



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:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

ПЦР анализ мутаций в гене SKI1

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

мутация в гене SKI1

не обнаружена

не обнаружена

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией  М.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-099 ПЦР анализ мутаций в гене cKIT

ГЕН	OMIM
<i>cKIT</i> <i>KIT protooncogene</i> <i>receptor tyrosine kinase</i>	164920

Ген KIT (cKit, CD117) представляет собой трансмембранный гликопротеид, относящийся к III классу рецепторных тирозинкиназ (РТК). Подобно другим РТК, он включает в себя внеклеточный иммуноглобулиноподобный домен, трансмембранный, подмембранный и внутриклеточный домены. Рецептор локализован в клеточной мембране и в физиологических условиях активируется связыванием с лигандом. Активный белок KIT способен присоединять фосфатные группы к другим внутриклеточным белкам, обеспечивая их активацию. Сигнальные пути, которые может стимулировать активный рецептор KIT, контролируют рост, пролиферацию, продолжительность жизни и распространение клеток. Стволовые клетки костного мозга, интерстициальные клетки Кахаля, тучные клетки, меланоциты и ряд других клеток экспрессируют CD117 (KIT). Независимая от присоединения лиганда активация KIT объясняется его мутацией.

Аномалии KIT ассоциированы с некоторыми злокачественными новообразованиями, в том числе острой миелоидной лейкемией, стромальными опухолями желудочно-кишечного тракта, меланомой и карциномой яичек. Патология в гене KIT неоднократно описана у больных с острым миелоидным лейкозом (ОМЛ) с характерными изменениями хромосом, а именно с $t(8;21)(q22;q22)$ и $inv(16)/t(16;16)(q13;q22)$. Эти изменения объединяются в одну группу, т. к. при них повреждаются гены, кодирующие субъединицы фактора CBF (Core Binding Factor).

К болезням, в развитии которых может быть задействована мутация cKit, относится 23 % всех случаев меланом, 70-90 % случаев системного мастоцитоза, 75-85 % случаев гастроинтестинальных стромальных опухолей. Диагностировать аномалии cKit при данных патологиях очень важно, чтобы составить схему лечения с препаратами, специально на них воздействующими, также от результатов исследования зависит прогноз течения заболевания.

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