



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 40

Показатель		Результат		Референсный интервал	
Молекулярно-генетические исследования					
[01103] Полиморфизмы генов гемостаза (FXI, FXII, PLAT, GP1BA (VNTR), P2RY12, GP1BA(rs2243093), PROC (rs1799810), SERPINC1) - буккальный эпителий					
Гены тромбофилии					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
F11	XI коагуляционный фактор	C>T (rs2289252)	C22771T	C/T	2
Ген F11 кодирует фактор FXI внутреннего пути свертывания крови. Полиморфизм связан с развитием венозного тромбоза.					
Частота аллелей: C=0.6805					
Ориентация цепи: плюс					
Синонимы: c.22771					
Гены гипофибринолиза и риска венозных тромбозов					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
F12	XII коагуляционный фактор (Хагемана)	C46T (rs1801020)	5'-UTR	C/C	1
Ген F12 кодирует фактор XII свертывания крови (фактор Хагемана).					
Полиморфизм ассоциирован с резким снижением продукции печенью фактора XII.					
При дефиците фактора XII в коагулограмме увеличено время свертывания крови и АЧТВ без признаков кровоточивости.					
При дефиците фактора Хагемана повышается риск тромбозов, так как этот фактор в больше степени активирует фибринолиз, чем свёртывание.					
Аллель TT является фактором риска заболеваний сердца, невынашиванием беременности на малых сроках, неудачными попытками ЭКО.					
Частота аллелей: T=0.4724					
Ориентация цепи: минус					
Синонимы: c.46, G>A (по плюсовой цепи)					
PLAT	Тканевой активатор плазминогена (t-PA)	C-7351T (rs2020918)	Promoter	C/T	2
Тканевый активатор плазминогена активирует превращение плазминогена в плазмин. Плазмин расщепляет фибрин (этот процесс называется фибринолиз), тем самым тормозит тромбообразование.					
Аллель T сопровождается снижением высвобождения PLAT и, следовательно, неэффективному фибринолизу. Наличие данного варианта гена связано с повышенным тромбообразованием, риском инфаркта миокарда, инсульта.					
Частота аллелей: T=0.2548					
Ориентация цепи: минус					
Синонимы: c.-7351, G>A (по плюсовой цепи)					
Гены, связанные с рецепторами тромбоцитов					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
GP1BA	Тромбоцитарный гликопротеин Ib-альфа-субъединица (альфа-цепь рецептора фактора Виллебранда)	-5T>C (rs2243093)		T/T	1
GP1BA – ген рецептора альфа-цепи рецептора фактора Виллебранда.					
Рецептор состоит из альфа-цепи, бета-цепи и еще двух гликопротеинов тромбоцитов: гликопротеина тромбоцитов IX и гликопротеина тромбоцитов V.					
Полиморфизм гена GP1BA ассоциирован с венозными тромбозами.					
Частота аллелей: T=0.865					
Ориентация цепи: плюс					
GP1BA	Тромбоцитарный гликопротеин Ib-альфа-субъединица (альфа-цепь рецептора фактора Виллебранда)	VNTR (rs41439349)		C/C	1
GP1BA – ген рецептора альфа-цепи рецептора фактора Виллебранда.					
Рецептор состоит из альфа-цепи, бета-цепи и еще двух гликопротеинов тромбоцитов: гликопротеина тромбоцитов IX и гликопротеина тромбоцитов V.					
VNTR - Variable Number of Tandem Repeats = варьирующее число tandemных повторов. Число повторов из 13 аминокислот кодируется разными буквами.					
A = 4 повтора. B= 3 повтора. C=2 повтора. D = 1 повтор. Более "длинные" рецепторы (A и B), дают более мощный агрегационный ответ тромбоцитов на фактор Виллебранда и могут создать проблемы при имплантации и плацентации.					
* Наиболее распространенный вариант среди европейцев – C/C (60-65%), без особенностей. Варианты B/B (частота 1-3% в популяции) и B/C (частота 20-25%) являются потенциальными дополнительными факторами риска нарушения имплантации и плацентации, и следовательно, факторами бесплодия, невынашивания и неудачных попыток ВРТ (IVF). Распространенность остальных вариантов генотипов составляет 0-15%. Редкий вариант D защищает от гиперагрегации тромбоцитов.					
P2RY12	P2Y пуриnergический рецептор	A>G (rs2046934)		A/A	1

Показатель		Результат		Референсный интервал	
Ген P2RY12 кодирует P2Y пуриnergический рецептор.					
Частота аллелей:		G=0.1324			
Ориентация цепи: минус					
Синонимы: с.-15+742, T>C (по плюсовой цепи)					
Полиморфизм генов антикоагулянтов					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
SERPINC1	Ингибитор сериновой протеазы	C>T, с.786 (rs2227589)		C/C	1
Полиморфизм ассоциирован со снижением антикоагулянтной активности.					
Частота аллелей:		C=0.9			
PROC	Протеин C	A>T, с.2583 (rs1799810)		A/A	1
Полиморфизм ассоциирован с развитием дефицита протеина C.					
Частота аллелей:		T=0.39			
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.