

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

ПАЦИЕНТ:

Место взятия биоматериала:

Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:



Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Железо. Диагностика предрасположенности к гемохроматозу

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Результат

Выполнено.

Отдельный бланк.

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: Скибо /И.И. Скибо/

42-070 Гемохроматоз. Метаболизм железа

ФИО:

Дата рождения:

Пол:

Номер заказа:

Результаты генетического тестирования

Ген	Название гена	Нуклеотидная замена	Аминокислотная замена	Результат	Шифр
<i>HFE</i>	ген гемохроматоза	187 C>G	H63D	C/G	2
<i>HFE</i>	ген гемохроматоза	193 A>T	S65C	A/A	1
<i>HFE</i>	ген гемохроматоза	845 G>A	C282Y	G/G	1

Важно помнить, что выявление определенных генетических вариантов не является установлением или подтверждением диагноза; не может служить для диагностики различных зависимостей, а является лишь вспомогательным тестом для врача, позволяющим выбрать наиболее оптимальный способ терапии.

Шифр:

1 - гомозигота частный аллель (норма/норма)

2 - гетерозигота (норма/мутация)

3 - гомозигота редкий аллель (мутация/мутация)

Знак минус – патологический эффект

Знак плюс – протективный эффект

Железо. Диагностика предрасположенности к гемохроматозу

Наследственный гемохроматоз (НГ) - врождённое нарушение метаболизма железа у человека, ведущее к нерегулируемому накоплению железосодержащих пигментов в печени, эндокринных железах, суставах, мышцах. Железо поглощается из пищи и чрезмерно накапливается в органах и тканях: печени, поджелудочной железе, миокарде, селезёнке, коже, эндокринных железах и других местах. При несвоевременной диагностике такая патология ведёт к развитию артритов, поражений миокарда, диабету, гипогонадизму, нарушению пигментации кожи, а в финальной стадии - к циррозу и раку печени. Заболевание легко поддаётся лечению на ранних стадиях, предшествующих необратимому поражению внутренних органов. Установлено, что в мире от 50 до 100% больных НГ являются носителями варианта Cys282Tyr гена *HFE* в гомозиготном состоянии и смешанными гетерозиготами по аллелям Cys282Tyr и His63Asp, а также Cys282Tyr и Ser65Cys. Кроме того, отмечена повышенная частота варианта 63Asp в выборках пациентов с синдромом перегрузки железом, спорадической кожной порфирией и некоторыми другими заболеваниями.

Разнообразие генетических причин (гены *HFE*, *HJV*, *HAMP*, *FPN1*) может проявляться широким фенотипическим полиморфизмом (от проявления только высокими биохимическими маркерами до тяжелой кардиомиопатии) наследственного гемохроматоза.

Заключение:

Ген	Полиморфизм	Генотип	Интерпретация
HFE	187 C>G	C/G	Нормальный метаболизм железа, выявлено гетерозиготное носительство мутации H63D. Носительство синдрома Гемохроматоза 1 типа.
HFE	193 A>T	A/A	Нормальный метаболизм железа, не выявлена мутация S65C.
HFE	845 G>A	G/G	Нормальный метаболизм железа, не выявлена мутация C282Y.

Результаты могут быть интерпретированы только лечащим врачом.

Рекомендации и комментарии:

- Консультация гастроэнтеролога-гепатолога.
- Генетическое тестирование на гемохроматоз ближайших родственников (братья/сестры, дети)

Основные рекомендации будут выдаваться вашим лечащим врачом!

Результаты молекулярно-генетического анализа (ДНК диагностики) действительны всю жизнь, их можно провести однократно.

Заведующая лабораторией:



/И.И. Скибо/