

Ф.И.О.: **ТЕСТОВАЯ Т. Т.**
 Дата рождения: 01.01.2000 (23 г.) Пол: Ж
 Регистрация биоматериала: 24.03.2023
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302236935
 Заказчик: "Полное наименование юридического лица"
 Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**
 Фаза: (НЕ УКАЗАНА) (при 28-дн цикле)



Комплексный анализ мутаций в генах JAK2, CALR, MPL

Показатель	Результат	Референсные значения
Анализ мутаций в гене MPL	не обнаружено	Мутаций в гене MPL не обнаружено
Анализ мутаций, делеций, инсерций в гене CALR	обнаружена инсерция insTTGTC в гене CALR	Мутаций в гене CALR не обнаружено
Выявление соматической мутации JAK2 V617F	не обнаружена	Мутация V617F гена JAK2 не обнаружена

Комментарии к пробе: У пациента не было обнаружено мутаций W515K, W515L гена MPL. Данный результат не исключает у пациента миелопролифератных заболеваний, таких как эссенциальная тромбоцитемия и миелофиброз. Отрицательный результат может наблюдаться при низкой концентрации мутации в крови, либо в случаях тройного-негативного фенотипа миелопролиферативных заболеваний (JAK2, CALR, MPL-негативные). При отрицательном результате на данное исследование рекомендуется проведение исследования мутаций в гене JAK2, а также в гене CALR, если тесты не были проведены ранее.

У пациента обнаружена мутация в ген CALR. Мутации в гене CALR встречаются в 27% случаев эссенциальной тромбоцитемии и в 36% случаев миелофиброза. Мутации в данном гене не ассоциированы с фенотипом полицитемии. В большинстве случаев мутации в гене CALR представлены двумя абберациями: del52bp (мутация типа 1) и insTTGTC (мутация типа 2). Мутация типа 1 чаще встречается при миелофиброзе и связана с более благоприятных прогнозом. Мутация типа 2 чаще обнаруживается при эссенциальной тромбоцитемии и связана с более высокими уровнями тромбоцитемии, чем при мутации типа 1. Детекция мутации типа 2 при миелофиброзе предсказывает более выраженную спленомегалию, цитопения, а также обнаружение blastов, чем при мутации типа 1. Выявление мутаций в гене CALR сопряжено с более благоприятным прогнозом при эссенциальной тромбоцитемии и миелофиброзе, чем при наличии мутаций в гене JAK2 и MPL. Мутации в данном гене могут обнаруживаться у лиц без миелопролиферативных заболеваний при клональном гемопоэзе неопределенного потенциала (CHIP).

У пациента не было обнаружено мутации V617F в гене JAK2. Отрицательный результат не исключает у пациента миелопролиферативных заболеваний. Отрицательный результат может наблюдаться при низкой концентрации мутации в крови, либо в случаях тройного-негативного фенотипа миелопролиферативных заболеваний (JAK2, CALR, MPL-негативные). При отрицательном результате на данное исследование у пациентов с подозрением на истинную полицитемию рекомендуется проведение исследования в 12 экзоне гена JAK2. При V617F-негативных случаях эссенциальной тромбоцитемии и миелофиброзе рекомендуется проведение исследований на мутации в генах CALR и MPL.

Дата выполнения исследования: **24.03.2023**
14:04

Исследование выполнил: **Кольченко О. Л**

