

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения \*

**Выявление мутации 1691 G>A в гене F5**

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

GG

**Выявление мутации 20210 G>A в гене F2**

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

GG

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



М.И. Скибо/

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-001 Предрасположенность к повышенной свертываемости крови

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск
F2	G20210A	GG	✓
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓

✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

① – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

### ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Клинически значимых генотипов не выявлено.

Предрасположенность к повышенной свертываемости крови, по исследованным генетическим маркерам, находится в пределах популяционных значений.

### КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Результат генетического анализа не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клинической информацией, лабораторными тестами и, при необходимости, другими генетическими данными.

При наличии выявленных нарушений свертываемости крови рекомендуется провести расширенное исследование на определение генетического риска развития тромбофилии.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией  
И.И. Скибо

## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



### 42-001 Предрасположенность к повышенной свертываемости крови

#### **i** НАСЛЕДСТВЕННАЯ ТРОМБОФИЛИЯ

Наследственная тромбофилия – одно из самых распространенных генетически обусловленных патологических состояний. Чаще всего тромбофилия проявляется в форме тромбоза глубоких вен и венозной тромбоэмболии. Нарушение свертываемости крови при наследственной тромбофилии, в большинстве случаев, вызывается изменениями в генах факторов свертывания крови II и V, связанными с известными генетическими маркерами.

Анализ заключается в молекулярно-генетическом исследовании состояния генетических маркеров, нарушения в которых часто являются причинами повышенной свертываемости крови. Ранняя диагностика генетической предрасположенности к повышенной свертываемости крови поможет избежать серьезных последствий для сердечно-сосудистой системы и развития ассоциированных тяжелых заболеваний своевременным принятием необходимых профилактических или терапевтических мер.

#### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы
F2 Фактор свертываемости крови F2 <i>Coagulation factor II</i> OMIM ID: +176930	<b>G20210A</b> rs1799963	Повышение уровня протромбина, приводящее к увеличению концентрации тромбина и чрезмерному росту сгустков фибрина, ассоциированное с возрастанием риска развития тромбозов.	GG GA ⚡ AA ⚡
F5 Фактор свертываемости крови F5 <i>Coagulation factor V</i> OMIM ID: *612309	<b>G1691A (Leiden)</b> rs6025	Нарушение активации протеина С (APC-R), приводящее к увеличению времени прекращения процесса тромбообразования и повышающее риск развития тромбозов.	GG GA ⚡ AA ⚡

⚡ – Клинически значимый генотип.