



## Результаты исследований

Пациент  
Заказ

Пол      Возраст  
Д.п.м.

Показатель		Результат	Референсный интервал		
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>					
<b>[00325] Полиморфизм генов гемостаза 4 фактора - лейденская мутация (мутация фактора V), мутация гена протромбина, мутация MTHFR, мутация PAI-I - буккальный эпителий</b>					
<b>Гены тромбофилии</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
F2	II коагуляционный фактор (протромбин)	G20210A (rs1799963)	3'-UTR	G/G	1
<p>Ген F2 кодирует фактор II свертывания крови (протромбин). Наличие генотипа AA повышает риск венозного тромбоза в 6.7 раз, AG - в 2,8 раза.</p> <p>Частота аллелей: G=0.9964</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.20210, i3002432</p> <p><b>Заключение:</b> По гену фактора II свертывания крови (FII, протромбин) выявлен генотип G/G, встречающийся в популяции до 99% пациентов. Данный вариант не увеличивает риск тромботических осложнений, патологии сердечно-сосудистой системы и осложнений беременности.</p>					
F5	V коагуляционный фактор свертываемости крови (фактор Лейдена)	G1691A (rs6025)	Arg506Gln	G/G	1
<p>Наличие лейденской мутации в гетерозиготном варианте (AG) повышает риск тромбоза в 3,5-4,4 раза. В гомозиготном варианте (AA) - в 11,4 раза.</p> <p>Частота аллелей: G=0.98052</p> <p>Синонимы: лейденская мутация, R506Q, c.1691</p> <p><b>Заключение:</b> По гену фактора V свертывания крови (FV) выявлен генотип G/G, встречающийся в популяции до 98% пациентов. Данный вариант не увеличивает риск тромботических осложнений, патологии сердечно-сосудистой системы и осложнений беременности.</p>					
<b>Гены гипофибринолиза и риска венозных тромбозов</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
SERPINE1 (PAI-1)	Ингибитор активатора плазминогена 1	c.675 5G/4G (rs1799889)		5G/4G	2
<p>Ген SERPINE1 кодирует ингибитор активатора плазминогена-1 (PAI-I). PAI-I замедляет работу тканевого активатора плазминогена и урокиназы, чем угнетает фибринолиз и препятствует растворению тромбов. Полиморфизм гена 5G(-675)4G представлен изменением количества повторов гуанина (G): 5G обозначает наличие последовательности из пяти оснований гуанина, 4G - из четырех оснований гуанина. 4G является неблагоприятным вариантом, влияющим на фибринолиз и увеличивающим риск тромбозов, особенно в комбинации с другими факторами.</p> <p>Частота аллелей: 5G = 0,64, 4G = 0,36</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.675, G&gt;A (G = 5G, A = 4G)</p> <p><b>Заключение:</b> По гену PAI-I (SERPINE 1) свертывания крови выявлен генотип 5G/4G (аллель 4G встречается в популяции у 53% пациентов). Данный вариант обуславливает повышение уровня PAI-1 в крови, снижение фибринолитической активности крови, предрасположенность к гиперкоагуляции, повышенный риск коронарных нарушений, инфаркта миокарда, ишемического инсульта и тромбозов.</p> <p><b>Риски:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• тромбозы, в том числе, тромбозы портальной вены и внутренних органов;</li> <li>• повышенный риск сердечно-сосудистых заболеваний (ишемия, инфаркт миокарда);</li> <li>• инфаркт миокарда (при наличии мутации T1565C в гене ITGB3), более высокий риск для мужчин;</li> <li>• увеличение летальности в результате септических инфекций (менингококковая инфекция у детей, множественные травмы);</li> <li>• повышение уровня холестерина в крови, предрасположенность к ожирению.</li> </ul> <p><b>При беременности:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• увеличение риска привычного невынашивания беременности;</li> <li>• увеличение риска гипоксии, внутриутробной задержки роста плода (ВЗРП), тромбоза спиральных артерий, снабжающих плаценту;</li> <li>• увеличение риска развития гестоза (преэклампсии);</li> <li>• увеличение тромбогенности сосудистой стенки при гормональной терапии для ЭКО;</li> <li>• снижение вероятности имплантации эмбриона при ЭКО.</li> </ul>					
<b>Метаболизм фолата</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	C677T (rs1801133)	Ala223Val	C/C	1
<p>Частота аллелей: C=0.7546</p> <p><b>Заключение:</b> 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.</p> <p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p>					

Пациент

Пол      Возраст

Заказ

Д.п.м.

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

Записаться на прием к врачу: [cironline.ru](http://cironline.ru)



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,  
Печёрина Е.Ю.