

Результат генетического анализа

Метаболизм железа

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код:

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС:

Дата поступления биоматериала:

—

—

Дата выполнения исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
HFE	rs1800562	G/A	Norm/Polym	+ —	Повышен риск избыточного накопления железа в организме
HFE	rs1799945	C/G	Norm/Polym	+ —	Склонность к повышенному уровню ферритина в сыворотке

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Гемохроматоз — это заболевание, проявляющееся в избыточном накоплении железа в тканях. Распространенность заболевания составляет примерно 2-3,3 случая на 1000 человек (среди людей европеоидной расы), причем мужчины болеют приблизительно в 5 раз чаще женщин. Склонность к перегрузке железом в большинстве случаев обусловлена наличием полиморфизмов в генах, кодирующих белки-регуляторы его

гомеостаза. Симптомами перегрузки железом могут быть усталость, боль в правом верхнем отделе живота, боли в суставах, хондрокальциноз, снижение либидо, симптомы сердечной недостаточности, усиление пигментации кожи. Перегрузка железом может приводить к повреждениям тканей и способствовать развитию таких заболеваний, как фиброз и цирроз печени, сахарный диабет и артропатия.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого умеренно повышен риск развития гемохроматоза.

Обследования

Для контроля обмена железа обследуемому важно периодически сдавать анализы на ферритин, трансферрин, уровень железа и на латентную и общую железосвязывающую способность сыворотки крови. Также рекомендуется периодически делать общие анализы крови и мочи, анализы на СОЭ, на уровни билирубина, аланинаминотрансферазы, аспартатаминотрансферазы и общего белка в сыворотке крови. Рекомендуется периодически проходить УЗИ и МРТ печени*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому важно не употреблять биодобавки, содержащие железо и витамин С. БАД, содержащие минеральные вещества, рекомендуется использовать только при наличии соответствующих дефицитов. Также рекомендуется ограничить употребление в пищу красного мяса и алкоголя, не рекомендуется употребление в пищу моллюсков и других морепродуктов в сыром виде.

Исследуемые гены

[HFE]

Кодирует трансмембранный белок семейства главного комплекса гистосовместимости класса 1. Основная его функция – это регуляция адсорбции железа. Белок HFE связывает трансферриновые рецепторы и снижает их сродство к трансферрину, ограничивая поступление железа в клетки. Также HFE влияет на продукцию белка гепсидина, ключевого регулятора баланса железа. Ген HFE экспрессируется во многих тканях и органах, включая желудочно-кишечный тракт. Определенные полиморфизмы в этом гене могут быть связаны с избыточным накоплением железа в организме и артериальной гипертензией.