

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

Организация:

Врач:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 20210 G>A в гене F2

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

GG

Выявление мутации 1691 G>A в гене F5

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

GG

Выявление мутации 1298 A>C в гене MTHFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

AA

Выявление мутации 677 C>T в гене MTHFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

TT

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-007 Предрасположенность к ранней привычной потере беременности

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
F2	G20210A	GG	✓	
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓	
MTHFR	C677T	TT	!	↗
	A1298C	AA	✓	

✓ – 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:

Выявлен клинически значимый генотип **TT** гена **MTHFR** в области маркера MTHFR (C677T), связанный со снижением функциональной активности соответствующего фермента фолатного цикла, с высоким риском развития гипергомоцистеинемии (повышенный уровень гомоцистеина в крови), сердечно-сосудистых заболеваний, повышенной чувствительностью к медицинским препаратам, влияющим на метаболизм фолатов.

Общий **генетический риск** ранней потери беременности, связанный с нарушением свертываемости крови, по исследованным генетическим маркерам, высокий по сравнению с популяционным. Выявленный генотип ассоциирован с риском дефектов развития нервной системы у плода.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- При планировании беременности и с ранних сроков беременности наблюдение у акушера-гинеколога.
- Контроль уровня гомоцистеина в крови до и во время беременности; дополнительно, по показаниям, определение уровня фолиевой кислоты, витамина B12 в сыворотке крови.
- Прием фолата ежедневно в комплексе с витаминами B6, B12 — в течение 3-х месяцев до предполагаемого зачатия и первых 3-х месяцев беременности.*
- Ультразвуковая диагностика состояния плода; проведение биохимического скрининга (PAPP-A белок, ХГЧ) в 1-м триместре беременности.

*Любые лекарственные препараты, с целью профилактики или лечения, назначаются только лечащим врачом при наличии показаний!

Результат генетического исследования не является диагнозом, рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе методов обследования, лечения (при наличии патологии) и профилактики!

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ









42-007 Предрасположенность к ранней привычной потере беременности

i ПРИВЫЧНАЯ ПОТЕРЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Потеря беременности на ранних сроках (в первом триместре) наиболее часто связана с серьезными генетическими нарушениями у плода и дефектами развития плаценты вследствие ее тромботического повреждения. Наличие в анамнезе случаев ранней потери беременности или установленные заболевания сердечно-сосудистой системы у будущей матери или ее родственников является определяющими причинами для проведения генетического анализа, позволяя быстро и точно установить причины нарушений в протекании беременности.

Анализ представляет собой исследование генетических маркеров риска нарушения метаболизма фолатов и риска возникновения врожденных пороков развития у плода (незаращение нервной трубки и др.), а также маркеров предрасположенности к повышенной свертываемости крови у женщины, и включает в себя исследование четырех полиморфизмов. Исследуемые риски не являются свидетельством наличия генетических аномалий у плода - они позволяют своевременно принять меры по недопущению последствий неблагоприятных генетических особенностей организма женщины и обеспечить нормальное протекание беременности.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы
F2 Фактор свертываемости крови F2 <i>Coagulation factor II</i> OMIM ID: +176930	G20210A 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	G1691A (Leiden) rs6025	Нарушение активации протеина С (APC-R), приводящее к увеличению времени прекращения процесса тромбообразования и повышающее риск развития тромбозов.	GG
			GA 
			AA 
MTHFR Метилентетрагидрофолат редуктаза <i>Methylenetetrahydrofolate reductase</i> OMIM ID: *607093	C677T rs1801133	Увеличение уровня гомоцистеина в плазме крови, ассоциированное с возрастанием рисков развития атеросклероза и тромбозов.	CC
			CT  ¹
	TT 		
	A1298C rs1801131		AA
			AC  ¹
		CC 	

 – Клинически значимый генотип.

¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.