

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования генов, ассоциированных с патологией сердечно-сосудистой системы.

Дата: 16.03.2017г.

Пациент:

Дата рождения:

Врач:

Направление: Яблочкина, 3

Диагноз:

Образец, представленный на исследование: кровь

ДНК из образца крови выделяли с помощью комплекта реагентов для выделения ДНК Проба-Рapid-Генетика (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08695) (ООО «НПО ДНК-Технология»).

Образец ДНК исследовался с помощью комплектов реагентов «Генетика Метаболизма Фолатов», «КардиоГенетика Тромбофилия», «КардиоГенетика Гипертония», (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08413) на детектирующем термоциклере ДТ-96 (ООО «НПО ДНК-Технология»).

Генетический профиль

	Вариант последовательности	Генотип	
Генетика метаболизма фолатов			
1	MTHFR: 677C>T, rs1801133	C	C
2	MTHFR: 1298A>C, rs1801131	A	C
3	MTR: 2756A>G, rs1805087	A	G
4	MTRR: 66_A>G, rs1801394	A	G
КардиоГенетика Тромбофилия			
5	F2: 20210G>A, rs1799963	G	G
6	F5: 1691G>A, rs6025	G	G
7	F7: 10976G>A, rs6046	G	G
8	F13: G>T, rs5985	G	G
9	FGB: 455G>A, rs1800790	G	G
10	ITGA2: 807C>T	T	T
11	ITGB3: 1565T>C, rs5918	T	C
12	SERPINE_(PAI-1): -675 5G>4G, rs1799989	4G	4G
КардиоГенетика Гипертония			
13	ACE(Alu Ins/Del I/D) (rs4646994) (Alu I/D)	I	D
14	ADD1: 1378G>T, rs4961	G	G
15	AGT: 704T>C, rs699	T	C
16	AGT: 521C>T, rs4762	C	C
17	AGTR1: 1166A>C, rs5186	A	A
18	AGTR2: 1675G>A, rs1403543	A	A
19	CYP11B2: -344C>T, rs1799998	T	T
20	GNB3: 825C>T, rs5443	T	T
21	NOS3: -786T>C, rs20740744	T	C
22	NOS3: 894G>T, rs1799983	G	T

Специалист КЛД

Вебер И.А.

Интерпретация результатов молекулярно-генетического исследования

Пациент:

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации	Риск баллы
Гены фолатного цикла				3
MTHFR 677 C>T	C/C	Кодирует фермент 5,10-метилентетрагидрофолат редуктазу, обеспечивает синтез метионина из гомоцистеина.	Нет изменений в функции 5,10-метилентетрагидрофолат редуктазы.	0
MTHFR 1298 A>C	A/C	Кодирует фермент 5,10-метилентетрагидрофолат редуктазу, обеспечивает синтез метионина из гомоцистеина. Комбинация гетерозиготности с аллелем 677T сопровождается снижением активности фермента и повышением концентрации гомоцистеина в плазме и снижением уровня фолата, как при гомозиготности 677T.	ИБС в раннем возрасте (в 3 раза), венозные и артериальные тромбозы, ТЭЛА.	1
MTR 2756 A>G	A/G	Кодирует фермент 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазу. Катализирует финальный этап в биосинтезе метионина. Умеренное снижение активности фермента. Снижение гомоцистеина в плазме в ответ на повышение фолатов в пище. Умеренная степень гипергомоцистеинемии.	В сочетании с аллелем MTRR 66G высокий риск гипергомоцистеинемии.	1
MTRR 66A>G	A/G	Кодирует фермент 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансфераза редуктазу. Функциональная активность фермента снижена.	В сочетании с аллелем MTR 2756AG высокий риск гипергомоцистеинемии. ИБС.	1
Гены гемостаза (тромбофилии)				5
F2 20210 G>A	G/G	Кодирует протромбин.	Нет риска повышения образования тромбина и усиления свертывания крови.	0
F5 1691 G>A	G/G	Кодирует кофактор V, в составе протромбиназного комплекса.	Нет риска резистентности фактора V к активирующему C белку.	0
F7 10976 G>A	G/G	Кодирует коагуляционный фактор VII.	Нет изменений функции.	0
F13A1 G>T	G/G	Кодирует A субъединицу фактора XIII (фибрин стабилизирующий фактор).	Нет изменений функции.	0
FGB -455 G>A	G/G	Кодирует бета цепь фибриногена.	Нет риска увеличения уровня фибриногена в крови.	0

ITGA2 807 C>T	T/T	Кодирует тромбоцитарный рецептор для коллагена. Осуществляет взаимодействие тромбоцитов с поврежденной стенкой сосудов. Увеличена скорость адгезии тромбоцитов.	Резистентность к аспирину. Риск послеоперационных тромбозов. Повышение риска ИМ в 2,8 раза. Развитие тромбоэмболических заболеваний, постангиопластические тромбозы. Повышенный риск сердечно-сосудистых заболеваний опосредован увеличением адгезии тромбоцитов.	2
ITGB3 1565T>C	T/C	Кодирует бета-3 субъединицу интегрина. Повышена устойчивость тромбоцитов и склонность тромбоцитов к агрегации.	Резистентность к аспирину. ССС: ранняя ИБС, риск ИМ (в 3 раза). Посттрансфузионная тромбоцитопения.	1
SERPINE (PAI-1) -675 5G>4G	4G/4G	Кодирует ингибитор активатора плазминогена 1-го типа. Повышение активности вызывает замедление фибринолитической активности, стабилизацию сгустка.	ИБС, ИМ, риск тромбоэмболии при оперативных вмешательствах	2
Гены гипертонии				10
ACE (Alu I/D)	I/D	Кодирует ангиотензин-превращающий фермент. Уровень АПФ в 1,5 раза выше.	Повышение уровня и активности АПФ, уровня ангиотензина II, снижение уровня брадикинина и чувствительности к натрию. Риск эссенциальной гипертонии , инфаркта миокарда , гипертрофии левого желудочка сердца , ИБС, диабетических осложнений.	1
ADD1 1378 G>T	G/G	Кодирует альфа аддуцин.	Нет нарушения чувствительности к изменениям натриевого баланса.	0
AGT 704 T>C	T/C	Кодирует ангиотензиноген. Повышен уровень AGT в плазме на 5%, что ведет к увеличению содержания ангиотензина II.	Гипертония, преимущественно у женщин. В сочетании с AGTR1 (AC или AA) - устойчивость к антигипертензивной терапии (3 и более антигипертензивных препарата, включая диуретик, на протяжении не менее 3 месяцев)	1
AGT 521 C>T	C/C	Кодирует ангиотензиноген.	Нет изменений в уровне ангиотензиногена – ангиотензина.	0
AGTR1 1166 A>C	A/A	Кодирует рецептор 1-го типа к ангиотензину II.	Нет изменения функции рецептора.	0
AGTR 2 1675 G>A	A/A	Кодирует рецептор типа II ангиотензина-II. Активация рецептора приводит к дилатации сосудов, стимулирует миграцию клеток и апоптоз. Показан высокий уровень экспрессии рецептора в миометрии. Ангиотензин II является основным регулятором синтеза альдостерона.	Риск солезависимой гипертонии.	2
CYP11B2 -344C>T	T/T	Кодирует стероид 11/18–бета-гидроксилазу. Экспрессируется в клетках коры надпочечников для синтеза альдостерона. Повышает соотношение альдостерона к ренину в плазме.	Повышен риск гипертонии, солезависимая форма. Повышенное систолическое давление в возрасте более 65 лет.	2

GNB3 825 C>T	T/T	Кодировывает нуклеотид гуанин связывающий белок (G белок). Отвечает за передачу сигналов между рецепторами и эффекторными белками. Повышена активность белка.	Риск избыточного веса в 2.5 и ожирения в 5 раз. Риск развития ГБ в 2 раза. Риск раннего дебюта артериальной гипертензии моложе 55 лет у женщин . Риск микроальбуминурии у женщин с гипертензией.	2
NOS3 -786T>C	T/C	Кодировывает синтетазу оксида азота 3. Влияет на регуляцию вазомоторного тонуса и кровотока из-за подавления сокращения гладких мышц и агрегации тромбоцитов. Снижен уровень нитратов/нитритов в сыворотке	ИБС в 4,5 раза, ИМ в 2,5 раза. Риск повышенного систолического давления. Курение значительно снижает артериальную вазодилатацию. Более выраженный антигипертензивный эффект аэробных упражнений.	1
NOS3 894 G>T	G/T	Кодировывает синтетазу оксида азота 3. Влияет на регуляцию вазомоторного тонуса и кровотока из-за подавления сокращения гладких мышц и агрегации тромбоцитов.	ИБС в 4,5 раза, ИМ в 2,5 раза. Риск повышенного систолического давления. Курение значительно снижает артериальную вазодилатацию.	1