

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 33 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 30.01.2021 11:43
Дата поступления образца: 01.02.2021 08:43
Врач: 15.02.2021 11:44
Дата печати результата: 04.03.2021 16:59

Исследование	Результат	Комментарий
SMN1 (del 7,8 экзонов)	НЕ ОБНАР	Протестирован ген, ответственный за развитие спинальной амиотрофии.
PAH	НЕ ОБНАР	Протестировано наличие мутаций: R408W, IVS12+1G>A, IVS10-11G>A, P281L, R261Q, R252W, IVS4+5G>T, R158Q, EX5del в гене, ответственном за развитие фенилкетонурии.
CFTR	не обнар	Протестировано наличие мутаций del21kb, delF508, 2183AA>G, 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 в гене, ответственном за развитие муковисцидоза.
Ген GJB2 м.	не обнар	Протестировано наличие мутаций: с.35delG, с.-23+1G>A (IVS1+1G>A), с.101T>C (p.Met34Thr), с.167delT, с.235delC, с.313_326del14, с.358_360delGAG (p.Glu120del), 101kdel(GJB2-D13S175), 309kdel(GJB6-D13S1830). Проводилось исследование на предмет выявления Нейросенсорной несиндромальной тугоухости. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.by/c> описанием исследования.

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

ФИО пациента, 1987 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью определения носительства мутаций в генах частых аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний.: Муковисцидоз (ген CFTR), Нейросенсорная несиндромальная тугоухость (глухота) – (ген GJB2), Фенилкетонурия (ген PAH), Проксимальная спинальная мышечная атрофия I, II, III типов –(ген SMN1) (профиль № 126).

В заключении используются следующие термины :

Гомозиготное состояние (носительство)– состояние, при котором оба гена в паре (все гены у человека парные) являются либо нормальными, либо мутантными

Гетерозиготное состояние (носительство) – состояние, когда один ген из пары нормальный, а второй – несет в себе мутацию

Приблизительно половина всех случаев наследования болезней происходит, когда оба родителя не страдают наследственными заболеваниями, однако, являются носителями поврежденных генов в гетерозиготном состоянии (когда одна хромосома несет поврежденный ген, а другая – нормальный). Такой тип наследования называется аутосомно-рецессивным типом. Для некоторых таких болезней доказана частая встречаемость в популяции (примерно 1:30 – 1:50) Диагностика носительства таких «молчащих мутаций» позволяет предотвратить рождение в дальнейшем детей с наследственной патологией

Полученные результаты:

ДНК	Фамилия, И.О.	SMN1	CFTR	PAH	GJB2
1983		Делеции не обнаружено	Мутаций не обнаружено	Мутаций не обнаружено	Мутаций не обнаружено

1. Муковисцидоз - мутации гена CFTR (22 мутации)

Данный анализ предназначен для выявления мутаций, связанных с одним из наиболее частых моногенных заболеваний - муковисцидозом. Исследование мутаций гена CFTR может иметь диагностическое значение (у больных с клиническими проявлениями заболевания, а также прогностическое значение с целью выявления носительства неблагоприятных мутаций у здоровых лиц, вступающих в брак и/или планирующих деторождение. Кроме того, исследование на наличие мутаций в гене CFTR проводят при мужском бесплодии (отсутствие или непроходимость семявыносящих путей).

Муковисцидоз связан с мутацией в гене CFTR (CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR, или MBTP - трансмембранный регулятор муковисцидоза). Этот ген локализован на длинном плече хромосомы 7(7q31.2). В настоящее время описано более полутора тысяч различных мутаций в этом гене, однако лишь несколько из них встречаются с частотой более 1%. Самой распространенной мутацией является Del F508 (делеция 3 нуклеотидов, кодирующих фенилаланин в положении 508). Доля ее в России составляет около 55% среди всех мутаций при муковисцидозе. 22 наиболее частых мутаций в гене CFTR: del21kb, delF508, 2183AA>G, 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.. Суммарная информативность системы составляет около 80% от общего числа поврежденных при муковисцидозе хромосом.

В образце ДНК пациента не выявлены мутации гена CFTR ни в гомо-, ни в гетерозиготном состоянии. Соответственно, он не заболеет данным заболеванием. Вероятность данного заболевания у его потомков также низкая.

