



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 40

Показатель		Результат		Референсный интервал	
Молекулярно-генетические исследования					
[00358] Полиморфизм генов метаболизма фолата. Анализы, уточняющие нарушения фолатного обмена: (CBS), (MTHFD), (MTRR), (MTR), (MTHFR) - буккальный эпителий					
Метаболизм фолата					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
MTHFD1	Метилентетрагидрофолат дегидрогеназа	G1958A (rs2236225)	Arg653Gly	G/A	2
– один из ферментов комплекса синтеза пуриновых нуклеотидов.					
CBS	Цистатион бета-синтаза	844 D/I (rs5742905)	Ile278Thr (T833C/844INS 68)	D/D	1*
Полиморфизм 844 D/I (deletion/insertion) гена CBS (цистатион бета-синтазы) играет большую роль в нарушениях обмена гомоцистеина, поскольку этот фермент катализирует первый этап пути транссульфурирования, когда гомоцистеин превращается в цистотионин.					
* инсерция I является более редким вариантом.					
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	C677T (rs1801133)	Ala223Val	C/C	1
Частота аллелей: C=0.7546					
Заключение: По гену MTHFR (ген метилентетрагидрофолатредуктазы) фолатного цикла выявлен генотип C/C, встречающийся в популяции у 50% пациентов. Данный вариант не увеличивает риск нарушений обмена фолатов, гипергомоцистеинемии, тромботических осложнений, патологии сердечно-сосудистой системы и осложнений беременности.					
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	A1298C (rs1801131)	Glu429Ala	A/C	2
Ген MTHFR кодирует фермент метилентетрагидрофолатредуктазу. Функция продукта гена: восстанавливает 5,10-метилентетрагидрофолат до 5-метилтетрагидрофолата (катализатор реакции образования 5-метилтетрагидрофолата, необходимого для превращения гомоцистеина в метионин). Исследуемый полиморфизм MTHR обозначается как мутация A1298C. Снижение функциональной активности фермента: Риск развития тромбозов. Невынашивание беременности, поздний гестоз. Возможные генотипы и клинические проявления: A/A: без особенностей. A/C: комбинация гетерозиготности аллелей 677T и 1298C сопровождается не только снижением активности фермента, но и повышением концентрации гомоцистеина в плазме и снижением уровня фолатов. C/C: снижение активности MTHFR примерно до 60 % от нормы. При беременности может вызывать снижение фолатов в плазме.					
Частота аллелей: A=0.7506					
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 : о тмечается 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.					
Частота аллелей: A=0.7817					
MTRR	Метионин синтаза-редуктаза	A66G (rs1801394)	Ile22Met	A/G	2
Ген MTRR кодирует метионин-синтазу-редуктазу - фермент, необходимый для поддержания активности метионин-синтазы путем восстановительного метилирования. При наличии аллеля G 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, гипергомоцистеинемия, 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.					
Частота аллелей: A=0.6358					
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					

Пациент

Пол женский

Возраст 40

Заказ

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).

Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.