



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 №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Выявление мутации +9/-9 bp в гене BDKRB2		
Метод и оборудование: Автоматическое секвенирование		
Результат	+9/+9	

* - 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

18-047 Фактор комплемента Н (CFH). Выявление мутации C1204T (Tyr402His)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
CFH Complement factor H OMIM ID: 134370	C1204T (Tyr402His; rs1061170)	C/C	C/T	T/T

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Возрастная макулярная дегенерация (ВМД) – ведущая причина потери зрения в зрелом и пожилом возрасте. В России ей страдает 15 из 1000 человек. В возрастной группе от 52 до 64 лет распространенность заболевания составляет 1,6 %, от 65 до 74 лет – 15 %, старше 75 лет – 30 %. Зрение снижается из-за неизбежных возрастных изменений макулы (желтого пятна) – важной зоны сетчатки глаза, контролирующей резкость и остроту центрального зрения, которое отвечает за распознавание текста, идентификацию лиц. Выделяют два типа ВМД: сухую и влажную. Сухая (встречается в 90 % случаев) возникает в результате постепенного распада клеток в желтом пятне вследствие нарушенного обмена веществ между сетчаткой и сосудистой оболочкой, что приводит к образованию под макулой мельчайших бугорков, называемых друзами. При сухой форме центральное зрение снижается медленно. При влажной форме (10 % случаев) наблюдаются рост кровеносных сосудов в сосудистой оболочке глаза, экссудативный отек и кровоизлияния в сетчатку. В отличие от сухого типа, потеря зрения при влажной ВМД происходит более быстро.

Считается, что вероятность ВМД в основном повышают три основных фактора: полиморфизм гена CFH (генетический маркер T1204C) – 43 %, полиморфизм гена ARMS2 (генетический маркер G205T) – 36 % и курение – 20 %. У гомозигот по измененным (минорным) аллелям генов CFH и ARMS2 риск заболеть ВМД в 50 раз больше, чем у носителей основных аллелей.

Ген CFH кодирует фактор комплемента Н (англ. Complement Factor H), известный как бета-1Н-белок – белок плазмы из суперсемейства регуляторных белков системы комплемента. Система комплемента участвует в регуляции иммунного ответа.

Полиморфизм гена CFH, проявляющийся в замене азотистого основания тимина (Т) на цитозин (С) в 9-м экзоне, повышает риск развития ВМД. Наличие одной копии измененного гена CFH (генотип Т/С) увеличивает вероятность заболевания в 2,5 раза, двух измененных копий (генотип С/С) – в 6 раз, причем у лиц с повышенной массой тела или у курильщиков – в 10 раз. Данный участок называется генетическим маркером T1204C. В результате замены нуклеотида аминокислота тирозин замещается на гистидин в позиции 402 аминокислотной последовательности белка CFH (Tyr402His). Этот участок входит в состав сайта связывания CFH с С-реактивным белком (CRP) – белком острой фазы воспаления, индуктором активации системы комплемента. Вариант фактора комплемента Н (кодируется аллелем С), несущий аминокислоту гистидин в позиции 402, имеет ослабленную ингибирующую белок CRP активность.

В связи с этим генотип С/С ассоциирован с повышенным уровнем С-реактивного белка в сосудистой оболочке глаза, что может провоцировать хроническое воспаление и развитие ВМД. Исследования показали, что неизмененный вариант фактора Н (кодируется аллелем Т) позволяет лучше и эффективнее удалять продукты распада клеток, уменьшать воспаление и защищать от развития патологии.

«Генетическая предрасположенность» к заболеванию это не диагноз, а один из факторов, повышающий риск его развития. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Возможные генотипы

- Т/Т – низкий риск развития возрастной макулярной дегенерации;
- Т/С – умеренный риск развития/прогрессирования возрастной макулярной дегенерации;
- С/С – высокий риск развития/прогрессирования возрастной макулярной дегенерации.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена. Отсутствие нарушения по исследуемому генетическому маркеру не исключает развития заболевания вследствие других причин, в том числе генетических.



Лабораторная служба Хеликс
Единая справочная: 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-78-01-007414 от 12.12.16 г
ISO 9001:2015, ISO 14001:2015, OHSAS 18001:2007; ISO 15189:2012
Код в реестре внешнего контроля качества EQAS 8659
Код в реестре внешнего контроля качества ФСВОК 5871

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!