

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 18 лет  
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
Дефицит альфа-1-антитрипсина, SERPINA1, ч.м.	<b>СМ.КОММ</b>	Обнаружена патологическая аллель: 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.**, 2004 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления носительства частых мутаций в гене SERPINA1, приводящих к развитию дефицита альфа-1-антитрипсина (профиль № 77797).

*Дефицит альфа-1-антитрипсина (А1АТ) является наследственным заболеванием, связанным с дефектом гена SERPINA1, который приводит к патологии легких и печени. При дефиците А1АТ структура альвеол легких разрушается, формируется эмфизема и бронхоэктазы. Основным механизмом повреждения печени является накопление дефектного А1АТ и блок его секреции из ЭПС гепатоцитов. Это ведет к накоплению белковых агрегатов, в результате которого клетка погибает.*

*Первые признаки заболевания легких у людей с дефицитом А1АТ обычно появляются в возрасте от 20 до 50 лет. Самыми ранними симптомами являются снижение толерантности к физической нагрузке и одышка. Другие проявления могут включать необъяснимую потерю веса, рецидивирующие респираторные инфекции, учащенное сердцебиение и формирование эмфиземы. К основным чертам эмфиземы легких относят затрудненное дыхание, кашель и бочкообразную форму грудной клетки. У некоторых пациентов изменения происходят в печени - формируется хронический гепатит и цирроз. К признакам цирроза относят увеличение объема живота (асцит), отеки нижних конечностей и прогрессирующую желтуху.*

Проведена ДНК-диагностика носительства патологических аллелей Pi\*S и Pi\*Z в гене SERPINA1.

**Обнаружен патологический аллель Pi\*S в гетерозиготном состоянии - генотип MS.**

Обнаружение патологического аллеля Pi\*S в гетерозиготном состоянии увеличивает вероятность функциональной, но не количественной недостаточности альфа-1 антитрипсина (А1АТ). При этом наличие мутации может протекать бессимптомно, либо приводить к клиническим проявлениям недостаточности А1АТ. Выявление патологического аллеля PiS в гетерозиготном состоянии не подтверждает диагноз недостаточности А1АТ, однако, при наличии у больного хронических воспалительных заболеваний, может указывать на их более тяжёлое клиническое течение.

Рекомендовано:

1. Консультация врача-гепатолога, врача-пульмонолога с учётом выявленной мутации.

2. Консультация врача-генетика для обследования родителей, родных братьев/сестёр (при наличии) на носительство аналогичной мутации.

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