



Лабораторная служба Хеликс
 Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
 Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
 Код в реестре внешнего контроля качества:
 EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:
Договор:

ПАЦИЕНТ: **Фамилия:**
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:
Фаза цикла:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

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

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

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-022 Предрасположенность к инфекционным заболеваниям.

Недостаточность маннозсвязывающего лектина

Возраст:

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

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Выявлен клинически значимый генотип HL по генетическому маркеру MBL2 (G(-550)C), ассоциированный со средним уровнем манноз-связывающего лектина (МСЛ).

Восприимчивость к различным инфекциям и генетический риск частых инфекционных заболеваний с затяжным и рецидивирующим течением, по исследованным генетическим маркерам, незначительно повышены по сравнению с общепопуляционным риском.

Результат генетического анализа следует интерпретировать в комплексе с другими лабораторными тестами, клинической информацией и данными анамнеза.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

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

Рекомендуется консультация врача-иммунолога, с целью разработки плана возможных мероприятий, направленных на предупреждение развития инфекционных заболеваний.

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

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. Больше 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. 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		