

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

Организация:

Врач:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:



Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 677 C>T в гене MTHFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

CT

Выявление мутации 1298 A>C в гене MTHFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

AC

Выявление мутации 20210 G>A в гене F2

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

GG

Выявление мутации 1691 G>A в гене F5

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

GG

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-009 Генетический риск развития тромбофилии

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
F2	G20210A	GG	✓	
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓	
MTHFR	C677T	CT	⚠	➔
	A1298C	AC		➔

- ✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ⚠ – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ➔ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

По исследованным генетическим маркерам выявлены клинически значимые генотипы CT|AC гена **MTHFR**, связанные со снижением функциональной активности соответствующего фермента фолатного цикла, с риском развития гипергомоцистеинемии (повышенный уровень гомоцистеина в крови) и сердечно-сосудистых заболеваний. Может отмечаться повышенная чувствительность к медицинским препаратам, влияющим на метаболизм фолатов. Гипергомоцистеинемия является независимым фактором риска развития атеросклероза и тромбоза. У женщин выявленный генотип ассоциирован с осложнениями беременности (риск невынашивания беременности, гестоза, риск дефектов развития нервной трубки у плода).

Общий **генетический риск** развития тромбофилии, по исследованным генетическим маркерам, повышенный по сравнению с популяционным и связан с риском нарушения метаболизма фолатов.

Важно учитывать, что риск гипергомоцистеинемии может увеличиваться при наличии дополнительных факторов риска: дефицит витамина B12 (недостаточное поступление с пищей или в результате нарушенного всасывания в кишечнике, например при хронических заболеваниях желудочно-кишечного тракта), злоупотребление кофе, недостаточное поступление с пищей фолатов, прием некоторых лекарственных препаратов и пр.

Результат генетического анализа следует интерпретировать в комплексе с другими лабораторными тестами, клинической информацией и данными анамнеза.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Динамическое наблюдение за состоянием сердечно-сосудистой системы (ЭКГ, показатели артериального давления - АД), консультация кардиолога (по показаниям).
- Контроль уровня гомоцистеина, определение содержания общего холестерина и его фракций. Дополнительно, по показаниям, определение уровня фолиевой кислоты, уровня витамина B12 в сыворотке крови.

План наблюдения, перечень анализов, показаний к ним и периодичность проведения определяет лечащий врач.

- При планировании беременности - определение уровня гомоцистеина. При беременности наблюдение у акушера-гинеколога, гемостазиологический мониторинг, ультразвуковой скрининг состояния плода, биохимический скрининг (ХГЧ, РАРР-А белок) в 1-м триместре беременности.
- Ряд лекарственных препаратов оказывают влияние на метаболизм фолатов (снижают уровень фолиевой кислоты), обсудите эту проблему с лечащим врачом перед применением специфического лечения.

- Следует помнить о возможном риске развития тромбозов в случаях операции, травмы, стресса, гормональных нарушений, длительного постельного режима, длительных статических нагрузок (в том числе авиаперелеты, автомобильные поездки более 6 часов) и если предвидятся ситуации риска, желательно проконсультироваться с врачом с целью получения общих профилактических рекомендаций.

Результат генетического исследования не является диагнозом, рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе методов обследования, лечения (при наличии патологии) и профилактики!

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо











СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-009 Генетический риск развития тромбофилии

i НАСЛЕДСТВЕННАЯ ТРОМБОФИЛИЯ

Состояние, наиболее часто обусловленное носительством неблагоприятных вариантов в генах факторов свертывания крови и регуляции гомоцистеина. Заподозрить повышенный риск тромбофилии следует при наличии отягощенного семейного и личного анамнеза (тромбоз глубоких вен, тромбоэмболия, варикозная болезнь в возрасте до 50 лет у пациента и/или его родственников). Анализ включает в себя молекулярно-генетическое исследование комплекса факторов свертывания крови и регуляции обмена гомоцистеина, позволяя оценить индивидуальный генетический риск тромбофилии и заболеваний, фактором развития которых она является.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы
F2 Фактор свертываемости крови F2 <i>Coagulation factor II</i> OMIM ID: +176930	G20210A rs1799963	Повышение уровня протромбина, приводящее к увеличению концентрации тромбина и чрезмерному росту сгустков фибрина, ассоциированное с возрастанием риска развития тромбозов.	GG
			GA 
			AA 
F5 Фактор свертываемости крови F5 <i>Coagulation factor V</i> OMIM ID: *612309	G1691A (Leiden) rs6025	Устойчивость фактора 5 к воздействию активированного протеина C, что приводит к нарушению контроля свертывания крови и повышению риска развития тромбозов.	GG
			GA 
			AA 
MTHFR Метилентетрагидрофолат редуктаза <i>Methylenetetrahydrofolate reductase</i> OMIM ID: *607093	C677T rs1801133	Увеличение уровня гомоцистеина в плазме крови, ассоциированное с возрастанием рисков развития атеросклероза и тромбозов.	CC
			CT  ¹
	TT 		
	A1298C rs1801131		AA
			AC  ¹
CC 			

 – Клинически значимый генотип.

¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.