

Ф.И.О.: ПРИМЕР

Дата рождения: 01.01.1987 (36 л.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 03.02.2023

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302153059

 Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНКМ"


Генетическая диагностика талассемий и гемоглобинопатий

Показатель	Результат	Ед. изм.	Референсные значения
Ген HBA1	0 копий гена HBA1	кол-во копий гена	2 копии гена HBA1 3 копии гена HBA1 4 копии гена HBA1
Ген HBA2	1 копии гена HBA2	кол-во копий гена	2 копии гена HBA1 3 копии гена HBA1 4 копии гена HBA1
Регуляторный регион HS-40	2 копии региона HS-40	кол-во копий региона	2 копии гена HS-40
Точечная мутация Constant Spring	не обнаружена		Мутации Constant Spring обнаружено не было
Итоговый результат	патогенный генотип --/-a		Генотип aa/aa Генотип aaa/aa Генотип aaaa/aaa Генотип aaaa/aa

Комментарии к пробе: У пациента была обнаружена гомозиготная делеция одного из генов HBA1 и HBA2, а также гетерозиготная делеция одного из оставшихся генов, что соответствует генотипу --/-a, характерному для HbH-альфа-талассемии (HbH-гемоглобинопатии).

Данный генотип свидетельствует об отсутствии продукции альфа-цепей глобина с одного из двух генов и сниженной продукции альфа-цепей со второго, что ведет к низкой концентрации альфа-цепей и компенсаторной гиперпродукции в большом количестве гамма-цепей в детском возрасте. Это в свою очередь вызывает образование тетрамеров из гамма цепей (HbBart's), и бета-цепей у взрослых с образованием бета-тетрамеров (HbH), которые могут обнаруживаться при электрофорезе гемоглобина в концентрации более 1% и до 40%. Альфа-цепи, не образовавшие пару с бета/гамма-цепями образуют преципитаты и повреждают эритроциты, что ведет к неэффективному эритропоэзу в костном мозге, а патологические варианты HbBart's и HbH преждевременно разрушают уже зрелые эритроциты, что клинически проявляется гемолитической анемией. Для данной клинической формы характерна гемолитическая анемия с возможным развитием гемолитических кризов при беременности/инфекциях/приеме сульфаниламидов, что приводит к тяжелой анемии и может требовать гемотрансфузии. Вне гемолитических кризов значения гемоглобина в клиническом анализе крови могут быть нормальными или пониженными. Так же лабораторно для Hb-H формы характерно снижение MCV, MCH при нормальных/повышенных значениях эритроцитов и ретикулоцитоз 3-6%. В связи с возможным сочетанием альфа и бета-талассемии целесообразным является проведение теста по генетической диагностике бета-талассемии. Сочетание альфа- и бета-талассемии может облегчать клиническую картину заболевания в связи с меньшим образованием преципитатов из избытка бета- или гамма-цепей.

Дата выполнения исследования: 21.03.2023 10:17 Результаты одобрил: Кольченко О. Л.

