

<b>Пациент:</b> ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ			
<b>Заказ:</b>	<b>Дата регистрации:</b> 01.09.2023		
<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> 7017036022	<b>Материал:</b> Кровь венозная (с ЭДТА)
<b>Исследование:</b> Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза, ген CFTR (выявление 38 мутаций)	
Параметр	Результат
Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза, ген CFTR (выявление 38 мутаций)	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 4

Дата готовности результата: 01.09.2023 12:15

Дата печати результата: 01.09.2023 12:16:06

**Результат выдал:**



подпись



ФИО больного: Тест2 Тест Тест

Номер заказа: #37219

Регистрация:

№ материала:



101630627901

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
CFTRASDIS	<b>Диагностика CFTR-ассоциированных заболеваний: бесплодие, панкреатит, муковисцидоз (38 аберраций гена CFTR)</b>			
	Аберрации R117H, IVS8-5T, характерные для CFTR-ассоциированного бесплодия		не обнаружено	не обнаружено
	Скрининг на обнаружение редких аберраций в экзоне 14 гена CFTR: c.2051_2052del, c.2051_2052dup, c.2051_2052delinsG		не обнаружено	не обнаружено
	Скрининг на обнаружение редких аберраций в экзоне 23 гена CFTR: c.3808del, c.3767dupC, c.3773dupT, c.3851_3852dup		не обнаружено	не обнаружено
	Скрининг на обнаружение редких аберраций в экзоне 3 гена CFTR: c.243del, c.233del, c.233dupT		не обнаружено	не обнаружено
	Скрининг на обнаружение редких аберраций в экзоне 4 гена CFTR: c.410_416del, c.409_412del, c.424del, c.429del, c.433del, c.459_476del, c.488del		не обнаружено	не обнаружено
	Скрининг на обнаружение редкой аберрации в экзоне 24 гена CFTR: c.3883_3886delATTT		не обнаружено	не обнаружено
	Скрининг на обнаружение редкой патогенной аберрации в экзоне 11 гена CFTR: c.1543_1555del		не обнаружено	не обнаружено
	Частая протяженная делеция CFTRdel2,3		не обнаружено	не обнаружено
	Частые патогенные аберрации 2143delT, 2184insA, 3821delT, 3944delGT, 4015delA, 4022insT гена CFTR в экзонах 14,22,23,24		не обнаружено	не обнаружено
	Частые патогенные аберрации 394delTT, L138ins, 604insA, F508del, I507del, 1677delTA гена CFTR в экзонах 3,4,11		не обнаружено	не обнаружено

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 04.03.2022

Дата печати результата: 11.03.2022

Частые точечные  
абберации W1282X, G542X,  
N1303K, 3849+10kbC>T  
гена CFTR

не обнаружено

**Обнаружена  
патогенная  
абберация:  
гомозиготный  
вариант W1282X.**

CFTR генетическое  
заклучение

**Обнаружен  
патогенный генотип:  
гомозиготный  
вариант W1282X.**

#### Комментарий лаборатории

У пациента был обнаружен патогенный генотип гена CFTR. При обнаружении гетерозиготной абберации гена CFTR не представляется возможным точно подтвердить у пациента CFTR-ассоциированное заболевание. Распространенность носительства патогенных вариантов составляет 1:30. Однако при высоком уровне подозрения болезни выявление гетерозиготной абберации позволяет увеличить вероятность наличия таких состояний, как муковисцидоз, двухсторонняя врожденная аплазия семявыносящих путей, наследственный CFTR-ассоциированный панкреатит, CFTR-ассоциированные диссеминированные бронхоэктазы, CFTR-ассоциированный синусит, синдром псевдо-Барттера, так как обязательным условием постановки данных диагноза является наличие хотя бы одной идентифицированной абберации в гене CFTR. Однако, в таких случаях требуется расширенное генотипирование гена CFTR для выявления второй аббераций гена CFTR.

