

ФИО

Пол: **Жен**
Возраст: **36 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 01.04.2021 12:50
Дата поступления образца: 03.04.2021 03:13
Врач: 05.04.2021 12:47
Дата печати результата: 23.04.2021 19:44

Исследование	Результат	Комментарий
F2 (20210 G>A)	G/G	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
F5 (1691 G>A)	G/G	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
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/G	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.
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/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациентка ФИО протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 140ГП (Привычное невынашивание беременности).

Наряду с другими факторами генетической и ненаследственной природы, склонность к тромбозам является одной из причин невынашивания беременности. Тромбофилия провоцирует образование тромбов в микрососудах формирующегося хориона, приводя к нарушению имплантации и раннего развития эмбриона. В том числе на более поздних сроках беременности способствует развитию фетоплацентарной недостаточности.

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.

При наличии полиморфизмов в данных генах увеличивается риск развития тромбозов, а значит и таких заболеваний как инфаркт миокарда и ишемический инсульт. Кроме того, при носительстве указанных полиморфизмов повышается вероятность осложнения беременности в связи с риском развития фетоплацентарной недостаточности.

В результате исследования генов *FII* и *FV* полиморфизмов, предрасполагающих к развитию тромботических осложнений, не выявлено.

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.

ИНЗ 999999999

В гене *MTHFR* обнаружен полиморфизм с.1298A>C в гетерозиготной форме (генотип A/C). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой 50%.

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

В гене *MTR* обнаружен полиморфизм с.2756A>G в гетерозиготной форме (генотип A/G). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой 30%.

При обнаруженном генотипе по генам *MTHFR*, *MTRR* и *MTR* активность соответствующих ферментов реакций фолатного цикла 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.

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 и 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;

ИНЗ 999999999

3. При планировании беременности за 1мес. до зачатия и в первые 3мес. беременности рекомендуется прием фолиевой кислоты для уменьшения рисков развития пороков нервной трубки;
4. Определение уровня гомоцистеина крови;
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/