

Наименование услуги	Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность. Исследование полиморфных вариантов Glu264Val и Glu342Lys гена SERPINA1
Код услуги	A 27.05.221
Краткая информация о заболевании	Альфа-1 –антитрипсин (А1АТ) является белком острой фазы, чья концентрация в плазме повышается в несколько раз при активном остром или хроническом воспалении. Подавляющая часть альфа-1-антитрипсина сыворотки образуется в печени. Дефицит А1АТ (альфа-1-антитрипсиновая недостаточность) представляет собой наследственное заболевание, обусловленное сниженной сывороточной концентрацией альфа-1-антитрипсина, с общей частотой встречаемости 1:3000-5000. Среди лиц с эмфиземой, астмой, хронической обструктивной болезнью легких распространенность недостаточности альфа-1-антитрипсина существенно выше, чем в общей популяции, и достигает 1:100-1:10. Риск развития патологии легких на фоне дефицита А1АТ значительно увеличивается у курильщиков: эмфизема и тяжелая хроническая обструктивная болезнь легких у курящих лиц с дефицитом альфа-1-антитрипсина развивается, в среднем, к 32-41 году. Дефицит альфа-1-антитрипсина уже в детском возрасте может вызывать поражение печени, его можно подозревать при синдроме тяжелого гепатита у новорожденных, холестатическом синдроме в детском и молодом возрасте. У лиц старше 50 лет повышен риск развития цирроза печени и гепатоцеллюлярной карциномы. Более редкими клиническими проявлениями недостаточности А1АТ являются некротический панникулит, системный гранулематозный васкулит.
ОМIM	613490
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген SERPINA1. Тестирование вариантов Glu264Val и Glu342Lys.
Информация о методе. Требование к материалу	Исследование с образцами выделенной ДНК выполняется методами ПЦР, рестрикционного анализа, с разделением получаемых ДНК-продуктов с помощью гель-электрофореза в агарозном и полиакриламидном геле с последующей детекцией в УФ-свете. Определяется статус по полиморфным вариантам Glu264Val и Glu342Lys гена SERPINA1 (включая наличие гомо-либо гетерозиготности). Для анализа используется венозная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА ≥ 2 мл.
Срок выполнения	21 рабочий день