



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 "ДНКМ"



Генетическая диагностика острой перемежающейся порфирии (ген HMBS)

| Показатель | Результат | Референсные значения |
|------------|--|---|
| ген HMBS | Обнаружен патогенный вариант гена HMBS: гетерозиготный патогенный вариант p.A123F (rs12342343) | Патогенных и условно-патогенных вариантов гена HMBS обнаружено не было |

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен патогенный или условно патогенный вариант гена HMBS, ассоциированный с острой перемежающейся порфирией (ОПП). ОПП представляет собой аутосомно-доминантное заболевание с неполной пенетрантностью, что подчеркивает возможность носительства у обследуемого патогенных вариантов гена HMBS без клинических проявлений. ОПП связано со снижением активности порфобилиноген деминазы, что приводит к нарушению синтеза гема и патологической сверхпродукции токсичных порфиринов и их предшественников. Клинически заболевание характеризуется высоким уровнем variability проявлений и симптомов: проходящие атаки с абдоминальными болями, психиатрическими нарушениями, тахикардией, гастроэнтерологическими, сосудистыми тяжелыми неврологическими проявлениями и симптомами автономной дисфункции. Также могут наблюдаться гипонатриемия и гипомагниемия. Атаки чаще всего вызываются приемом препаратов, хирургическими манипуляциями и при диете. С точки зрения лабораторных проявлений при ОПП наблюдается повышение уровня порфобилиногена и ?-аминолевулиновой кислоты в моче, а также снижением активности порфобилиноген деминазы.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: