

Пациент:		
Заказ:	Код пациента:	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:		Код ЛПУ:
Беременность (указано врачом/пациентом при заказе):		

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕМОХРОМАТОЗА

Штрихкод:	Вн.№:	Материал: Кровь с ЭДТА, 6 мл
-----------	-------	------------------------------

Параметр	Результат
Генетическая диагностика гемохроматоза	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

Дата готовности результата:
Дата печати результата: Результат выдал:



Пациент:		
Заказ:	Код пациента:	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:	Код ЛПУ:	
Беременность (указано врачом/пациентом при заказе):		

ПРИЛОЖЕНИЕ 1 (часть 1): ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕМОХРОМАТОЗА

Кровь с ЭДТА, 6 мл

Диагностика врожденного гемохроматоза

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
HFE (High Iron Fe): c.845G>A (p.Cys282Tyr) (rs1800562)	C282Y/N - обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию гемохроматоза 1 типа, в гетерозиготной форме, клинически значимый генотип при сочетании. Снижение функциональной активности фермента.
HFE (High Iron Fe): c.187C>G (p.His63Asp) (rs1799945)	мутаций H63D не обнаружено
HFE (High Iron Fe): c.193A>T (p.Ser65Cys) (rs1800730)	S65C/S65C - обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию гемохроматоза 1 типа, в гомозиготной форме, клинически значимый генотип при сочетании. Снижение функциональной активности фермента.
Заключение	ОБНАРУЖЕНА ГОМОЗИГОТНАЯ МУТАЦИЯ в исследуемых областях генетических маркеров
Генетический риск наследственного гемохроматоза ВЫСОКИЙ. Необходимо обратиться за консультацией к врачу-специалисту. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network (EMQN). ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ФАКТОРЫ РИСКА: рацион, насыщенный железом, алкоголизм.	
Информация об исследовании	:



Пациент:		
Заказ:	Код пациента:	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:	Код ЛПУ:	
Беременность (указано врачом/пациентом при заказе):		

ПРИЛОЖЕНИЕ 1 (часть 2): ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕМОХРОМАТОЗА

Кровь с ЭДТА, 6 мл

Диагностика врожденного гемохроматоза

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
Гемохроматоз представляет собой спектр наследственных заболеваний, возникающих при носительстве определенных аллелей генов, участвующих в метаболизме ионов железа. Результатом является чрезмерное накопление железа в тканях и органах, что вызывает нарушение их функций из-за повышенной продукции свободных радикалов. Наиболее распространен I тип гемохроматоза. Классический наследственный гемохроматоз (НГ) обусловлен мутациями в гене HFE. Ген, отвечающий за классический наследственный гемохроматоз (HFE), передается по аутосомно-рецессивному типу, локус HFE расположен на участке p21.3 хромосомы 6. У каждого человека есть две копии гена HFE - одна унаследована от матери, а другая от отца. Предполагается, что 10% населения имеют одну копию гена гемохроматоза (гетерозиготное носительство). Но так как этот ген рецессивный, то у этих людей синдром перегрузки железом не возникает. У мужчин заболевание встречается в 5–10 раз чаще, чем у женщин; у женщин заболевание чаще всего развивается в постменопаузе, поскольку во время менструальных кровотечений происходит регулярное выведение избыточного железа из организма. Манифестация заболевания, сопровождающаяся характерными клиническими симптомами, выявляется обычно в возрасте 40–60 лет, но латентная (прецирротическая) стадия болезни может быть диагностирована значительно раньше. К настоящему моменту выявлено несколько связанных с риском развития гемохроматоза мутаций в гене HFE, наиболее значимые из которых – HFE: 845 G>A, HFE: 187 C>G и HFE: 193 A>T. Эти мутации наследуются по аутосомно-рецессивному типу. Пенетрантность, т. е. частота клинического проявления редких аллельных форм гена HFE, составляет 70% и только у 10% пациентов наблюдается тяжелое мультисистемное поражение органов. Ранними симптомами классических форм заболевания являются артралгия, хроническая усталость, нарушение функции тазовых органов у мужчин и аменорея у женщин, потеря волос, а также гепатомегалия, гиперпигментация кожных покровов и артрит. В дальнейшем у пациентов с наследственным гемохроматоза может развиваться нарушение функций печени вплоть до цирроза, а также сахарный диабет 2 типа и кардиомиопатия.	HFE: 845 G>A (C282Y) - наиболее частой генетической абберацией, приводящей к развитию наиболее тяжелых форм НГ, является гомозиготное носительство аллели C282Y в гене HFE, обнаруживаемое в 80-85% случаев, то есть в том случае, когда обе копии гена, доставшиеся от родителей, несут этот дефект. Обнаружение гомозиготного полиморфизма C282Y и H63D в гене HFE с классической картиной гемохроматоза подтверждает клинический диагноз. Для верификации диагноза в этих случаях не требуется проведения биопсии печени. При обнаружении перечисленных мутаций у бессимптомного носителя имеется высокий риск развития симптомов наследственного гемохроматоза в будущем. Около 0,5 % представителей североευропейской популяции являются гомозиготными по мутации HFE: 845 G>A (C282Y). При этом практически все пациенты также являются гомозиготными носителями мутации HFE: 187 C>G (H63D). Около 70% пациентов с C282Y гомозиготной мутацией HFE гена, имеют повышенный уровень ферритина, но только у около 10% этих пациентов присутствуют признаки дисфункции органов. Наличие гомозиготной мутации C282Y в гене HFE или компаунд-гетерозиготность C282Y и другой абберации подтверждает диагноз наследственный. Носителям наиболее агрессивной мутации C282Y может быть рекомендовано проведение скрининг-теста на уровень ферритина в сыворотке крови и анализ на мутации C282Y и H63D в гене HFE у ближайших родственников на предмет бессимптомного течения заболевания. HFE: 187 C>G (H63D) - при наличии данного полиморфизма вырабатывается гликопротеин с нарушением способности связывания с растворимым рецептором (TfR) трансмембранного протеида - трансферрином. В результате этого явления в клеточной цитоплазме повышается уровень содержания железа и увеличивается вероятность развития классического гемохроматоза. Гомозиготные мутации H63D встречаются редко и имеют тот же фенотип, что и гомозиготные случаи C282Y. Это заболевание аутосомно-рецессивное, с гомозиготной частотой 1:200 и гетерозиготной частотой 1:8 у людей североευропейского происхождения. Мутации C282Y и H63D редки среди лиц африканского происхождения, а также редки среди лиц азиатского происхождения. HFE: 193 A>T (S65C) - нарушение нуклеотидной последовательности гена приводит к нарушению активности гепсидина - протеина, который участвует в процессе циркуляции железа в человеческом организме и влияет на концентрацию в крови ферритина (сложного белкового комплекса, выполняющего функцию «дело» железа в организме).

Исследованные биоматериалы: Кровь с EDTA

Дата выполнения: 06.08.2025

