

<b>Пациент:</b> ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ			
<b>Заказ:</b>	<b>Дата регистрации:</b> 02.10.2023		
<b>Дата рождения:</b> 10.10.1980	<b>Возраст:</b> 42 г.	<b>Пол:</b> М	
<b>ЛПУ:</b> Образец результата		<b>Код ЛПУ:</b> 99991264	

### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

<b>Дата взятия биоматериала:</b>	
<b>Заявка:</b> 7017342457	<b>Материал:</b> Кровь венозная (с ЭДТА)
<b>Исследование:</b> Обнаружение патологических аллелей Z и S в гене SEPRINA1	

Параметр	Результат
Обнаружение патологических аллелей Z и S в гене SEPRINA1	Готов (см. приложение)

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.  
 ISO 9001:2015 сертификат соответствия №RU.097A.00415, действителен до 19.10.2025  
 ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

**ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ** Врач КЛД: Шипулина О. Ю.

Страница 1 из 2

Дата готовности результата: 02.10.2023 12:09

Дата печати результата: 07.11.2023 13:30:06 **Результат выдал:**



подпись



ФИО больного: Иванов Иван Тест  
Номер заказа: #75870  
Регистрация: договор 1

№ материала:



123456

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
42-089	Генодиагностика Z и S аллелей при альфа-1 антитрипсиновой недостаточности	генотип	Патологические аллели PiZ и PiS не обнаружены	<u>Обнаружена патологическая аллель: ZZ</u>

#### Комментарий лаборатории

Обнаружение мутации в обоих аллелях гена SERPINA1 с большой вероятностью указывает на недостаточность альфа-1 антитрипсина (A1AT). Обычно мутация в обоих аллелях гена приводит к значительному снижению концентрации A1AT, однако, клинические проявления недостаточности A1ATH возникают не у всех. Альфа-1-антитрипсин (A1AT) представляет собой синтезируемый печенью острофазный белок, который воздействует на многие иммунные процессы, при этом его активность направлена на уменьшение тканевого повреждения при воспалении. Недостаточность A1AT представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся нарушением функции A1AT вследствие мутации в гене SERPINA1. Наиболее часто A1ATH обусловлена наличием PiZ и PiS аллелей, встречаемость которых увеличена среди больных ХОБЛ, гранулёматозом с полиангиитом, циррозом печени. Снижение концентрации A1AT и нарушение его функциональной активности приводит к усугублению нейтрофильного воспаления и тканевого повреждения любой этиологии, особенно характерно при этом поражение лёгких с развитием эмфиземы. Накопление aberrантного белка A1AT в гепатоцитах приводит к цитолитическому синдрому, фиброзу и циррозу печени, а также повышению риска развития гепатоцеллюлярной карциномы. Данные фенотипы недостаточности A1AT могут сопутствовать друг другу, но часто в клинической картине превалирует один из синдромов. Диагноз недостаточности A1AT подтверждается при наличии патологических аллелей PiZZ, PiSZ и PiSS. Интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network, 2014.

#### ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 14.10.2022

Дата печати результата: 07.02.2023