



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

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

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 *
Генодиагностика болезни Фабри (ген GLA) Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Результат	Мутаций в гене GLA обнаружено не было	Мутаций в гене GLA обнаружено не было

* - 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.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-078 Генодиагностика болезни Фабри (ген GLA)

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

Болезнь Фабри представляет собой генетическое X-сцепленное заболевание, характеризующееся снижением активности фермента альфа-галактозидазы А в результате мутаций в гене GLA. Нарушение активности данного фермента ведет к прогрессирующему лизосомальному отложению глоботриаозилцерамида (GL-3). При активности фермента менее 1% у мужчин развивается классическая форма болезни Фабри с началом манифестации в детском или юношеском возрасте. Для данной формы болезни характерны следующие проявления и симптомы: периодические боли в конечностях (акропарестезия), ангиокератомы, ангидроз, гипогидроз, протеинурия и хроническая болезнь почек, офтальмологические нарушения, гипертрофия левого желудочка и гипертрофическая кардиомиопатия, ишемические поражения головного мозга. При гетерозиготном носительстве мутаций у женщин наблюдается легкая форма болезни Фабри, которая может проявляться в возрасте 40 и более лет ишемическими нарушениями головного мозга, а также гипертрофией левого желудочка. У пациентов мужского пола с активностью фермента более 1% могут наблюдаться следующие клинические формы: кардиомиопатия и протеинурия, почечный вариант, ишемическое поражение головного мозга. Точечные мутации обнаруживаются у 95% пациентов с болезнью Фабри. У 5% пациентов обнаруживаются делеции и дупликации гена GLA. При выявлении мутации рекомендуется медико-генетическое консультирование.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение
GLA <i>Alpha-galactosidase A</i> OMIM ID: * 300644	Мутации гена GLA	Ген GLA кодирует фермент галактозидаза А. Мутации гена приводят к недостаточности лизосомального фермента галактозидазы А, снижению его активности. Это вызывает накопление глоботриаозилцерамида и родственных гликофосфолипидов в лизосомах клеток различных тканей и органов.

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