



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 *
<b>Выявление мутации 1297 G&gt;A в гене CYP4F2</b>		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	GA	

\* - 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

18-050 Цитохром P450, семейство 4, субсемейство F, полипептид 2 (CYP4F2). Выявление мутации G1297A (Val433Met)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
CYP4F2 Cytochrome P450, family 4, subfamily F, polypeptide 2 OMIM ID: 604426	G1297A (Val433Met; *1/*3; rs2108622)	G/G (*1/*1)	G/A (*1/*3)	A/A (*3/*3)

### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Для достижения эффекта лекарственных препаратов необходима их биоактивация в организме (трансформация в активную форму) в клетках печени (гепатоцитах) системой ферментов цитохрома P450 (CYP). Гены, кодирующие эти ферменты, полиморфны, причем часто встречаются аллели, кодирующие образование ферментов со сниженной или отсутствующей функцией. На активность цитохромов, помимо особенностей строения кодирующих их генов, оказывают влияние такие факторы, как возраст, масса тела, образ жизни, вредные привычки, особенности диеты, сопутствующие заболевания, прием лекарственных препаратов. Эти факторы отвечают за формирование индивидуальных особенностей работы ферментов P450 и определяют характер метаболизма большинства лекарств.

Одним из ферментов, участвующих в биотрансформации непрямых антикоагулянтов, является изофермент цитохрома P450 CYP4F2. Фермент CYP4F2 играет важную роль в метаболической инактивации (омега - гидроксировании) лейкотриена B4 (LTB4), являясь мощным медиатором воспаления, а также CYP4F2 участвует в синтезе гидроксизикозатетраеновой кислоты (20-HETE) в клетках почек человека. 20-HETE, в свою очередь, является регулятором функционирования почечных канальцев и сосудов.

Участок ДНК гена CYP4F2, в котором происходит замена гуанина (G) в позиции 1297 на аденин (A), обозначается как генетический маркер G1297A. В результате замены аминокислота валин в позиции 433 аминокислотной последовательности белка замещается на метионин (Val433Met). При изменении структуры белка CYP4F2 в результате однонуклеотидного полиморфизма происходит снижение его ферментативной активности и синтез 20-HETE снижается примерно на 65 % по сравнению с контролем. На омега-гидроксирование LTB4 полиморфизм не оказывает никакого влияния.

Нарушение синтеза 20-HETE может сказаться на биотрансформации препарата варфарин. В исследованиях было показано, что пациенты с генотипом A/A нуждались в более высоких дозах варфарина для достижения терапевтического эффекта, по сравнению с пациентами с генотипами G/G и G/A. *\*Больше информации на [pharmgkb.org](http://pharmgkb.org) (он-лайн база знаний по фармакогеномике).*

#### Возможные генотипы

На основании генотипа CYP4F2 (G1297A) можно выделить три варианта активности CYP4F2:

- \*1/\*1 (G/G) – нормальная функция фермента
- \*1/\*3 (G/A) – сниженная функция фермента
- \*3/\*3 (A/A) – значительно сниженная функция фермента

*Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Назначение препаратов, изменения в текущем курсе лечения или его отмена осуществляется только лечащим врачом!*

#### 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!