

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 19/04/1960

Полных лет: 64

Референсная группа: Жен.

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
<b>Биоматериал:</b> Венозная кровь	<b>Дата взятия биоматериала:</b> 16/04/2024 07:45	<b>Дата поступления в лабораторию:</b> 17/04/2024	
<i>Аналитическая система: Генетический анализатор Applied Biosystems 3500/3500xl, Thermo Fisher Scientific, США A27.05.021.000.03 Молекулярно-генетическое исследование мутаций в генах JAK2, CALR, MPL, качественное исследование</i>			
Мутации в генах JAK2, CALR, MPL	Была обнаружена мутация V617F гена JAK2		не обнаружено
<b>Комментарий:</b> У пациента была обнаружена мутация V617F в гене JAK2. Мутация V617F в гене JAK2 встречается в более чем 90% случаев истинной полицитемии, а также у 60% пациентов с эссенциальной тромбоцитемией и миелофиброзом. У эссенциальной тромбоцитемией и миелофиброзом положительный статус на данную мутацию увеличивает риск тромботических осложнений, а также предсказывает более агрессивный тип течения заболевания. Важно отметить, что мутация V617F в гене JAK2 может встречаться у 0,3-1,2% здорового населения с увеличением распространенности с возрастом обследуемых. Данный феномен носительства мутации V617F в гене JAK2 у лиц без симптомов онкогематологического заболевания называется клональный гемопоэз неопределенного потенциала (CHIP). У лиц с клональный гемопоэз неопределенного потенциала положительных на V617F мутацию повышен риск развития артериальных и венозных тромбозов. У пациента не было обнаружено мутаций del52bp (мутация типа 1) и insTTGTC (мутация типа 2) в гене CALR. Данный результат не исключает у пациента миелопролифератных заболеваний, таких как эссенциальная тромбоцитемия и миелофиброз. Отрицательный результат может наблюдаться при низкой концентрации мутации в крови, либо в случаях тройного-негативного фенотипа миелопролиферативных заболеваний (JAK2, CALR, MPL-негативные). При отрицательном результате на данное исследование рекомендуется проведение исследования мутаций в гене JAK2, а также в гене MPL, если тесты не были проведены ранее. У пациента не было обнаружено мутаций W515K, W515L гена MPL. Данный результат не исключает у пациента миелопролифератных заболеваний, таких как эссенциальная тромбоцитемия и миелофиброз. Отрицательный результат может наблюдаться при низкой концентрации мутации в крови, либо в случаях тройного-негативного фенотипа миелопролиферативных заболеваний (JAK2, CALR, MPL-негативные). При отрицательном результате на данное исследование рекомендуется проведение исследования мутаций в гене JAK2, а также в гене CALR, если тесты не были проведены ранее.			

Исполнители: Образец О.Б.

Дата выдачи результата:  
22/04/2024



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