



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ: Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Выявление мутации 2756 A>G в гене MTR		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	AA	

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

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  М.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-009 Метионинсинтаза (MTR). Выявление мутации A2756G (Asp919Gly)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
MTR 5-methyltetrahydrofolate-homocysteine s-methyltransferase OMIM ID: 156570	A2756G (Asp919Gly; rs1805087)	A/A	A/G	G/G

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Метионин – незаменимая аминокислота, однако она может регенерироваться из гомоцистеина. Следовательно, незаменим именно гомоцистеин. В пище гомоцистеина крайне мало, поэтому потребности человека в метионине и гомоцистеине обеспечиваются только метионином пищи. Фермент MTR (метионин синтаза) – внутриклеточный фермент, катализирующий повторное метилирование гомоцистеина с образованием метионина. Промежуточным переносчиком метильной группы в этой реакции служит производное витамина B12 – метилкобаламин, выполняющий роль кофермента.

Активность фермента метионин синтазы может снижаться в результате нуклеотидных замен в кодирующем ее гене. Наиболее распространен полиморфизм гена MTR, проявляющийся в замене аденина (A) в позиции 2756 на гуанин (G), – генетический маркер A2756G. Следовательно, изменяются и биохимические свойства фермента, в котором происходит замена аспарагиновой кислоты на глицин (Asp919Gly). В результате этого наблюдается снижение функциональной активности фермента, что приводит к нарушению метаболического пути превращения гомоцистеина, и его содержание в плазме крови увеличивается (гипергомоцистеинемия).

Гипергомоцистеинемия увеличивает вероятность атеросклероза и тромбоза. Накапливаясь в организме, гомоцистеин повреждает внутреннюю стенку артерий, что приводит к разрывам эндотелия. На поврежденную поверхность осаждаются холестерин и кальций, образуя атеросклеротическую бляшку, вследствие чего просвет сосуда сужается, а иногда закупоривается. Это грозит тромбозом или разрывом сосуда. Гипергомоцистеинемия может быть причиной таких осложнений беременности, как преждевременная отслойка нормально расположенной плаценты, невынашивание беременности, хроническая внутриутробная гипоксия плода и преэклампсия. Риск их развития увеличивается в сочетании с другими формами тромбофилии (мутация протромбина, фактора V Лейден и др.).

Важно знать:

- при наличии изменений в генах ферментов фолатного цикла ФЦ может быть нормальный уровень ГЦ и при отсутствии изменений в генах ферментов ФЦ может быть повышенный уровень ГЦ, вследствие других причин
- наличие изменений в генах ферментов фолатного цикла (ФЦ) изолировано не влияет на вынашивание беременности, развитие сердечно-сосудистых патологий
- наличие только изменений в генах ферментов ФЦ не является поводом для назначения лечения
- для всех женщин детородного возраста, вне зависимости от генетического статуса, применяются общие рекомендации по приёму фолиевой кислоты

Возможные генотипы

- A/A - нормальная активность фермента
- A/G - сниженная активность фермента (в комбинации гетерозиготности аллелей 2756G и 66G (MTRR))
- G/G - значительно сниженная активность фермента

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!