РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	**Тест Тест Тест**	Лаб. № замовлення	**111111111**
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	21.09.2026
Коментарі:			

Генетичний профіль ризику хвороби Крона (NOD2 + ATG16L1)

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО ДОСЛІДЖЕННЯ

Тип матеріалу: лейкоцити крові

Метод дослідження: Аналіз мутацій генів NOD2 та ATG16L1 з допомогою ПЛР та ПДРФ

РЕЗУЛЬТАТ

Ген	Поліморфізм	SNPdb (rs)	Встановлений генотип	Референс
NOD2 (CARD15)	c.3019-3020insC (3020insC)	rs2066847	не виявлено	не виявлено
NOD2 (CARD15)	c.2722G>C (Gly908Arg)	rs2066845	не виявлено	не виявлено
NOD2 (CARD15)	c.2104C>T (Arg702Trp)	rs2066844	не виявлено	не виявлено
ATG16L1	c.898A>G (p.Thr300Ala)	rs2241880	не виявлено	не виявлено

Інтерпретація

Не виявлено перелічені мутації генів NOD2(CARD15) та ATG16L1.

* Усі названі варіанти в гені NOD2 значно збільшують ризик розвитку хвороби Крона (але не неспецифічного виразкового коліту) з ефектом накопичення. Гетерозиготи мають підвищений ризик в 1.5-4 рази, а гомозиготи або компаундні гетерозиготи - в 15-40 разів. Близько 20% осіб - гетерозигот за цими аллелями не мають жодних ознак неспецифічних запальних захворювань кишківника. При виявлені в родині випадку аллелів схильності до хвороби Крона можливе дослідження у родичів з метою раннього виявлення осіб підвищеного ризику.

Генотип протягом життя і незалежно від лікування залишається незмінним.

Генотип за номенклатурою HGVS (NM_001024688.2):c.[=];[=]

Даний результат не виключає можливості, що дана особа є носієм інших рідкісних мутацій генів NOD2, ATG16L1.

Завідувач лабораторії: **Макух Г. В.**

Результати лабораторних досліджень не є діагнозом. Тлумачення результатів молекулярно-генетичного дослідження та встановлення діагнозу здійснюється лікарем-генетиком. Результат аналізу не виключає інших генетичних перебудов, хромосомних мікроаномалій та низькорівневого мозаїцизму, які не можуть бути виявлені за допомогою використаного методу. ПЛР є багатостадійним процесом, на кожному з яких можливий невеликий ризик контамінації.

Дослідження виконано підрядною організацією. Статус акредитації визначається сферою акредитації безпосереднього виконавця.

Шановний лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Шановний клієнте! Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001