

ФИО
Пол: **Муж**
Дата рождения: **20.02.2006**
Возраст: **18 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 30.01.2025 08:33
Дата поступления образца: 31.01.2025 09:39
Врач: 07.02.2025 17:58
Дата печати результата: 21.10.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Недостаточность глюкоза-6 фосфат-дегидрогеназы	СМ.КОММ.	Обнаружен патогенный вариант: гемизиготный вариант с.653C>T (p.Ser218Phe; rs5030868). 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» по тесту 7311:

Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью глюкоза-6 фосфат-дегидрогеназы (ген G6PD).

Проанализирован ген:

- G6PD

Ген G6PD кодирует фермент глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы, локализован на X-хромосоме. Патогенные варианты в гене G6PD являются причиной развития гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью глюкоза-6 фосфат-дегидрогеназы.

Дефицит глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы - наследственное X-сцепленное заболевание, характеризующееся снижением активности фермента глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы. Чаще всего заболевание протекает бессимптомно. Клинические проявления заболевания у носителей патогенных вариантов гена G6PD могут быть спровоцированы рядом экзогенных агентов (приемом некоторых групп препаратов, инфекционными заболеваниями и др.).

Клинически заболевание может проявляться неонатальной желтухой, острой гемолитической анемией, хронической несфероцитарной гемолитической анемией, а также фавизмом. Симптомы и тяжесть течения варьируют в зависимости от активности фермента. Характерными лабораторными признаками являются ретикулоцитоз, повышение уровня билирубина и лактатдегидрогеназы, снижение уровня гаптоглобина, гематурия.

РЕЗУЛЬТАТ

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
7311	Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью глюкозо-6 фосфат-дегидрогеназы (ген G6PD)		Патогенных вариантов в гене G6PD обнаружено не было	Обнаружен патогенный вариант: гемизиготный вариант c.653C>T (p.Ser218Phe; rs5030868).

В результате проведенного исследования в гене G6PD обнаружен патогенный гемизиготный вариант c.653C>T (p.Ser218Phe; rs5030868).

Патогенный вариант c.653C>T (p.Ser218Phe; rs5030868) в гемизиготном состоянии описан при недостаточности глюкоза-6 фосфат-дегидрогеназы.

Патогенные варианты в гене G6PD классифицируются по их влиянию на активность фермента (рекомендации ВОЗ 2022):

ИНЗ 999999999

класс А - активность фермента <20%, ассоциирована с хронической несфероцитарной гемолитической анемией,
класс В - активность фермента <45%, ассоциирована с острой гемолитической анемией,
класс С - активность 60-150%, не ассоциирована с анемией.

Поэтому при выявлении патогенных вариантов в гене G6PD требуется исследование активности фермента глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы.

Диагноз ставится лечащим врачом на основании результатов лабораторного, молекулярно – генетического обследований и клинической картины.

Рекомендуется:

1. Очная консультация врача – генетика.
2. Консультация гематолога, терапевта.

к.м.н. врач-генетик