

<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> 7017342364	<b>Материал:</b> Кровь венозная (с ЭДТА)
<b>Исследование:</b> Диагностика наследственной формы панкреатита (PRSS1, SPINK1)	

Параметр	Результат
Диагностика наследственной формы панкреатита (PRSS1, SPINK1)	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 12:03

Дата печати результата: 02.10.2023 12:03:36

**Результат выдал:**



подпись



ФИО больного: Иванов Иван Тест  
Номер заказа: #75870  
Регистрация: Наука

№ материала:



123456

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
для шаблона	<b>Диагностика наследственной формы панкреатита (PRSS1, SPINK1)</b>			
	Мутации в гене PRSS1		Полиморфизма R122H гена PRSS1 обнаружено не было	<b>Обнаружена гетерозиготная мутация R122H в гене PRSS1</b>
	Мутации в гене SPINK1		Полиморфизма N34S гена SPINK1 обнаружено не было	Полиморфизма N34S гена SPINK1 обнаружено не было

#### Комментарий лаборатории

У пациента обнаружен патогенный полиморфизм гена PRSS1. Наличие полиморфизма R122H в гене PRSS1 свидетельствует о высокой предрасположенности к развитию наследственного панкреатита.

Полиморфизм R122H в гене PRSS1 являются одной из основных причин наследственной формы панкреатита. PRSS1-ассоциированный наследственный панкреатит имеет высокий уровень пенетрантности (около 80%), что означает, что у 20% носителей может не развиться ни одного эпизода воспаления поджелудочной железы. Также носительство полиморфизмов данного гена ассоциировано с повышенным риском рака поджелудочной железы, характеризующимся крайне неблагоприятным прогнозом.

Ген PRSS1 кодирует катионный трипсиноген, профермент одного из основных компонентов сока поджелудочной железы. Его активная форма, трипсин, отвечает за расщепление белков до пептидов и аминокислот для последующего всасывания в ЖКТ. Трипсин находится в поджелудочной железе в виде профермента, активация которого происходит только в просвете кишечника. При наличии полиморфизма R122H в гене PRSS1 трипсиноген приобретает устойчивость к действию протеаз и способность к аутоактивации. Трипсиноген теряет свою стабильность и становится способным переходить в активную форму, не выходя из протоков железы. Этот феномен становится ключевым в патогенезе наследственного панкреатита – происходит неконтролируемое высвобождение и активация панкреатического сока с развития аутолиза (самопереваривания) железы.

У пациента не обнаружено полиморфизма N34S. Отсутствие полиморфизмов в гене SPINK1 в совокупности с отрицательным результатом исследования гена PRSS1 практически исключает наследственную форму панкреатита, однако не противоречит диагнозу острый или хронический панкреатит.

Ген SPINK1 кодирует панкреатический ингибитор секреции трипсина. Его основной функцией является связывание с трипсином в тканях поджелудочной железы и ингибирование его активности, препятствуя развитию каскада расщепления трипсиногена и других зимогенов. Кроме того, продукт гена SPINK1 начинает более активно вырабатываться в ответ на воспаление в клетках поджелудочной железы, тем самым предохраняя ее от повреждения ферментами. При наличии полиморфизмов в гене SPINK1 структура кодируемого белка нарушается, и он теряет свою нормальную активность, что закономерно проявляется в виде нарушения первой линии защиты от внутрисекреторической активации трипсина и приводит к развитию панкреатита.

#### ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 14.10.2022

Дата печати результата: 12.12.2022