

| | |
|--------------------------------|------------------------|
| № заказа | Фамилия пациента |
| Дата регистрации заказа | Имя пациента |
| Пол пациента | Дата рождения пациента |
| Адрес пациента | № страхового полиса |
| Номер истории болезни пациента | Направляющий врач |
| Адрес | Отделение |
| 1813 | Палата |
| Диагноз | |

Исследование

Значение

Ед. изм.

Нормальные значения

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Терапевтические исследования
Наследственный гемохроматоз A27.05.010, A27.05.009 (Приказ МЗ РФ № 804н)

Дата исследования:

Гемохроматоз HFE: His63Asp (H63D)

Asp/Asp

Обнаружена гомозиготная мутация

Гемохроматоз HFE: Cys282Tyr (845 G/A)

Cys/Cys

Мутация не обнаружена

Гемохроматоз HFE: 193 A>T (S65C)

Ser/Ser

Мутации, ответственной за развитие гемохроматоза 1 типа, не выявлено
Выделение ДНК из крови

Выполнено

Дата исследования:
Заключение врача-генетика по одному виду исследований

Выполнено

Дата исследования:

Заведующая лабораторией


 подпись

Ефременко З.А.

Расшифровка подписи



| Исследование | Результат |
|------------------------|-----------|
| HFE: 193 A>T (S65C) | Ser/Ser |
| HFE: His63Asp (H63D) | Asp/Asp |
| HFE: Cys282Tyr (C282Y) | Cys/Cys |

Заключение:

При проведении молекулярно-генетического исследования полиморфизмов гена **HFE**, ответственного за развитие гемохроматоза 1 типа обнаружена наиболее часто встречающаяся мутация (His63Asp) в гомозиготной форме, что подтверждает диагноз гемохроматоз 1 типа (классический).

Ген гемохроматоза (HFE) кодирует мембранный белок, во многом похожий по своим свойствам на белки основного комплекса гистосовместимости – HLA. Предполагается, что белок HFE регулирует метаболизм железа благодаря своей способности тесно связываться с рецептором к трансферрину и, таким образом, изменять сродство рецептора к несущему железо трансферрину, что приводит к нарушению транспорта железа в цитоплазму клеток. Наиболее частыми мутациями в гене HFE являются три: C187G (His63Asp), T193A, G845A (Cys282Tyr) – на их долю приходится около 97 % случаев заболевания. В результате мутаций производится белок с нарушенной способностью к связыванию с рецептором трансферрина. При варианте His63Asp происходит повышение концентрации железа в цитоплазме клеток за счет блокировки отрицательной регуляции и возрастает риск развития гемохроматоза. Как правило, эффекты этой мутации не проявляются при гетерозиготном носительстве, однако могут проявиться в компаунде с гетерозиготой по другому варианту гена HFE Cys282Tyr.

Гемохроматоз – наследственное заболевание, связанное с накоплением избыточного количества железа. В организм человека железо поступает с пищей и усваивается клетками кишечника. У больных гемохроматозом его всасывается больше, чем это необходимо и, таким образом, оно накапливается в клетках различных органов, что приводит к нарушению их функций.

На ранних стадиях заболевание протекает почти бессимптомно, однако со временем начинает проявляться через различные системы организма. Накопление железа в клетках печени приводит к циррозу, что увеличивает риск рака печени. Его излишки в поджелудочной железе способствуют развитию диабета. Кожа из-за избытка железа приобретает темный оттенок (бронзовый). Заболевание также приводит к кардиомиопатии и проблемам в суставах.

Рекомендованы дополнительные исследования:

1. Определения железа в сыворотке крови;
2. Определение ферритина в сыворотке крови;
3. Определение трансферрина в сыворотке крови;
4. Определение общей железосвязывающей способности крови (ОЖСС);
5. Определение аминотрансфераз (АлАТ, АсАТ);
6. КТ или МРТ органов брюшной полости;

Практические рекомендации:

1. Рекомендуется ограничить потребление продуктов с высоким содержанием железа (мясо, печень, гречневая крупа, яблоки, гранаты, красное вино), отказ от алкоголя
2. Каждые 3 месяца рекомендуется проходить контрольные осмотры с участием гастроэнтеролога, кардиолога, гематолога.
3. Дезинтоксикационная терапия, плазмаферез, гемосорбция.
4. Лечение вторичных осложнений гемохроматоза.

Заведующая лабораторией


подпись

Ефременко З.А.

Расшифровка подписи

