



## Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 30

Заказ

Показатель		Результат	Референсный интервал		
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>					
<b>[01149] MTRR A66G (rs1801394) - буккальный эпителий</b>					
<b>Метаболизм фолата</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
MTRR	Метионин синтаза-редуктаза	A66G (rs1801394)	Ile22Met	G/G	3
<p>Ген MTRR кодирует метионин-синтазу-редуктазу - фермент, необходимый для поддержания активности метионин-синтазы путем восстановительного метилирования.</p> <p>При наличии аллеля G снижается функциональная активность фермента. Отмечается рост уровня гомоцистеина в крови.</p> <p>Частота аллелей A/G, G/G достигает 40 - 50%.</p> <p>Возможные генотипы и клинические проявления: A/A: без особенностей. A&gt;G и G/G: снижение функциональной активности фермента, гомоцистеинемия, особенно в сочетании с полиморфизмом гена MTR: 2756A&gt;G. Дефекты развития нервной трубки. Усиливает патологический эффект, ассоциированный с полиморфизмами генов MTHFR и MTR. Исследование полиморфизма 66A&gt;G имеет прогностическое значение при оценке риска сердечно-сосудистых заболеваний.</p> <p>Частота аллелей: A=0.6358</p> <p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p>					



Врач КДЛ: Рыськина Н.Н.