

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 103 G>T в гене F13A1 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 10976 G>A в гене F7 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
ГЕНОТИП	GG	
Выявление мутации (-455) G>A в гене FGB 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	CC	
Выявление мутации 677 C>T в гене MTHFR Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
ГЕНОТИП	CC	
Выявление мутации 1565 T>C в гене ITGB3 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
ГЕНОТИП	TT	
Выявление мутации 807 C>T в гене ITGA2 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
ГЕНОТИП	TT	
Выявление мутации (-675) 5G>4G в гене SERPINE1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
ГЕНОТИП	5G4G	

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-010 Генетический риск развития тромбофилии. Расширенный

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
F2	G20210A	GG	✓	
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓	
MTHFR	C677T	CC	✓	
	A1298C	CC	!	↗
F7	G10976A	GG	✓	
F13	G103T	GG	✓	
FGB	G(-455)A	GG	✓	
ITGB3	T1565C	TT	✓	
SERPINE1	5G(-675)4G	5G4G	✓	↗
ITGA2	C807T	TT	!	↗

✓ – 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:

- **CC** в области генетического маркера **MTHFR (A1298C)**, связанный со снижением активности соответствующего фермента фолатного цикла, с риском развития гипергомоцистеинемии (повышенный уровень гомоцистеина в крови), сердечно-сосудистых заболеваний. Может отмечаться повышенная чувствительность к медицинским препаратам, влияющим на метаболизм фолатов. У женщин при беременности выявленный генотип ассоциирован со снижением фолатов в плазме, риском дефектов развития нервной трубки у плода.

Следует учитывать, что риск гипергомоцистеинемии возрастает при наличии дополнительных факторов риска, таких как дефицит витамина B12 (недостаточное поступление с пищей или в результате нарушенного всасывания в кишечнике, например при хронических заболеваниях желудочно-кишечного тракта), злоупотребление кофе, недостаточное поступление спещей фолиевой кислоты, прием некоторых лекарственных препаратов, заболевания щитовидной железы и пр.

- **TT** в области маркера **ITGA2 (C807T)**, связанный с изменением свойств тромбоцитарного рецептора к коллагену, ассоциированный с повышенным риском инфаркта миокарда, ишемического инсульта, тромбоэмболии.

Общий генетический риск тромбофилии, по исследованным генетическим маркерам, повышенный по сравнению с популяционным.

Важно знать, что общий риск развития заболевания увеличивается при наличии основных факторов риска (курение, стрессы, избыточный вес, нерациональное питание, длительные статические нагрузки, связанные с трудовой деятельностью, наличие тромбозов и других сердечно-сосудистых заболеваний в семейном анамнезе и пр.).

Результат генетического анализа следует интерпретировать в контексте других лабораторных тестов, клинической информации и данных анамнеза.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Динамическое наблюдение за состоянием сердечно-сосудистой системы (ЭКГ, показатели артериального давления - АД), консультация кардиолога (по показаниям), контроль состояния вен нижних конечностей (консультация флеболога).
- Контроль уровня гомоцистеина, уровня содержания общего холестерина и его фракций. Мониторинг показателей системы свертывания крови (АЧТВ, количество тромбоцитов, агрегация тромбоцитов и др.), при изменении в показателях - консультация гематолога. Дополнительно, по показаниям, определение уровня фолиевой кислоты, витамина В12 в сыворотке крови.

План наблюдения, полный перечень анализов и периодичность их проведения определяет лечащий врач.

- Некоторые лекарственные препараты оказывают влияние на метаболизм фолатов (снижают уровень фолиевой кислоты). Ряд лекарственных препаратов противопоказан при повышенной свертываемости крови. Обсуждайте эту проблему с лечащим врачом перед применением специфического лечения.
- При планировании беременности – определение уровня гомоцистеина, показателей системы свертывания крови, консультация акушера-гинеколога; при беременности наблюдение у акушера-гинеколога, гемостазиологический мониторинг, ультразвуковой скрининг состояния плода, биохимический скрининг (свободная бета-субъединица ХГЧ, РАРР-А белок) в 1-м триместре беременности.
- При планировании хирургических операций, информацию о выявленном генотипе гена ITGA2 (рецептора тромбоцитов к коллагену) рекомендуется учитывать для оценки риска послеоперационного тромбоза и проведения профилактических мероприятий.
- Следует помнить о возможном риске развития тромбозов в случаях операции, травмы, стресса, гормональных нарушений, длительного постельного режима, длительных статических нагрузок (в том числе авиаперелеты, автомобильные поездки более 6 часов) и если предвидятся ситуации риска, желательно проконсультироваться с врачом с целью получения общих профилактических рекомендаций.

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



42-010 Генетический риск развития тромбофилии. Расширенный

i НАСЛЕДСТВЕННАЯ ТРОМБОФИЛИЯ

Состояние, наиболее часто обусловленное носительством неблагоприятных вариантов в генах факторов свертывания крови и регуляции гомоцистеина. Заподозрить повышенный риск тромбофилии следует при наличии отягощенного семейного и личного анамнеза (тромбоз глубоких вен, тромбоэмболия, варикозная болезнь в возрасте до 50 лет у пациента и/или его родственников). Анализ включает в себя молекулярно-генетическое исследование комплекса факторов свертывания крови и регуляции обмена гомоцистеина, позволяя оценить индивидуальный генетический риск тромбофилии и заболеваний, фактором развития которых она является.

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 C (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 A1298C rs1801131	Увеличение уровня гомоцистеина в плазме крови, ассоциированное с возрастанием рисков развития атеросклероза и тромбозов.	CC CT ⚡ ¹ TT ⚡ AA AC ⚡ ¹ CC ⚡
F7 Фактор свертывания крови F7 <i>Coagulation factor VII</i> OMIM ID: 176930	G10976A rs6046	Снижение экспрессии гена фактора 7, снижение реактивности системы свертывания крови и снижение риска развития инфаркта миокарда.	GG GA AA ⚡
F13 Фактор свертывания крови F13 <i>Coagulation factor XIII, A1 subunit</i> OMIM ID: +134570	G103T rs5985	Изменение структуры сгустков фибрина, снижающее риск развития тромбозов и инфаркта миокарда.	GG GT TT ⚡
FGB Фибриноген <i>Fibrinogen, B polypeptide</i> OMIM ID: *134830	G(-455)A rs1800790	Повышение уровня фибриногена, приводящее к повышенной свертываемости крови и риску развития тромбозов.	GG GA AA ⚡
ITGB3 Тромбоцитарный рецептор фибриногена <i>Integrin, beta-3</i> OMIM ID: +173470	T1565C rs5918	Повышение адгезии тромбоцитов, приводящее к увеличению риска развития тромбоэмболических состояний и инфаркта миокарда.	TT TC CC ⚡

SERPINE1 Ингибитор активатора плазминогена 1 <i>Plasminogen activator inhibitor 1</i> OMIM ID: *173360	5G(-675)4G	rs1799889	Снижение фибринолитической активности крови, приводящее к увеличению риска тромбозов и инфаркта миокарда.	5G5G 5G4G 4G4G 
ITGA2 Тромбоцитарный рецептор к коллагену <i>Integrin, alpha-2</i> OMIM ID: *192974	C807T	rs1126643	Изменение свойств тромбоцитарного рецептора к коллагену, приводящее к увеличению скорости склеивания тромбоцитов и повышает риск инсульта и тромбозов.	CC CT TT 

 – Клинически значимый генотип.

¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.