

Наименование услуги	Муковисцидоз. Расширенный поиск частых мутаций в гене <i>CFTR</i> (50 мутаций)
Код услуги	A 27.30.214
Краткая информация о заболевании	<p>Кистозный фиброз (Муковисцидоз - МВ) — аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желёз, а также жизненно важных органов и систем. Заболевание связано с нарушением в работе трансмембранного регулятора проводимости муковисцидоза (МВТР). МВТР локализуется в апикальной части мембраны эпителиальных клеток, выстилающих выводные протоки желез внешней секреции (потовых, слюнных, желез в бронхах, поджелудочной железе, кишечнике, урогенитальном тракте), он регулирует транспорт электролитов (главным образом хлора) между этими клетками и межклеточной жидкостью. Последние исследования показали, что МВТР является собственно хлоридным каналом. Мутации гена МВ нарушают не только транспорт, но и секрецию ионов хлора. При затруднении их прохождения через клеточную мембрану увеличивается реабсорбция натрия железистыми клетками, нарушается электрический потенциал просвета, что вызывает изменение электролитного состава и дегидратацию секрета желез внешней секреции. В результате выделяемый секрет становится чрезмерно густым и вязким. При этом страдают легкие, желудочно-кишечный тракт, печень, поджелудочная железа, мочеполовая система.</p> <p>Частота МВ колеблется среди представителей европеоидов от 1:600 до 1:17000 новорожденных. В РФ частота муковисцидоза составляет по данным ФГБУ Медико-генетического научного центра 1:10000 новорожденных.</p> <p>Ген «муковисцидоза»- ген <i>CFTR</i> – локализован в локусе 7q31.2, общая протяженность гена <i>CFTR</i> - 250 т.п.н., ген содержит 27 экзонов. В настоящее время установлено около 2000 различных мутаций гена <i>CFTR</i>. Самым частым генным дефектом является мутация F508del (около 60% в российской популяции). Вторая по частоте мутация среди российских пациентов – «славянская» мутация CFTRdele2,3 (6-9% в разных регионах). Остальные описанные возможные мутации гена встречаются с существенно реже и лишь несколько из них имеют индивидуальную частоту превышающую 1%.</p>
OMIM	219700
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Ген <i>CFTR</i>. Расширенное тестирование 50 частых европейских мутаций гена <i>CFTR</i>: F508del, I507del, 1677delTA, del 21 kb, R334W, R347P, R347H, G551D, R553X, G542X, 394delTT, N1303K, W1282X, E60X, P67L, G85E, 444delA, R117C, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, L206W, 1078delT, A445E, R560T, 1811+1.6kbA>T, 1898+1G>A, 2143delT, 2184delA, 2347delG, W846X, 2789+5G>A, Q890X, 3120+1G>A, 3272-26A>G, R1066C, Y1092X(C>A), M1101K, D1152H, V520F, 1717-1G>A, S549R(T>G), S549N, R1158X, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC>T, S1251N, 3905insT. Типирование вариантов аллелей политимидинового тракта (IVS8-5T, IVS8-7T, IVS8-9T) в 8-ом интроне (по традиционной номенклатуре гена или в 9-ом интроне – по современной номенклатуре) гена <i>CFTR</i>.</p>
Информация о методе.	Используется технология на основе мультиплексной аллель-специфической амплификацией на 50 частых европейских мутаций, с детекцией получаемых

Требование к материалу	<p>ДНК-продуктов с помощью капиллярного электрофореза на анализаторе нуклеиновых кислот. Смесь зондов оптимизирована для определения наличия/отсутствия каждой из 50 частых европейских мутаций, а также для определения статуса выявляемой мутации (гомозиготная или гетерозиготная мутация) гена <i>CFTR</i>.</p> <p>Для анализа используется венозная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА ≥ 2 мл.</p> <p>Возможна пренатальная диагностика на биологическом материале из полости матки, полученном с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь).</p>
Срок выполнения	21 рабочий день