

**ФИО**

<b>Пол:</b>	<b>Жен</b>
<b>Возраст:</b>	<b>31 год</b>
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	04.10.2020 11:38
Дата поступления образца:	04.10.2020 17:38
Врач:	21.10.2020 17:51
Дата печати результата:	20.02.2021 13:12

**Исследование****HLA II класс (локусы DRB1, DQA1, DQB1)****Локус DQA1**

01:01, 01:02

**Локус DQB1**

05:01, 05:02/05:04

**Локус DRB1**

01, 16

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

**ФИО**
**Пол:** Жен  
**Возраст:** 31 год

**ИНЗ:** 999999999

**Дата взятия образца:** 04.10.2020 11:38

**Дата поступления образца:** 04.10.2020 17:38

**Врач:** 21.10.2020 17:51

**Дата печати результата:** 20.02.2021 13:12

Исследование	Результат	Комментарий
ACE (Alu Ins/Del I->D)	<b>INS/DEL</b>	Обнаружен аллель, предрасполагающий к АГ и ИБС, в гетерозиготной форме.
AGT (M235T T->C)	<b>T/C</b>	Обнаружен полиморфизм, предрасполагающий к развитию АГ и ИБС, в гетерозиготной форме.
F2 (20210 G>A)	<b>G/G</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
F5 (1691 G>A)	<b>G/G</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
MTHFR (677 C>T)	<b>T/T</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гомозиготной форме.
MTHFR (1298 A>C)	<b>A/A</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTR (2756 A>G)	<b>A/A</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTRR (66 A>G)	<b>A/G</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.
Кариотип	<b>СМ.КОММ.</b>	46, XX - нормальный женский кариотип
Резус-фактор (Rh+/-)	<b>"+"</b>	Rh+, РЕЗУС ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

## ОПИСАНИЕ

ФИО обследована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 109ГП:

### **Женское бесплодие и осложнение беременности.**

Проанализированы гены свертывающей системы крови:

- FII (с.\*97G>A или G20210A) – ген коагуляционного фактора II (протромбин);
- FV (с.1601G>A или G1691A) – ген коагуляционного фактора V (фактор Лейдена).

Протромбин и фактор Лейдена – одни из главных компонентов системы свертываемости крови. У носителей изменений в генах FII и FV отмечен повышенный риск тромбозов, который увеличивается при сочетании полиморфизмов в генах FII и FV, при гомозиготном носительстве, при приеме гормональных контрацептивов, а также на фоне беременности. **Результат:** В генах факторов свёртывающей системы крови (FII и FV) изменений, повышающих риск тромбозов, **не обнаружено.**

Гены ферментов фолатного цикла:

- MTHFR (с.665C>T и с.1286A>C) – метилентетрагидрофолатредуктазы; □ MTRR (с.66A>G) – редуктазы метионин синтетазы; □ MTR (с.2756A>G) – метионин синтазы.

Исследование полиморфизмов в генах ферментов фолатного цикла позволяет определить риск развития тромбозов по причине гипергомоцистеинемии.

**Результат:** В гене MTHFR **обнаружен** полиморфизм с.677C>T (гомозиготный генотип – T/T). В гене MTR полиморфизмов **не обнаружено.** В гене MTRR **обнаружен** полиморфизм с.66A>G (гетерозиготный генотип A/G).

Выявленный в гене MTHFR полиморфизм может приводить к снижению активности фермента – метилентетрагидрофолатредуктазы. При недостаточности фермента возможно повышение в крови уровня гомоцистеина, метаболита фолатного цикла. Избыточное накопление гомоцистеина в крови оказывает повреждающее действие на стенки сосудов.

ИНЗ 999999999

При снижении фолатов во время беременности повышается риск дефекта нервной трубки.

### **Осложнения беременности.**

Проанализированы гены:

- ACE - (Alu Ins/Del I>D) – ангиотензинпревращающего фермента;
- AGT - (с.803Т>С) – ангиотензиногена.

Ангиотензинпревращающий фермент (АПФ), кодируемый геном ACE - один из главных регуляторов уровня артериального давления. Функцией АПФ является превращение ангиотензина I в ангиотензин II, который обладает выраженным сосудосуживающим эффектом. Полиморфизмы в гене ACE могут влиять на функциональную активность фермента.

Ангиотензиноген В, кодируемый геном AGT, вырабатывается печенью и является предшественником ангиотензина-II. Ангиотензин II обладает вазопрессорной (сосудосуживающей) активностью. Наличие полиморфизмов в гене AGT может приводить к увеличению уровня ангиотензиногена.

**Результат:** В гене ACE обнаружен полиморфизм Alu Ins/Del I>D, ассоциированный с артериальной гипертензией. Гетерозиготный генотип ins/del.

В гене AGT обнаружен полиморфизм с.803Т>С ассоциированный с артериальной гипертензией. Гетерозиготный генотип Т/С.

### **Резус-принадлежность:**

Протестирован ген:

RHD.

**Результат:** резус положительный (RHD +).

### **HLA-типирование:**

Протестированы гены:

- DRB1
  - DQA1 } гены главного комплекса гистосовместимости HLA II класса.
- DQB1

Обнаружены следующие аллели:

DRB1: 04

13

DQA1: 01:16

01:02

DQB1: 05:01

05:02/05:04

Кариотип: 46,XX – хромосомных аномалий не выявлено. Нормальный женский кариотип.

*! Необходимо понимать, что выявленные в ходе молекулярно-генетического обследования полиморфизмы не являются диагнозом. Вероятность развития тех или иных состояний зависит не только от генетических факторов, но и от внешнесредовых факторов, в частности, образа жизни, вредных привычек, наличия фоновых заболеваний и прочее. Информация носит ознакомительный характер. Необходимо проконсультироваться с лечащим врачом.*

Учитывая результаты проведенного обследования, рекомендуется:

1. Консультация гематолога/гемостазиолога.
2. Консультация терапевта.
3. Контроль свертываемости крови – коагулограмма.
4. Контроль уровня гомоцистеина в крови.
5. Мониторинг уровня артериального давления.
6. При планировании беременности, а также на протяжении беременности с для профилактики фолат-зависимых пороков плода рекомендован прием фолиевой кислоты (проконсультироваться с лечащим врачом).
7. Во время беременности наблюдение акушер – гинеколога.
8. Профилактика и своевременное лечение варикозного расширения вен.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача – генетика.

28.10.2020

к.м.н. врач-генетик