



Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 35

Заказ

| Показатель | | Результат | Референсный интервал | | |
|--|------------------|-----------------------|----------------------|-----------|------|
| Молекулярно-генетические исследования | | | | | |
| [01148] MTR A2756G (rs1805087) - буккальный эпителий | | | | | |
| Метаболизм фолата | | | | | |
| Ген | Кодируемый белок | Полиморфизм | Локализация | Результат | Шифр |
| MTR | Метионин синтаза | A2756G (rs1805087) | Asp919Gly | A/A | 1 |
| <p>Ген MTR (B12-зависимая метионин-синтаза) кодирует аминокислотную последовательность фермента метионинсинтазы - одного из ключевых ферментов обмена метионина.</p> <p>Фермент катализирует образование метионина из гомоцистеина путём его реметилирования (обратное превращение гомоцистеина в метионин).</p> <p>Частота аллелей A/G, G/G составляет 20 - 30%.</p> <p>Возможные генотипы и клинические проявления: A/A: без особенностей. A/G и G/G: отмечается снижение функциональной активности фермента, рост уровня гомоцистеина в крови, гипергомоцистеинемия. Повышение риска развития синдрома Дауна (рождение ребёнка с хромосомным синдромом при нормальном кариотипе родителей). Нарушение развития плода: незаращение нервной трубки, изолированные расщелины губы и нёба. Снижение гомоцистеина в плазме в ответ на повышение фолатов в пище.</p> <p>Частота аллелей: A=0.7817</p> <p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p> | | | | | |

Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.