

**ФИО****Пол:** Жен**Возраст:** 26 лет

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 12.01.2020 08:32

Дата поступления образца: 13.01.2020 08:39

Врач: 16.01.2020 09:17

Дата печати результата: 20.02.2021 12:58

Исследование	Результат	Комментарий
<a href="#">F2 (20210 G&gt;A)</a>	<b>G/G</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
<a href="#">F5 (1691 G&gt;A)</a>	<b>G/A</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, в гетерозиготной форме.
<a href="#">MTHFR (677 C&gt;T)</a>	<b>C/C</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
<a href="#">MTHFR (1298 A&gt;C)</a>	<b>A/C</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.
<a href="#">MTR (2756 A&gt;G)</a>	<b>A/A</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
<a href="#">MTRR (66 A&gt;G)</a>	<b>G/G</b>	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гомозиготной 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.

## Заключение

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 110ГП (Подготовка к операции).

### Свёртывающая система крови:

Протестированы гены:

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

Фактор коагуляции II (протромбин) и фактор коагуляции V (фактор Лейдена) являются основными звеньями свертывающей системы крови.

В гене *FV* обнаружен полиморфизм G1691A в гетерозиготной форме (генотип G/A). Такой генотип среди европейцев встречается с частотой от 2 до 7%.

У гетерозиготных носителей этого полиморфизма повышается риск развития АПС-резистентности, что приводит к усилению процессов тромбообразования за счет активации свертывающей системы крови. Так, относительный риск развития тромбоза у таких людей возрастает в 5-7 раза по сравнению с носителями полиморфизма, а значит повышается риск развития и таких заболеваний как инфаркт миокарда, инсульт и тромбоэмболия. Риск развития тромбоэмболии увеличивается в 5 раз, тромбоза церебральных вен возрастает в 3-4раза.

Кроме того, при наличии полиморфизма G1691A в гене *FV* повышается вероятность осложнения беременности в связи с риском развития фетоплацентарной недостаточности. Так, риск невынашивания беременности у женщин носительниц мутации Лейдена возрастает в 2 раза по сравнению с женщинами носительницами мутации. Риск отслойки нормально расположенной плаценты увеличивается в 5 раз.

При таком генотипе резко увеличивается относительный риск развития тромбоза у женщин, применяющих гормональные контрацептивы (в 35 раз – у гетерозигот по полиморфизму в *FV*).

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

#### **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 гомозиготной форме (генотип G/G). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой ~38%.

При обнаруженном генотипе по генам *MTHFR* и *MTRR* активность ферментов метилентетрагидрофолатредуктазы и редуктазы метионин синтетазы 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.

Следует иметь в виду, что тромбозы относятся к группе многофакторных заболеваний. На риск развития данной патологии влияют как различные генетические факторы, так и факторы экзогенной природы (образ жизни, пищевой режим, наличие фоновых заболеваний: варикозное расширение вен, атеросклероз и другое).

Для профилактики тромбофилии и её осложнений рекомендуется:

1. Наблюдение 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 приём фолиевой кислоты для уменьшения рисков развития пороков нервной трубки;
6. Определение уровня гомоцистеина крови;
7. Отказ от возможного приёма гормональных контрацептивов, курения;
8. Рациональное питание с учетом следующих рекомендаций:
  - Употребление в пищу достаточного количества термически необработанных овощей и фруктов, богатых клетчаткой;
  - Снизить потребление животных жиров, заменить их нерафинированными растительными, которые в термически необработанном виде богаты полиненасыщенными жирными кислотами (способствуют снижению уровня холестерина в крови и укреплению сосудистой стенки);
  - Сменить жирные сорта мяса на более постные (курица, индейка, крольчатина);
  - Добавить в рацион морскую рыбу, которая содержит рыбий жир, благоприятно влияющий на обмен липидов;
  - Диету обогатить витаминами: аскорбиновая кислота (шиповник, черная смородина), витамины Е, А, витамины группы В (зелень, цельнозерновой хлеб, орехи, семечки);
  - Употребление в пищу чеснока или его заменителей (экстракт зрелого чеснока AGE) – уменьшает агрегацию и адгезию тромбоцитов, а также

способствует снижению уровня гомоцистеина в крови (препарат следует применять с осторожностью при повышенном газообразовании в кишечнике и на фоне беременности);

9. Избегать длительного пребывания в одной позе (например, вождение автомобиля на дальние расстояния, переезды в сидячем положении продолжительностью более 6 часов и прочее). При отсутствии возможности активного движения проводить меры профилактики для улучшения кровообращения в сосудах нижних конечностей (периодически делать упражнения для мышц голени, не надевать тесную одежду и обувь, избегать обезвоживания);
10. В случае обнаружения стойких отклонений в коагулограмме – подбор терапии антикоагулянтами;
11. При планировании оперативных вмешательств необходимо учитывать данную генетическую особенность пациентки, в силу того, что любое хирургическое вмешательство является сильным провоцирующим фактором в отношении развития тромбоза.

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

Врач-генетик /ФИО/