

ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Место приема 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 *

Генотипирование гена PNPLA3 при неалкогольной жировой болезни печени

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)

Результат

Патологической

Патологической аллели

аллели не обнаружено

не обнаружено

* - 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

42-090 Генотипирование гена PNPLA3 при неалкогольной жировой болезни печени

i НЕАЛКОГОЛЬНАЯ ЖИРОВАЯ БОЛЕЗНЬ ПЕЧЕНИ

Неалкогольная жировая болезнь печени (НАЖБП) представляет собой мультифакторное заболевание, которое характеризуется избыточным накоплением жира в печени, инсулинорезистентностью и наличием стеатоза в более чем 5% гепатоцитов. Его частота среди взрослого населения составляет от 17% до 46%. В понятие НАЖБП входят две морфологические формы, значительно отличающиеся по прогнозу: неалкогольный жировой гепатоз и неалкогольный стеатогепатит. В зависимости от тяжести, заболевание может осложняться развитием фиброза, цирроза и гепатоцеллюлярной карциномы.

Полиморфизм гена PNPLA3 является предиктором прогрессирующего течения НАЖБП и основным фактором риска трансформации в цирроз. Молекулярно-генетические исследования показали, что ген PNPLA3 экспрессируется в мембранах гепатоцитов и отвечает за внутрипеченочный липидный обмен путем кодирования синтеза адипонутрина – белка, регулирующего активность триацилглицерол-липазы в адипоцитах.

Отсутствие патологической аллели I148M в гене PNPLA3 значительно снижает риск развития неалкогольного жирового гепатоза и неалкогольного стеатогепатита.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение
PNPLA3 <i>Patatin-like phospholipase domain-containing protein 3 (Adiponutrin)</i> OMIM ID: * 609567	I148M (rs738409)	При носительстве аллели I148M гена PNPLA3 (пататин-подобная фосфолипаза) - нарушение метаболизма триглицеридов, увеличение содержания жира в печени и повышенный риск развития стеатогепатита, фиброза и цирроза печени.

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