

ФИО**Пол: Жен****Возраст: 36 лет**

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 25.02.2020 07:49

Дата поступления образца: 27.02.2020 18:58

Врач: 11.03.2020 18:42

Дата печати результата: 20.02.2021 22:10

Исследование	Результат	Комментарий
ACE (Alu Ins/Del I->D)	INS/DEL	Обнаружен аллель, предрасполагающий к АГ и ИБС, в гетерозиготной форме.
AGT (M235T T->C)	T/T	Полиморфизм, предрасполагающий к развитию АГ и ИБС, не обнаружен.
F2 (G20210A G->A)	G/G	Полиморфизм, предрасполагающий к развитию тромбозов и ИБС, не обнаружен.
F5 (R506Q G->A)	G/G	Полиморфизм, предрасполагающий к развитию тромбозов, не обнаружен.
MTHFR (A223V C->T)	C/C	Полиморфизм, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTHFR (E429A A->C)	C/C	Обнаружен полиморфизм, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гомозиготной форме.
MTR (D919G A->G)	A/A	Полиморфизм, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTRR (I22M A->G)	G/G	Обнаружен полиморфизм, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гомозиготной форме.
Резус-фактор (Rh+/-)	"+"	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» по профилю 108ГП:

Хочу стать мамой: исключение рисков осложнений 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. Риск тромбозов увеличивается при сочетании полиморфизмов в генах FII и FV, при гомозиготном носительстве, при приеме гормональных контрацептивов, заместительной гормональной терапии, а также на фоне беременности.

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

Гены ферментов фолатного цикла:

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

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

Результат: В гене MTHFR **обнаружен** полиморфизм с.1298A>C (гомозиготный генотип C/C). В гене MTRR **обнаружен** полиморфизм с.66A>G (гомозиготный генотип G/G). В гене MTR полиморфизмов не **обнаружено.**

Выявленные полиморфизмы могут приводить к снижению активности соответствующих ферментов фолатного цикла. Важен контроль уровня гомоцистеина, т.к. избыточное накопление гомоцистеина в крови оказывает повреждающее действие на стенки сосудов. При снижении фолатного статуса во время беременности увеличивается риск дефекта нервной трубки - spina bifida.

Сердечно - сосудистая система.

Проанализированы гены:

- ACE - (Alu Ins/Del I>D) – ген ангиотензинпревращающего фермента; □
- AGT - (с.803T>C) – ген 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 может увеличивать функциональную активность фермента, усиливая гипертензивный эффект.

Ангиотензиноген B, кодируемый геном AGT, вырабатывается печенью и является предшественником ангиотензина-II, обладающего 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 риском развития артериальной гипертензии и ишемической болезни сердца в гетерозиготной форме. Генотип ins/del. В гене AGT полиморфизмов не обнаружено.

Резус-принадлежность.

Протестирован ген RHD.

Результат: резус положительный (RHD +).

! Важно понимать, что выявленные в ходе молекулярно-генетического обследования полиморфизмы, лишь увеличивают риск возникновения тех или иных состояний. Вероятность их развития зависит не только от генетических факторов, но и от факторов внешней среды, в частности, образа жизни, вредных привычек, пищевого рациона, наличия фоновых заболеваний, профессиональных вредностей и прочее. Выявленные низкофункциональные аллели генов не являются диагнозом, информация носит ознакомительный характер. Необходимо проконсультироваться с лечащим врачом.

Учитывая результаты проведенного обследования, рекомендуется:

1. Консультация терапевта, кардиолога.

2. Мониторинг уровня артериального давления.
3. Контроль свертываемости крови (коагулограмма), в том числе во время беременности.
4. Контроль уровня гомоцистеина в крови (тест №153).
5. При планировании беременности, а также на протяжении беременности для снижения риска развития пороков у плода показан прием препаратов фолиевой кислоты (по назначению лечащего врача).
6. Профилактика и своевременное лечение варикозного расширения вен.

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

25.03.2020

к.м.н. врач-генетик

ФИО