

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

**МУКОВИСЦИДОЗ. ИССЛЕДОВАНИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ CFTR: DEL508, DEL21KB, W1282X, DELL507, 1677DELTA, IVS8-5T**

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

Параметр	Результат
Муковисцидоз. Исследование мутаций в гене CFTR: del508, del21kb, W1282X, dell507, 1677delTA, IVS8-5T	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.13CK03.01050, 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: мужской
ЛПУ:	Код ЛПУ:	

**ПРИЛОЖЕНИЕ 1**  
- Кровь с ЭДТА

**Исследование мутаций гена муковисцидоза (с выдачей заключения)**

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
CFTR-del508	N/N - мутации не обнаружены
CFTR-del21kb	N/N - мутации не обнаружены
CFTR-W1282X	N/N - мутации не обнаружены
CFTR-dell507	N/N - мутации не обнаружены
CFTR-1677delTA	N/N - мутации не обнаружены
CFTR-IVS8-5T	N/N - мутации не обнаружены
Заключение	Мутаций в исследуемых областях генетических маркеров НЕ ОБНАРУЖЕНО
<p>Генетический риск развития клинических проявлений муковисцидоза ПОПУЛЯЦИОННЫЙ.</p> <p>Отсутствие распространенных мутаций в гене CFTR значительно снижает вероятность клинических проявлений муковисцидоза, однако не исключает его. В присутствии характерной клинической симптоматики таким пациентом может быть рекомендовано обследование на более редкие патогенные варианты.</p>	
Информация об исследовании	:
<p>Ген CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) кодирует аминокислотную последовательность молекулы трансмембранного регуляторного белка муковисцидоза, который обеспечивает транспорт хлора и других ионов. Ген CFTR экспрессируется в различных тканях (почки, поджелудочная железа, кишечник, сердце, семявыносящие протоки, легкие, протоки потовых желез и др.). За счет CFTR обеспечивается процесс секреции различных жидких продуктов.</p> <p>Мутации в гене CFTR приводят к нарушению процесса секреции, вследствие чего секреты желез становятся вязкими, и их выделение затрудняется. В результате развиваются воспалительные процессы в различных органах - легких, поджелудочной железе и др., приводя к формированию характерной для муковисцидоза (МВ) клиники.</p> <p>В анализе проводится исследование 6 мутаций, наиболее часто встречающихся на территории Российской Федерации и связанных с развитием тяжелых клинических форм МВ. Основные мутации в гене CFTR - del21kb, delF508, dell507, 1677delTA, W1282X, а также 2143delT, 2184insA, 394delTT, 3821delT, G542X, N1303K, L138ins, R334W, 3849+10kbC&gt;T обуславливают примерно 75% генетических дефектов, приводящих к муковисцидозу. Всего же в гене CFTR описано свыше 700 мутаций, большинство из которых являются очень редкими.</p> <p>Тип наследования муковисцидоза - аутосомно-рецессивный, т. е. заболевание развивается только при условии, что мутантный ген CFTR был унаследован от обоих родителей и при этом не содержится в половых (X и Y) хромосомах. Встречается у мужчин и женщин с одинаковой частотой. Вероятность рождения больного ребенка у родителей-носителей составляет 25%.</p>	

Исследованные биоматериалы: Кровь с EDTA

Дата выполнения: 14.10.2025