



姓名: 祖莎莎 门诊/住院号: 231099193 院方条码: 401030199301 联系电话: 19351560822  
性别: 女 科室/病区: 妇科 送检医生: 徐涛 其他信息:  
年龄: 29岁 样本类型: 全血 临床诊断: 确认妊娠  
床号: / 样本性状: 外观正常 送检单位: 徐州仁慈医院

【检测方法和检测下限】: 实时荧光PCR法

最低检测下限为10ng/ul

【检测设备】: ABI7500

【检测结果】:

基因	位点	检测结果		叶酸代谢障碍风险评估
MTHFR	C677T	C/T	杂合变异	低风险
	A1298C	A/A	野生型	
MTR	A2756G	A/A	野生型	
MTRR	A66G	A/A	野生型	

注: 检测结果: 野生型、杂合变异、纯合变异。

【检测结论】:

受检者检出MTHFR基因C677T位点杂合变异, 风险评估为叶酸代谢障碍低风险。

【结果解读与建议】:

- 根据基因检测结果, 人体叶酸代谢障碍可分为四个级别: 未发现风险、低风险、中风险和高风险。
- 风险解读如下: ①未发现风险: 叶酸代谢与利用能力正常; ②低风险: 叶酸代谢与利用能力偏低; ③中风险: 叶酸代谢与利用能力降低, 需关注叶酸摄入; ④高风险: 叶酸代谢与利用能力很低, 注重叶酸的摄入。
- 特殊人群如备孕男女、孕期女性、有心脑血管病史、服用影响叶酸吸收与利用的药物等, 请结合临床与其它检测结果进行判断, 遵医嘱。
- 此报告MTHFR基因A1298C位点, MTRR基因A66G位点, MTR基因A2756G位点的结果仅供参考。

【局限性】:

- 本项目不能检测因其他遗传因素或非遗传因素造成的叶酸代谢能力改变, 不能检测由于其他基因变异引起的相关疾病。
- 本项目仅检测MTHFR、MTR、MTRR基因的4个位点, 具体包括MTHFR基因C677T位点(MTHFR, NM\_005957.5:c.665C>T, p.Ala222Val, rs1801133)和A1298C位点(MTHFR, NM\_005957.5:c.1286A>C, p.Glu429Ala, rs1801131)、MTRR基因A66G位点(MTRR, NM\_002454.3:c.66A>G, p.Ile22Met, rs1801394)、MTR基因A2756G位点(MTR, NM\_000254.3: c.2756A>G, p.Asp919Gly, rs1805087), 其他位点变异不在本次检测范围内。
- 由于当前检测技术的局限性, 检测结果可能出现假阴性和假阳性, 原因包括但不限于受检者引物或探针结合区域发生变异、较长的小片段插入/缺失变异、大片段缺失或重复、基因组结构变异、嵌合体、DNA质量未达到标准、骨髓移植和近期输血等情况。
- 叶酸代谢障碍风险评估基于目前对遗传和疾病的认识, 随着研究的深入, 这些评估也可能会发生改变。

## 项目介绍

叶酸摄入不足或叶酸代谢障碍, 是导致新生儿缺陷的重要因素。研究表明MTHFR、MTR、MTRR等叶酸代谢相关酶基因存在多态性, 引起酶活性的改变, 造成叶酸代谢异常, 使活性叶酸水平降低。

检验者:

审核者:

批准人:

采集时间: 2024-11-04 09:39

接收时间: 2024-11-04 22:09

报告时间: 2024-11-05 16:15

报告编码: 20241105P03008A

主检实验室: 南京艾迪康医学检验所

本检测结果仅对来样负责, 供临床参考。如有疑问请在样品保存期内提出。(样品保存期请参见艾迪康检测目录)。

报告无检验者、审核者、批准人签字无效。

地址: 南京市江宁区龙眠大道568号生命科技小镇11栋

电话: 400-182-5566

网址: www.adicon.com.cn





姓名: 祖莎莎 门诊/住院号: 231099193 院方条码: 401030199301 联系电话: 19351560822  
性别: 女 科室/病区: 妇科 送检医生: 徐涛 其他信息:  
年龄: 29岁 样本类型: 全血 临床诊断: 确认妊娠  
床号: / 样本性状: 外观正常 送检单位: 徐州仁慈医院

