Идентификатор/№ договора:
Фамилия, имя, отчество обследуемого:
Дата рождения обследуемого (ДД.ММ.ГГГГ):
Пол обследуемого (М/Ж): **М**
Материал для анализа: **периферическая кровь**
Клиника:
Дата получения материала:
Дата выдачи:

ПАНЕЛЬ: МУКОВИСЦИДОЗ

Описание панели

Муковисцидоз – одно из наиболее частых наследственных заболеваний (1:10000 новорожденных). Наследуется заболевание по аутосомно-рецессивному типу и обусловлено мутациями в гене CFTR, белковый продукт которого регулирует работу хлорных и натриевых каналов в клетке. В настоящий момент описано более 2000 мутаций и 250 полиморфизмов в гене CFTR (CFTR mutation database, http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/), связанных с развитием данного заболевания, частоты которых широко варьируют в разных этнических группах. В ходе исследования протестировано 32 мутации и 2 полиморфных варианта в гене CFTR. Необходимо понимать, что в исследование включены не все, а только частые мутации в гене CFTR, ответственные за развитие 75,8% случаев заболевания. Таким образом, отсутствие мутаций по результатам анализа не может на 100% исключить наличие муковисцидоза и/или носительства других более редких мутаций в исследуемом гене. Интерпретация результатов генетического тестирования проводится специалистом с учетом клинической картины.

Анализируемые гены и мутации

CFTR(c.3717+12191C>T, c.1000C>T, c.1040G>T, c.1545_1546delTA, c.1624G>T, c.1652G>A, c.1766+1G>A, c.2012delT, c.262_263delTT, c.274G>A, c.2834C>T, c.2988+1G>A , c.3014T>G, c.3140-16A>G, c.3140-26A>G, c.3454G>C, c.350G>A, c.3587C>G, c.3691delT, c.3816_3817delGT, c.3844T>C, c.3846G>A, c.3883delA, c.3890_3891insT, c.3909C>G, c.412_413insACT, c.472insA, c.489+1G>T, c.617T>G, c.1521_1523delCTT, c.1519_1521delATC, IVS8-Tn, IVS8-(TG)n, dele2,3 (del21kb))

Ваш результат:

Мутаций среди исследуемых в гене *CFTR* **НЕ ОБНАРУЖЕНО**

Идентификатор/№ договора:
Фамилия, имя, отчество обследуемого:
Дата рождения обследуемого (ДД.ММ.ГГГГ):
Пол обследуемого (М/Ж): М
Материал для анализа: периферическая кровь
Клиника:
Дата получения материала:
Дата выдачи:

ТЕХНИЧЕСКИЙ ОТЧЕТ

Ген	RSID	Мутация(НТ)	Мутация(АК)	Генотип(НТ)	Генотип(АК)	Комментарий
CFTR	rs75039782	c.3717+12191C>T		C/C		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121909011	c.1000C>T	p.Arg334Trp	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs77932196	c.1040G>T	p.Arg347Pro	G/G	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908776	c.1545_1546delTA	p.Tyr515Terfs	N/N	Tyr/Tyr	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs113993959	c.1624G>T	p.Gly542Ter	G/G	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs75527207	c.1652G>A	p.Gly551Asp	G/G	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908748	c.1766+1G>A		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908812	c.2012delT	p.Leu671Terfs	N/N	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908769	c.262_263delTT	p.Leu88Ilefs	N/N	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908751	c.274G>A	p.Glu92Lys	G/G	Glu/Glu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs397508442	c.2834C>T	p.Ser945Leu	C/C	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs75096551	c.2988+1G>A		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs397508479	c.3014T>G	p.Ile1005Arg	T/T	Ile/Ile	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs137852515	c.3140-16A>G		A/A		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs76151804	c.3140-26A>G		A/A		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs75541969	c.3454G>C	p.Asp1152His	G/G	Asp/Asp	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs78655421	c.350G>A	p.Arg117His	G/G	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908763	c.3587C>G	p.Ser1196Ter	C/C	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908783	c.3691delT	p.Ser1231Profs	N/N	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
		c.3816_3817delGT	p.Ser1273Leufs	N/N	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs397508616	c.3844T>C	p.Trp1282Arg	T/T	Trp/Trp	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs77010898	c.3846G>A	p.Trp1282Ter	G/G	Trp/Trp	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs397508630	c.3883delA	p.Ile1295Phefs	N/N	Ile/Ile	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs397508633	c.3890_3891insT	p.Gly1298Trpfs	N/N	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80034486	c.3909C>G	p.Asn1303Lys	C/C	Asn/Asn	НЕ ОБНАРУЖЕНО

Идентификатор/№ договора:
Фамилия, имя, отчество обследуемого:
Дата рождения обследуемого (ДД.ММ.ГГГГ):
Пол обследуемого (М/Ж): М
Материал для анализа: периферическая кровь
Клиника:
Дата получения материала:
Дата выдачи:

ТЕХНИЧЕСКИЙ ОТЧЕТ

Ген	RSID	Мутация(НТ)	Мутация(АК)	Генотип(НТ)	Генотип(АК)	Комментарий
CFTR	rs397508679	c.412_413insACT	p.Leu137_Leu138insHis	N/N		НЕ ОБНАРУЖЕНО
		c.472insA	p.Ser158Lysfs	N/N	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs78756941	c.489+1G>T		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908752	c.617T>G	p.Leu206Trp	T/T	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs113993960	c.1521_1523delCTT	p.Phe508del	N/N	Phe/Phe	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908745	c.1519_1521delATC	p.Ile507del	N/N	Ile/Ile	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs727504486	IVS8-Tn		7T/7T		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs528823432	IVS8-(TG)n		TG(11)/TG(11)		НЕ ОБНАРУЖЕНО
		dele2,3 (del21kb)		N/N		НЕ ОБНАРУЖЕНО

Врач-генетик _____

Зав. лабораторией ДНК-диагностики _____ Е.А. Померанцева