

**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 \*

**Анализ гена CFTR (25 мутаций)**

Метод: ДНК-чип.

Результат

мутации не выявлены

не выявлены

Генотип

По исследованным генетическим маркерам нарушений не выявлено. Генотип N/N.

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

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией: Скибо /И.И. Скибо/

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА


42-032 Генетическая диагностика муковисцидоза. Анализ гена CFTR (25 мутаций)



ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Ваш генотип	Риск
CFTR	NN	

-  – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
-  – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

### ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Мутаций по исследованным генетическим маркерам гена CFTR не выявлено.

### КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Важно знать, что данное исследование выявляет 25 мутаций гена CFTR, поэтому не исключена вероятность наличия в гене более редких мутаций, которые могут также являться причиной заболевания.

При подозрении на муковисцидоз, при наличии клинических признаков заболевания необходимо обратиться к специалисту для полного комплексного обследования.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией  
И.И. Скибо

## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-032 Генетическая диагностика муковисцидоза. Анализ гена CFTR (25 мутаций)

### 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 25 мутаций, наиболее часто встречающихся в России, Восточной Европе и Скандинавии 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	<b>25 наиболее распространенных в России мутаций:</b> F508del, Del ex2-3, 2143delT, G542X, G551D, 2184insA, W1282X, N1303K, 3732delA, 1717-1G>A, 1677delTA, 2183AA-G, S1196X, 3821delT, R553X, 1078delT, 1507del, 2789+5G>A, R1162X, 3849+10kbC>T, G85E, 621+1G>T, 347P, R347H, R334W	Различная степень повреждения белка. Клинические проявления заболевания муковисцидоз разной степени тяжести. Скрытое носительство мутации – риск передачи следующему поколению.	NN	
			NM	
			MM	

 – Клинически значимый генотип.