

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: МУЖСКОЙ

Дата рождения: 02/06/2003

Полных лет: 22

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
Профиль Муковисцидоз (с заключением врача-генетика)			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 28/01/2026 08:25	Дата поступления в лабораторию: 28/01/2026	
<i>A27.05.036 Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене CFTR (муковисцидоз) в крови</i>			
Генетическая предрасположенность к муковисцидозу			
Выявление патогенного варианта гена CFTR 21-KB Del (CFTRdele2,3(21kb))	Патогенного варианта гена CFTR 21-KB Del (CFTRdele2,3(21kb)) обнаружено не было		Патогенного варианта гена CFTR 21-KB Del (CFTRdele2,3(21kb)) обнаружено не было
Выявление патогенного варианта гена CFTR c.1521_1523delCTT (p.Phe508del; F508del; rs113993960)	Патогенного варианта гена CFTR c.1521_1523delCTT (p.Phe508del; F508del; rs113993960) обнаружено не было		Патогенного варианта гена CFTR c.1521_1523delCTT (p.Phe508del; F508del; rs113993960) обнаружено не было
Выявление патогенного варианта гена CFTR c.2143delT (p.Leu671Ter; L671X; rs121908812)	Патогенного варианта гена CFTR c.2143delT (p.Leu671Ter; L671X; rs121908812) обнаружено не было		Патогенного варианта гена CFTR c.2143delT (p.Leu671Ter; L671X; rs121908812) обнаружено не было
Выявление патогенного варианта гена CFTR c.3846G>A (p.Trp1282Ter; W1282X; rs77010898)	Патогенного варианта гена CFTR c.3846G>A (p.Trp1282Ter; W1282X; rs77010898) обнаружено не было		Патогенного варианта гена CFTR c.3846G>A (p.Trp1282Ter; W1282X; rs77010898) обнаружено не было
Выявление патогенного варианта гена CFTR c.3909C>G (p.Asn1303Lys; N1303K; rs80034486)	Патогенного варианта гена CFTR c.3909C>G (p.Asn1303Lys; N1303K; rs80034486) обнаружено не было		Патогенного варианта гена CFTR c.3909C>G (p.Asn1303Lys; N1303K; rs80034486) обнаружено не было
Биоматериал:	Дата взятия биоматериала: 28/01/2026 08:25	Дата поступления в лабораторию: 28/01/2026	
<i>A01.30.013.000.01 Аналитическое заключение врача-генетика по одному профилю</i>			
Аналитическое заключение врача-генетика по одному профилю	см. вложенный файл*		

*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 14/02/2026

Печать организации

Россия, 123308, Москва,
Хорошевское шоссе, д. 43Г, стр. 1
8 (495) 788-95-95, 8 (800) 100-363-0

СИТИЛАБ :
www.citilab.ru | ситилаб.рф

Аналитическое заключение врача-генетика



СИТИЛАБ :
www.citilab.ru | ситилаб.рф

ЛПУ: 1931.000 "Улыбка" (ф) Ковров

№ заявки: 135295466023

Пациент:

Пол: мужской

Дата рождения: 02.06.2003



Используемые термины

АЛЛЕЛЬ (от греч. allelon - друг друга, взаимно) - один из возможных вариантов гена. Все гены соматических клеток, за исключением генов, расположенных в половых хромосомах, представлены двумя аллелями, один из которых унаследован от отца, а другой – от матери. Здесь, в узком смысле, используется для обозначения определенного варианта полиморфного гена.

ГЕН (греч. genos - род, рождение, происхождение) - материальный носитель наследственной информации, представляющей из себя участок ДНК, несущий целостную информацию о строении и особенностях синтеза одной молекулы белка.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ – здесь, участок гена для которого в популяции существует более одного варианта нуклеотидной последовательности. Наиболее часто встречаются однонуклеотидные полиморфизмы (SNP от single nucleotide polymorphism) – замена одного нуклеотида на другой в конкретной точке генома.

ГЕНОТИП (греч. genos - род, рождение, происхождение + typos - отпечаток, образец, тип) - (здесь, в узком смысле) генетическая информация, содержащаяся в паре родительских аллелей какого-либо гена у данного индивидуума.

ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГЕТЕРОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий разные аллели одного гена.

ГОМОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГОМОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий одинаковые аллели одного гена.

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ (БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ) — болезни, которые развиваются в результате взаимодействия определённых генетических факторов и специфических воздействий факторов окружающей среды.

НУКЛЕОТИД - единичное звено молекулы ДНК. Существуют четыре типа нуклеотидов, сочетание которых формирует нуклеотидную последовательность ДНК: А (аденин), G (гуанин), Т (тимин), С (цитозин).

ФАКТОРЫ РИСКА - общее название факторов, не являющихся непосредственной причиной определенной болезни, но увеличивающих вероятность ее возникновения. Подразделяются на модифицируемые (поведенческие) и немодифицируемые (физиологические).

ФЕНОТИП (от греч. phainon - обнаруживающий, являющийся и typos - отпечаток) - обозначает всю совокупность проявлений генотипа (общий облик организма), а в узком - отдельные признаки (фены), контролируемые определёнными генами. Понятие фенотип распространяется на любые признаки организма, начиная от первичных продуктов действия генов - молекул РНК и полипептидов и кончая особенностями внешнего строения, физиологических процессов, поведения и т.д. Фенотип формируется на основе взаимодействия генотипа и ряда факторов внешней среды.

Вниманию пациентов

Мы гарантируем конфиденциальность Ваших личных медицинских данных, включая информацию, полученную в результате генетического тестирования. Обращаем Ваше внимание, что предоставление юридической защиты в этой области является фактором исключительной важности.

Просим учесть, что обнаруженные генетические особенности Вашего организма, обозначенные как факторы риска, не означают наличия или отсутствия указанного заболевания.

Персональный результат генетического исследования должен передаваться Вам только после предварительных разъяснений и консультирования с врачом. Оценка значимости генетических особенностей Вашего организма находится в исключительной компетенции лечащего врача и может быть произведена только на основании всей совокупности знаний о Вашем здоровье и образе жизни.

Только Ваш лечащий врач может ответить на вопрос: необходимы ли дополнительные исследования (и, если да, то какие), необходимо ли изменение образа жизни или лечение.

Информация о проведенном исследовании.

ВАЖНО ПОМНИТЬ, ЧТО:

Выявление мутаций в исследованных генах не является установлением или подтверждением диагноза; однако, риск развития патологического состояния может превышать популяционный (средний) и потребовать дополнительных исследований и проведения профилактических мероприятий, которые выполняются по назначению лечащего врача.

Генетические риски возникновения муковисцидоза

Муковисцидоз (МВ, синоним – кистозный фиброз поджелудочной железы) – наследственное заболевание, при котором поражаются экзокринные железы организма. К экзокринным железам относятся железы бронхолегочной системы, поджелудочная железа, печень, потовые, слюнные железы, железы кишечника, половые железы.

– **Диагностический критерий заболевания - потовая проба**-, основан на определении концентрации ионов хлора. У ребенка, больного муковисцидозом, этот показатель обычно в несколько раз выше нормы. При сомнительном результате потовая проба проводится повторно.

Данные о частоте муковисцидоза переменны, в среднем она составляет 1: 5000 новорожденных.



Причиной развития муковисцидоза являются мутации в гене *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane regulator*), кодирующем АТФ-связывающий белок, который формирует канал для ионов хлора в клеточных стенках. Мутации приводят к нарушению транспорта электролитов и ионов хлора через мембраны эпителиальных клеток, что сопровождается усилением секреции густой слизи и закупоркой выводящих протоков различных желез.

Существует несколько форм муковисцидоза:

- смешанная (поражаются одновременно органы дыхания и пищеварительный тракт);
- бронхолегочная (поражаются преимущественно органы дыхания);
- кишечная (поражается преимущественно желудочно-кишечный тракт);
- мекониевая непроходимость кишечника;
- атипичные формы, связанные с изолированными поражениями отдельных желез внешней секреции.

