



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 гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью пируваткиназы (экзоны 3, 5, 7, 8, 10, 11 гена PKLR)**

Показатель	Результат	Референсные значения
ген PKLR (экзоны 3, 5, 7, 8, 10, 11)	<b>Обнаружен патогенный вариант: p.H123J (rs124214). Вариант находится в гетерозиготном состоянии.</b>	Патогенных вариантов в экзонах 3, 5, 7, 8, 10, 11 гена PKLR обнаружено не было

**Комментарии к пробе:** У пациента обнаружен патогенный вариант в гене PKLR в гетерозиготном состоянии. Данный генотип не позволяет подтвердить диагноз со 100% уверенностью, так как данное заболевание характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования. Однако, при наличии характерной симптоматики данный результат значительно повышает вероятность наличия у пациента дефицита эритроцитарной пируваткиназы. Дефицит эритроцитарной пируваткиназы представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с нарушением работы фермента эритроцитарной пируваткиназы в пути гликолиза. Заболевание характеризуется несфероцитарной гемолитической анемией с высокой вариабельностью лабораторных и клинических проявлений. Анемия может проявляться сразу после рождения или манифестировать во взрослом возрасте. Тяжесть анемии также варьирует от легкой до тяжелой степени, требующей постоянного переливания крови. Для заболевания также характерны спленомегалия, желтуха, желчекаменная болезнь, апластические кризы, деформация костей, гемохроматоз, задержка полового созревания. Для данного типа анемии также характерны ретикулоцитоз, повышение уровня непрямого билирубина, повышение ферритина, но отсутствие телец Гейнца и повышения ЛДГ.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: