



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 "ДНК"ОМ"



Генетическая диагностика альфа-1-антитрипсин недостаточности, аллели PiS и PiZ (ген SERPINA1)

Показатель	Результат	Референсные значения
Патологические аллели PiZ и PiS в гене SERPINA1	Обнаружена патологическая аллель: ZZ	Патологические аллели PiZ и PiS в гене SERPINA1 не обнаружены

Комментарии к пробе: Обнаружение мутации в обоих аллелях гена SERPINA1 с большой вероятностью указывает на недостаточность альфа-1-антитрипсина (A1AT). Обычно мутация в обоих аллелях гена приводит к значительному снижению концентрации A1AT, однако, клинические проявления недостаточности A1ATН возникают не у всех. Альфа-1-антитрипсин (A1AT) представляет собой синтезируемый печенью острофазовый белок, который воздействует на многие иммунные процессы, при этом его активность направлена на уменьшение тканевого повреждения при воспалении. Недостаточность A1AT представляет собой наследственное аутомно-рецессивное заболевание, характеризующееся нарушением функции A1AT вследствие мутации в гене SERPINA1. Наиболее часто A1ATН обусловлена наличием PiZ и PiS аллелей, встречаемость которых увеличена среди больных ХОБЛ, гранулематозом с полиангиитом, циррозом печени. Снижение концентрации A1AT и нарушение его функциональной активности приводит к усугублению нейтрофильного воспаления и тканевого повреждения любой этиологии, особенно характерно при этом поражение лёгких с развитием эмфиземы. Накопление aberrантного белка A1AT в гепатоцитах приводит к цитолитическому синдрому, фиброзу и циррозу печени, а также повышению риска развития гепатоцеллюлярной карциномы. Данные фенотипы недостаточности A1AT могут сопутствовать друг другу, но часто в клинической картине превалирует один из синдромов. Диагноз недостаточности A1AT подтверждается при наличии патологических аллелей PiZZ, PiSZ и PiSS. Интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network, 2014.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: