



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:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Гемохроматоз 1 типа

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Выявление мутации 187 C>G (H63D) в гене HFE	CC	
Выявление мутации 193 A>T (S65C) в гене HFE	AA	
Выявление мутации 845 G>A (C282Y) в гене HFE	AA	

* - 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:



/М.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-070 Гемохроматоз 1 типа

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Генетический маркер	Ваш генотип	Риск	Носительство
HFE	G845A	AA	⚠	➡
	C187G	CC	✓	
	A193T	AA	✓	

- ✓ – 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:

Выявлен генотип **AA** (мутация в гомозиготном состоянии) по генетическому маркеру **HFE** (G845A). При отсутствии клинических и биохимических признаков перегрузки железом, риск развития наследственного гемохроматоза при выявленном генотипе — повышенный. В случае наличия клинических и биохимических проявлений перегрузки железом — диагноз наследственного гемохроматоза 1-го типа, ассоциированного с геном HFE, подтвержден.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Консультация врача-гепатолога.
- Контроль лабораторных показателей (уровень ферритина, железо в сыворотке крови, трансферрин). При изменении в показателях, появлении клинических симптомов, характерных для гемохроматоза, необходимо обратиться к специалисту.

План наблюдения, полный перечень анализов, показания и периодичность проведения определяет лечащий врач.

- Рекомендуется проведение генетического анализа у родственников I степени родства, с целью определения у них возможного носительства мутации и риска развития гемохроматоза.

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



42-070 Гемохроматоз 1 типа

i ГЕМОХРОМАТОЗ

Наследственный гемохроматоз (НГ) – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, при котором в организме накапливается избыточное количество железа.

В организм человека железо поступает с пищей и всасывается клетками кишечника. У больных гемохроматозом в кишечнике всасывается больше железа, чем это необходимо. Таким образом, происходит накопление железа в клетках тканей и органов, что приводит к нарушению их функций. На ранних стадиях заболевание протекает почти бессимптомно, однако со временем негативные последствия начинают проявляться в различных системах организма.

Накопление железа в клетках печени приводит к циррозу. Это состояние увеличивает риск рака печени. Избыток железа в поджелудочной железе способствует развитию диабета. Кожа, из-за накопления железа, приобретает темный оттенок (бронзовый). Заболевание также приводит к кардиомиопатии, проблемам в суставах, импотенции у мужчин и аменореи у женщин. Поэтому очень важно диагностировать гемохроматоз ещё на стадии первых неспецифических симптомов (слабость, снижение работоспособности, боль в верхней половине живота, снижение массы тела).

Следует отличать наследственный (первичный) гемохроматоз от вторичного, который возникает при избыточном поступлении в организм железа (длительном неконтролируемом лечении препаратами железа, при повторных частых переливаниях крови).

Причина наследственного гемохроматоза 1 типа – мутации в гене HFE, среди которых распространены три: C282Y, H63D, S65C. Наиболее частым генетическим вариантом, приводящим к развитию НГ, является гомозиготная мутация C282Y в гене HFE, обнаруживаемая в 80-85% случаев. Кроме этого, гетерозиготная мутация C282Y, ассоциированная с гетерозиготными или гомозиготными мутациями H63D и S65C, также приводит к развитию клинической симптоматики НГ. Нужно отметить, что пенетрантность мутаций в гене HFE составляет 70% и только у 10% пациентов наблюдается тяжелое мультисистемное поражение органов.

Генетический анализ целесообразно проводить родственникам пациентов с подтвержденным молекулярно-генетическими методами диагнозом гемохроматоз, в связи с высокой популяционной частотой носительства мутаций гена HFE. Соответствующее лечение способно привести к практически полному исчезновению симптомов в том случае, если начато своевременно. На поздних стадиях болезни - лечение улучшает состояние печени и сердца. Результат генетического анализа позволяет подтвердить диагноз, а также выявить носительство частых мутаций гена.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Клиническое значение	Генетический маркер		Возможные генотипы	
HFE ген, кодирующий белок наследственного гемохроматоза MIM ID: *613609	При мутации гена - снижение функциональной активности HFE-белка, нарушение способности к связыванию с рецептором трансферрина. Повышенная абсорбция железа, несмотря на нормальное потребление железа.	G845A (C282Y)	rs1800562	C282C; GG	
				C282Y; GA	⚡ ¹
				Y282Y; AA	⚡
		C187G (H63D)	rs1799945	H63H; CC	
				H63D; CG	⚡ ¹
				D63D; GG	⚡ ¹
		A193T (S65C)	rs1800730	S65S; AA	
				S65C; AT	⚡ ¹
				C65C; TT	⚡ ¹

⚡ – Клинически значимый генотип.

⚡¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.