



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Буккальный (щечный) эпителий

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутаций в гене MC4R

Метод: Автоматическое секвенирование.

Результат

Мутации не выявлены

мутации не выявлены

Комментарии

В исследованной области гена MC4R нарушений не выявлено. Генотип N/N.

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/


ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-023 Ожирение у детей и подростков (недостаточность рецептора меланокортина)

ФИО

Заказ:
Дата заказа:

Возраст:

Ген	Ваш генотип	Риск
MC4R	NN	

- ✔ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ① – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Мутаций в исследованной области гена MC4R, влияющих на его функцию, не выявлено.

Результат генетического исследования не является диагнозом и может быть учтен врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе дополнительных методов обследования, лечения и профилактики.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ





42-023 Ожирение у детей и подростков (недостаточность рецептора меланокортина)

i ОЖИРЕНИЕ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

До 6% людей с тяжелым ожирением, развивающемся в детстве, имеют мутации в гене рецептора меланокортина 4 (MC4R). Поэтому недостаточность меланокортиновых рецепторов 4-го типа (PMK4) – самая распространенная форма наследственно обусловленного ожирения. Основной функцией рецепторов опосредованно является регуляция пищевого поведения и контроль массы тела. Заболевание может проявляться уже на первом году жизни: у ребенка отмечается повышенный аппетит, он быстро набирает вес, за счет регулярного переедания; увеличение жировой, мышечной ткани сочетается с высоким ростом. При этом, как правило, не наблюдается нарушений функций щитовидной железы, половое развитие нормальное, интеллект сохранен.

Генетическое исследование особо важно для дифференциальной диагностики с другими формами ожирения, с целью выбора наиболее эффективного метода лечения и определения прогноза. Спектр мутаций в гене рецептора меланокортина 4-го типа очень широк. Тест заключается в исследовании кодирующей области гена MC4R, позволяя выявить любые возможные мутации, приводящие к риску развития ожирения. Генетический анализ позволит подтвердить недостаточность PMK4 или перейти к поиску более редких форм наследственно обусловленного ожирения.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

Ген	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы		
			Генотип	Результат	Значимость
MC4R Рецептор меланокортина 4 <i>Melanocortin 4 receptor</i> OMIM ID: *155541	Мутации кодирующей области гена, приводящие к нарушению функции белка	Изменение функции рецептора, приводящее к нарушению регуляции пищевого поведения и энергетического баланса.	NN	Мутация не выявлена	
			NM	Мутация выявлена в гетерозиготном состоянии	
			MM	Мутация выявлена в гомозиготном состоянии	

 – Клинически значимый генотип.