Насчитывается примерно одна тысяча различных мутаций в гене *CFTR*. Они встречаются с различной частотой в разных популяциях. Некоторые нарушения в гене могут не иметь никаких проявлений. Но большая часть мутаций вызывает патологический эффект, т. к. приводит к нарушению функционирования белка.

В данное комплексное исследование включен анализ гена *CFTR* на 5 мутаций, наиболее распространенных на территории РФ, Восточной Европы и Скандинавии и связанных с развитием тяжелых клинических форм муковисцидоза.

Исследование поможет не только подтвердить или опровергнуть диагноз "муковисцидоз", но и выявить носительство мутации у здоровых людей. Особенно важно проводить генетическое тестирование в семьях, в которых есть больные муковисцидозом, поскольку у пары, где оба родителя являются носителями мутаций, вероятность рождения больного ребенка составляет 25 %.

До сих пор муковисцидоз считается неизлечимым заболеванием, но ранняя диагностика и адекватная терапия значительно улучшают прогноз заболевания и продляют пациенту жизнь.

Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Это означает, что муковисцидоз возникает у ребенка, который получил по гену с мутацией от обоих родителей – и от мамы, и от папы. Муковисцидоз одинаково часто встречается у мальчиков и у девочек. Муковисцидоз связан с мутацией в гене *CFTR*. Этот ген локализован на длинном плече хромосомы 7(7q31.2). В настоящее время описано более полутора тысяч различных мутаций в этом гене, однако лишь несколько из них встречаются с частотой более 1%. Самой распространенной мутацией является Del F508. Доля ее в России составляет около 55% среди всех мутаций при муковисцидозе.

Показания к проведению исследования:

- Генетическая диагностика в рамках неонатального скрининга
- Клиническая молекулярно-генетическая диагностика для подтверждения диагноза, поставленного во взрослом возрасте



- Пренатальная диагностика в случае семейного анамнеза заболевания
- Определение риска рождения ребенка с муковисцидозом при планировании семьи

Генотип пациента и клинические признаки.

Ген	Мутация	Генотип пациента	Клинические проявления
CFTR Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Кодироват АТФ-связывающий белок, который формирует канал для ионов хлора в клеточных стенках.	c.1521_1523delCTT; p.Phe508del; F508del ; rs113993960	Ins/Ins	Мутация не выявлена
	21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)	Ins/Ins	Мутация не выявлена
	c.2143delT ; p.Leu671Ter; L671X; rs121908812	Ins/Ins	Мутация не выявлена
	c.1652G>A; p.Gly551Asp ; G551D; G511D; rs75527207	Gly/Gly	Мутация не выявлена
	c.3846G>A; p.Trp1282Ter ; W1282X; rs77010898	Trp/Trp	Мутация не выявлена

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ни одна из исследованных мутаций у обследуемой выявлена не была (вариант N/N).

Полученные результаты не подтверждают диагноз муковисцидоза у обследуемой, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, что проведенное исследование выявляет только частые мутации, встречающихся при данном заболевании, а у пациента теоретически могут присутствовать другие, более редкие мутации в гене CFTR, не выявляемые при проведенном исследовании.



Возможно также наличие в других генах, приводящих к возникновению похожей клинической картины (DCTN4, SCNN1B, TGFB1, SCNN1G, SCNN1A, TNFRSF1A, CFM1, SLC26A9, SLC6A14, SLC9A3). Но мутации в этих генах встречаются существенно реже.

Если исследование проводилось с целью выявления носительства известной в семье мутации у здорового (одной из входящих в вышеуказанный список), то дополнительные исследования не целесообразны

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1.

1. При наличии клинической картины муковисцидоза – проведение потовой пробы
2. Решение вопроса о продолжении молекулярно-генетического обследования (прямое автоматическое секвенирование гена CFTR или экзомное секвенирование).

Список литературы

- А. Е. Павлов, С. В. Апалько, Е. В. Воробьев. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза в формате микрочипа. Лаборатория №4, 2012.
- American College of Medical Genetics Laboratory standards and guidelines for CFTR Mutation Testing (2011).

Заключение выполнил:

Врач генетик, к.м.н.

Окунева Е.Г.

Дата: 12.11.2025.

