



Лабораторная служба Хеликс

Телефон в Санкт-Петербурге: +7 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03

Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-78-01-007414 от 12.12.2016 г.
ISO 9001:2008 (SGS); ISO 15189:2012 (Bureau Veritas)
Код в реестре внешнего контроля качества EQAS 8659
Код в реестре внешнего контроля качества ФСВОК 5871

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Выявление мутации 677 C>T в гене MTHFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

Результат

СТ

Референсные значения *

Выявление мутации 1298 A>C в гене MTHFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

AA

Выявление мутации 66 A>G в гене MTRR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

AG

Выявление мутации 2756 A>G в гене MTR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

AA

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-002 Предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
MTHFR	C677T	CT	✓	↗
	A1298C	AA	✓	
MTRR	A66G	AG	✓	↗
MTR	A2756G	AA	✓	

- ✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ① – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ↗ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Клинически значимых генотипов не выявлено.

Общий **генетический риск** нарушения метаболизма гомоцистеина, по исследованным генетическим маркерам, находится в пределах общепопуляционных значений.

КОММЕНТАРИИ:

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо











СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-002 Предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина

i ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ ГОМОЦИСТЕИНА

Гомоцистеин, являясь необходимым элементом в формировании основных клеточных компонентов, в повышенных концентрациях (гипергомоцистеинемия) оказывает токсическое влияние на организм. Это явление связано с нарушением на этапе преобразования гомоцистеина в аминокислоту метионин, при котором происходит накопление в организме гомоцистеина. Наибольшей опасности в таких случаях подвергаются внутренняя выстилка сосудов, а у беременных женщин – развивающийся плод. Генетический тест на предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина является важным анализом, который позволяет определить, является ли гипергомоцистеинемия генетически детерминированной (связанной с мутациями в генах фолатного цикла) или она связана с приобретенными причинами. Кроме того, с его помощью можно оценить риск развития сердечно-сосудистых заболеваний и репродуктивных нарушений, а также оценить вероятность побочных реакций приёма лекарственных препаратов, влияющих на метаболизм фолиевой кислоты. Анализ включает в себя молекулярно-генетическое исследование генов ферментов, изменение активности которых приводит к повышению уровня гомоцистеина в крови.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы
MTHFR Метилентетрагидрофолат редуктаза <i>Methylenetetrahydrofolate reductase</i> OMIM ID: *607093	C677T rs1801133	Увеличение уровня гомоцистеина в плазме крови, ассоциированное с возрастанием рисков развития атеросклероза, тромбозов.	CC
	A1298C rs1801131		CT  ¹ TT  AA AC  ¹ CC 
MTRR Метионин синтаза редуктаза <i>Methionine synthase reductase</i> OMIM ID: *602568	A66G rs1801394	Нарушение метаболизма метионина, приводящее к повышенному содержанию гомоцистеина и повышенному риску развития сердечно-сосудистых заболеваний.	AA AG  ² GG 
MTR Метионин синтаза <i>5-methyltetrahydrofolate-homocysteine s-methyltransferase</i> OMIM ID: *156570	A2756G rs1805087	Нарушение метаболизма метионина, приводящее к повышенному содержанию гомоцистеина и повышенному риску развития сердечно-сосудистых заболеваний.	AA AG  ² GG 

 – Клинически значимый генотип.

¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.

² – Клинически значимые генотипы при сочетании.