



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

Дата и время взятия образца:

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	AC	
Выявление мутации 677 C>T в гене MTHFR		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	CT	

* - 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

42-009 Генетический риск развития тромбофилии

ФИО

Возраст:

Заказ:

Дата заказа:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
F2	G20210A	GG	✓	
F5	G1691A (Leiden)	GG	✓	
MTHFR	C677T	CT	!	↗
	A1298C	AC		↗

✓ – 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 CT|AC гена **MTHFR**, связанные со снижением функциональной активности соответствующего фермента фолатного цикла, с риском развития гипергомоцистеинемии (повышенный уровень гомоцистеина в крови) и сердечно-сосудистых патологий (атеротромбоз, атеросклероз). У женщин выявленный генотип ассоциирован с осложнениями беременности (риск невынашивания беременности, гестоза, риск дефектов развития нервной трубки у плода).

Общий **генетический риск** развития тромбофилии, по исследованным генетическим маркерам, повышенный по сравнению с популяционным и связан с риском нарушения метаболизма фолатов.

Важно учитывать, что риск гипергомоцистеинемии может увеличиваться при наличии дополнительных факторов риска: дефицит витамина B12 (недостаточное поступление с пищей или в результате нарушенного всасывания в кишечнике, например при хронических заболеваниях желудочно-кишечного тракта), чрезмерное употребление кофе и алкоголя, курение, недостаточное поступление с пищей фолатов, прием некоторых лекарственных препаратов и пр.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Динамическое наблюдение за состоянием сердечно-сосудистой системы (ЭКГ, показатели артериального давления - АД), консультация кардиолога (по показаниям).
- Контроль уровня гомоцистеина в крови. Дополнительно, по показаниям, определение содержания общего холестерина и его фракций, определение уровня фолиевой кислоты, уровня витамина B12 в сыворотке крови, фолиевой кислоты в эритроцитах.

План наблюдения, перечень анализов, показания к ним и периодичность проведения определяет лечащий врач.

- При планировании беременности - определение уровня гомоцистеина. При беременности - наблюдение у акушера-гинеколога, гемостазиологический мониторинг, ультразвуковой скрининг состояния плода, биохимический скрининг в 1-м триместре беременности.
- Ряд лекарственных препаратов оказывает влияние на метаболизм фолатов (снижают уровень фолиевой кислоты). Обсуждайте эту проблему с лечащим врачом перед применением специфического лечения.
- Следует помнить о возможном риске развития тромботических осложнений в случаях операции, травмы, стресса, гормональных нарушений, длительного постельного режима, длительных статических нагрузок (в том числе авиаперелеты, автомобильные поездки) и если предвидятся ситуации риска, желательно проконсультироваться с врачом с целью получения общих профилактических рекомендаций.

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

42-009 Генетический риск развития тромбофилии

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ТРОМБОФИЛИЯ

Состояние, наиболее часто обусловленное носительством неблагоприятных вариантов в генах факторов свертывания крови и регуляции гомоцистеина. Заподозрить повышенный риск тромбофилии следует при наличии отягощенного семейного и личного анамнеза (тромбоз глубоких вен, тромбоэмболия, варикозная болезнь в возрасте до 50 лет у пациента и/или его родственников). Анализ включает в себя молекулярно-генетическое исследование комплекса факторов свертывания крови и регуляции обмена гомоцистеина, позволяя оценить индивидуальный генетический риск тромбофилии и заболеваний, фактором развития которых она является.

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 C, что приводит к нарушению контроля свертывания крови и повышению риска 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				
	AA				
	AC	 ¹			
	CC				

 – Клинически значимый генотип.

¹ – Клинически значимые генотипы при сочетании.