

Результат генетического анализа

Венозная тромбоэмболия

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код:

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС:

Дата поступления биоматериала:

—

—

Дата выполнения исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
F2	rs1799963	C/T	Norm/Polym	+ —	Данный генотип связан с повышенным количеством протромбина и повышением риска тромбообразования
F5	rs6025	G/A	Norm/Polym	+ —	Данный генотип связан с изменением структуры белка проакцелерина и повышением риска тромбообразования

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Венозная тромбоэмболия развивается вследствие образования в полости вен кровяных сгустков (тромбов), перекрывающих их просвет и препятствующих нормальному движению крови. Термин «венозная тромбоэмболия» включает в себя тромбоз глубоких вен (ТГВ) и тромбоэмболию легочной артерии и ее ветвей (ТЭЛА).

Венозная тромбоэмболия считается одним из самых опасных сосудистых заболеваний. Склонность к гиперкоагуляции может становиться причиной бесплодия и играет важную роль в развитии акушерских осложнений. Во время беременности частота тромботических осложнений увеличивается в 5–6 раз и составляет 2–5 случаев на 1000, а тромбоэмболия легочной артерии занимает лидирующее положение в структуре материнской смертности в развитых странах.

Повышение свертываемости крови нередко становится причиной невынашивания у женщин, так

как препятствует нормальному кровоснабжению плодного яйца после его прикрепления к слизистой оболочке матки. В течение беременности происходит прогрессивное увеличение содержания прокоагулянтных факторов, торможение фибринолиза и снижение активности антикоагуляционной системы. Эти изменения являются нормальными и необходимы для адекватной остановки кровотечения в третьем периоде родов. Но при наличии врожденной тромбофилии риск развития венозного тромбоза во время беременности и в послеродовом периоде значительно повышается. Тромбофилии лежат в основе таких акушерских осложнений, как задержка внутриутробного развития плода, невынашивание беременности, преэклампсия, отслойка плаценты и т. д. Группу особого риска составляют люди с полиморфизмами в генах F5 (Лейденовская мутация) и F2 (мутация в гене протромбина).

Заключение

По результатам генетического анализа выявлен повышенный риск тромбообразования.

Обследования

Поскольку у обследуемого выявлена повышенная предрасположенность к развитию венозной тромбоэмболии, важно провести специальные исследования на выявление нарушений гемостаза. При подозрении на нарушение свертываемости крови обследуемой рекомендуется проведение дополнительных исследований: 1. Скрининг системы гемостаза (фибриноген, количество тромбоцитов, АЧТВ, ПТИ, МНО) – для женщин при планировании беременности (не более чем за 3 месяца до беременности), при постановке на учет и в 30 недель беременности, в послеродовом периоде (на 3-е сутки после родов); 2. Развернутая коагулограмма (гемостазиограмма); 3. Ультразвуковое компрессионное дуплексное ангиосканирование.

Рекомендации по профилактике

Поскольку на основании генетического анализа у обследуемого выявлена повышенная предрасположенность к венозной тромбоэмболии, следует придерживаться всех профилактических мер для предотвращения развития данного состояния: 1. Помимо наследственных заболеваний, вероятность развития тромботических осложнений повышают такие факторы, как переломы нижних конечностей, полостные операции, застойная сердечная недостаточность, использование оральных контрацептивов, длительная неподвижность, наличие варикозного расширения вен нижних конечностей и др., поэтому специалисту следует тщательно собрать у обследуемой анамнез. Также необходимо учитывать, что наличие венозной тромбоэмболии в прошлом у женщин повышает риск рецидива во время беременности в 3–4 раза; 2. Обследуемому важно употреблять продукты с высоким содержанием витамина С (шиповник, киви, красный сладкий перец, черная смородина и другие ягоды, брюссельская капуста, цветная капуста, брокколи), витаминов группы В (хлеб грубого помола, мясные продукты, молоко, творог, сыр), омега-3 жирных кислот (рыба, нерафинированные растительные масла, авокадо, орехи, семечки, оливки); 3. Может быть полезен дополнительный прием магния, омега-3 жирных кислот, витаминов А, С, Е, В12, никотиновой кислоты, рутина, гинкго билоба, масла черного тмина. Также важно увеличить объем потребляемой жидкости до 40 мл на 1 кг массы тела и свести к минимуму употребление алкоголя; 4. При установлении повышенного риска развития венозной тромбоэмболии по решению специалиста рекомендуется применение N-ацетилцистеина, низкомолекулярных гепаринов, препаратов на основе сулодексида, метилэтилпиридинола, дипиридамола; 5. Важно включить в режим дня умеренную физическую активность (фитнес/гимнастика), пешие прогулки; при необходимости долго находиться в одном положении следует проводить разминку (каждый час-полтора по 5-10 минут); 6. Необходимо поддерживать нормальный вес либо снизить его при наличии избыточной массы тела; для женщин во время беременности необходимо следить за адекватным приростом веса в зависимости от срока гестации; 7. Женщинам во время беременности может быть важно делать массаж и гимнастику для ног для улучшения кровообращения, носить компрессионные чулки, отказаться от посещения сауны и пляжей, от перелетов (особенно длительных), существенно ограничить или отказаться от употребления кофе; 8. Особенно важно соблюдать данные рекомендации при нахождении в жарком климате и в период длительной иммобилизации (состояние после травм и операций, при длительной дороге); 9. Появление таких симптомов, как одышка, боль в грудной клетке, тахикардия, а также отеки на ногах и в области паха, цианоз кожи, выраженный рисунок подкожных вен, локальное повышение температуры, может быть признаком развития тромбоэмболии, поэтому при их появлении обследуемому необходимо обратиться к специалисту.

Исследуемые гены

[F2]

Ген кодирует II фактор свертывания крови – протромбин – гликопротеин плазмы крови, предшественник тромбина, который активируется X фактором свертывания крови и играет ключевую роль в процессе коагуляции, превращая растворимый белок фибриноген (фактор свертывания I) в прочные и нерастворимые фибриновые волокна. Экспрессируется практически специфично в печени. Полиморфные варианты этого гена ассоциированы с тромбофилией, тромбозом, ишемическим инсультом, прерыванием беременности, преэклампсией, циррозом печени.

[F5]

Ген кодирует V фактор свертывания крови – проакцелерин. Он циркулирует в плазме и превращается в активную форму после активации тромбином во время коагуляции. Активированный белок представляет собой кофактор, который совместно с X фактором коагуляции участвует в переходе протромбина в тромбин. Дефекты в этом гене приводят к аутосомно-доминантной форме тромбофилии, которая известна как резистентность к активированному белку C, или Лейденская мутация.