



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 20210 G>A в гене F2 | | |
| Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени | | |
| Генотип | GG | |

* - 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: _____ И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-031 Фактор свертываемости крови 2, протромбин (F2). Выявление мутации G20210A

| ГЕН | Генетический маркер | Варианты генотипов | | |
|--|------------------------|--------------------|-----|-----|
| F2 Coagulation factor II OMIM ID: 176930 | G20210A (rs1799963) | G/G | G/A | A/A |

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Наследственная тромбофилия (патология, обуславливающая повышенную склонность к тромбообразованию) – одно из самых распространенных генетических нарушений. Она часто остается недиагностированной и проявляется обычно в форме тромбоза глубоких вен и венозной тромбоэмболии. 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.

Протромбин (фактор II) – витамин-К-зависимый гликопротеин, синтезируемый в печени и циркулирующий в крови в неактивной форме. При недостатке витамина К уровень протромбина в крови уменьшается, что может приводить к кровотечениям. Протромбин активируется в тромбин комплексом фосфолипидов, ионов кальция, фактора Va (F5 активированного) и фактора Ха (F10, активированного). Активированный фермент тромбин играет важную роль в гемостазе – он преобразует фибриноген в фибрин при формировании сгустка крови, стимулирует агрегацию клеток и активирует свертывающие факторы F5, F8 и F13A1. Также тромбин ингибирует коагуляцию, активируя естественный антикоагулянт - протеин С.

Протромбин, или коагуляционный фактор II, является одним из главных компонентов свертывающей системы крови. При мутации гена протромбина повышается экспрессия гена, что в свою очередь приводит к повышению уровня протромбина в плазме. Мутация гена F2 проявляется в замене гуанина (G) на аденин (A) в позиции 20210 и обозначается как генетический маркер G20210A. Изменение происходит в регуляторном участке гена, поэтому нарушения структуры белка не происходит, но это влияет на регуляцию синтеза белка. У носителей аллеля А в крови обнаруживается повышенный уровень протромбина. Соответственно, риск образования тромбов возрастает.

Мутация в гене F2 наследуется по аутосомно-доминантному типу, поэтому патологический эффект реализуется даже при наличии одной копии поврежденного гена (генотип G/A).

Сочетание мутации гена протромбина и мутации Лейден увеличивает риск тромбофилии с ранним началом. Наряду с повышенным риском тромбозов наличие наследственной тромбофилии может быть связано с повышенным риском развития акушерских и гинекологических осложнений (привычное невынашивание, задержка внутриутробного развития плода, гестозы и др.).

Проявление носительства тромбофилических генетических мутаций зависит также от возраста, факторов окружающей среды и наличия других мутаций. Носители аллеля, предрасполагающего к повышенному свёртыванию крови, могут не иметь 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.

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 изменённого 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!**