Гомозиготная абберация гена CFTR подтверждает диагноз CFTR-ассоциированного заболевания. При обнаружении двух гетерозиготных аббераций гена CFTR рекомендуется обследование родителей для подтверждения локализации аббераций на разных хромосомах. Обнаружение двух гетерозиготных аббераций на разных хромосомах (в транс позиции) также подтверждает CFTR-ассоциированное состояние.

Описано около 2000 патогенных аббераций в гене CFTR. Ген CFTR кодирует трансмембранный регулятор проводимости муковисцидоза. Данный белок представляет собой ионный канал, участвующий в транспорте ионов хлора. В зависимости от влияния патогенных аббераций на активность белка различают 6 классов генетических нарушений: класс I - нарушение синтеза белка; класс II - нарушение созревания белка; класс III - нарушение регуляции хлорного канала; класс IV - нарушение проводимости хлорного канала; класс V - снижение количества функционального белка; класс VI - снижение времени нахождения белка на поверхности клетки. Абберации I-III классов вызывают практически полное снижение функции белка, тогда как при абберациях IV или V классов наблюдается остаточная функция канала. Заболевания, связанные с геном CFTR, имеют аутосомно-рецессивный тип наследования, то есть для их развития требуется наличие либо гомозиготной, либо двух гетерозиготных мутаций, находящихся на разных хромосомах.

В группу CFTR-ассоциированных заболеваний входят муковисцидоз, двухсторонняя врожденная аплазия семявыносящих путей, наследственный CFTR-ассоциированный панкреатит, CFTR-ассоциированные диссеминированные бронхоэктазы, CFTR-ассоциированный синусит, синдром псевдо-Барттера.

Муковисцидоз представляет собой наследственную системную экзокринопатию с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующаяся поражением органов дыхания, поджелудочной железы, кишечника, печени и репродуктивной системы у мужчин. Чаще всего при муковисцидозе встречаются мутации I-III классов, которые полностью нарушают функцию ионного канала. Выявление более «легких» аббераций предсказывает более доброкачественное течение заболевания. Также, наличие некоторых мутаций может предсказывать фенотип CFTR-ассоциированных диссеминированных бронхоэктазов.

Двухсторонняя врожденная аплазия семявыносящих путей является одной из основных наследственных причин бесплодия у мужчин с распространенностью 1:1000. Для данного состояния характерна обструктивная азооспермия, которая и вызывает бесплодие у мужчин. Чаще всего при этом данном заболевании обнаруживается 1 «тяжелая» мутация классов I-III (например F508del) и 1 «легкая» мутация классов IV-V или же 2 «легкие» мутации классов IV-V. Наиболее частыми мутациями в европейской популяции, которые вызывают двухстороннюю врожденную аплазию семявыносящих путей, являются F508del, а также IVS8-5T и R117H. Выявление 1 и более аббераций в гене CFTR позволяет подтвердить данное заболевание.

У пациентов с «легкими» мутациями в гене CFTR может развиваться рецидивирующий (или хронический) панкреатит. Часто гетерозиготные абберации в гене CFTR сосуществуют с мутациями в генах PRSS1 или SPINK1.

#### ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 04.03.2022

Дата печати результата: 11.03.2022

Данный тест позволяет выявлять как самые распространенные в российской популяции aberrации (F508del, I507del, 1677delTA, 2143delT, 2184insA, 394delTT, 3821delT, L138ins, 604insA, 3944delGT, 4015delA, 4022insT, CFTRdel2,3, W1282X, G542X, N1303K, 3849+10kbC>T) ,проводить скрининг на более редкие aberrации (с.1543\_1555del, с.2051\_2052del, с.2051\_2052dup, с.2051\_2052delinsG, с.243del, с.233del, с.233dupT, с.410\_416del, с.409\_412del, с.424del, с.429del, с.433del, с.459\_476del, с.488del, с.3808del, с.3767dupC, с.3773dupT, с.3851\_3852dup, с.3883\_3886delATTT), а также детектировать специфичные aberrации, характерные для CFTR-ассоциированных aberrаций (R117H, IVS8-5T).

#### ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 04.03.2022

Дата печати результата: 11.03.2022