

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР и фрагментный анализ



Генетические исследования

Анализ	Результат	Комментарий
Молекулярно-генетическая диагностика болезни Вильсона-Коновалова (13 распространенных патогенных вариантов гена ATP7B)	Распространенных патогенных вариантов в гене ATP7B не обнаружено	У пациента не обнаружены патогенные варианты H1069Q (c.3207C>A; p.His1069Gln), E1064K (c.3190G>A; p.Glu1064Lys), c.2532del, c.1340_1343del, c.1770dup, c.3402del, c.3942_3947delinsAGA (p.Lys1315 Arg1316delinsGlu), c.3026_3028del (p.Ile1009del), c.3031_3032insC, c.3029_3030insT, c.3627_3630del и c.3649_3654del (p.Val1217 Leu1218del), c.2304dup в гене ATP7B. Отсутствие данных вариантов значительно снижает вероятность развития болезни Вильсона-Коновалова (БВК), однако не исключает её полностью. При сохранении подозрений на наличие у пациента БВК может быть рекомендовано исследование всей кодирующей последовательности гена ATP7B с помощью метода NGS. Рекомендуется проводить дифференциальный диагноз данной болезни с аутоиммунными поражениями печени (аутоиммунный гепатит, первичный билиарный цирроз), вирусным гепатитом, альфа-1-антитрипсиновой недостаточностью, гемохроматозом, муковисцидозом, метаболически ассоциированной жировой болезнью печени, а также с атипичными формами болезни Паркинсона. Используемые референсные последовательности: ATP7B — NM_000053.4. У пациента не были обнаружены патогенные варианты PiZ (c.1096G>A; p.Glu366Lys) и PiS (c.863A>T; p.Glu288Val) в гене SERPINA1, что значительно снижает вероятность наследственной недостаточности альфа-1-антитрипсина (A1AT). Отрицательный результат теста не исключает другие редкие патогенные варианты в гене SERPINA1. Наиболее часто недостаточность A1AT обусловлена наличием PiZ и PiS аллелей, встречаемость которых увеличена среди больных ХОБЛ, гранулёматозом с полиангиитом, циррозом печени. Результат теста должен быть интерпретирован лечащим врачом в сочетании с концентрацией A1AT, а также другими клиническими данными. В случаях подозрения на редкий патогенный вариант гена SERPINA1, несоответствия результата исследования концентрации A1AT или клинической картине рекомендовано выполнение следующих исследований: фенотипирование A1AT, секвенирование всего гена SERPINA1 (рекомендации Минздрава России). Интерпретация результатов соответствует рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network 2014. Используемые референсные последовательности: SERPINA1 — NM_000295.5.
Генотипирование PiZ (c.1096G>A; p.Glu366Lys) и PiS (c.863A>T; p.Glu288Val) аллелей альфа-1 антитрипсина (ген SERPINA1)	Патогенные варианты PiZ (c.1096G>A; p.Glu366Lys) и PiS (c.863A>T; p.Glu288Val) не обнаружены	

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР и фрагментный анализ



Анализ	Результат	Комментарий
Генодиагностика наследственного гемохроматоза I типа (ген HFE)	Варианты с.845G>A (p.Cys282Tyr), с.187C>G (p.His63Asp), с.193A>T (p.Ser65Cys) в гене HFE не обнаружены	У пациента не было обнаружено патогенных вариантов в гене HFE. Были исследованы два патогенных варианта: с.845G>A (p.Cys282Tyr), с.187C>G (p.His63Asp) и один доброкачественный вариант с.193A>T (p.Ser65Cys) гена HFE. Нужно отметить, что гетерозиготное и гомозиготное носительство варианта с.193A>T (p.Ser65Cys) не ассоциировано с развитием заболевания. Ген HFE участвует в регуляции метаболизма ионов железа. Патогенные варианты в этом гене приводят к развитию гемохроматоза I типа, при котором наблюдается чрезмерное накопление железа в тканях и органах, что вызывает их функциональные нарушения. Гемохроматоз I типа — аутосомно-рецессивное заболевание. Отсутствие патогенных вариантов с.845G>A (p.Cys282Tyr), с.187C>G (p.His63Asp) снижает вероятность развития наследственного гемохроматоза I типа, но не исключает развитие других генетических и негенетических причин гемохроматоза (II, III, IV типов, а также вторичного гемохроматоза). Для подтверждения других распространенных причин поражения печени, как одного из основных проявлений гемохроматоза, может быть рекомендовано проведение дополнительных исследований, включающих генотипирование аллелей PiZ (с.1096G>A; p.Glu366Lys) и PiS (с.863A>T; p.Glu288Val) альфа-1-антитрипсина (ген SERPINA1), выявление варианта I148M (с.444C>G; p.Ile148Met) в гене PNPLA3, молекулярно-генетическую диагностику болезни Вильсона-Коновалова, скрининг на аутоиммунные болезни печени. Используемая референсная последовательность: HFE — NM_000410.4. У пациента не обнаружен вариант I148M (с.444C>G; p.Ile148Met) в гене PNPLA3. Отсутствие данного варианта значительно снижает риск развития генетически ассоциированной метаболически ассоциированной жировой болезни печени (МАЗБП; устаревшее название — неалкогольная жировая болезнь печени (НАЖБП)). Вариант I148M (с.444C>G; p.Ile148Met) является одним из важных генетических факторов, повышающих риск развития МАЗБП, однако его отсутствие не исключает полностью возможность развития данного заболевания. Для дифференциальной диагностики с другими хроническими заболеваниями печени рекомендуется провести скрининг на генетическую патологию печени, а также скрининг на аутоиммунные поражения печени (аутоиммунный гепатит, первичный билиарный цирроз), вирусный гепатит. Используемые референсные последовательности: PNPLA3 — NM_025225.3.
Выявление варианта I148M (с.444C>G; p.Ile148Met) в гене PNPLA3 при неалкогольной болезни печени	Варианта I 148M (с.444C>G; p.Ile148Met) в гене PNPLA3 не обнаружено	

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

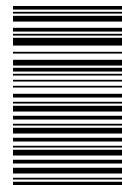
Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР и фрагментный анализ



Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

