**Výsledný protokol molekulárně-genetického vyšetření**

**trombofilních mutací metodou MPS**

|  |  |
| --- | --- |
| **Protokol č.:** | 002/19\_T |
| **Odesílající zdravotnické zařízení:** | REPROMEDA s.r.o., MUDr. Ilga Grochová  Studentská 812/6, 62500 Brno |
| **Jméno a příjmení:** | Eva Novotná |
| **Číslo pojištěnce:** | 885808/8888 |
| **Datum odběru:** | 24.6.2019 |
| **Popis vzorku:** | Periferní krev |

**Tabulka s výsledky:**

| Název rizikového faktoru | Tradiční název varianty\* | Gen; referenční sekvence; HGVS zápis varianty | Genotyp\*\* |
| --- | --- | --- | --- |
| Koagulační faktor V | F5; G1691A (Leiden) | F5; NM\_000130.4; c.1601G>A | G/G(WT) |
| Protrombin | F2; G20210A | F2; NM\_000506.4; c.\*97G>A | G/G(WT) |
| Methyltetrahydrofolát reduktáza | MTHFR; C677T | MTHFR; NM\_005957.4; c.665C>T | T/T(HOM) |
| MTHFR; A1298C | MTHFR; NM\_005957.4; c.1286A>C | A/A(WT) |

\*\* WT - homozygot pro normální variantu, HET - heterozygot, HOM - homozygot pro mutaci/polymorfismus