



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 43 г.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР



Исследование генетических полиморфизмов, ассоциированных с нарушением фолатного

Анализ	Результат	Референсный диапазон
		Нормальный уровень
MTHFR:c.665C>T (p.Ala222Val)	CC - нарушений фолатного цикла не обнаружено	CC - нарушений фолатного цикла не обнаружено
MTHFR:c.1286A>C (p.Glu429Ala)	AC - риск нарушений фолатного цикла	AA- нарушений фолатного цикла не обнаружено
<p>У пациента обнаружен вариант с.1286A>C (p.Glu429Ala) в гене MTHFR. Ген MTHFR кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу — ключевой фермент фолатного цикла, превращающий 5,10-метилентетрагидрофолат в 5-метилтетрагидрофолат, донор метильных групп для реметилирования гомоцистеина в метионин. Замена p.Glu429Ala приводит к умеренному снижению активности фермента (ориентировочно ~80–90% от нормы при генотипе AC и ~60–70% при CC). На фоне дефицита фолатов/витаминов B9, B12, B6 это может сопровождаться повышением уровня гомоцистеина.</p>		
MTR:c.2756A>G (p.Asp919Gly)	AG - риск нарушений фолатного цикла	AA- нарушений фолатного цикла не обнаружено
<p>У пациента обнаружен вариант с.2756A>G (p.Asp919Gly) в гене MTR. MTR кодирует B12-зависимую метионинсинтазу — ключевой фермент реметилирования гомоцистеина в метионин с участием 5-метил-ТГФК. Вариант с.2756A>G (p.Asp919Gly) относится к функциональным и может изменять активность/регуляцию фермента.</p> <p>Клинически это чаще проявляется повышением уровня гомоцистеина, преимущественно при дефиците фолатов и/или витамина B12, при сочетании с другими полиморфизмами фолатного цикла или дополнительных факторов риска (курение, ХПН, гипотиреоз и др.). В такой ситуации вариант рассматривается как генетический модификатор риска сердечно-сосудистых осложнений и осложнений беременности.</p>		
MTRR:c.66A>G (p.Ile22Met)	GG - риск нарушений фолатного цикла	AA- нарушений фолатного цикла не обнаружено
<p>У пациента обнаружен вариант с.66A>G (p.Ile22Met) в гене MTRR. Ген MTRR кодирует метионинсинтаза-редуктазу — ФАД/ФМН-зависимый фермент, который восстанавливает метилкобаламин-кофактор фермента MTR (метионинсинтазы) и тем самым поддерживает реметилирование гомоцистеина в метионин в фолат-B12-зависимом цикле.</p> <p>Вариант с.66A>G (p.Ile22Met) является функциональным полиморфизмом и сопровождается повышением уровня гомоцистеина, особенно при дефиците фолатов и/или витамина B12, а также в сочетании с другими полиморфизмами фолатного цикла.</p> <p>Клинически этот вариант рассматривается как генетический модификатор риска, который при наличии дополнительных факторов (гипергомоцистеинемия, дефицит фолатов/B12, курение, ХПН и др.) может способствовать повышению вероятности осложнений беременности.</p>		
Заключение	У пациента выявлена генетическая предрасположенность к нарушению фолатного цикла	Генетических вариантов, предрасполагающих к нарушению фолатного цикла обнаружено не было.
<p>У пациента выявлена генетическая предрасположенность к нарушению фолатного цикла. Носительство данного генотипа не означает обязательное развитие гипергомоцистеинемии или клинических проявлений (в т.ч. осложнений беременности), но повышает их вероятность, особенно на фоне дефицита фолатов и/или витамина B12.</p> <p>Нарушения фолатного цикла могут приводить к снижению обеспеченности тканей фолатами, повышению уровня гомоцистеина и, как следствие, к увеличению риска ряда заболеваний и осложнений. Выявленные варианты рассматриваются как генетический модификатор риска; их клиническая значимость может быть оценена только с учётом анамнеза, сопутствующей патологии, факторов среды и лабораторных показателей.</p> <p>Рекомендуются клинико-лабораторное сопоставление и коррекция модифицируемых факторов (питание, при необходимости – приём фолатов/витамина B12 по назначению врача, отказ от курения и др.). По решению лечащего врача целесообразно оценить уровни фолатов, витамина B12 и гомоцистеина для более точной интерпретации генетического результата.</p>		

