

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 1 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.07.2022
Дата поступления образца: 07.07.2022
Врач: 30.07.2022
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Поражения печени, гены АТР7В, PNPLA3, SERPINA1, ч.м	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 2021 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью проведения скрининга на генетическую патологию печени (профиль № 77799).

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.

Дефицит альфа-1-антитрипсина (А1АТ) является наследственным заболеванием, связанным с дефектом гена SERPINA1, которое приводит к патологии легких и печени. Степень вовлечения печени в патологический процесс может быть различной и варьирует в зависимости от возраста дебюта заболевания и выраженности симптомов – от хронического гепатита и цирроза до фульминантного (молниеносного) гепатита с развитием острой печеночной недостаточности. Наиболее вероятным патогенным механизмом поражения печени является накопление полимеров А1АТ в гепатоцитах с их последующим апоптозом.

Исследуются 2 наиболее распространенные мутации в гене SERPINA1, кодирующем А1АТ - G264V и G342L.

Болезнь Вильсона-Коновалова является относительно редким аутосомно-рецессивным наследственным нарушением обмена меди. Это состояние характеризуется чрезмерным отложением металла в печени, мозге и других тканях.

Симптомы заболевания включают в себя: желтуху, отеки голеней, асцит, образование артериально-венозных анастомозов. Характерным патогномоничным симптомом заболевания является отложения меди в виде коричневого ободка на роговице глаз (кольца Кайзера-Флейшера). У ряда пациентов на передний план выходят неврологические нарушения - тремор, непроизвольные движения, дисфагия, отсутствие координации, спастичность и ригидность мышц.

В основе патогенеза заболевания лежит нарушение выведения избытка меди вследствие дефекта в гене АТР7В. Наиболее распространенной мутацией является Н1069Q.

Наследственный гемохроматоз - группа генетических нарушений, характеризующихся накоплением железа в различных органах и тканях. Поражение печени обычно включают гепатомегалию, формирование фиброза и цирроза печени и портальную гипертензию. Нередко эти состояния приводят к хронической печеночной недостаточности.

Заболевание обусловлено мутациями в гене HFE, приводящими к недостаточному уровню функционального гепсидина, что приводит к избыточному всасыванию железа из ЖКТ. Наиболее распространённые мутации - C282Y, H63D и S65C.

Неалкогольная жировая болезнь печени (жировой гепатоз) – наиболее распространенное заболевание печени, часто ассоциированное с ожирением, инсулинорезистентностью и метаболическим синдромом. У ряда лиц заболевание осложняется формированием воспаления печени (неалкогольный стеатогепатит). Хроническая воспалительная реакция ведет к развитию фиброза и цирроза, а также предрасполагает к развитию рака печени.

Главным генетическим фактором перехода стеатоза в неалкогольный стеатогепатит является полиморфизм гена PNPLA3 I148M. Мутантный белок препятствует расщеплению липидов в гепатоцитах, а также стимулирует клетки, секретирующие коллаген. Кроме того, наличие полиморфизма ассоциировано с более агрессивным течением всех диффузных заболеваний печени.

В образце ДНК обследуемого был проведён скрининг на генетическую патологию печени (мутации H63D, S65C, C282Y в гене HFE, 13 мутаций в гене АТР7В, PiZ и PiS мутации в гене белка А1АТ, I148M в гене PNPLA3).

Полученные результаты.

№	Ген	Мутация	Результат
1.	SERPINA1	PiZ (G342L)	Мутация не выявлена
2.	SERPINA1	PiS (G264V)	Мутация не выявлена
3.	ATP7B	c. 2532delA	Мутация не выявлена
4.	ATP7B	c.1340_1343del4	Мутация не выявлена
5.	ATP7B	c.1770insT	Мутация не выявлена
6.	ATP7B	c.2304insC	Мутация не выявлена
7.	ATP7B	H1069Q	Мутация не выявлена
8.	ATP7B	c.3402delC	Мутация не выявлена
9.	ATP7B	c. 3942delAT	Мутация не выявлена
10.	ATP7B	3947delG	Мутация не выявлена
11.	ATP7B	3029insT	Мутация не выявлена
12.	ATP7B	3031insC	Мутация не выявлена
13.	ATP7B	c.3627_3630del4	Мутация не выявлена
14.	ATP7B	3649_3654del6	Мутация не выявлена
15.	PNPLA3	I148M	Мутация не выявлена
16.	HFE	H63D	Мутация не выявлена
17.	HFE	S65C	Мутация не выявлена
19.	HFE	C282Y	Мутация не выявлена

Мутации не выявлены (вариант N/N).

Полученный результат не исключает наследственного заболевания печени у обследуемого - возможны более редкие мутации в исследованных генах и мутации в других генах.

Если есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача