



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 38 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Пироксеквенирование



Восприимчивость к дефициту железа

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Риск
TF	Трансферрин	c.739C>T; p.Leu247=	C/T	Повышенный
TMPRSS6	Трансмембранная сериновая протеаза 6	c.2246T>C; p.Val272Ala	C/T	Повышенный

Расшифровка рисков: риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.

Заключение:

TF (c.739C>T; p.Leu247=)

Ген TF кодирует белок трансферрин, который транспортирует железо из кишечника, ретикулоэндотелиальной системы и паренхиматозных клеток печени во все пролиферирующие клетки организма. Вариант c.739C>T гена TF влияет на уровень трансферрина в сыворотке крови. Выявленный генотип C/T варианта c.739C>T гена TF ассоциирован с более низкими уровнями трансферрина и более высокими уровнями ферритина.

TMPRSS6 (c.2246T>C; p.Val272Ala)

Ген TMPRSS6 кодирует трансмембранную сериновую протеиназу типа II. Этот белок регулирует гомеостаз железа путем ингибирования экспрессии гепсидина. Вариант c.2246T>C рассматривается как генетический фактор риска дефицита железа. Также носительство T аллеля связано с более низким гемоглобином, более низким ферритином в плазме и сниженным риском перегрузки железом. Выявленный генотип C/T варианта c.2246T>C гена TMPRSS6 соответствует более низким уровням ферритина.

Функции генов:

Ген TF Трансферрин

Ген TF кодирует белок трансферрин, который транспортирует железо из кишечника, ретикулоэндотелиальной системы и паренхиматозных клеток печени во все пролиферирующие клетки организма. После высвобождения железа трансферрин и его рецептор возвращаются в неизменённом виде во внеклеточную среду и клеточную мембрану соответственно. Этот белок также может играть физиологическую роль в качестве гранулоцитарно-пыльцевого связывающего белка (GPBP), участвующего в выведении определённых органических веществ и аллергенов из сыворотки крови.

Ген TMPRSS6 Трансмембранная сериновая протеаза 6

Ген TMPRSS6 кодирует трансмембранную сериновую протеиназу типа II, прикрепленную к поверхности клетки, которая подавляет экспрессию гепсидина. Этот белок также может участвовать в процессах ремоделирования матрикса в печени.

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.