

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 FLG

Метод: Автоматическое секвенирование.

Результат

Мутации не выявлены

Генотип

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

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



М.И. Скибо/


ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-034 Предрасположенность к atopическому дерматиту

ФИО

Возраст:

Заказ:
Дата заказа:

Ген	Ваш генотип	Риск
FLG	NN	

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

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Мутаций гена FLG, влияющих на его функцию, по исследованным генетическим маркерам, не выявлено.

КОММЕНТАРИИ:

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

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-034 Предрасположенность к atopическому дерматиту

i АТОПИЧЕСКИЙ ДЕРМАТИТ

Атопический дерматит – хроническое аллергическое заболевание кожи, возникающее, как правило, в раннем детском возрасте у лиц с наследственной предрасположенностью к atopическим заболеваниям с хроническим рецидивирующим течением, характеризующееся кожным зудом и обусловлено гиперчувствительностью как к аллергенам, так и к неспецифическим раздражителям. Атопический дерматит является мультифакторным заболеванием, то есть начало, течение и степень тяжести заболевания обусловлены взаимодействием ассоциированных с данным заболеванием генов и факторов окружающей среды. Барьерная функция рогового слоя – это не только механическая защита, а также сложная биосенсорная функция полупроницаемой мембраны, поддерживающей водный баланс. Нарушение барьерной функции кожи при atopическом дерматите обусловлено мутациями в гене, кодирующем филаггрин (FLG) и находящемся в эпидермальном комплексе. Филаггрин – основной белок, участвующий в дифференцировке клеток эпидермиса и осуществлении его барьерной функции. В тех случаях, когда количество филаггрина уменьшено, как при atopическом дерматите, или отсутствует, как при ихтиозе, качество кожного барьера ухудшается из-за неспособности рогового слоя сохранять влагу.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер		Клиническое значение	Возможные генотипы	
FLG Филаггрин <i>Filaggrin</i> OMIM ID: *135940	R501X	rs61816761	Различная степень повреждения белка. Клинические проявления заболевания разной степени тяжести (нарушения барьерной функции кожи). Носительство мутации – риск передачи следующему поколению.	NN	Мутация не выявлена
	282del4	rs558269137		NM	Мутация выявлена в гетерозиготном состоянии 
	R2447X	rs138726443		MM	Мутация выявлена в гомозиготном состоянии 
S3247X	rs150597413				

 – Клинически значимый генотип.