



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 677 C>T 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:  М.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

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

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
MTHFR Methylenetetrahydrofolate reductase OMIM ID: 607093	C677T (Ala222Val; rs1801133)	C/C	C/T	T/T

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

MTHFR (метилентетрагидрофолатредуктаза) – внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов – пиридоксина (витамина В6), цианокобаламина (витамина В12) – и субстрата – фолиевой кислоты. Активность данного 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. Замены нуклеотидов в гене MTHFR – одна из наиболее распространенных причин гипергомоцистеинемии.

Наиболее изучен вариант, в котором цитозин (С) в позиции 677 заменяется на тимин (Т). Такой полиморфизм гена MTHFR обозначается как C677T. Следовательно, изменяются и биохимические свойства фермента, в котором происходит замена аминокислоты аланина на валин (A222V) в сайте связывания фолата, что может сопровождаться повышением уровня гомоцистеина в крови. Носительство термолабильного Т-аллеля достаточно широко распространено у представителей европейской расы (присутствует у 30 %). Реже всего он встречается у африканцев (у 7 %), и среди них не отмечено ни одного Т/Т-генотипа, в то время как среди европейцев носителями Т/Т-генотипа является примерно 10 % населения.

У носителей генотипа Т/Т повышен риск сердечно-сосудистых заболеваний: высокий уровень гомоцистеина увеличивает вероятность атеросклероза и тромбоза. Накапливаясь в организме, он 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.

Гипергомоцистеинемия может быть причиной таких осложнений беременности, как преждевременная отслойка нормально расположенной плаценты, прерывание беременности, хроническая внутриутробная гипоксия плода и преэклампсия. Риск их развития повышается в сочетании с другими формами тромбофилии (мутация протромбина, фактора V Лейден и др.). У носителей аллеля Т во время беременности, как правило, наблюдается дефицит фолиевой кислоты, что может приводить к дефектам развития нервной трубки у плода. Исследования показали, что приём фолиевой кислоты стабилизирует термолабильный фермент, нейтрализуя тем самым его негативное действие.

Следует учитывать, что риски патологических состояний возрастают 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

- C/C нормальная активность фермента MTHFR
- C/T снижение активности фермента MTHFR в комбинации гетерозиготности аллелей 677T и 1298C
- T/T 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 C677T в гене MTHFR часто влечет за собой последствия, в том числе при изменении в участке A1298C, необходимо также оценивать работу фермента по маркеру:

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

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!**