



ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯ

ООО «Сербалаб» Лицензия ЛО-78-01-007244
Адрес г.Санкт-Петербург, Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «З»
8 (812) 602-93-38
info-cerbalab.ru
Cerbalab.ru

Молекулярно-генетическое тестирование по профилю «Тромбофилия»

Лабораторный номер:
Ф.И.О.:
Дата рождения:
Пол:
Причина направления:
Лечащий врач:
Дата выдачи результата:

Результаты генетического тестирования

| Ген | RS | Полиморфизм | Генотип эффекта | Ваш генотип |
|---|-----------|---|-----------------|-------------|
| Система свертывания крови и фибринолиза | | | | |
| F2 (FII) | rs1799963 | 20210 G>A в 3'-концевой некодирующей части гена | G/A, A/A | G/G |
| F5 (FV) | rs6025 | 1691G>A (Arg506Gln), мутация Лейден | G/A, A/A | G/G |

Общая информация

Система гемостаза организма — это целый комплекс веществ, который обеспечивает своевременное свертывание крови при повреждении тканей и сосудов. При нарушении свертывания кровь или долго не останавливается и проникает через неповрежденные ткани, или свёртывается, образуя тромбы, что может приводить к закупориванию сосудов и нарушению кровоснабжения тканей и органов.

Основные проявления нарушения свертывания – повышенная кровопотеря при травмах и операциях, длительное время остановки кровотечения, геморрагические инсульты (кровоизлияние в органы и ткани).

Основные проявления нарушения противосвертывающей функции — нарушение синтеза веществ, которые препятствуют свертыванию крови. Это приводит к образованию кровяных сгустков внутри сосудов в избыточном количестве или слишком медленное последующее их растворение. Результат этого — инфаркты и ишемические (связанные с недостаточным кровоснабжением) инсульты различных органов.

Генетический анализ может помочь проанализировать риск возникновения осложнений, связанных с нарушением свертывающей и противосвертывающей системы.

Анализ рекомендуется перед крупными операциями, а также тем пациентам, в чьей истории или у ближайших родственников были инсульты, инфаркты, тромбозы сосудов, проблемы с остановкой кровотечения, осложнения беременности, перед приемами КОК и ГЗТ.

Интерпретация результатов молекулярно-генетического тестирования предрасположенности к нарушению системы свертывания крови и фибринолиза

| Исследование генетических факторов тромбогенного риска | | | | |
|--|------|---------------------|-----------|-----------------------|
| Уровень риска по отношению к среднепопуляционному | Ниже | среднепопуляционный | превышает | значительно превышает |
| Предрасположенность к наследственной тромбофилии | | √ | | |
| Предрасположенность к венозным тромбозам | | √ | | |

Патологическое тромбообразование чаще вызывается сочетанием генетических и средовых факторов. При наличии генетических маркеров тромбофилии и суммарном генетическом риске выше среднепопуляционного уровня наличие средовых факторов риска имеет большее значение. Для снижения риска тромбозов необходимо уделить особое внимание и свести к минимуму наличие средовых факторов. К основным модифицируемым факторам относятся:

- курение (умножает генетический риск на 7);
- метаболический синдром – ожирение, артериальная гипертензия, сахарный диабет II;
- травмы, операции (необходима профилактика низкомолекулярными гепаринами);
- наличие варикозно-измененных вен;
- прием препаратов, способствующих усилению свертываемости крови;
- наличие хронической анемии (снижения уровня гемоглобина);
- другие индивидуальные факторы риска тромбоза, на которые укажет ваш лечащий врач.

Генетическая предрасположенность к нарушению системы гемостаза



| Ген | Ваш генотип | Функция гена | Интерпретация (ассоциировано с) |
|------------|-------------|--|---------------------------------|
| <i>FII</i> | G/G | Ген отвечает за синтез белка протромбина. Протромбин (коагуляционный фактор II или F2) является одним из главных компонентов системы свертываемости крови. В ходе расщепления протромбина образуется тромбин, участвующий в образовании кровяных сгустков, препятствующих кровотечениям. | Популяционный вариант |
| <i>FV</i> | G/G | Ген отвечает за производство фактора свертывания крови V — белка, способствующего образованию тромбина из протромбина и являющегося одним из главных компонентов системы свертывания. | Популяционный вариант |

КРАТКИЕ РЕЗУЛЬТАТЫ:

- Мутаций, ответственных за развитие наследственной тромбофилии, не выявлено.
- Генетический риск венозных тромбозов популяционный. Расчет абсолютного риска требует тщательного анализа других рисков ВТЭО (анамнез и родословная).

