



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 37

Показатель		Результат		Референсный интервал	
Молекулярно-генетические исследования					
[01147] Полиморфизм CBS 844ins68 - буккальный эпителий					
Метаболизм фолата					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
CBS	Цистатион бета-синтаза	844 D/ (rs5742905) I	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.					
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.