

ФИО
Пол: **Муж**
Возраст: **30 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 03.04.2025 08:06
Дата поступления образца: 04.04.2025 05:40
Врач: 13.05.2025 13:01
Дата печати результата: 13.05.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Крупные делеции/дупликации CFTR	не обнар	Протестировано наличие крупных делеций/дупликаций и с.1521_1523delCTT (F508del) в гене CFTR, ответственном за развитие муковисцидоза. 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

Пациент обследован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие крупных делеций/дупликаций в гене CFTR по тесту № 7093:

**Муковисцидоз
(CYSTIC FIBROSIS; CF; OMIM 219700)**

Муковисцидоз – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся поражением желез внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта.

Ген CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) ответственный за развитие заболевания локализован на длинном плече хромосомы 7 в регионе 7q31.2.

В гене описано свыше двух тысяч различных патогенных вариантов. Самой частой мутацией является с.1521_1523delCTT (F508del) - делеция трех нуклеотидов, кодирующих фенилаланин в положении 508. Частота встречаемости с.1521_1523delCTT (F508del) в РФ – до 55% от всех мутаций гена CFTR. Крупные делеции составляют 1-3% от всех мутаций гена CFTR.

РЕЗУЛЬТАТ

ДНК	Фамилия, И.О.	ген CFTR	патогенный вариант с.1521_1523del
11574		Протяженные делеции и дупликации не обнаружены	не обнаружен

При исследовании образцов ДНК в гене CFTR анализируемых патогенных вариантов, ответственных за развитие заболевания, **не обнаружено**.

Важно понимать, что отсутствие проанализируемых патогенных вариантов в гене CFTR полностью не исключает вероятность носительства иных патогенных вариантов гена, поэтому окончательное решение о диагнозе принимает лечащий врач на основании клинических и лабораторных данных.

Возможен анализ всей кодирующей последовательности гена CFTR.

Рекомендуется очная консультация врача-генетика.

к.м.н. врач-генетик