

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 41 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 18.12.2020 09:25  
Дата поступления образца: 19.12.2020 06:53  
Врач: 21.12.2020 15:57  
Дата печати результата: 05.03.2021 18:24

Исследование	Результат	Комментарий
МТНFR (677 С>Т)	<b>С/С</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
МТНFR (1298 А>С)	<b>С/С</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гомозиготной форме.
МТR (2756 А>G)	<b>А/А</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
МТRR (66 А>G)	<b>А/G</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## Описание

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 120ГП (обмен фолиевой кислоты).

### Фолатный цикл:

Протестированы гены:

- *MTHFR*(с.677C>T и с.1298A>C) – метилентетрагидрофолатредуктаза;
- *MTRR*(с.66A>G) – редуктаза метионин синтетазы;
- *MTR*(с.2756A>G) – метионин синтетаза.

Протестированы гены, ответственные за синтез ферментов реакций фолатного цикла.

В гене *MTHFR* обнаружен полиморфизм с.1298A>C в гомозиготной форме (генотип C/C). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой ~8%. При таком генотипе активность продукта гена – фермента метилентетрагидрофолатредуктазы – снижается до ~60% от нормы.

В гене *MTRR* обнаружен полиморфизм с.66A>G в гетерозиготной форме (генотип A/G). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой 45%.

При обнаруженном генотипе по генам *MTHFR* и *MTRR* активность соответствующих ферментов реакций фолатного цикла значительно снижается. Дефицит этих ферментов приводит к снижению метилирования ДНК, благодаря которому происходит репликация (удвоение) ДНК, регуляция экспрессии (работы) генов и др. Что в свою очередь может увеличить риск возникновения определенных изолированных пороков у плода (дефекты нервной трубки, расщелина губы и неба и некоторые другие).

Выявленный генотип часто приводит к избыточному накоплению промежуточного метаболита реакций фолатного цикла – гомоцистеина (обладающего токсическим действием на стенки сосудов и способствующего развитию тромбозов). Однако известно, что уровень гомоцистеина в крови зависит, в том числе, и от различных факторов негенетической природы: курение, употребление кофе, физическая активность, количество употребляемых с пищей фолатов, пол и возраст человека.

ИНЗ 999999999

Для поддержания работы фолатного цикла и снижения риска развития тромбофилии рекомендуется:

1. Консультация терапевта, кардиолога и хирурга-флеболога;
2. Контроль свертывающей системы крови (коагулограмма), в том числе на фоне беременности, и регулярное ультразвуковое исследование кровотока в сосудах нижних конечностей (доплер);
3. Наблюдение акушера-гинеколога с обследованием кровотока в сосудах фетоплацентарной системы во время беременности (доплер);
4. Адекватное употребление таких кофакторов ферментов реакций фолатного цикла, как витамины группы В (В1, В6, В12) и фолиевая кислота (входят в состав поливитаминов), и контроль их уровня в крови;
5. При планировании беременности за 1мес. до зачатия и в первые 3мес. беременности рекомендуется прием фолиевой кислоты для уменьшения рисков развития пороков нервной трубки;
6. Определение уровня гомоцистеина крови.

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

/ФИО/