

Ф.И.О.: ПРИМЕР

Дата рождения: 01.01.1987 (36 л.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 03.02.2023

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302153059

Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генетическая диагностика талассемий и гемоглобинопатий

Показатель	Результат	Ед. изм.	Референсные значения
Мутации в гене HBB	Обнаружен патогенный гетерозиготный вариант с.23_24del (rs12334543). Патогенный вариант характерен для бета-талассемии.		Патогенных вариантов в экзонах 1-3. а также в промюутере и интронах гена HBB обнаружено не было

Комментарии к пробе: У пациента была обнаружена мутация, характерная для бета-талассемии. Бета-талассемия – аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с мутациями в гене HBB, который находится в бета-кластере 11 хромосомы и отвечает за синтез бета-цепей глобина, входящих в состав гемоглобина А (HbA состоит из двух альфа- и двух бета-цепей глобина и является основным вариантом гемоглобина у взрослого человека).

У гетерозиготных носителей мутаций в гене HBB снижена продукция бета-цепей глобина (в разной степени в зависимости от типа мутации и ее локализации в одном из трех экзонов/интронах/промуутере), что может проявляться гипохромной микроцитарной анемией в клиническом анализе крови и количественными изменениями различных гемоглобинов при электрофорезе гемоглобина. В большей степени бета-талассемия определяется точечными мутациями или небольшими делециями или инсерциями в гене HBB. Мутации в HBB гене приводят к сниженной продукции бета-цепей (бета+ талассемия) или полному отсутствию бета-цепей глобина (бета 0-талассемия). Клинически выделяют три формы бета-талассемии: большую, промежуточную и малую - в зависимости от количества синтезирующихся бета-цепей, тяжести анемии и соотношения количества HbA, HbA2, HbF. В большинстве случаев большая форма является трансфузионно-зависимой, проявляется в течение первого года жизни. Лабораторно она характеризуется анемией с уровнем Hb < 70 г/л, уровнем MCH 12-20 пг и MCV 50-70 фл.

Лабораторные показатели для промежуточной формы: Hb 70-100 г/л, MCH 16-24 пг, MCV 50-80 фл.

Фенотипически гетерозиготные мутации соответствуют малой форме бета-талассемии, что означает или отсутствие симптомов, или легкую гемолитическую анемию: снижение MCV < 80 фл, MCH < 27 пг с нормальным/субнормальным уровнем Hb. Существует также особая форма бета-талассемии – «доминантно наследуемая»: она определяется синтезом гипернестабильных бета-цепей в нормальном количестве и проявляется анемией средней/тяжелой степени в связи с быстрым разрушением бета-цепей и их невозможностью образовывать тетрамеры HbA. Для данных форм характерны низкие уровни HbF при электрофорезе гемоглобина. Клинически заболевание проявляется промежуточной формой бета-талассемии с развитием среднетяжелой/тяжелой гемолитической анемии, гиперспленизма и перегрузки железом.

Для гомозигот или компаундных гетерозигот характерны более выраженные клинические формы, что связано с очень низкой продукцией бета-цепей глобина или полным их отсутствием. Помимо анемии, общими клиническими проявлениями промежуточной и большой форм являются спленомегалия и желтуха как компоненты гемолиза, перегрузка железом и развитие очагов экстрамедуллярного гемопоэза.

В связи с возможным сочетанием альфа и бета-талассемии целесообразным является проведение теста по генетической диагностике альфа-талассемии.

Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMGQN может быть предоставлено по запросу.

Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.

Используемые референсные последовательности - NG_059281.1, HBB RefSeqGene (LRG_1232).

Дата выполнения исследования: 27.02.2023
11:27

Результаты одобрил: Кольченко О. Л.

