

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 28 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 12.10.2019 09:11
Дата поступления образца: 13.10.2019 10:18
Врач: 17.10.2019 11:45
Дата печати результата: 05.03.2021 11:38

Исследование	Результат	Комментарий
MTHFR (677 C>T)	C/C	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTHFR (1298 A>C)	A/C	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.
MTR (2756 A>G)	A/A	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTRR (66 A>G)	A/G	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> описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Заключение

Пациентка ФИО протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 137ГП (возникновение изолированных пороков развития у плода).

Фолатный цикл:

Протестированы гены:

MTHFR(с.665С>Т и с.1286А>С) – метилентетрагидрофолатредуктаза;

MTRR(с.66А>G) – редуктаза метионин синтетазы;

MTR(с.2756А>G) – метионин синтетаза.

Протестированы гены, ответственные за синтез ферментов реакций фолатного цикла.

В гене *MTHFR* обнаружен полиморфизм с.1286А>С в гетерозиготной форме (генотип А/С). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой 50%.

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

При обнаруженном генотипе по генам *MTHFR* и *MTRR* активность ферментов метилентетрагидрофолатредуктазы и редуктазы метионин синтетазы снижается в мягкой степени. Дефицит этих ферментов может приводить 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 редко 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 профилактики тромбофилии рекомендуется:

1. Консультация терапевта, кардиолога;
2. 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;
3. Для снижения рисков развития пороков нервной трубки у плода за 1 мес. до зачатия и в первые 3 мес. беременности рекомендуется прием фолиевой кислоты;
4. Определение уровня гомоцистеина крови (тест № 153);
5. Контроль свертывающей системы крови (коагулограмма), в том числе на фоне беременности, и ультразвуковое исследование кровотока в сосудах нижних конечностей (доплер);
6. Наблюдение акушера-гинеколога с обследованием кровотока в сосудах фетоплацентарной системы во время беременности (доплер).

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

Врач-генетик

/ФИО/