基因	基因与疾病关系
MTHFR	MTHFR基因编码5,10-亚甲基四氢叶酸还原酶, 催化5,10-亚甲基四氢叶酸生成5-甲基四氢叶酸, 为同型半胱氨酸提供甲基, 降低血液中同型半胱氨酸水平。MTHFR基因变异(C677T,rs1801133;A1298C,rs1801131)可导致亚甲基四氢叶酸还原酶活性降低, 引起高同型半胱氨酸血症, 与此同时, MTHFR基因C677T多态性与不孕不育相关。
MTR	MTR基因编码甲硫氨酸合成酶, 催化5-甲基四氢叶酸生成甲硫氨酸。研究表明, MTR 2756 AG/GG基因型携带者生育唐氏综合征患儿的风险增加。
MTRR	MTRR基因编码甲硫氨酸合成酶还原酶, 将失活的甲硫氨酸合成酶还原成活性状态, 维持甲基传递通路。MTRR A66G变异可影响同型半胱氨酸向甲硫氨酸的转化发生障碍, 增加生育神经管缺陷等疾病患儿的风险。

### 叶酸介绍

叶酸是机体所需的重要营养素, 是细胞生长和组织修复的必备物质, 是胚胎发育过程中降低大脑和脊柱先天性缺陷风险至关重要的营养物质。

- 1) 预防出生缺陷: 叶酸补充剂可预防神经管的先天缺陷;
- 2) 治疗叶酸缺乏症: 叶酸缺乏症可通过口服叶酸补充剂治疗, 如巨幼红细胞性贫血;
- 3) 预防和控制心血管疾病: 叶酸与维生素B6和B12合用可降低心血管疾病的发生;
- 4) 预防癌症: 叶酸可能会降低各种癌症的风险;
- 5) 治疗抑郁症: 叶酸可能有助于治疗抑郁症。

### 附录:

根据叶酸代谢能力基因检测结果, 建议参照下表:

个性化叶酸补充建议

叶酸代谢障碍风险	备孕、孕产期女性			备孕期男性	成人
	孕前3个月	孕早期 (0-12 周)	孕中后期 (13-40 周)		
未发现风险	400微克/天	400微克/天	结合临床, 可不补充或补充	孕前3个月注意叶酸膳食补充	150-400微克/天
低风险	400微克/天	400微克/天	400微克/天	孕前3个月注意叶酸膳食补充或补充叶酸400微克/天	150-400微克/天
中风险	600微克/天	800微克/天	400-600微克/天	孕前3-6个月补充叶酸600微克/天	200-600微克/天
高风险	800微克/天	800微克/天	600-800微克/天	孕前6个月补充叶酸800微克/天	300-800微克/天

根据《围受孕期增补叶酸预防神经管缺陷指南 (2017)》、《WHO育龄妇女间断补充铁和叶酸》指南整理

注: ①补充剂量指合成叶酸补充剂或强化剂的摄入量, 不包括食物; ②具体请遵医嘱。

- 1) 孕前及孕期妇女, 补充叶酸时, 请根据叶酸利用能力遗传检测结果, 对照叶酸补充建议表进行补充;
- 2) 高血压患者、有流产史或合并有其他疾病者叶酸补充剂量请遵医嘱;
- 3) 有神经管缺陷 (NTDs) 生育史的孕妇妇女请遵医嘱;
- 4) 根据《中国居民膳食营养素摄入指南》中建议对于备孕期的准妈妈, 每人每天建议补充400ug的叶酸。而孕妇, 整个孕期建议补充每天600ug的叶酸, 在哺乳期建议补充每天550ug的叶酸。

检验者:

王静

审核者:

左雨蓉

批准人:

花晓娟

采集时间: 2024-11-04 09:39

接收时间: 2024-11-04 22:09

报告时间: 2024-11-05 16:15

报告编码: 20241105P03008A

主检实验室: 南京艾迪康医学检验所

本检测结果仅对来样负责, 供临床参考。如有疑问请在样品保存期内提出 (样品保存期请参见艾迪康检测目录)。

报告无检验者、审核者、批准人签字无效。

地址: 南京市江宁区龙眠大道568号生命科技小镇11栋

电话: 400-182-5566

网址: www.adicon.com.cn

