

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 35 лет
 ИНЗ: 999999999
 Дата взятия образца: 08.11.2023
 Дата поступления образца: 08.11.2023
 Врач: 23.11.2023
 Дата печати результата: 23.11.2023

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, IVS1011G>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(GJB2D13S175), 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 с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие частых мутаций в генах наиболее распространенных аутосомно-рецессивных заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурия, нейросенсорная несиндромальная тугоухость, спинальная амиотрофия (тест № 126ГП).

Протестированы гены, ответственные за развитие:

- Муковисцидоза - ген *CFTR* (с.54-5940_273+10250del21kb (CFTRdele2,3), с.1521_1523delCTT (F508del), с.2051_2052delAAinsG (2183AA>G), с.1545_1546delTA (1677delTA), с.2012delT (2143delT), с.2052dupA (2184insA), с.262_263delTT (394delTT), с.3691delT (3821delT), с.413_415dupTAC (L138ins), с.1624G>T (G542X), с.3846G>A (W1282X), с.3909C>G (N1303K), с.1000C>T (R334W), с.3718-2477C>T (с.3717+12191C>T; 3849+10kbC>T), с.472_473insA (604insA), с.3816_3817delGT (3944delGT), с.3587C>G (S1196X), с.489+1G>T (621+1G>T), с.274G>A (E92K), с.3140-26A>G (3272-26A>G), с.3883delA (4015delA), с.3891dup (4022insT))
- Фенилкетонурии – ген *PAH* (с.441+5G>T (IVS4+5G>T), с.4422913_509+1173del4154ins268 (EX5del4154ins268), с.473G>A (p.Arg158Gln), с.754C>T (p.Arg252Trp), с.782G>A (p.Arg261Gln), с.842C>T (p.Pro281Leu), с.1066-11G>A (IVS10-11G>A), с.1222C>T (p.Arg408Trp), с.1315+1G>A (IVS12+1G>A))
- Нейросенсорной несиндромальной тугоухости – ген *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), 101kbbdel (GJB2D13S175)(NC_000013.10:g.20,757,021_20,858,394del), 309kbbdel (GJB6-D13S1830)(NC_000013.10:g.20,797,177_21,105,945del))
- Спинальная амиотрофия – ген *SMN1* (делеция экзонов 7-8)

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. Известно более 1500 мутаций в этом гене, однако лишь несколько из них встречаются с частотой более 1%. Самой распространенной мутацией является F508del. Доля ее в России составляет около 55% среди всех мутаций при муковисцидозе.

Фенилкетонурия (ФКУ) - наследственное заболевание, характеризующееся накоплением в организме фенилаланина и токсичных продуктов его обмена из-за дефекта фермента фенилаланин-4-гидроксилазы. Тип наследования ФКУ – аутосомно-рецессивный. На сегодняшний день 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 *PAH* – R408W.

Нейросенсорная несиндромальная тугоухость – наследственное заболевание, при котором снижается слуховая функция вплоть до полной потери слуха (глухота). Наиболее частый генетический вариант среди аутосомно-рецессивных форм нейросенсорной тугоухости обусловлен мутациями в гене *GJB2*, продукт которого – белок коннексин 26 – участвует в образовании межклеточных контактов в тканях внутреннего уха. Частота носителей распространенной мутации 35delG в гене *GJB2* в большинстве регионов России составляет от 2 до 4%.

Спинальная амиотрофия (проксимальная спинальная мышечная атрофия) - группа наследственных заболеваний, обусловленная нарастающей гибелью мотонейронов передних рогов спинного мозга. Клинические варианты различаются по возрасту начала и тяжести клинического течения. Ген, ответственный за возникновение проксимальной спинальной амиотрофии, представлен двумя схожими по строению копиями: теломерной – *SMNt* или *SMN1* и центромерной – *SMNc* или *SMN2*. У 96% пациентов с различными типами спинальной амиотрофии регистрируется делеция 7 и 8 экзонов гена *SMN1*.

Исследование вышеперечисленных мутаций 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.

В результате исследования частых мутаций в генах наиболее распространенных аутосомно-рецессивных заболеваний не выявлено:

ДНК	Ф.И.О.	SMN1	CFTR	PAH	GJB2
3779		Делеции не обнаружено	Делеции не обнаружено	Делеции не обнаружено	Делеции не обнаружено

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

М.П. / Подпись врача