

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 35 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.02.2021 10:46
Дата поступления образца: 02.02.2021 20:20
Врач: 05.02.2021 12:32
Дата печати результата: 23.04.2021 18:52

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.
FGB (-455 G>A)	G/G	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
F13A1 (103 G>T)	G/T	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к гипокоагуляции, в гетерозиготной форме.
ITGA2 (807 C>T)	C/T	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, в гетерозиготной форме.
ITGB3 (1565 T>C)	T/T	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
PAI-1 (-675 5G/4G)	4G/4G	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к развитию тромбозов, в гомозиготной форме.
F7 (10976 G>A)	G/A	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к гипокоагуляции, в гетерозиготной форме.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ОПИСАНИЕ

ФИО обследована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» по профилю 19ГП: **Расширенное исследование генов системы гемостаза.**

Система свертываемости крови.

Проанализированы гены:

- FII (с.*97G>A или G20210A) – коагуляционного фактора II (протромбин);
- FV(с.1601G>A или G1691A) – коагуляционного фактора V (фактор Лейдена).
- FVII (с.10976G>A) – коагуляционного фактора VII (проконвертин);
- FXIII (с.103 G>T) – коагуляционного фактора XIII (фибриназа);
- ITGA2 (с.759C>T или с.807C>T) – ген интегрина альфа-2
- ITGB3 (с.176T>C или с.1565T>C) – ген тромбоцитарного рецептора фибриногена.
- FGB (с.-467G>A или с.-455G>A) – ген фибриногена.
- PAI 1 (-675 5G/4G) – ген ингибитора активатора плазминогена.

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.

Результат: В генах факторов свёртывающей системы крови (FII и FV) изменений, повышающих риск тромбозов, **не обнаружено**.

Гены ферментов фолатного цикла

Проанализированы гены:

- MTHFR (с.677C>T и с.1298A>C) – метилентетрагидрофолатредуктазы;
- MTRR (с.66A>G) – ген редуктазы метионин синтетазы;
- MTR (с.2756A>G) – ген метионин синтазы.

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

Важным также является уровень обмена фолатов, снижение которого во время беременности увеличивает риск дефекта нервной трубки.

Результат: В гене MTHFR **обнаружен** полиморфизм с.1298A>C (гетерозиготный генотип A/C). В гене MTRR **обнаружен** полиморфизм с.66A>G (гетерозиготный генотип A/G). В гене MTR **обнаружен** полиморфизм с.2756A>G (гетерозиготный генотип A/G).

ИНЗ 999999999

При выявленном генотипе, как правило, не происходит избыточного накопления в крови уровня гомоцистеина, метаболита фолатного цикла, который оказывает повреждающее действие на стенки сосудов.

Ген FVII кодирует синтез коагуляционного фактора VII (проконвертин) – витамин - К зависимого профермента, который участвует в свертывании крови и образовании кровяного сгустка (фибрина). Полиморфизм с.10976А может влиять на уровень экспрессии гена FVII. Снижение уровня коагуляционного фактора VII в крови обладает протективным действием в отношении развития тромбозов.

Результат: В гене коагуляционного фактора VII обнаружен полиморфизм, ассоциированный с развитием гипокоагуляции. Гетерозиготный генотип G/A.

Ген коагуляционного фактора XIII кодирует синтез фермента - фибриназы, ответственного за полимеризацию (сшивание) мономеров фибрина в присутствии ионов кальция. Полиморфизм с.103Т может способствовать снижению активности фермента, что ведет к замедлению процесса полимеризации фибрина.

Результат: В гене коагуляционного фактора XIII (FXIII) обнаружен полиморфизм, ассоциированный с гипокоагуляцией. Гетерозиготный генотип G/T.

Ген PAI1 (SERPINE1) кодирует синтез белка – эндотелиального ингибитора активатора плазминогена – 1, одного из компонентов свертывающей системы крови (фибринолитическое звено гемостаза). Белок ингибирует активность тканевого активатора плазминогена (PLAT), потенцирующего образование плазмينا, который расщепляет фибрин тромбов. Аллельный вариант «-675 4G» гена PAI1 может способствовать повышению уровня продукции белка PAI-1 в крови. Избыточное содержание белка ведет к подавлению фибринолитической активности.

Результат: В гене ингибитора активатора плазминогена (PAI1) обнаружен полиморфизм -675 5G/4G в гомозиготной форме. Генотип 4G/4G.

Ген FGB кодирует аминокислотную последовательность бета-цепи фибриногена. Фибриноген один из главных компонентов свертывающей системы крови, т.к. из фибриногена образуется фибрин - основной компонент кровяного сгустка. Полиморфизм с.-455G>A гена FGB может влиять на уровень фибриногена в крови, избыточное содержание которого повышает вероятность образования тромбов.

Результат: В гене фибриногена (FGB) полиморфизмов не обнаружено. Генотип G/G.

ИНЗ 999999999

Исследование полиморфизмов в гене интегрина альфа-2 (ITGA2), а также тромбоцитарного рецептора фибриногена (ITGB3), позволяет оценить риск развития тромбозов и сопутствующих им осложнений на фоне гиперагрегации тромбоцитов.

Результат: В гене тромбоцитарного рецептора фибриногена (ITGB3) полиморфизмов **не обнаружено**.

В гене интегрина альфа-2 (ITGA2) **обнаружен** полиморфизм с.807C>T (гетерозиготный генотип C/T). Анализируемый полиморфизм может влиять на скорость адгезии (прилипания) тромбоцитов.

! 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 внесредовых факторов, в частности, образа жизни, наличия фоновых заболеваний и прочее. Информация носит ознакомительный характер. Необходимо проконсультироваться с лечащим врачом.

Рекомендуется:

1. Консультация гематолога/гемостазиолога.
2. Контроль свертываемости крови (коагулограмма).
3. Контроль уровня гомоцистеина в крови.
4. При планировании беременности, а также на протяжении беременности для профилактики фолат-зависимых пороков плода рекомендован прием фолиевой кислоты (проконсультироваться с лечащим врачом).
5. Профилактика и своевременное лечение варикозного расширения вен.

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

26.02.2021

к.м.н. врач-генетик ФИО