



Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 29

Заказ

Показатель		Результат		Референсный интервал	
Молекулярно-генетические исследования					
[00358] Полиморфизм генов метаболизма фолата. Анализы, уточняющие нарушения фолатного обмена: (CBS), (MTHFD), (MTRR), (MTR) - буккальный эпителий					
Метаболизм фолата					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
MTHFD	Метилентетрагидрофолат дегидрогеназа	G1958A	Arg653Gly	G/G	1
– один из ферментов комплекса синтеза пуриновых нуклеотидов.					
CBS	Цистатион бета-синтаза	844 D/I	Ile278Thr (T833C/844INS 68)	D/D	1
(цистатионин-бета-синтаза) – синтез цистатионина из гомоцистеина* (промежуточный этап синтеза цистеина).					
MTRR	Метионин синтаза-редуктаза	A66G (rs1801394)	Ile22Met	A/G	2
Ген MTRR (метионин-синтаза-редуктаза). Фермент, необходимый для поддержания активности метионин-синтазы путем восстановительного метилирования. При наличии мутации снижается функциональная активность фермента. Отмечается рост уровня гомоцистеина в крови. Частота аллелей A/G, G/G достигает 40 - 50%. Возможные генотипы и клинические проявления: A/A: без особенностей. A>G и G/G: снижение функциональной активности фермента, гомоцистеинемия, особенно в сочетании с полиморфизмом гена MTR: 2756A>G. Дефекты развития нервной трубки. Усиливает патологический эффект, ассоциированный с полиморфизмами генов MTHFR и MTR. Исследование полиморфизма 66A>G имеет прогностическое значение при оценке риска сердечно-сосудистых заболеваний.					
MTR	Метионин синтаза	A2756G (rs1805087)	Asp919Gly	A/G	2
Ген MTR (B12-зависимая метионин-синтаза), кодирует аминокислотную последовательность фермента метионинсинтазы - одного из ключевых ферментов обмена метионина. Фермент катализирует образование метионина из гомоцистеина путём его реметилирования (обратное превращение гомоцистеина в метионин). Частота аллелей A/G, G/G составляет 20 - 30%. 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.					
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					



Врач КДЛ: Синтюрина Н.Н.