



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:

Организация:

Врач:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 205 G>T в гене ARMS2

Метод: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов.

Генотип

GG

Выявление мутации 1204 C>T в гене CFH

Метод: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов.

Генотип

СТ

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



/И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-026 Предрасположенность к возрастной дегенерации желтого пятна (макулярная дегенерация)

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
ARMS2	G205T	GT	⚠	➡
CFH	C1204T	CT	⚠	➡

- ✔ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ⚠ – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ➡ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Выявлены клинически значимые генотипы: GT в области генетического маркера ARMS2 (G205T) и CT в области генетического маркера CFH (C1204T).

Генетический риск развития возрастной макулярной дегенерации, а при наличии патологии, её прогрессирования - повышенный (превышает общепопуляционный в 5-6 раз).

Результат генетического анализа является, в большей степени, прогностическим при отсутствии очевидных патологических симптомов и его следует интерпретировать в комплексе с клинической информацией и данными анамнеза.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Общие профилактические мероприятия, направленные на снижение воздействия факторов риска:
 - при курении - важно отказаться от данной привычки
 - контроль массы тела (индекс массы тела - ИМТ < 25 кг/м²)
 - контроль артериального давления
 - использование солнцезащитных очков
 - вариант рационального питания, включающий продукты, богатые каротиноидами, антиоксидантами, микроэлементами
- Консультация врача-офтальмолога с целью оценки факторов риска, назначения оптимальных дозировок витаминов и антиоксидантов в качестве курсового профилактического приёма, и определения возможных противопоказаний к их применению.
- Профилактические осмотры у врача-офтальмолога не менее 1 раза в год, в возрасте после 45 лет. Периодичность наблюдения определяет врач.
- Самостоятельная проверка зрения с помощью сетки Амслера - позволяет определить проявления нарушения зрения и своевременно обратиться к офтальмологу (о правилах пользования проконсультируйтесь со специалистом).

Результат генетического исследования не является диагнозом, рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе методов лечения и профилактики!

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-026 Предрасположенность к возрастной дегенерации желтого пятна (макулярная дегенерация)

i ВОЗРАСТНАЯ МАКУЛЯРНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ

Возрастная макулярная дегенерация — одно из самых распространенных глазных заболеваний, являющееся основной причиной потери зрения у людей преимущественно старше 50 лет. Причиной снижения зрения является постепенное ухудшение состояния клеток в желтом пятне. Макула (желтое пятно) — важная зона сетчатки глаза, ответственная за резкость и остроту центрального зрения, необходимого для чтения, письма, идентификации лиц или вождения автомобиля. У одних людей дегенеративные изменения развиваются настолько медленно, что незначительно воздействует на зрение в процессе старения. Но у других болезнь прогрессирует достаточно быстро и может привести к потере зрения. С возрастом защитная система глаз становится все более уязвимой. Также факторами повышенного риска являются: курение, несбалансированная диета, избыточный вес, светлая кожа и голубой цвет радужной оболочки глаз, воздействие ультрафиолетового излучения, наличие атеросклероза, случаи потери центрального зрения среди близких родственников, так как во многих случаях для заболевания существует генетическая предрасположенность. Очень важно как можно раньше начать профилактику заболевания, в связи с тем, что дегенерация желтого пятна — процесс необратимый, и прогрессирование заболевания может привести к частичной потере зрения или даже к полной слепоте. Ранняя диагностика и последующее лечение, если оно показано, могут помочь предотвратить дальнейшее ухудшение зрения. В исследование включены два генетических маркера, определяющие генетическую предрасположенность к возрастной макулярной дегенерации.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы
ARMS2 Ген возрастной макулопатии <i>Age-related maculopathy susceptibility2</i> OMIM ID: *611313	G205T rs10490924	Ген ARMS2 кодирует белок, который синтезируется в сетчатке глаза и некоторых других тканях. Повышение генетического риска развития возрастной макулярной дегенерации (дегенерации желтого пятна). Прогностическая ценность в отношении прогрессирования макулярной дегенерации при курении и избыточной массе тела.	GG GT ⚡ TT ⚡
CFH Фактор комплемента H <i>Complement factor H</i> OMIM ID: *134370	C1204T rs1061170	Ген CFH кодирует фактор комплемента H — белок плазмы из суперсемейства регуляторных белков системы комплемента. Система комплемента участвует в регуляции иммунного ответа. Повышение генетического риска развития возрастной макулярной дегенерации (дегенерации желтого пятна).	TT CT ⚡ CC ⚡

⚡ — Клинически значимый генотип.