



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



Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ЗАКАЗ №:
ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:

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

Образец №:

Вид материала: Буккальный (щечный) эпителий

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутаций в гене FLG

Метод и оборудование: Автоматическое секвенирование

Результат

В исследованной области гена FLG
нарушений не выявлено. Генотип
N/N

* - 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  М. И. Скибо/





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



Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-034 Предрасположенность к atopическому дерматиту

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Ваш генотип	Риск
FLG	NN	✓

✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

ⓘ – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Мутаций гена FLG, влияющих на его функцию, по исследованным генетическим маркерам, не выявлено.

КОММЕНТАРИИ:

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

42-034 Предрасположенность к атопическому дерматиту



i АТОПИЧЕСКИЙ ДЕРМАТИТ

Атопический дерматит – хроническое аллергическое заболевание кожи, возникающее, как правило, в раннем детском возрасте у лиц с наследственной предрасположенностью к атопическим заболеваниям с хроническим рецидивирующим течением, характеризующееся кожным зудом и обусловлено гиперчувствительностью как к аллергенам, так и к неспецифическим раздражителям. Атопический дерматит является мультифакторным заболеванием, то есть начало, течение и степень тяжести заболевания обусловлены взаимодействием ассоциированных с данным заболеванием генов и факторов окружающей среды. Барьерная функция рогового слоя – это не только механическая защита, а также сложная биосенсорная функция полупроницаемой мембраны, поддерживающей водный баланс. Нарушение барьерной функции кожи при атопическом дерматите обусловлено мутациями в гене, кодирующем филаггрин (FLG) и находящемся в эпидермальном комплексе. Филаггрин – основной белок, участвующий в дифференцировке клеток эпидермиса и осуществлении его барьерной функции. В тех случаях, когда количество филаггрина уменьшено, как при атопическом дерматите, или отсутствует, как при ихтиозе, качество кожного барьера ухудшается из-за неспособности рогового слоя сохранять влагу.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер		Клиническое значение	Возможные генотипы		
FLG Филаггрин <i>Filaggrin</i> OMIM ID: *135940	R501X	rs61816761	Различная степень повреждения белка. Клинические проявления заболевания разной степени тяжести (нарушения барьерной функции кожи). Носительство мутации – риск передачи следующему поколению.	NN	Мутация не выявлена	
	282del4	rs558269137		NM	Мутация выявлена в гетерозиготном состоянии	
	R2447X	rs138726443		MM	Мутация выявлена в гомозиготном состоянии	
	S3247X	rs150597413				

 – Клинически значимый генотип.