

Пациент: ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ

Заказ:

Дата регистрации: 02.10.2023

Дата рождения: 10.10.1980

Возраст: 42 г.

Пол: М

ЛПУ: Образец результата

Код ЛПУ: 99991264

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:

Заявка: 7017342499

Материал: Кровь венозная (с ЭДТА)

Исследование: Диагностика наследственной фруктоземии (р.A149P, р.A174D в гене ALDOB)

Параметр

Диагностика наследственной фруктоземии (р.A149P, р.A174D в гене ALDOB)

Результат

Готов (см. приложение)

Результатом 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 №РУ.097А.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: 08.11.2023 11:47

Дата печати результата: 08.11.2023 11:47:48 Результат выдал:

подпись



ФИО больного:

Номер заказа:

Регистрация:

№ материала:



810467696978

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
	Фруктоземия (ген ALDOB)		Не обнаружено патогенных вариантов p.A149P, p.A174D в гене ALDOB	<u>Обнаружен патогенный вариант: гомозиготный вариант p.A174D в гене ALDOB.</u>

Комментарий лаборатории

У пациента обнаружено патогенное изменение гена ALDOB. Выявление патогенных вариантов p.A149P, p.A174D в гомозиготной форме или в виде сложной гетерозиготы в транс- положении подтверждает диагноз наследственной фруктоземии. Гетерозиготное носительство вариантов не проявляется клинически, но увеличивает риск развития заболевания в последующих поколениях. При нарушениях в гене ALDOB, кодирующем альдолазу B, развивается наследственная непереносимость фруктозы. Это генетически обусловленное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся невозможностью использовать фруктозы в качестве источника энергии и сопутствующим поражением печени и другими метаболическими нарушениями. Вследствие прерывания метаболических путей расщепления фруктозы из-за дефицита альдолазы B происходит торможение распада гликогена и мобилизация окисления жирных кислот. Это обуславливает гипогликемию (снижение уровня глюкозы крови), накопление кетоновых тел и ацидоз, а также снижение синтеза АТФ (молекулярный источник энергии в клетках). Дебют заболевания обычно ассоциирован с введением сладких прикормов в рацион ребенка (соки, фруктовые пюре, каши). После приема пищи развивается парадоксальное понижение уровня глюкозы крови, ребенок становится вялым, возникает тошнота, рвота, диарея, потливость, трепор, вплоть до развития судорог. При отсутствии коррекции диеты происходит поражение печени с сопутствующим увеличением органа, развитием желтухи и разрушением клеток печени. Возможна более поздняя манифестация непереносимости фруктозы, когда в первые годы жизни можно отметить плохой набор массы тела ребенком, низкую физическую активность в сочетании с гипервозбудимостью, плаксивостью, желтушным окрашиванием склер и слизистых, увеличением объема живота. При тяжелых формах течения заболевания возможны осложнения в виде метаболического ацидоза, вторичной подагры, гипофосфатемии и цирроза печени. Основным методом лечения является строгое ограничение фруктозы в рационе ребенка.

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 19.10.2023

Дата печати результата: 08.11.2023