

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ  
Пол: ЖЕНСКИЙ  
Дата рождения: 14/08/1955 Полных лет: 68  
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа: Жен.



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
<b>Биоматериал:</b> Венозная кровь	<b>Дата взятия биоматериала:</b> 18/03/2024 10:23	<b>Дата поступления в лабораторию:</b> 19/03/2024	
<i>Аналитическая система: Генетический анализатор Applied Biosystems 3500/3500xl, Thermo Fisher Scientific, США A27.05.021.000.07 Молекулярно-генетическое исследование мутаций, делеций, инсерций в гене CALR, качественное исследование</i>			
Мутации в гене CALR	Обнаружена делеция del52bp в гене CALR		не обнаружено
<b>Комментарий:</b> У пациента обнаружена мутация в ген CALR. Мутации в гене CALR встречаются в 27% случаев эссенциальной тромбоцитемии и в 36% случаев миелофиброза. Мутации в данном гене не ассоциированы с фенотипом полицитемии. В большинстве случаев мутации в гене CALR представлены двумя абберациями: del52bp (мутация типа 1) и insTTGTC (мутация типа 2). Мутация типа 1 чаще встречается при миелофиброзе и связана с более благоприятных прогнозом. Мутация типа 2 чаще обнаруживается при эссенциальной тромбоцитемии и связана с более высокими уровнями тромбоцитемии, чем при мутации типа 1. Детекция мутации типа 2 при миелофиброзе предсказывает более выраженную спленомегалию, цитопения, а также обнаружение бластов, чем при мутации типа 1. Выявление мутаций в гене CALR сопряжено с более благоприятным прогнозом при эссенциальной тромбоцитемии и миелофиброзе, чем при наличии мутаций в гене JAK2 и MPL. Мутации в данном гене могут обнаруживаться у лиц без миелопролиферативных заболеваний при клональном гемопоэзе неопределенного потенциала (CHIP).			

Исполнители: Образец О.Б.

Дата выдачи результата:  
25/03/2024



Заведующий лабораторией ООО «НМЦ КЛД Сигилаб»  
А.И. Абуталипов