



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:



ПАЦИЕНТ: Место взятия биоматериала:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Выявление мутации 170 G>A в гене MBL2 Метод: Автоматическое секвенирование.		
Генотип	GG	
Выявление мутации 161 G>A в гене MBL2 Метод: Автоматическое секвенирование.		
Генотип	GG	
Выявление мутации 154 C>T в гене MBL2 Метод: Автоматическое секвенирование.		
Генотип	CC	
Выявление мутации 4 C>T в гене MBL2 Метод: Автоматическое секвенирование.		
Генотип	CC	
Выявление мутации (-221) G>C в гене MBL2 Метод: Автоматическое секвенирование.		
Генотип	GG	
Выявление мутации (-550) G>C в гене MBL2 Метод: Автоматическое секвенирование.		
Генотип	GG	

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  И.И. Скибо



ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-022 Предрасположенность к инфекционным заболеваниям.
Недостаточность маннозсвязывающего лектина

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	
MBL2	G(-550)C	GG	HH
	G(-221)C	GG	YY
	C4T	CC	PP
	C154T	CC	AA
	G161A	GG	AA
	G170A	GG	AA

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

По исследованным генетическим маркерам выявлен гаплотип **НУРА** гена MBL2, связанный с высоким (нормальным) уровнем манноз-связывающего лектина в сыворотке крови. Выявленные генотипы не влияют на развитие частых инфекционных заболеваний с тяжелым и рецидивирующим течением.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Помимо генетических факторов, влияющих на сывороточный уровень МСЛ в крови, существуют и негенетические. К ним относятся возраст, пол, гормональный фон, активность иммунной системы.

Результат генетического исследования носит информативный характер и может быть использован врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе методов лечения и профилактики!



Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:

Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-022 Предрасположенность к инфекционным заболеваниям.
 Недостаточность маннозсвязывающего лектина

i НЕДОСТАТОЧНОСТЬ МАННОЗСВЯЗЫВАЮЩЕГО ЛЕКТИНА

До 10% людей имеют предрасположенность к инфекционным заболеваниям из-за недостаточности важной составляющей системы врожденного иммунитета – манноз-связывающего лектина (МСЛ).

Многочисленными исследованиями показано, что при снижении концентрации и изменении структуры манноз-связывающего белка в сыворотке крови увеличивается риск развития тяжелых форм бактериальных и вирусных инфекций у детей и взрослых, повышается восприимчивость к гепатитам В и С, ВИЧ. Характерно также продолжительное и тяжелое течение инфекционных заболеваний, с рецидивами. Большее влияние дефицит лектина оказывает на сопротивляемость инфекциям у детей в возрасте 6-18 месяцев. Уровень манноз-связывающего лектина также ассоциирован с развитием инфекционных осложнений у ВИЧ-инфицированных и онкологических больных, получающих химиотерапевтические препараты. Для больных муковисцидозом прогноз характера протекания заболевания также зависит от содержания МСЛ, кодируемого геном MBL2. Манноз-связывающий лектин синтезируется в печени и участвует в иммунной защите. Его уровень и активность на 96% определяются генетическими факторами. В исследование включено 6 генетических маркеров, влияющих на уровень МСЛ в сыворотке крови. Различные варианты полиморфизмов формируют гаплотип, который оценивается в результате генетического анализа.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Функция гена	Генетический маркер		Возможные генотипы
MBL2 Манноз-связывающий лектин <i>Mannose-binding lectin, soluble 2</i> OMIM ID: +154545	Ген MBL2 кодирует растворимый белок — манноз-связывающий лектин, содержащийся в сыворотке крови и активирующий систему комплемента. Недостаток белка связан со снижением неспецифического иммунитета и повышенной восприимчивостью к инфекционным заболеваниям.	G(-550)C	H/L	GG
				GC
				CC
		G(-221)C	X/Y	GG
				GC
				CC
C4T	Q/P	CC		
		CT		
		TT		
C154T	A/D	CC		
		CT		
		TT		
G161A	A/B	GG		
		GA		
		AA		
G170A	A/C	GG		
		GA		
		AA		