



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



Система менеджмента сертифицирована  
по ISO 9001:2015 (SGS)

**ЗАКАЗ №:**  
**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**

**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Дата и время взятия образца:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель

Результат

Референсные значения \*

**Анализ гена CFTR (25 мутаций)**

Метод и оборудование: ДНК-чип

Результат

мутации выявлены

не выявлены

Генотип

Выявлена мутация G551D в  
гетерозиготном состоянии. Генотип  
G551D/N.

\* - 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. Скибо/



## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-032 Генетическая диагностика муковисцидоза. Анализ гена CFTR (25 мутаций)

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Ваш генотип	Риск	Носительство
CFTR	NM (N/ G551D)	✓	🔍

- ✓ – 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:

При тестировании гена **CFTR** выявлена мутация G551D в гетерозиготном состоянии.

Выявленная мутация находится в гетерозиготном состоянии, что не может являться причиной развития клинических проявлений муковисцидоза (по исследованным генетическим маркерам). Важно знать, что в данном исследовании анализируется 25 мутаций гена CFTR, поэтому не исключена вероятность наличия в гене более редких мутаций, которые не входят в исследование, но могут также быть причиной заболевания (в сочетании с выявленной мутацией).

### КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- При подозрении на муковисцидоз, при наличии клинических признаков заболевания необходимо обратиться к специалисту для полного комплексного обследования.
- Мутация F508del относится к классу II по степени повреждения белка: нарушение созревания белка (его вторичной и третичной структур), что приводит к формированию неполноценных хлорных каналов или их полному отсутствию на поверхности клетки.
- Рекомендуется проведение генетического анализа у родственников I степени родства, с целью определения у них возможного носительства мутации. При планировании семьи рекомендуется генетическое консультирование и молекулярно-генетическое исследование (поиск мутаций в гене CFTR) у партнера для прогноза развития заболевания у детей.

*Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*

## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-032 Генетическая диагностика муковисцидоза. Анализ гена CFTR (25 мутаций)

### **i** МУКОВИСЦИДОЗ

Муковисцидоз (МВ) – одно из наиболее распространенных аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний человека. МВ характеризуется нарушением функции эпителия дыхательных путей, кишечника, поджелудочной железы, потовых и половых желез. Это приводит к тяжелым поражениям желудочно-кишечного тракта, органов дыхания, половой системы. Причиной развития МВ являются мутации в гене CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator). Ген CFTR кодирует АТФ-связывающий белок, который формирует канал для ионов хлора в клеточных стенках. Мутации приводят к нарушению транспорта ионов хлора и натрия через мембраны эпителиальных клеток, что сопровождается усилением секреции густой слизи и закупоркой выводящих протоков экзокринных желез.

В анализе проводится исследование 25 мутаций, наиболее часто встречающихся в России, Восточной Европе и Скандинавии и связанных с развитием тяжелых клинических форм муковисцидоза. Проведение анализа особенно полезно при планировании семьи в случаях, когда хотя бы у одного из партнеров есть родственники с муковисцидозом. Исследование позволяет выявлять до 95% всех возможных больных, что существенно превышает разрешающие способности утвержденного в России неонатального скрининга. Своевременное выявление мутаций у будущих родителей позволит спланировать беременность для рождения здорового ребенка, а у новорожденных – максимально быстро принять меры по лечению заболевания.

### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы	
CFTR Трансмембранный регулятор ионной проводимости <i>Cystic fibrosis transmembrane regulator</i> OMIM ID: *602421	<b>25 наиболее распространенных в России мутаций:</b> F508del, Del ex2-3, 2143delT, G542X, G551D, 2184insA, W1282X, N1303K, 3732delA, 1717-1G>A, 1677delTA, 2183AA-G, S1196X, 3821delT, R553X, 1078delT, 1507del, 2789+5G>A, R1162X, 3849+10kbC>T, G85E, 621+1G>T, 347P, R347H, R334W	Различная степень повреждения белка. Клинические проявления заболевания муковисцидоз разной степени тяжести. Скрытое носительство мутации – риск передачи следующему поколению.	NN	
			NM	
			MM	

 – Клинически значимый генотип.