



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 7481 T>C в гене VKORC1		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	TC	

* - 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

18-036 Витамин К - редуктаза (VKORC1). Выявление мутации T7481C

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
VKORC1 Vitamin K epoxide reductase complex, subunit 1 OMIM ID: 608547	T7481C (rs2359612)	T/T	T/C	C/C

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Ген VKORC1 кодирует субъединицу 1 витамин К – эпоксид-редуктазного комплекса (vitamin K epoxide reductase complex, subunit 1) – трансмембранного белка, основного фермента, активирующего витамин К.

Витамин К поступает в организм человека в неактивной форме, с помощью данного белка происходит его активация, которая необходима для модификации белков свертывающей и противосвертывающей системы крови. Дефицит активированного витамина К может приводить к кровотечениям, особенно на фоне приема препарата варфарин (антикоагулянт непрямого действия), который ингибирует фермент VKORC, связываясь с ним и блокируя его работу.

Одной из причин дефицита активированного витамина К и замедленного свертывания крови является изменение в гене VKORC1, приводящее к снижению синтеза фермента. Варианты данного гена определяют скорость синтеза и концентрацию фермента в клетке. Исследуемый полиморфизм заключается в замене нуклеотида тимина (Т) в позиции 7481 на цитозин (С) регуляторной области гена VKORC1 (интрон 2), и обозначается как генетический маркер T7481C и приводит к снижению функции фермента, являющегося фармацевтической "мишенью" препаратов группы кумаринов. Поэтому при лечении пациентов варфарином (производное кумарина) важно оценивать влияние полиморфизма гена VKORC1 для расчета адекватной дозы препарата (уровень доказательности согласно PharmGKB – 2a).

В сочетании с оценкой активности гена VKORC1 для расчета адекватной дозы лекарственных препаратов необходим также анализ генов CYP. Так как для достижения эффекта лекарств необходима их биоактивация в организме (трансформация в активную форму) системой ферментов цитохрома P450 (CYP), важно исследовать полиморфизм гена CYP2C9. В европейской популяции часто встречаются аллели этого гена, кодирующие образование ферментов со сниженной или отсутствующей функцией, что является причиной осложнений при приеме антикоагулянтных препаратов.

Возможные генотипы

- T/T – пациентам с генотипом ТТ требуется меньшая доза препарата варфарин, по сравнению с пациентами с генотипами ТС и СС;
- T/C – пациентам с генотипом ТС требуется меньшая доза препарата варфарин, по сравнению с пациентами с генотипом СС;
- C/C – пациентам с генотипом СС требуется большая доза препарата варфарин, по сравнению с пациентами с генотипами ТС и ТТ.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Назначение препаратов, изменения в текущем курсе лечения или его отмена осуществляется только лечащим врачом!

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!