

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	<b>Тест Тест Тест</b>	Лаб. № замовлення	<b>111111111</b>
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	01.01.2026
Коментарі:			

### Молекулярно-генетичний аналіз муковісцидозу (виявлення 50 мутацій в гені CFTR)

**Досліджувальний матеріал:** периферична кров

**Метод дослідження:** Мультиплексна ПЛР із використанням технології ARMS™ (Amplification Refractory Mutation System) з подальшим фрагментним аналізом (капілярний електрофорез)

### РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Поліморфізм	Результат	Коментар
<b>F508del</b> (rs113993960) [CTT>delCTT]	<b>СТТ/СТТ</b>	СТТ/СТТ – “нейтральний генотип”; СТТ/delCTT – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delCTT/delCTT – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>G542X</b> (rs113993959) [G>T]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R553X</b> (rs74597325) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>W1282X</b> (rs77010898) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>N1303K</b> (rs80034486) [C>G]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/G – гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>2184delA</b> (rs121908746) [A>delA]	<b>A/A</b>	A/A – “нейтральний генотип”; A/delA – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delA/delA – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>I507del</b> (rs121908745) [ATC>delATC]	<b>АТC/АТC</b>	АТC/АТC – “нейтральний генотип”; АТC/delATC – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delATC/delATC – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>G551D</b> (rs75527207) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).

Поліморфізм	Результат	Коментар
<b>R117H</b> (rs78655421) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>621+1G&gt;T</b> (rs78756941) [G>T]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>1717-1G&gt;A</b> (rs76713772) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>3849+10kbC&gt;T</b> (rs75039782) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>2789+5G&gt;A</b> (rs80224560) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>3120+1G&gt;A</b> (rs75096551) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>711+1G&gt;T</b> (rs77188391) [G>T]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>1898+1G&gt;A</b> (rs121908748) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>3659delC</b> (rs121908747) [C>delC]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/delC – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delC/delC – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R1162X</b> (rs74767530) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>G85E</b> (rs75961395) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R334W</b> (rs121909011) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).

Поліморфізм	Результат	Коментар
<b>R347P</b> (rs77932196) [G>C]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/C – гетерозиготне носійство (генотип ризику); C/C – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R347H</b> (rs77932196) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>A455E</b> (rs74551128) [C>A]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>V520F</b> (rs77646904) [G>T]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>S549N</b> (rs121908755) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>S549R</b> (rs121909005) [T>G]	<b>T/T</b>	T/T – “нейтральний генотип”; T/G – гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R560T</b> (rs80055610) [G>C]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/C – гетерозиготне носійство (генотип ризику); C/C – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R117C</b> (rs77834169) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R1066C</b> (rs78194216) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>D1152H</b> (rs75541969) [G>C]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/C – гетерозиготне носійство (генотип ризику); C/C – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>M1101K</b> (rs36210737) [T>A]	<b>T/T</b>	T/T – “нейтральний генотип”; T/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>3905insT</b> (rs121908789) [C>CT]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/CT – гетерозиготне носійство (генотип ризику); CT/CT – гомозиготне носійство (генотип ризику).

Поліморфізм	Результат	Коментар
<b>1078delT</b> (rs75528968) [delT]	<b>T/T</b>	T/T – “нейтральний генотип”; T/delT – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delT/delT – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>E60X</b> (rs77284892) [G>T]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>P67L</b> (rs368505753) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>394delTT</b> (rs121908769) [delTT]	<b>TT/TT</b>	TT/TT – “нейтральний генотип”; TT/delTT – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delTT/delTT – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>444delA</b> (rs121908801) [delA]	<b>A/A</b>	A/A – “нейтральний генотип”; A/delA – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delA/delA – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>Y122X</b> (rs79660178) [T>A]	<b>T/T</b>	T/T – “нейтральний генотип”; T/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>L206W</b> (rs121908752) [T>G]	<b>T/T</b>	T/T – “нейтральний генотип”; T/G – гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>CFTRdele2,3</b> (21kb del)	<b>wt/wt</b>	wt/wt – “нейтральний генотип”; wt/del – гетерозиготне носійство (генотип ризику); del/del – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>1677delTA</b> (rs121908776) [delTA]	<b>TA/TA</b>	TA/TA – “нейтральний генотип”; TA/delTA – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delTA/delTA – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>1811+1.6kbA&gt;G</b> (rs397508266)	<b>A/A</b>	A/A – “нейтральний генотип”; A/G – гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>2143delT</b> (rs121908812) [delT]	<b>T/T</b>	T/T – “нейтральний генотип”; T/delT – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delT/delT – гомозиготне носійство (генотип ризику).

Поліморфізм	Результат	Коментар
<b>2347delG</b> (rs397508353) [delG]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/delG – гетерозиготне носійство (генотип ризику); delG/delG – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>W846X</b> (rs267606722) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>Q890X</b> (rs79633941) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>3272-26A&gt;G</b> (rs76151804)	<b>A/A</b>	A/A – “нейтральний генотип”; A/G – гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>Y1092X</b> (rs121908761) [C>A]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>R1158X</b> (rs79850223) [C>T]	<b>C/C</b>	C/C – “нейтральний генотип”; C/T – гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T – гомозиготне носійство (генотип ризику).
<b>S1251N</b> (rs74503330) [G>A]	<b>G/G</b>	G/G – “нейтральний генотип”; G/A – гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A – гомозиготне носійство (генотип ризику).

## ІНТЕРПРЕТАЦІЯ ПОЛІМОРФІЗМІВ INTRON 8 (POLY-T/TG-REPEAT)

Варіант (Генотип)	Результат	Коментар
<b>Poly-T статус</b>	<b>7T</b>	7T або 9T – нейтральні варіанти норми; 5T – алель зі зниженою ефективністю сплайсингу (варіант ризику).
<b>TG-repeat статус</b>	<b>(TG)11</b>	Кількість TG-повторів модифікує вплив алеля 5T. Чим довший повтор – (TG)12, (TG)13 – тим вища ймовірність патології.

### Коментар - клінічне значення комбінацій:

- 5T-(TG)12 або 5T-(TG)13: найбільш клінічно значущі варіанти; у поєднанні з мутацією в іншому алелі (наприклад, F508del) часто призводять до атипових форм муковісцидозу або ізольованої вродженої двобічної відсутності сім'явиносних проток (CBAVD).
- 5T-(TG)11: має низьку пенетрантність, зазвичай не викликає клінічних симптомів, навіть у поєднанні з мутацією.
- R117H та 5T: якщо мутація R117H знаходиться в тому ж алелі (цис-положення), що й 5T, вона поводить як важка мутація. В комбінації з 7T або 9T її вплив значно м'якший.

## ВИСНОВОК

**За результатами дослідження мутацій гена CFTR, що входять до панелі, не виявлено.**

## ПРИМІТКА

Результати дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікареві, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації.

Рекомендована консультація лікаря.

Заключення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

## ОБМЕЖЕННЯ МЕТОДУ:

Тест спрямований на виявлення лише специфічного переліку мутацій (50 варіантів). Негативний результат не виключає наявності інших рідкісних мутацій у гені CFTR, які не входять до даної панелі.

Генетик

Микита ШКОДА

Завідувач лабораторії

Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО

Шановний лікарю!

Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань. Результати лабораторії повертаються, будь ласка, до лікаря. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Шановний клієнте!

Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться до лікаря. Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р.