

Пациент:		
Заказ:	Код пациента: не указан	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:	Код ЛПУ:	

ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНА SERPINA1 (Z И S АЛЛЕЛЕЙ) ПРИ АЛЬФА-1-АНТИТРИПСИНОВОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Штрихкод:	Вн.№:	Материал: Кровь с ЭДТА
-----------	-------	------------------------

Параметр	Результат
Исследование гена SERPINA1 (Z и S аллелей) при альфа-1-антитрипсиновой недостаточности	См. приложение 1

Результат лабораторного исследования не является диагнозом.

Тактика обследования, лечения пациента, интерпретация результатов лабораторных исследований определяется лечащим врачом.

Качество исследований обеспечено сертифицированной системой менеджмента качества, соответствующей требованиям международных стандартов:

ГОСТ Р ИСО 9001-2015 (сертификат соответствия РОСС RU.13СК03.01050, действителен до 30.05.2028 г.)

ISO 9001:2015 (сертификат соответствия № RU.QM075.00402, действителен до 30.05.2028 г.)

ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) (сертификат № РОСС RU.32101.04ЖЗА1.246, действителен до 19.08.2027 г.)

ГОСТ 33044-2014 / OECD Guide 1:1998 (сертификат № РОСС RU.32101.04ЖЗА1.247, действителен до 19.08.2027 г.)

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Страница 1 из 2

Дата готовности результата: 14.10.2025

Дата печати результата: 07.11.2025

Результат выдал: _____

подпись

Пациент:		
Заказ:	Код пациента: не указан	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:		Код ЛПУ:

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

Кровь с ЭДТА

Генотипирование альфа-1 антитрипсина (S и Z аллели)

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
SERPINA1: PiZ, PiS	PiMM
PiMM – нормальный фенотип, встречается у 86,5% людей.	
Заключение	Мутаций в исследуемых областях генетических маркеров НЕ ОБНАРУЖЕНО
<p>Генетический риск снижения уровня альфа-1 антитрипсина ПОПУЛЯЦИОННЫЙ.</p> <p>Отсутствие патологических аллелей PiZ или PiS в гене SERPINA1 с высокой вероятностью исключает недостаточность альфа-1 антитрипсина (A1AT).</p> <p>Отрицательный результат теста не исключает другие редкие патологические мутации в гене SERPINA1, кодирующем синтез A1AT. В случаях подозрения на редкую мутацию гена SERPINA1, несоответствия результата исследования концентрации A1AT или клинической картине, рекомендовано выполнение исследования: фенотипирование A1AT.</p> <p>Интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network 2014.</p>	
Информация об исследовании	:
<p>Ген SERPINA1 содержит информацию о строении альфа-1- антитрипсина (A1AT) - белка, защищающего организм от повреждающего действия некоторых ферментов, в том числе эластазы нейтрофилов.</p> <p>Белок альфа-1-антитрипсин (A1AT), кодируемый геном SERPINA1 в основном синтезируется клетками печени, является ингибитором сериновых протеаз, а также регулятором иммунного ответа.</p> <p>Главной мишенью альфа-1-антитрипсина является эластаза нейтрофилов - фермент, выделяемый нейтрофилами в ходе воспалительного процесса. Дефекты гена являются причиной дефицита альфа-1-антитрипсина — заболевания, которое характеризуется поражением лёгких и печени.</p> <p>Результат теста должен быть интерпретирован лечащим врачом совместно с концентрацией A1AT, а также другими клиническими данными.</p>	