

Пол: Муж
Возраст: 41 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 24.08.2022 07:04
Дата поступления образца: 24.08.2022 20:31
Врач: 06.09.2022 11:11
Дата печати результата: 20.09.2022 17:53

Исследование	Результат	Комментарий
CFTR	не обнаружено	Протестировано наличие мутаций del21kb, delF508, delI507, 1677delTA, 2143delT, 2184insA, 394delTT, 3821delT, L138ins, G542X, W1282X, N1303K, R334W, 3849+10kbC>T, 604insA, 3944delTG, S1196X, 621+1g>t, E92K, 3272-26A>G, 4015delA, 4022insT, W1282R, 2785+5G>A, 3272-16T>A, S466X, 1898+1G>A, R347P, S945L, 3120+1G>A в гене, ответственном за развитие муковисцидоза. Результат прилагается на отдельном бланке.

Комментарии к заявке:

Лабораторные исследования выполнены ООО «ИНВИТРО» (РФ, ОГРН 1037739468381, лицензия № ЛО-43-01-002423 от 02.11.2016)

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования.
www.invitro.by

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Подпись заведующего КДЛ ИООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» в настоящем бланке результатов лабораторных исследований:

- не является подписью врача, выполнившего лабораторные исследования;
- подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» на наличие 30 наиболее частых мутаций в гене CFTR (тест № 7791I Муковисцидоз).

Протестирован ген:

- CFTR (del21kb, F508del, I507del, 1677delTA, 2143delT, 2184insA, 394delTT, 3821delT, L138ins, G542X, W1282X, N1303K, R334W, 3849+10kbC>T, 604insA, 3944delGT, S1196X, 621+1g>t, E92K, 3272-26A>G, 4015delA, 4022insT, W1282R, 2785+5G>A, 3272-16T>A, S466X, 1898+1G>A, 3120+1G>A, R347P, S945L) – ген трансмембранного регулятора муковисцидоза.

Муковисцидоз – наследственное заболевание, при котором поражаются железы внешней секреции (железы бронхолегочной системы, поджелудочная железа, печень, потовые, слюнные железы, железы кишечника, половые железы). Симптомы муковисцидоза связаны с тем, что секреты этих желез становятся вязкими, густыми, из-за чего их выделение затруднено. Частота заболеваемости по РФ составляет 1:8000-1:10000. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Развитие заболевания связывают с мутациями в гене CFTR. Известно более 1500 мутаций в этом гене. Наличие мутации в гетерозиготной форме в сочетании с аллелем 5T в области TT-полиморфизма, способствует развитию обструкции (непроходимости) семявыносящих протоков и обуславливает нарушение сперматогенеза (исследование области TT-полиморфизма проводится в рамках № 146ГП и № 107ГП).

В результате исследования в гене CFTR **30 наиболее распространенных мутаций, ответственных за развитие муковисцидоза, не выявлено.**

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача