

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 31 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 18.12.2020 12:23  
Дата поступления образца: 18.12.2020 21:50  
Врач: 21.12.2020 14:57  
Дата печати результата: 23.04.2021 17:38

Исследование	Результат	Комментарий
F2 (20210 G>A)	<b>G/G</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
F5 (1691 G>A)	<b>G/A</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, в гетерозиготной форме.

**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.

М.П. / Подпись врача

## Описание

Пациент ФИО обследована в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ИНВИТРО» с целью выявления ряда полиморфизмов в генах *FII* и *FV* по профилю 141ГП (Тромботические осложнения при стимуляции овуляции).

### Свёртывающая система крови

Протестированы гены:

- *FII* (G20210A иначе с.\*97G>A) – протромбин (фактор коагуляции II);
- *FV* (G1691A иначе с.1601G>A) – фактор коагуляции V (фактор Лейдена).

В результате молекулярно-генетического исследования были проанализированы гены *FII* и *FV*, ответственные за образование основных факторов свертывающей системы крови: протромбина и фактора Лейдена, соответственно.

В ходе проведения ДНК-диагностики в гене *FV* **обнаружен полиморфизм G1691A в гетерозиготной форме** (генотип **G/A**). Частота встречаемости данной мутации в европейской популяции составляет от 2 до 7%.

Ген *FV* кодирует один из ключевых компонентов свертывающей системы крови - фактор Лейдена. Мутация, обнаруженная в ходе молекулярно-генетического исследования, приводит к изменению биохимического состава белка-продукта гена. Это обуславливает устойчивость активной формы фактора Лейдена к расщепляющему действию регулирующего фермента (резистентность к активированному протеину С – АПС-резистентность). Последнее приводит к гиперкоагуляции (повышенной свертываемости крови).

Для женщин, находящихся в программах вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ), риск тромбоэмболических осложнений (артериального и венозного тромбоза) выше общепопуляционного примерно в 100 раз. Обнаруженный вариант полиморфизма в гене *FV* является неблагоприятным в отношении развития тромбоза на фоне стимуляции овуляции. Обуславливает повышенный риск одного из наиболее опасных осложнений стимуляции овуляции - синдрома гиперстимуляции яичников (СГЯ).

Наличие полиморфизма G1691A в гене *FV* несет серьезную опасность в отношении развития фетоплацентарной недостаточности во время беременности. Образование тромбов в микрососудах формирующегося хориона может привести к нарушению процесса имплантации и раннего развития эмбриона. Относительный риск невынашивания беременности и внутриутробной

ИНЗ 999999999

задержки развития плода у носительниц этой мутации возрастает в 2-3 раза (по сравнению с генотипом G/G).

При выявленном генотипе резко увеличен относительный риск развития тромбоза на фоне приема оральных контрацептивов (в 16 раз – у гетерозигот по полиморфизму в FV).

Повышенная склонность к тромбообразованию может приводить к артериальным тромбоэмболиям, инфаркту миокарда и инсульту. Так, риск тромбоза поверхностных вен возрастает в 6 раз, тромбоза церебральных вен (инсульта) в 3-4 раза, тромбоза вен верхних конечностей в 6 раз, тромбоэмболии в 5 раз (по сравнению с носителями нормального генотипа).

Обнаруженный полиморфизм передается потомству с вероятностью 50%. Поэтому, рекомендовано аналогичное обследование родителей, братьев, сестёр и детей пациента, для уточнения их генетического профиля и своевременного применения мер профилактики в отношении тромбозов.

Рекомендовано:

1. Полный отказ от приема оральных контрацептивов (гормональных препаратов);
2. Регулярный контроль свертывающей системы крови (коагулограмма), а также липидного обмена (холестерин, триглицериды, липопротеиды) и гормонального статуса
3. Контроль уровня гомоцистеина в крови (тест №153), фолатного статуса (определение фолиевой кислоты в сыворотке, определение фолиевой кислоты в цельной крови, общий анализ крови) и сывороточного уровня витамина B12;
4. Консультация гематолога, эндокринолога;
5. Наблюдение у акушера-гинеколога при планировании и в случае наступления беременности (анкетные данные), на фоне беременности тщательный контроль коагуляционных свойств крови – 1 раз в месяц, - при необходимости проведение терапевтической коррекции;
6. Помимо основных показателей коагулограммы, на фоне беременности, определение уровня D-димера и волчаночного антикоагулянта;
7. УЗИ плода, а также контроль за кровотоком в сосудах фетоплацентарной системы на фоне беременности (доплер);
8. Наблюдение у терапевта и кардиолога (анкетные данные);
9. Наблюдение и лечение у хирурга/флеболога (анкетные данные). Периодическое исследование кровотока в сосудах нижних конечностей (доплер);

Профилактика варикозной болезни и ее осложнений:

- старайтесь основную часть домашних работ выполнять сидя;
- отдыхайте с подушкой или валиком под вытянутыми ногами;
- не принимайте горячую ванну, баня и сауна – не для Вас;
- не набирайте лишний вес и старайтесь не поднимать тяжести;
- носите удобную (не узкую) одежду и обувь;
- сидя на стуле, не скрещивайте ноги;
- не давайте ногам затекать, когда сидите (двигайте ими), избегайте эпизодов длительного обездвиживания;

10. Рациональное питание с учетом следующих рекомендаций:

- Употреблять достаточное количество овощей и фруктов (содержат пектин и растительную клетчатку). При этом количество сырых овощей и фруктов должно быть в три раза больше термически обработанных продуктов;
- Употреблять растительное нерафинированное масло, не подвергшееся термической обработке. Для приготовления блюд вместо подсолнечного лучше использовать оливковое, льняное или масло косточек винограда (предпочтение следует отдавать маслу, полученному после первого холодного прессования) – содержат много полиненасыщенных жирных кислот, способствующих снижению уровня холестерина в крови и укреплению сосудистой стенки;
- Сменить жирные сорта мяса на постные: мясо птицы (курица, индейка), крольчатина, рыба. Особенно полезна морская рыба, которая содержит в своём составе рыбий жир, благоприятно влияющий на обмен липидов;
- Диету следует обогащать витаминами: аскорбиновая кислота (черная смородина, шиповник и их соки и отвары), витамины E, A, витамины группы B (зелень, цельные зёрна, фрукты, овощи, орехи (особенно миндаль), семечки);
- Употребление в пищу чеснока положительно влияет на липидный обмен, уменьшает агрегацию и адгезию тромбоцитов, снижает уровень гомоцистеина в крови;

11. В случае обнаружения стойких отклонений в коагулограмме – подбор терапии антикоагулянтами. Следует помнить, что варфарин обладает тератогенным влиянием на плод и поэтому должен быть заменён на другой вид терапии во время беременности;

12. При планировании оперативных вмешательств необходимо учитывать данную генетическую особенность пациента, в силу того, что любое хирургическое вмешательство является сильным провоцирующим фактором в отношении развития тромбоза;

13. Полный отказ от курения (анкетные данные).

ИНЗ 999999999

Однако следует иметь в виду, что тромбоз относится к группе многофакторных заболеваний, и это значит, что на риск его развития влияет множество различных генетических факторов, а также разнообразные факторы окружающей среды, в частности образ жизни человека, его пищевой рацион, наличие определённых фоновых заболеваний (варикозное расширение вен, атеросклероз) и прочее.

Важно понимать, что для пациента и ее лечащего врача первостепенное значение имеют актуальные показатели коагулограммы, а не обнаруженный генотип.

Для получения дополнительной информации по результатам проведенного исследования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

23.12.2020

врач-генетик

/ФИО