

Пациент: ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ			
Заказ:	Дата регистрации: 24.10.2023		
Дата рождения: 10.10.1980	Возраст: 43 г.	Пол: М	
ЛПУ: Образец результата		Код ЛПУ: 99991264	

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:	
Заявка: 7017630146	Материал: Цельная кровь ЭДТА
Исследование: Генетическая предрасположенность к синдрому удлиненного интервала QT	

Параметр	Результат
Генетическая предрасположенность к синдрому удлиненного интервала QT	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: Станкевич Л. И.

Страница 1 из 3

Дата готовности результата: 24.10.2023 16:28

Дата печати результата: 24.10.2023 16:28:33

Результат выдал:

подпись



Результат исследования № 0000054559 от 16.10.2023

ФИО: ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения:

Пол: М

Дата взятия биоматериала: 16.10.2023

Дата регистрации: 16.10.2023

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000054559*

Отделение / карта / ЛПУ: / /1000

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность. Синдром удлиненного интервала QT. Синдром Бругада (Клинические рекомендации МЗ РФ №386 2016)**

Фенотип **Удлинение интервала QT на ЭКГ**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
KCNH2	Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство H	c.2350C>T; p.Arg784Trp	Arg/Arg	Среднепопуляционный
KCNH2	Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство H	c.2690A>C; p.Lys897Thr	Lys/Lys	Среднепопуляционный
KCNH2	Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство H	c.3140G>T; p.Arg1047Leu	Arg/Arg	Среднепопуляционный
KCNQ1	Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство Q	g.2528019G>A; c.477+1G>A	G/G	Среднепопуляционный
KCNQ1	Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство Q	g.2583453G>A; c.940G>A; p.Gly314Ser	G/G	Среднепопуляционный
KCNQ1	Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство Q	g.2583535C>T/A/G; c.1022C>T/A/G; p.Ala341Val/Glu/Gly	C/C	Среднепопуляционный
SCN5A	Натриевый канал, потенциал-зависимый, субъединица альфа 5	g.38606743C>T; c.1066G>A; p.Asp356Asn	C/C	Среднепопуляционный
SCN5A	Натриевый канал, потенциал-зависимый, субъединица альфа 5	g.38603929T>C; c.1673A>G; p.His558Arg	C/C	Повышенный
SCN5A	Натриевый канал, потенциал-зависимый, субъединица альфа 5	g.38551022C>T; c.5350G>A; p.Glu1784Lys	C/C	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.

Заключение

KCNH2(c.2350C>T; p.Arg784Trp)	Вариант с.2350C>T в гене KCNH2 не обнаружен.
KCNH2(c.2690A>C; p.Lys897Thr)	Вариант с.2690A>C в гене KCNH2 не обнаружен.
KCNH2(c.3140G>T; p.Arg1047Leu)	Вариант с.3140G>T в гене KCNH2 не обнаружен.
KCNQ1(g.2528019G>A; c.477+1G>A)	Патогенная мутация с.477+1G>A в гене KCNQ1 не обнаружена.
KCNQ1(g.2583453G>A; c.940G>A; p.Gly314Ser)	Патогенная мутация с.940G>A в гене KCNQ1 не обнаружена.
KCNQ1(g.2583535C>T/A/G; c.1022C>T/A/G; p.Ala341Val/Glu/Gly)	Патогенная мутация с.1022C>T/A/G в гене KCNQ1 не обнаружена.
SCN5A(g.38606743C>T; p.Asp356Asn) c.1066G>A;	Патогенная/вероятно-патогенная мутация NC_000003.12:g.38606743C>T не обнаружена.
SCN5A(g.38603929T>C; p.His558Arg) c.1673A>G;	Выявлен генотип C/C варианта NC_000003.12:g.38603929T>C гена SCN5A. Согласно частотам, представленным в NCBI аллель С встречается от 10 до 30% в популяции. По данным OMIM и статьям различных исследований альтернативный аллель С был обнаружен у пациентов с фибрилляцией предсердий, атриоventрикулярной блокадой, дилатационной кардиомиопатией, но возможно и бессимптомное носительство. Риск развития подобных состояний и других заболеваний сердечно-сосудистой системы может отягощаться наличием других мутаций/вариантов в гене SCN5A.
SCN5A(g.38551022C>T; p.Glu1784Lys) c.5350G>A;	Патогенная мутация NC_000003.12:g.38551022C>T не обнаружена.

Ген	KCNH2 Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство H
Функция гена	Ген KCNH2 расположен на хромосоме 7 в регионе 7q36.1. Кодирован альфа-субъединицу K ⁺ -порообразующего канала задержанного (выходящего) выпрямления (delayed rectifier) Kv11.1. Ходжкин и Хаксли назвали такие каналы каналами задержанного выпрямления, так как проводимость каналов увеличивается с некоторой задержкой при ступенчатой деполяризации мембраны. Играет важную роль в окончательной реполяризации желудочкового потенциала действия.
Ген	KCNQ1 Калиевый канал, потенциал-зависимый, подсемейство Q
Функция гена	Ген KCNQ1 локализован на 11 хромосоме, кодирует альфа-субъединицу калиевого канала, медленного компонента калиевого тока задержанного выпрямления. Данный белок экспрессируется в миокарде. Мутации в этом гене приводят к снижению калиевой проницаемости каналов и удлинению фазы реполяризации потенциала сердечного действия, которая проявляется удлинением интервала QT на ЭКГ.
Ген	SCN5A Натриевый канал, потенциал-зависимый, субъединица альфа 5
Функция гена	Ген SCN5A кодирует альфа-субъединицу потенциал-зависимого натриевого канала, через который осуществляется быстрый деполярирующий натриевый ток. Также этот канал обеспечивает поздний входящий натриевый ток, влияющий на деполяризацию и рефрактерность. Мутации в этом гене с усилением функции приводят к развитию синдрома удлиненного интервала QT, а с потерей функции — синдрому Бругада, синдрому слабости синусного узла.

Дата: 16.10.2023

Подпись: