



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:

EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ: Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 1298 A>C в гене MTHFR

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип

CC

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____



И.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-008 Метилентетрагидрофолатредуктаза (MTHFR). Выявление мутации A1298C (Glu429Ala)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
<i>MTHFR</i> <i>Methylenetetrahydrofolate reductase</i> OMIM ID: 607093	A1298C (Glu429Ala; rs1801131)	A/A	A/C	C/C

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

MTHFR (метилентетрагидрофолатредуктаза) – внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин в присутствии кофакторов – пиридоксина (витамина B6) и цианокобаламина (витамина B12) – и субстрата – фолиевой кислоты. Активность фермента может снижаться в результате нуклеотидных замен в кодирующем его гене. Вследствие этого нарушается метаболический путь превращения гомоцистеина и его содержание в плазме крови увеличивается. Среди всех известных генетических причин гипергомоцистеинемии наиболее распространены замены в гене MTHFR. Самым изученным является вариант, в котором цитозин (C) в позиции 677 заменен на тимин (T). Такой полиморфизм MTHFR обозначается как C677T и сопровождается повышением уровня гомоцистеина в крови. Другим вариантом полиморфизма гена MTHFR является замена нуклеотида аденина (A) на цитозин (C) в позиции 1298, приводящая к изменению структуры фермента, в котором глутаминовая кислота в позиции 429 меняется на аланин. Данная замена может приводить к снижению активности фермента, более выраженному у носителей двух аллелей 1298C (генотип C/C).

Комбинация генотипов 677 C/T и 1298 A/C сопровождается не только снижением активности фермента, но и риском повышения концентрации гомоцистеина (ГЦ) в плазме и снижением уровня фолата, как это бывает при носительстве двух аллелей 677T.

Увеличение концентрации гомоцистеина повышает риск атеросклероза и тромбоза. Накапливаясь в организме, гомоцистеин повреждает внутреннюю стенку артерий, что приводит к разрывам эндотелия. На поврежденную поверхность осаждаются холестерин и кальций, образуя атеросклеротическую бляшку, вследствие чего просвет сосуда сужается, а иногда закупоривается. Таким образом, изменение по маркеру A1298C может способствовать развитию в основном сердечно-сосудистых заболеваний и осложнений беременности (невынашивание, гестоз; риск дефектов нервной трубки у плода). Следует учитывать, что риск возрастает в условиях наличия дополнительных факторов риска развития гипергомоцистеинемии или дефицита фолатов (нерациональное питание, лекарственная терапия, сопутствующие заболевания, вредные привычки).

Важно знать:

- при наличии изменений в генах ферментов фолатного цикла ФЦ может быть нормальный уровень ГЦ и при отсутствии изменений в генах ферментов ФЦ может быть повышенный уровень ГЦ, вследствие других причин
- наличие изменений в генах ферментов фолатного цикла (ФЦ) изолировано не влияет на вынашивание беременности, развитие сердечно-сосудистых патологий
- наличие только изменений в генах ферментов ФЦ не является поводом для назначения лечения
- для всех женщин детородного возраста, вне зависимости от генетического статуса, применяются общие рекомендации по приёму фолиевой кислоты

Возможные генотипы

- A/A нормальная активность фермента MTHFR
- A/C снижение активности фермента MTHFR в комбинации гетерозиготности аллелей 677T и 1298C
- C/C Снижение активности фермента MTHFR

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Диагностическая значимость

Поскольку перестройка A1298C в гене MTHFR часто влечет за собой последствия, в том числе при изменении в участке C677T, необходимо также оценивать работу фермента по маркеру:

[18-019] Метилентетрагидрофолатредуктаза (MTHFR). Выявление мутации C677T (Ala222Val)

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!