

Пол:

Возраст:

ИНЗ:

Дата взятия образца:

Дата поступления образца:

Врач:

Дата печати результата:

Жен

29 лет

999999999

06.11.2024 10:29

08.11.2024 09:53

09.11.2024 10:02

28.11.2024 15:15

Исследование	Результат	Комментарий
МТНFR (677 C>T)	C/C	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
МТНFR (1298 A>C)	A/C	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.
МTR (2756 A>G)	A/A	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, не обнаружен.
МТRR (66 A>G)	A/G	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к нарушению фолатного цикла, в гетерозиготной форме.

Комментарии к заявке:
Лабораторные исследования выполнены ООО «ИНВИТРО» (РФ, ОГРН 1037739468381, лицензия № ЛО-43-01-002423 от 02.11.2016)

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.by
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Подпись заведующего КДЛ ИООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» в настоящем бланке результатов лабораторных исследований:

- не является подписью врача, выполнившего лабораторные исследования;
- подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации

Описание

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда полиморфизмов по профилю 120ГП (обмен фолиевой кислоты).

Фолатный цикл:

Протестированы гены:

- *MTHFR*(с.677C>Т и с.1298A>С) – метилентетрагидрофолатредуктаза;
- *MTRR*(с.66A>G) – редуктаза метионин синтетазы;
- *MTR*(с.2756A>G) – метионин синтетаза.

Протестированы гены, ответственные за синтез ферментов реакций фолатного цикла.

В гене *MTHFR* обнаружен полиморфизм с.1298A>С в гетерозиготной форме (генотип А/С). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой 50%.

В гене *MTRR* обнаружен полиморфизм с.66A>G в гетерозиготной форме (генотип А/Г). Выявленный генотип встречается в нашей стране с частотой 45%.

При обнаруженном генотипе по генам *MTHFR* и *MTRR* активность ферментов метилентетрагидрофолатредуктазы и редуктазы метионин синтетазы снижается в мягкой степени. Дефицит этих ферментов может приводить к снижению метилирования ДНК, благодаря которому происходит репликация (удвоение) ДНК, регуляция экспрессии (работы) генов и др. Что в свою очередь может увеличить риск возникновения определенных изолированных пороков у плода (дефекты нервной трубки, расщелина губы и неба и некоторые другие).

Выявленный генотип редко приводит к избыточному накоплению промежуточного метаболита реакций фолатного цикла – гомоцистеина (обладающего токсическим действием на стенки сосудов и способствующего развитию тромбозов). Однако известно, что уровень гомоцистеина в крови зависит, в том числе, и от различных факторов негенетической природы: курение, употребление кофе, физическая активность, количество употребляемых с пищей фолатов, пол и возраст человека.

ИНЗ 9999999999

Учитывая выявленный генотип, рекомендуется:

- Консультация терапевта, гематолога/гемостазиолога;
- Контроль свертывающей системы крови (коагулограмма);
- В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам тестирования – очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

/