



Результаты исследований

Пациент

Пол женский

Возраст 35

Заказ

Показатель		Результат	Референсный интервал		
Молекулярно-генетические исследования					
[00546] Полиморфизм PAI-I - буккальный эпителий					
Гены гипофибринолиза и риска венозных тромбозов					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
SERPINE1 (PAI-1)	Ингибитор активатора плазминогена 1	c.675 5G/4G (rs1799889)		5G/4G	2
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. Частота аллелей: 5G = 0,64, 4G = 0,36 Ориентация цепи: плюс Синонимы: c.675, G>A (G = 5G, A = 4G)					
Заключение: 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. Риски: • тромбозы, в том числе, тромбозы портальной вены и внутренних органов; • повышенный риск сердечно-сосудистых заболеваний (ишемия, инфаркт миокарда); • инфаркт миокарда (при наличии мутации T1565C в гене ITGB3), более высокий риск для мужчин; • увеличение летальности в результате септических инфекций (менингококковая инфекция у детей, множественные травмы); • повышение уровня холестерина в крови, предрасположенность к ожирению. При беременности: • увеличение риска привычного невынашивания беременности; • увеличение риска гипоксии, внутриутробной задержки роста плода (ВЗРП), тромбоза спиральных артерий, снабжающих плаценту; • увеличение риска развития гестоза (преэклампсии); • увеличение тромбогенности сосудистой стенки при гормональной терапии для ЭКО; • снижение вероятности имплантации эмбриона при ЭКО. Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					

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.