

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-032 Генетическая диагностика муковисцидоза. Анализ гена CFTR (28 мутаций)

ФАМИЛИЯ
ИМЯ ОТЧЕСТВО




Возраст: 25 лет

Заказ: 00000-0000-00027342

Дата заказа: 21-05-2022

33494 БОЛЬНИЦА

| Ген | Ваш генотип | Риск | Носительство |
|------|-----------------|---|---|
| CFTR | NM (N/ F508del) |  |  |

-  – 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:

Выявлена мутация F508del гена **CFTR** в гетерозиготном состоянии, что не может являться причиной развития клинических проявлений муковисцидоза (по исследованным генетическим маркерам, при аутосомно-рецессивном типе наследования).

Информация о мутации

Мутация F508del относится к классу II по степени повреждения белка: нарушение созревания белка (его вторичной и третичной структур), что приводит к формированию неполноценных хлорных каналов или их полному отсутствию на поверхности клетки.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- При подозрении на муковисцидоз, при наличии клинических признаков заболевания необходимо обратиться к специалисту для полного комплексного обследования.
- Рекомендуется проведение генетического анализа у родственников I степени родства, с целью определения у них возможного носительства мутации.
При планировании семьи рекомендуется генетическое консультирование и молекулярно-генетическое исследование (поиск мутаций в гене CFTR) у партнера для оценки прогноза развития заболевания у детей.

Важно знать: анализируется 28 мутаций гена CFTR, поэтому не исключена вероятность наличия в гене более редких патогенных вариантов, которые не входят в данное исследование, но также могут быть причиной заболевания (в сочетании с выявленной мутацией).

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

42-032 Генетическая диагностика муковисцидоза. Анализ гена CFTR (28 мутаций)

i МУКОВИСЦИДОЗ

Муковисцидоз (МВ) – одно из наиболее распространенных аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний человека. МВ характеризуется нарушением функции эпителия дыхательных путей, кишечника, поджелудочной железы, потовых и половых желез. Это приводит к тяжелым поражениям желудочно-кишечного тракта, органов дыхания, половой системы. Причиной развития МВ являются мутации в гене CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator). Ген CFTR кодирует АТФ-связывающий белок, который формирует канал для ионов хлора в клеточных стенках. Мутации приводят к нарушению транспорта ионов хлора и натрия через мембраны эпителиальных клеток, что сопровождается усилением секреции густой слизи и закупоркой выводящих протоков экзокринных желез.

В анализе проводится исследование 28 мутаций, наиболее часто встречающихся на территории Российской Федерации и связанных с развитием тяжелых клинических форм муковисцидоза. Проведение анализа особенно полезно при планировании семьи в случаях, когда хотя бы у одного из партнеров есть родственники с муковисцидозом. Исследование позволяет выявлять до 95% всех возможных больных, что существенно превышает разрешающие способности утвержденного в России неонатального скрининга. Своевременное выявление мутаций у будущих родителей позволит спланировать беременность для рождения здорового ребенка, а у новорожденных – максимально быстро принять меры по лечению заболевания.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

| ГЕН | Генетические маркеры | Клиническое значение | Возможные генотипы | |
|---|--|---|-------------------------|---|
| CFTR Трансмембранный регулятор ионной проводимости <i>Cystic fibrosis transmembrane regulator</i> OMIM ID: 602421 | 28 наиболее распространенных в России мутаций: Dele2-3, R347H, G542X, 2184insA, 3732delA, G85E, 1078delT, G551D, 2183AA>G, 3821delT, 621+1G>T, I507del, R553X, 2789+5G>A, 3849+10kbC>T, R334W, F508del, 1717-1G>A, R1162X, W1282X, R347P, 1677delTA, 2143delT, S1196X, N1303K, 394delTT, E92K, L138ins. | Различная степень повреждения белка. Клинические проявления заболевания муковисцидоз разной степени тяжести. Скрытое носительство мутации – риск передачи следующему поколению. | NN (норма/норма) | |
| | | | NM (норма/мутация) | ⚡ |
| | | | MM (мутация/мутация) | ⚡ |

⚡ – Клинически значимый генотип.