

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25 Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025		
A27.30.060.000.01 Генетическое исследование крови для диагностики синдрома аутосомно-доминантной артериопатии ЦАДАСИЛ (CADASIL)			
Генодиагностика синдрома ЦАДАСИЛ (CADASIL)	Обнаружен патогенный вариант: с.350G>T (p.Cys117Phe; rs773539041)	Патогенных вариантов в экзонах 2-6 и 11 гена NOTCH3 обнаружено не было	
У пациента обнаружен патогенный вариант гена NOTCH3. Обнаружение характерных патогенных вариантов в гене NOTCH3 у пациента подтверждает 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 аберрацией в гене NOTCH3 существует риск 50% передачи мутантной аллели следующему поколению. Рекомендуется дополнительное исследование родственников пациента. Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMGQN может быть выслано по запросу. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network. Используемые референсные последовательности - NM_000435.3.			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации