



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):

\* - 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

### 18-030 Фактор свертываемости крови 5 (F5). Выявление мутации G1691A (Arg506Gln)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
F5 Coagulation factor V OMIM ID: 612309	G1691A (Arg506Gln; rs6025)	G/G	G/A	A/A

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Наследственная тромбофилия (патология, обуславливающая повышенную склонность к тромбообразованию) – одно из самых распространенных генетических нарушений. Нарушение свертываемости крови при наследственной тромбофилии в большинстве случаев вызывается изменениями в генах факторов свертывания крови II и V, связанными с известными генетическими маркерами (F2 G20210A, F5 G1691A). Именно они играют главную роль в развитии тромбофилии и ассоциированных с ней заболеваний.

Ген F5 кодирует свертывающий фактор V, плазматический белок, постоянно циркулирующий в неактивной форме в крови. Его активация осуществляется белком – тромбином (F2), который с помощью ионов кальция объединяет вместе тяжелую и легкую цепь фактора V. Активированный фактор V (Va) является основным белком, регулирующим свертывание (коагуляцию) крови, выступая в качестве кофактора при превращении протромбина в тромбин фактором F10.

Замена в положении 1691 аденина на гуанин в гене F5 приводит к замещению в молекуле белка F5 аминокислоты аргинина на глутамин в положении 506. Это один из трех участков фактора V, в которых он расщепляется естественным антикоагулянтом — активированным протеином C. При таком изменении в гене фактора V (мутация Лейден) риск образования тромбов значительно увеличивается за счет отсутствия возможности негативной регуляции работы фермента. Мутация в гене F5 наследуется по аутосомно-доминантному типу, поэтому патологический эффект реализуется даже при наличии одной копии поврежденного гена.

Проявление тромбофилических генетических мутаций зависит также от возраста, факторов окружающей среды и наличия других мутаций. У носителей ей аллеля, предрасполагающего к повышенной свертываемости крови, может не быть никакой клинической симптоматики заболевания до появления внешних провоцирующих факторов. Негенетические факторы, такие как беременность, прием оральных контрацептивов, гормональная заместительная терапия, длительная иммобилизация, курение и другие, могут значительно увеличивать риск.

Наряду с повышенным риском тромбозов наследственная тромбофилия может увеличивать вероятность развития акушерских и гинекологических осложнений (привычное невынашивание, задержка внутриутробного развития плода, гестозы и др.).

Риск тромбоза повышается при совместном носительстве мутации в гене F5 и по генетическому маркеру MTHFR (C677T), а также при наличии 20210G-мутации в гене протромбина. Такие сочетания увеличивают риск тромбофилии в раннем возрасте и способствуют более тяжелым тромбозам.

С другой стороны, мутация Лейден может быть выгодной с эволюционной точки зрения. Это объясняется тем, что у женщин – носительниц этой мутации имеется такое преимущество, как сниженный риск кровотечений при родах. Таким образом, высокая распространенность потенциально вредной мутации среди населения в целом может быть результатом эволюционного отбора.

Генетическая диагностика важна при наличии наследственной тромбофилии. Исследование будет иметь профилактическое значение для человека в случае, если у его кровных родственников имелись тромботические заболевания в молодом возрасте. Своевременная диагностика генетической предрасположенности к повышенной свертываемости крови и ранние профилактические и/или лечебные мероприятия помогут избежать серьезных последствий для сердечно-сосудистой системы и ассоциированных тяжелых заболеваний.

Обнаружение измененного генетического варианта повышает вероятность тромбофилии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие мутации не исключает развития тромбофилии вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

#### **Возможные генотипы**

- G/G – генотип, не предрасполагающий к повышению свертывания крови
- G/A – генотип, предрасполагающий к повышению свертывания крови, в гетерозиготном состоянии
- A/A – генотип, предрасполагающий к повышению свертывания крови, в гомозиготном состоянии

*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!