

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Буккальный (щечный) эпителий

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 894 G>T в гене NOS3

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

ГЕНОТИП

GT

Выявление мутации (-786) T>C в гене NOS3

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

ГЕНОТИП

TC

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: Скибо /И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-005 Предрасположенность к сердечно-сосудистой недостаточности

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
NOS3	T(-786)C	TC	⚠	➡
	G894T	GT	⚠	➡

- ✔ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- Ⓜ – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ➡ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

По исследованным генетическим маркерам выявлены клинически значимые генотипы TC|GT гена **NOS3** (эндотелиальная NO-синтаза 3), связанные с риском снижения концентрации окиси азота в кровеносном русле и, как следствие, нарушением регуляции тонуса сосудов. Недостаточность окиси азота сопровождается повышением сосудистого тонуса, проницаемостью эндотелия, снижением противосвертывающей активности крови. Данные генотипы ассоциированы с риском развития атеросклероза и его осложнений, имеют патогенетическое значение в развитии острых форм ишемической болезни сердца.

На основании генотипа, выявленного при исследовании двух генетических маркеров гена NOS3, существует *повышенный* риск сердечно-сосудистых осложнений, особенно при длительном воздействии стресса, курении и наличии других факторов (избыточный вес, нерациональное питание и пр.). Общий сердечно-сосудистый риск и прогноз заболевания, помимо генетической информации, зависит от результатов клинико-инструментального и биохимического обследований.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Для уменьшения риска развития сердечно-сосудистых заболеваний важно соблюдать принципы рационального питания с ограничением соли, с увеличением в рационе продуктов, являющихся источником омега-3-жирных кислот.
- Консультация кардиолога (оценка клинического риска на основании общего осмотра, инструментальных и лабораторных исследований).
- Контроль артериального давления, ЭКГ.
- Контроль уровня общего холестерина, липопротеинов низкой плотности, липопротеинов высокой плотности, триглицеридов. Определение показателей свертываемости крови.

План наблюдения, перечень анализов, показаний к ним и периодичность проведения определяет лечащий врач.

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. Рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены при выборе методов обследования, лечения и профилактики.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-005 Предрасположенность к сердечно-сосудистой недостаточности

i СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

Сердечно-сосудистая недостаточность – это чаще всего встречаемое осложнение всех заболеваний сердца и сосудов. Сердечные заболевания любого типа влекут за собой ухудшение работы сердечной мышцы, другими словами, сердце становится не способно в требуемой мере снабжать организм кровью. Обычно причинами сердечно-сосудистой недостаточности становятся ишемическое заболевание сердца, инфаркты, повышенное артериальное давление, патологии сердечных клапанов.

Общая генетическая предрасположенность к сердечно-сосудистым заболеваниям определяется наследственной физиологической стрессоустойчивостью и может быть охарактеризована двумя генетическими маркерами в гене эндотелиальной синтазы окиси азота (NOS3). NO-синтаза 3 играет важную роль в регуляции тонуса кровеносных сосудов и тромбогенеза, также участвует в различных процессах в нервной, репродуктивной и иммунной системах. Снижение содержания NO (оксида азота) ведет к нарушению нормальной деятельности сосудов, усилению процессов тромбообразования и атерогенеза (развития атеросклероза). Установление генотипа по данным маркерам позволяет оценить общий генетический риск развития болезней сердца и сосудов, связанный со стрессом и своевременно выявить возможное развитие заболеваний.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер		Клиническое значение	Возможные генотипы	
	Т(-786)С	rs2070744		ТТ	
NOS3 Синтаза окиси азота <i>Nitric oxide synthase 3</i> OMIM ID: +163729	Т(-786)С	rs2070744	Снижение активности NO-синтазы, снижение выработки оксида азота, нарушение трофики и тонуса сосудов, приводящее в стрессовых ситуациях к риску развития сердечно-сосудистых заболеваний и их осложнений.	ТТ	
				ТС	
	СС				
	GG				
	GT				
	ТТ				
	Г894Т	rs1799983			

 – Клинически значимый генотип.