Основные рекомендации будут выдаваться вашим лечащим врачом!

Блок для клинических специалистов (информация о генах)

Ген F2 Ген коагуляционного фактора 2; ген протромбина (Coagulation factor II MIM:176930)

Ген расположен на хромосоме 11 в локусе 11p11

Полиморфизм в этом гене ассоциирован с риском развития инфаркта миокарда и венозных тромбозов.

Протромбин (коагуляционный фактор II или F2) является одним из главных компонентов системы свертываемости крови. В ходе ферментативного расщепления протромбина образуется тромбин, что является первой стадией образования кровяных сгустков.

Тромбоэмболические заболевания (ТЭ) вызываются нарушениями в системе свертываемости крови. Эти нарушения приводят и к сердечно-сосудистым заболеваниям, таким как инфаркт миокарда (риск повышается в 4 раза). Повышенный уровень протромбина крови, преклонный возраст, курение и большие полостные операции являются отягощающими факторами.

У женщин, имеющих нарушения в этом гене, во время беременности могут развиваться такие осложнения как: невынашивание беременности, фетоплацентарная недостаточность, внутриутробная гибель плода, токсикоз, задержка развития плода, отслойка плаценты.

Полиморфизм с.*97G>A. Полиморфизм гена протромбина G20210A характеризуется заменой нуклеотида гуанина (G) нуклеотидом аденин (A) в позиции 20210. Наличие аллеля риска A как в гомо- так и в гетерозиготном состоянии приводит к увеличению экспрессии гена протромбина и повышению его уровня в 1,5-2 раза по сравнению с нормой. Это означает, что тромбофилия возникает даже у гетерозиготного носителя измененного гена (G/A).

Генотип G/A ассоциирован с повышением риска развития тромбозов и инфаркта миокарда, особенно в сочетании с мутацией Лейден. При курении и наличии аллеля риска в гене протромбина риск инфаркта миокарда повышается в 40 раз по сравнению с не носителями.

Этот аллель приводит также к трехкратному увеличению риска венозного тромбоза. Риск тромбоза увеличивается для всех возрастов и для обоих полов.

Ген F5 Коагуляционный фактор 5 (Лейденская мутация) (Coagulation factor V –leiden MIM:227400)

Ген расположен на хромосоме 1 в локусе 1q23

Коагуляционный фактор V или фактор V свертывания крови является белковым кофактором при образовании тромбина из протромбина. Полиморфизм в этом гене ассоциирован с риском развития инфаркта миокарда, венозных и артериальных тромбозов, в том числе развитием тромбоэмболических заболеваний в молодом возрасте. Характерен рецидивирующий характер образования тромбов. Для семейного анамнеза характерно накопление сердечно-сосудистых заболеваний (в первую очередь тромбоэмболий, ишемической болезни сердца, ишемических инсультов). Вероятность возникновения тромбозов возрастает у женщин при применении менопаузальной гормонотерапии, приеме гормональных контрацептивов.

Риск развития тромбозов повышается в 8 раз при сочетании мутации Лейден фактора V с аллелем T полиморфизма C677T гена метилтетрагидрофолатредуктазы (MTHFR).

Полиморфизм G1691A Leiden (аминокислотная замена Arg (R) -> Gln (Q) в позиции 506, известная также как «мутация Лейден») является показателем риска развития венозных тромбозов. Распространенность аллеля риска A в популяциях европейского типа составляет 2-6%.

Самопроизвольное прерывание беременности у женщин-носительниц лейденской мутации чаще происходит на поздних сроках: во втором триместре или в III триместре.

Риск привычного невынашивания беременности повышен даже при носительстве мутации в гетерозиготном состоянии

Анализ проводили:

Биолог
Врач-генетик
Рук. Лаб. службы

