



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



Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ЗАКАЗ №:
ЗАКАЗЧИК:

ПАЦИЕНТ: Место взятия биоматериала:
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	
Выявление мутации 1691 G>A в гене F5		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	GG	
Выявление мутации 1298 A>C в гене MTHFR		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	AA	
Выявление мутации 2756 A>G в гене MTR		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	AG	
Выявление мутации 66 A>G в гене MTRR		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	AG	
Выявление мутации 677 C>T в гене MTHFR		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	CC	

* - 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

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-008 Предрасположенность к ранней привычной потере беременности (расширенный)

ФИО: _____ Заказ: _____
 Возраст: _____ Дата заказа: _____

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
F2	G20210A	GG	✓	
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓	
MTHFR	C677T	CC	✓	
	A1298C	AA	✓	
MTRR	A66G	AG	!	↗
MTR	A2756G	AG		↗

- ✓ – 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 AG|AG генов **MTRR** и **MTR**, связанные со снижением функциональной активности соответствующих ферментов фолатного цикла. Повышенный **генетический риск** развития гипергомоцистеинемии (повышенный уровень гомоцистеина в крови), сердечно-сосудистых заболеваний (атеротромбоз, атеросклероз). У женщин при беременности генотипы ассоциированы с риском осложнений беременности (риск невынашивания беременности, гестоза, дефектов развития нервной системы у плода). Влияние генотипа усугубляется дефицитом витамина B12 и при наличии других дополнительных причин повышения уровня гомоцистеина (недостаточное поступление с пищей фолатов, прием некоторых лекарственных препаратов, чрезмерное употребление кофе, курение и др.).

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- При планировании беременности и с ранних сроков беременности наблюдение у акушера-гинеколога.
 - Контроль уровня гомоцистеина в крови. Дополнительно, по показаниям, определение уровня фолиевой кислоты, витамина B12 в сыворотке крови, фолиевой кислоты в эритроцитах.
 - Ультразвуковая диагностика состояния плода, проведение биохимического скрининга в 1-м триместре беременности. *План наблюдения и перечень анализов определяет лечащий врач.*
 - Прием фолата в комплексе с витаминами B6, B12 — в течение 3-х месяцев до предполагаемого зачатия и первых 3-х месяцев беременности.*
 - Некоторые лекарственные препараты оказывают влияние на метаболизм фолатов (снижают уровень фолиевой кислоты). Обсуждайте эту проблему с лечащим врачом перед назначением специфического лечения.*
- *Любые лекарственные препараты, с целью профилактики или лечения, назначаются только лечащим врачом при наличии показаний!*

Интерпретация генетического анализа не является диагнозом, рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены врачом-специалистом при выборе методов обследования, лечения и профилактики.

Результат генетического исследования рекомендуется оценивать в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Проконсультируйтесь со специалистом.

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ













42-008 Предрасположенность к ранней привычной потере беременности (расширенный)

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Потеря беременности на ранних сроках часто связана с серьезными генетическими нарушениями у плода и дефектами развития плаценты вследствие ее тромботического повреждения. Наличие в анамнезе случаев ранней потери беременности или установленные заболевания сердечно-сосудистой системы у будущей матери или ее родственников являются определяющими причинами для проведения генетического анализа.

Анализ представляет собой исследование генетических маркеров риска нарушения метаболизма фолатов и риска возникновения дефектов развития нервной трубки у плода, а также маркеров предрасположенности к повышенной свертываемости крови у женщины. Исследуемые риски не являются свидетельством наличия генетических аномалий у плода - они позволяют своевременно принять меры по недопущению последствий неблагоприятных генетических особенностей организма женщины и обеспечить нормальное протекание беременности.

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	Устойчивость фактора 5 к воздействию активированного протеина С, что приводит к повышению свертывания крови и риску развития тромбозов.	GG	
				GA	
				AA	
MTHFR Метилентетрагидрофолат редуктаза <i>Methylenetetrahydrofolate reductase</i> OMIM ID: *607093	C677T	rs1801133	Увеличение уровня гомоцистеина в плазме крови, ассоциированное с возрастанием рисков развития атеросклероза и тромбозов.	CC	
				CT	 ¹
				TT	
	A1298C	rs1801131		AA	
				AC	 ¹
				CC	
MTRR Метионин синтаза редуктаза <i>Methionine synthase reductase</i> OMIM ID: *602568	A66G	rs1801394	Нарушение метаболизма метионина, приводящее к повышенному содержанию гомоцистеина и повышенному риску развития сердечно-сосудистых заболеваний.	AA	
				AG	 ²
				GG	
MTR Метионин синтаза <i>5-methyltetrahydrofolate-homocysteine s-methyltransferase</i> OMIM ID: *156570	A2756G	rs1805087	Нарушение метаболизма метионина, приводящее к повышенному содержанию гомоцистеина и повышенному риску развития сердечно-сосудистых заболеваний.	AA	
				AG	 ²
				GG	

 – Клинически значимый генотип.

¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.

² – Клинически значимые генотипы при сочетании.