



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 01.01.1995 (29 л.) Пол: Ж
Регистрация биоматериала: 09.02.2024
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302819796
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генетическая диагностика транстиретинового амилоидоза, ген TTR

Показатель	Результат	Референсные значения
Мутации в экзонах 1-4 гена TTR	Обнаружен патогенный вариант гена TTR: гетерозиготный патогенный вариант p.H123K (rs12345)	Патогенных вариантов в экзонах 1-4 гена TTR не обнаружено

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен патогенный вариант гена TTR, который ассоциирован с развитием наследственного транстиретинового амилоидоза. Нужно отметить, что пенетрантность заболевания (то есть вероятность развития симптомов и носителей aberrаций) не является 100%: так, вероятность развития симптомов до 70 лет в среднем составляет 80%. То есть, выявление патогенной aberrации у бессимптомных носителей не является подтверждением заболевания. Чаще всего наблюдаются гетерозиготные патогенные варианты, однако в эндемичных регионах могут встречаться пациенты с гомозиготными aberrациями гена TTR, а также сложные гетерозиготы. В данных ситуациях симптомы часто проявляются раньше и болезнь характеризуется более тяжелым течением.

Наследственный транстиретиновый амилоидоз представляет собой наследственное аутосомно-доминантное заболевание, связанное с появлением патогенных вариантов в гене TTR, который кодирует белок транстиретин. В норме белок транстиретин участвует в транспорте тироксина и витамина A, одна появление точечный нуклеотидных замен и небольших делеций и инсерций приводит к приобретению белком патогенных свойств. Появление генетических aberrаций приводит к образованию амилоидогенного белка со сниженной стабильностью и повышенной предрасположенностью к образованию амилоидных структур, которые откладывают в тканях организма. Основными клиническими проявлениями заболевания являются симптомы медленно прогрессирующей периферической сенсомоторной полинейропатии (парестезия, гипестезия конечностей, моторная полинейропатия), а также симптомы поражения парасимпатической нервной системы (ортостатическая гипотензия, запоры перемежающиеся с диареей, тошнота и рвота, сексуальная импотенция, ангидроз, недержание мочи). Кроме этого, на передний план могут выходить системные проявления заболевания: кардиомиопатия, нарушение проводимости сердца, нефропатия, поражение центральной нервной системы (геморрагический инсульт, деменция, атаксия и другие), глаукома и помутнение стекловидного тела.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: