

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 20 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 04.10.2022  
Дата поступления образца: 06.10.2022  
Врач: 14.10.2022  
Дата печати результата: 02.11.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Наследственный гемохроматоз, I тип. HFE	<b>СМ.КОММ</b>	
HFE (187 C>G)	<b>C/G</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию гемохроматоза I типа, в гетерозиготной форме.
HFE (845 G>A)	<b>G/G</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию гемохроматоза I типа, не обнаружен.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Пациент ФИО протестирован на наличие наиболее частых мутаций в гене HFE (тест № 7779HFE).

### Наследственный гемохроматоз:

Протестирован ген:

- HFE (C282Y (с.845G>A) и H63D (с.187C>G)) – ген гемохроматоза 1-го типа (классический гемохроматоз).

Гемохроматоз – это системное заболевание, характеризующееся прогрессирующим накоплением запасов железа в организме, его отложением в органах и тканях с последующим токсическим повреждением клеток.

Классический гемохроматоз или гемохроматоз 1-го типа является самой распространённой формой (более 95% всех случаев). Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Развитие заболевания связывают с мутациями в гене HFE. Наиболее часто выявляются мутации C282Y и H63D, однако описаны единичные случаи гемохроматоза, причиной которого являются другие мутации гена HFE. Симптомы заболевания могут включать в себя гиперпигментацию кожи, сахарный диабет, гепатомегалию (классическая триада), нарушения со стороны деятельности сердца, артропатию, гипогонадизм. Диагноз устанавливается лечащим врачом на основании характерной клинической симптоматики, оценки параметров метаболизма железа и данных молекулярно-генетического тестирования.

Кроме того, существуют более редкие формы первичного (наследственного) гемохроматоза, ассоциированные с другими генами, а также вторичный гемохроматоз, причиной которого является избыточное поступление железа в организм.

В результате исследования в гене HFE обнаружена мутация H63D (с.187C>G) в гетерозиготной форме (генотип C/G).

Так как наследственный гемохроматоз 1-го типа передается по аутосомнорецессивному типу, т.е. для проявления заболевания необходимо наличие мутации в гомозиготной форме (изменения на обеих гомологичных

хромосомах), то полученные данные не позволяют подтвердить или опровергнуть наличие данной патологии.

Для профилактики накопления железа в организме рекомендуется:

1. Консультация терапевта, гастроэнтеролога, гепатолога и эндокринолога.
2. Контроль биохимических показателей обмена железа в организме (уровень железа в сыворотке крови, общая железосвязывающая способность сыворотки (ОЖСС), трансферрин, насыщение трансферрина (НТЖ), сывороточный ферритин).
3. УЗИ органов брюшной полости, с прицельным обследованием печени.
4. Полный отказ от приёма алкоголя.
5. Избегать приёма гепатотоксических лекарственных препаратов.

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача