



Результаты исследований

Пациент

Пол женский

Возраст 27

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал
Молекулярно-генетические исследования		
[01073] Расширенный анализ гена FMR1 с определением количества повторов CGG (AGG перерывов при выявлении премутации и мутации) - кровь		
Заключение	Проведено исследование числа CGG повторов в гене FMR1, выявленное количество повторов 32/36	
Две цифры, указанные через дробь, например 30/55, обозначают количество повторов CGG в каждой из двух X-хромосом женщины.		
Нормальное количество повторов – 6–35. Женщина здорова.		
Нормальное количество повторов – 35–44. Есть риск скрытых репродуктивных нарушений, способных привести к проблемам в будущем. Если повторов более 35, рекомендуется углубленное обследование.		
«Серая зона» – 45–54 повтора. Женщина здорова, но имеется повышенный риск репродуктивных нарушений.		
Премутация – 55–200 повторов. Женщина здорова, но имеется повышенный риск репродуктивных нарушений. У 26% женщин наступает преждевременное истощение яичникового резерва в возрасте до 40 лет. У некоторых женщин после 50 лет развивается синдром Паркинсона, который быстро прогрессирует и протекает в тяжелой форме.		
Полная мутация – более 200 повторов. В редких случаях у девочек с полными мутациями встречается умственная отсталость. В большинстве случаев проявления стерты (частые колебания настроения, особенности характера).		
Число копий CGG в гене FMR1 может сильно увеличиваться в процессе созревания яйцеклетки. Таким образом, женщина из «серой зоны» может передать своим детям уже премутацию, а женщина с премутацией – полную мутацию. Вероятность перехода премутации в полную мутацию зависит от количества повторов: 55–60 – низкий риск; более 70–45%; более 90–94%; более 100–100%.		

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).

Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.