

ФИО**Пол:** Жен**Возраст:** 38 лет

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 15.01.2021 10:14

Дата поступления образца: 16.01.2021 13:03

Врач: 19.01.2021 13:07

Дата печати результата: 20.02.2021 17:29

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/A	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
MTR (2756 A>G)	A/A	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
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.

Описание

Пациентка ФИО протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 114ГП (Тромбозы: расширенная панель).

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.

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

При обнаруженном генотипе по гену *MTRR* активность фермента редуктазы метионин синтетазы снижается незначительно. Дефицит этого фермента может приводить к снижению метилирования ДНК, благодаря которому происходит репликация (удвоение) ДНК, регуляция экспрессии (работы)

ИНЗ 999999999

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. Консультация терапевта, 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;
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 случае необходимости получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

/ФИО/