



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 01.01.1999 (25 л.) Пол: М
Регистрация биоматериала: 25.03.2024
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302912948
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генетическая диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы (ген G6PD)

Показатель	Результат	Референсные значения
ген G6PD	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный патогенный вариант p.G123K (rs12345)	Патогенных вариантов в гене G6PD обнаружено не было

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен патогенный вариант или несколько патогенных вариантов гена G6PD.

Данный результат подтверждает наличие у пациента дефицит глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы. В соответствии с рекомендациями ВОЗ (2022) все выявленные варианты в гене G6PD классифицируются в зависимости от их влияния на активность фермента: класс А (активность <20%, ассоциированная с хронической несфероцитарной гемолитической анемией), класс В (активность <45%, ассоциированная с острой гемолитической анемией), класс С (активность 60-150%, не ассоциированная с анемией). В связи с этим, всем пациентам с выявленными патогенными вариантами рекомендуется исследование активности фермента глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы. Дефицит глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы представляет собой наследственное X-сцепленное заболевание, характеризующееся снижением активности фермента глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы, участвующего в антиоксидантном пентозофосфатном пути.

Большинство носителей патогенных вариантов гена G6PD не имеют симптомов, однако при воздействии определенных внешних факторов (прием препаратов (например, некоторых антималярийных препаратов), инфекционные заболевания, диета (употребление бобовых в пищу)) возможно развитие симптомов.

Клинически заболевание может проявляться хронической несфероцитарной гемолитической анемией, острой гемолитической анемией, желтухой новорожденных, а также фавизмом. Симптомы и проявления могут сильно варьировать и зависят от остаточной активности фермента. Лабораторные признаки данного заболевания включают ретикулоцитоз, повышение уровня билирубина и лактат дегидрогеназы, снижение уровня гаптоглобина, а также гематурия. Также, в результате денатурации гемоглобина в эритроцитах могут обнаруживаться тельца Гейнца. Заболевание более ярко проявляется у мужчин, однако у носителей женщин симптомы также могут присутствовать, что связано с уровнем мозаицизма и инактивации X-хромосомы. Женщины гомозиготные на патогенные варианты гена G6PD, а также являющиеся сложными гетерозиготами имеют такие же проявления, как и мужчины. Спектрофотометрические исследования активности глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы могут давать ложно отрицательные результаты у пациентов женского пола в связи с высокой остаточной активностью фермента. Молекулярно-генетическая диагностика является золотым стандартом диагностики дефицита глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: