



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 наследственной формы панкреатита (гены PRSS1, SPINK1)

Показатель	Результат	Референсные значения
Мутации в гене PRSS1	Обнаружена гетерозиготная мутация R122H в гене PRSS1	Полиморфизма R122H гена PRSS1 обнаружено не было
Мутации в гене SPINK1	Полиморфизма N34S гена SPINK1 обнаружено не было	Полиморфизма N34S гена SPINK1 обнаружено не было

**Комментарии к пробе:** У пациента обнаружен патогенный полиморфизм гена PRSS1. Наличие полиморфизма R122H в гене PRSS1 свидетельствует о высокой предрасположенности к развитию наследственного панкреатита. Полиморфизм R122H в гене PRSS1 являются одной из основных причин наследственной формы панкреатита. PRSS1-ассоциированный наследственный панкреатит имеет высокий уровень пенетрантности (около 80%), что означает, что у 20% носителей может не развиться ни одного эпизода воспаления поджелудочной железы. Также носительство полиморфизмов данного гена ассоциировано с повышенным риском рака поджелудочной железы, характеризующимся крайне неблагоприятным прогнозом. Ген PRSS1 кодирует катионный трипсиноген, профермент одного из основных компонентов сока поджелудочной железы. Его активная форма, трипсин, отвечает за расщепление белков до пептидов и аминокислот для последующего всасывания в ЖКТ. Трипсин находится в поджелудочной железе в виде профермента, активация которого происходит только в просвете кишечника. При наличии полиморфизма R122H в гене PRSS1 трипсиноген приобретает устойчивость к действию протеаз и способность к аутоактивации. Трипсиноген теряет свою стабильность и становится способным переходить в активную форму, не выходя из протоков железы. Этот феномен становится ключевым в патогенезе наследственного панкреатита – происходит неконтролируемое высвобождение и активация панкреатического сока с развития аутолиза (самопереваривания) железы. У пациента не обнаружено полиморфизма N34S. Отсутствие полиморфизмов в гене SPINK1 в совокупности с отрицательным результатом исследования гена PRSS1 практически исключает наследственную форму панкреатита, однако не противоречит диагнозу острый или хронический панкреатит. Ген SPINK1 кодирует панкреатический ингибитор секреции трипсина. Его основной функцией является связывание с трипсином в тканях поджелудочной железы и ингибирование его активности, препятствуя развитию каскада расщепления трипсиногена и других зимогенов. Кроме того, продукт гена SPINK1 начинает более активно вырабатываться в ответ на воспаление в клетках поджелудочной железы, тем самым предохраняя ее от повреждения ферментами. При наличии полиморфизмов в гене SPINK1 структура кодируемого белка нарушается, и он теряет свою нормальную активность, что закономерно проявляется в виде нарушения первой линии защиты от внутриспанкреатической активации трипсина и приводит к развитию панкреатита.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: