

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования по генам фолатного цикла.

Дата: 03.10.2017 г.

Пациент:

Дата рождения:

Врач:

Направление: Эксперт

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» (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08413), «КардиоГенетика Тромбофилия» (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	A
3	MTR: 2756A>G, rs1805087	A	G
4	MTRR: 66_A>G, rs1801394	G	G

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/A	Кодирует фермент 5,10-метилентетрагидрофолат редуктазу, обеспечивает синтез метионина из гомоцистеина.	Нет изменений в функции 5,10-метилентетрагидрофолат редуктазы.	0
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.	Акушерские: ВПР плода (Spina bifida), б-нь Дауна, ФПН. В сочетании с аллелем MTRR 66G высокий риск гипергомоцистеинемии.	1
MTRR 66A>G	G/G	Кодирует фермент 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазу редуктазу. Функциональная активность фермента снижена.	В сочетании с аллелем MTR 2756AG высокий риск гипергомоцистеинемии. Акушерские: ВПР плода (Spina bifida), б-нь Дауна (в 2,5 раза), ЗВУР плода, невынашивание беременности во второй половине. У беременных гипергомоцистеинемия ассоциирована с низким уровнем В ₁₂ в плазме. ССС: ИБС.	2