2. Нейросенсорная несиндромальная тугоухость (глухота) - мутация 35 del G гена GJB2 (Cx26)

Данный анализ предназначен для выявления мутации, связанной с одним из наиболее частых моногенных заболеваний - нейросенсорной несиндромальной тугоухостью (глухотой). Обнаружение мутации 35 del G гена GJB2 в гомозиготном состоянии позволяет точно поставить диагноз больному, а обнаружение данной мутации в гетерозиготном состоянии у обоих супругов - сделать заключение о высоком риске рождения ребёнка с нейросенсорной несиндромальной тугоухостью и спланировать профилактические мероприятия по проведению дородовой диагностики этого заболевания на ранних сроках беременности.

Для диагностики аутосомно-рецессивной несиндромальной нейросенсорной тугоухости проведено исследование наличия 9-и наиболее частых патогенных вариантов в гене GJB2: с.35delG, с.-23+1G>A (IVS1+1G>A), с.101T>C (p.Met34Thr), с.167delT, с.235delC, с.313_326del14, с.358_360delGAG (p.Glu120del) и 10 kbdel (GJB2-D13S175) (NC_000013.10:g.20,757,021_20,858,394del) и 30 kbdel, (GJB6-D13S1830) (NC_000013.10:g.20,797,177_21,105,945del). Применяемый подход позволяет выявлять более 99% мутаций в гене GJB2.

В образце ДНК пациента не выявлены мутации гена GJB2 ни в гомо-, ни в гетерозиготном состоянии. Соответственно, он не заболеет несиндромальной нейросенсорной тугоухостью. Вероятность данного заболевания у его потомков также низкая.

3. Фенилкетонурия - мутация гена PAH (8 мутаций)

Данный анализ предназначен для выявления мутаций, связанных с одним из наиболее частых моногенных заболеваний - фенилкетонурией. Исследование мутаций гена фенилаланин-4-гидроксилазы может иметь диагностическое значение (у больных с клиническими проявлениями заболевания), а также прогностическое значение с целью выявления носительства неблагоприятных мутаций у здоровых лиц, вступающих в брак и/или планирующих деторождение.

Тип наследования ФКУ – аутосомно-рецессивный. Заболевание связано с мутацией в гене ФАГ (PAH) фенилаланингидроксилазы. Ген локализован на длинном плече хромосомы 12, участке 12q22-q24.1. На сегодняшний день в гене ФАГ описано свыше 400 мутаций, частота и встречаемость которых характеризуется существенными межпопуляционными различиями. Однако лишь несколько из них встречаются с частотой более 1%. Самой распространенной мутацией для жителей Европы является миссенс-мутация в экзоне 12 гена ФАГ – R408W.

При данном исследовании проводится выявление 9 наиболее частых патогенных вариантов в гене PAH: IVS4+5G>T (с.441+5G>T), EX5del4154ins268, (с.442-2913_509+1173del4154ins268), p.Arg158Gln (с.473G>A), p.Arg252Trp (с.754C>T), p.Arg261Gln (с.782G>A), p.Pro281Leu (с.842C>T), IVS10-11G>A (с.1066-11G>A), p.Arg408Trp (с.1222C>T), IVS12+1G>A (с.1315+1G>A.) Суммарная информативность системы составляет 81% от числа поврежденных хромосом.

В образце ДНК пациента не выявлены мутации гена PAH ни в гомо-, ни в гетерозиготном состоянии. Соответственно, он не заболеет фенилкетонурией. Вероятность данного заболевания у его потомков также низкая.

4. Проксимальная спинальная мышечная атрофия I, II, III типов – делеции в 7,8 экзонах гена SMN1

Данный анализ предназначен для выявления мутаций, связанных с одним из наиболее частых моногенных заболеваний - проксимальной спинальной мышечной атрофии I, II, III типов. Исследование делеций 7 и 8 экзонов гена SMN может иметь диагностическое значение (у больных с клиническими проявлениями заболевания), а также прогностическое значение с целью выявления носительства неблагоприятных делеций у здоровых лиц, вступающих в брак и/или планирующих деторождение.

Ген, ответственный за возникновение проксимальной спинальной амиотрофии I-IV типа, названный SMN (survival motor neuron gene), расположен в районе 5q13 и представлен двумя схожими по строению копиями (теломерной - SMNt и центромерной - SMNc). У 96% пациентов с различными типами спинальной амиотрофии регистрируется делеция гена SMNt.

В образце ДНК пациента не выявлена делеция 7-8 экзонов гена SMN1 ни в гомо- ни в гетерозиготном состоянии. Соответственно, он не заболеет спинальной мышечной атрофией. Вероятность данного заболевания у его потомков также низкая.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Таким образом, у пациента не выявлены мутации в генах частых наследственных заболеваний, что делает маловероятным у него наличие данных болезней, а также появление у него детей с такими заболеваниями. При планировании беременности обследование супруги на носительство данных заболеваний не целесообразно.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)