гентингтона. Болезнь Гентингтона – наследственное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией числа тринуклеотидных повторов в составе гена, кодирующего белок гентингтин. Повторы состоят из цитозина, аденина и гуанина (CAG - повторов) в N-конце 1 экзона гена НТТ, располагающегося в локусе 4p16.3. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется высокий риск передачи развития заболевания, и характеризуется появлением различного вида двигательных, психопатологических, когнитивных и метаболических нарушений. Небольшое количество CAG- повторов (6-26 CAG- повторов) встречается в норме и говорит о невысоком риске развития болезни. При умеренном увеличении CAG-тринуклеотидов до 35 повторов рекомендовано проведение медико-генетического консультирования. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.

Дата выполнения исследования: **29.05.2021**
18:35

Исследование выполнил: **Ковнацкий И. С**

