



Лабораторная служба Хеликс

Телефон в Санкт-Петербурге: +7 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03

Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-78-01-007414 от 12.12.2016 г.
ISO 9001:2008 (SGS); ISO 15189:2012 (Bureau Veritas)
Код в реестре внешнего контроля качества EQAS 8659
Код в реестре внешнего контроля качества ФСВОК 5871

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутаций в гене GJB2 (Cx26)

Метод: Автоматическое секвенирование.

Результат

Мутации выявлены

мутации не выявлены

Комментарии

Выявлена мутация 35 delG в гомозиготном состоянии. Генотип 35delG/35delG

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-013 Скрытое носительство мутаций несиндромальной нейросенсорной тугоухости

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Ваш генотип	Риск	Носительство
GJB2	MM 35delG/35delG	!	↗

- ✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
! – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

В кодирующей белок последовательности гена GJB2 выявлена мутация 35delG в гомозиготном состоянии.

При наличии клинических признаков, выявленный генотип подтверждает диагноз наследственной несиндромальной тугоухости, ассоциированной с геном коннексина 26.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Консультация аудиолога для решения вопроса о мерах реабилитации.
- Медико-генетическое консультирование семьи.
- В будущем, при планировании семьи необходимо проведение ДНК-диагностики (поиск мутаций в гене GJB2) у партнера, с целью возможного выявления скрытого носительства мутаций и определения риска развития нейросенсорной тугоухости у детей (консультация врача-генетика).

Результат генетического исследования не является диагнозом и может быть использован врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе методов лечения и реабилитации.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-013 Скрытое носительство мутаций несиндромальной нейросенсорной тугоухости

i НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ

Более 80% всех случаев наследственных форм нарушения слуха связано с несиндромальной нейросенсорной тугоухостью. Это генетическое заболевание, которое развивается при наличии мутаций в гене коннексина 26 (Cx26, GJB2), в котором в настоящее время описано более 100 мутаций. Это одно из самых распространенных наследственных заболеваний в России. В анализе проводится полное исследование последовательности гена, что позволяет обнаружить все возможные мутации, приводящие к развитию заболевания и значительно увеличивает вероятность выявления генетических нарушений в отличие от исследований, предполагающих анализ только отдельных мутаций. Проведение анализа особенно полезно при планировании семьи в случаях, когда хотя бы у одного из партнеров есть родственники с врожденными нарушениями слуха или при наличии в семье плохо слышащих детей. Своевременное выявление мутаций у будущих родителей позволит спланировать беременность для рождения здорового ребенка, а у новорожденных - максимально быстро принять меры по адаптации ребенка с нарушением слуха.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы		
			Генотип	Клиническое значение	
GJB2 Трансмембранный белок коннексин 26 <i>Gap Junction protein, Beta-2; Connexin 26</i> OMIM ID: *121011	Любые изменения гена, приводящие к нарушению функции белка	Мутации в гене GJB2 приводят к первичному отсутствию в тканях улитки белка коннексина 26, необходимого для построения межклеточных каналов. В зависимости от типа мутации функция органа слуха на клеточном уровне в разной степени нарушается либо совсем утрачивается	NN	Мутация не выявлена	
			NM	Мутация выявлена в гетерозиготном состоянии	
			MM	Мутация выявлена в гомозиготном состоянии	

 – Клинически значимый генотип.