

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 32 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.07.2022
Дата поступления образца: 07.07.2022
Врач: 30.07.2022
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Неалкогольный жировой гепатоз, ген. PNPLA3, Ч.М.	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Ф.И.О., 1990 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска частой мутации I148M в гене PNPLA3, приводящих к возникновению неалкогольного жирового гепатоза (профиль № 77801).

Неалкогольный жировой гепатоз – это наиболее распространенная патология печени, поражающая до 40% взрослого населения развитых стран. Заболевание характеризуется избыточным накоплением жира в печени у лиц, не злоупотребляющих алкоголем, и, как правило, ассоциировано с метаболическим синдромом, ожирением и инсулинорезистентностью.

Накопление триглицеридов в клетках печени (простой неалкогольный стеатоз) может протекать бессимптомно долгое время. Однако у некоторых лиц стеатоз осложняется развитием воспаления печени (неалкогольный стеатогепатит). Хроническая воспалительная реакция ведет к формированию фиброза и цирроза, а также предрасполагает к развитию рака печени.

Одним из факторов перехода стеатоза в неалкогольный стеатогепатит является генетическая предрасположенность, обусловленная полиморфизмом I148M гена PNPLA3.

Данный вариант также ассоциирован с более агрессивным течением алкогольной жировой болезни печени и хронического гепатита С, а также повышенным риском развития гепатоцеллюлярной карциномы.

В образце ДНК Ф.И.О. проведён поиск мутации I 14 8 M в гене P N P L A 3.

Данная мутация выявлена в гетерозиготном состоянии!

Носительство данной мутации повышает риск развития неалкогольного стеатогепатита, цирроза печени и гепатоцеллюлярной карциномы.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

Рекомендовано:

1. Наблюдение у гепатолога или гастроэнтеролога.
2. Обследование родителей, родных братьев/сестер и детей (при наличии) на носительство аналогичной мутации (тест № 77801).

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача