



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 677 C>T в гене MTHFR Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Генотип	CT	
Выявление мутации 1298 A>C в гене MTHFR Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Генотип	AC	
Выявление мутации 2756 A>G в гене MTR 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	

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-008 Предрасположенность к ранней привычной потере беременности. Расширенный

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
F2	G20210A	GG	✓	
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓	
MTHFR	C677T	CT	!	↗
	A1298C	AC		↗
MTRR	A66G	AG	✓	↗
MTR	A2756G	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:

По исследованным генетическим маркерам выявлены клинически значимые генотипы CT|AC гена **MTHFR**, связанные со снижением функциональной активности соответствующего фермента фолатного цикла. Риск развития гипергомоцистеинемии (повышенный уровень гомоцистеина в крови), сердечно-сосудистых заболеваний, ассоциированных с ней (атеросклероз, тромбоз), повышенной чувствительности к медицинским препаратам, влияющим на метаболизм фолатов.

Общий **генетический риск** ранней потери беременности, по исследованным генетическим маркерам, повышенный по сравнению с популяционным и связан с нарушением метаболизма фолатов. Генотипы ассоциированы с риском дефектов развития нервной системы у плода.

Влияние генотипа усугубляется дефицитом витамина B12 и при наличии других дополнительных причин повышения уровня гомоцистеина (злоупотребление кофе, недостаточное поступление с пищей фолиевой кислоты, прием некоторых лекарственных препаратов и др.).

Результат генетического анализа следует интерпретировать в комплексе с другими лабораторными тестами, клинической информацией и данными анамнеза.

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:
М. А. Безбородовой



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-008 Предрасположенность к ранней привычной потере беременности. Расширенный

i ПРИВЫЧНАЯ ПОТЕРЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Потеря беременности на ранних сроках (в первом триместре) 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 шести 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 ⚡ AA
	A1298C rs1801131		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.