

Наименование услуги	Муковисцидоз. Тестирование четырёх мутаций гена <i>CFTR</i> - F508del, I507del, 1677delTA, del 21 kb
Код услуги	A 27.30.212
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	Ген <i>CFTR</i> . Тестирование четырёх мутаций гена <i>CFTR</i> - F508del, I507del, 1677delTA, CFTRdele2,3 (историческое название - del 21 kb).
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование с образцами выделенной ДНК выполняется методами ПЦР, с разделением получаемых ДНК-продуктов с помощью гель-электрофореза в полиакриламидном геле с последующей детекцией в УФ-свете. ДНК-зонды оптимизирована для определения наличия/отсутствия мутаций F508del, I507del, 1677delTA, CFTRdele2,3 (del21kb) гена <i>CFTR</i>, а также для определения статуса выявляемой мутации (гомозиготная или гетерозиготная мутация).</p> <p>Для анализа используется венозная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА ≥ 2 мл.</p> <p>Возможна пренатальная диагностика на биологическом материале из</p>

	полости матки, полученном с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь).
Срок выполнения	21 рабочий день.