



Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 35

Заказ

Показатель		Результат	Референсный интервал		
Молекулярно-генетические исследования					
[01151] MTHFR A1298C (rs1801131) - буккальный эпителий					
Метаболизм фолата					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	A1298C (rs1801131)	Glu429Ala	A/A	1
<p>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 MTHFR 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.</p> <p>Частота аллелей: A=0.7506</p> <p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p>					

Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.