

Результат генетического анализа

Генетический риск гипергомоцистеинемии

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
MTHFR	rs1801133	C/T	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина в крови, эффективность обработки фолиевой кислоты снижена

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.



Гомоцистеинемия – состояние, при котором наблюдается повышенная или высокая концентрация гомоцистеина в плазме крови (более 10–15 мкмоль/л), вызывающее как тромбогенные, так и атерогенные патологии сосудов. Нарушение имеет код E72.11 в МКБ-10. Гомоцистеинемии способствуют низкий уровень физической активности, употребление кофе и алкоголя, курение, нехватка некоторых витаминов группы В, терапия антагонистами фолиевой кислоты, прием оральных контрацептивов и антацидов, диета с высоким содержанием метионина, лечение препаратами ингибиторами дигидрофолатредуктазы и генетические нарушения в работе ферментов, участвующих в метаболизме гомоцистеина.

Он образуется из метионина путем отщепления метильной группы, которая используется для синтеза некоторых веществ, метилирования ДНК, инактивации гормонов, медиаторов и детоксикации ксенобиотиков. Гомоцистеин является токсичным

веществом и имеет два пути утилизации: 1) реметилирование в метионин; 2) превращение в цистеин, с последующими преобразованиями и выведением через почки. Первый путь зависит от работы ферментов метилтрансфераз: бетаингомоцистеин-метилтрансферазы (BHMT) и метионин-синтазы (MTR). Источниками метильной группы являются бетаин или 5-метилентетрагидрофолат. Кофактором MTR служит витамин B12. При реметилировании в этом случае необходим субстрат 5-метилтетрагидрофолат, который образуется благодаря работе фермента метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR) – ключевого фермента данного метаболического пути, полиморфизмы в гене которого наиболее важны и изучены. Второй путь обеспечивается несколькими ферментами, для которых кофактором выступает витамин B6. При нарушении этих процессов происходит активное накопление гомоцистеина и, как следствие, повреждение сосудов уже в раннем возрасте.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого повышен риск нарушений фолатного обмена, связанный с активностью фермента метилентетрагидрофолатредуктазы. Повышены риски сердечно-сосудистых нарушений и неврологических заболеваний. Возможно развитие осложнений по причине замедленной конверсии фолиевой кислоты в активную форму 5-метилентетрагидрофолата.

Обследования

Желательно периодически контролировать уровень гомоцистеина в крови. Также полезно сдать анализы на содержание в крови фолиевой кислоты, витаминов B6 и B12, уровень ТТГ, клиренс эндогенного креатинина, цистатина-C*. Для женщин важность фолатов повышается при беременности, в этом случае их рекомендуемое количество может быть дополнительно увеличено*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому не желательно употреблять витамин B9 в форме фолиевой кислоты, стоит отдать предпочтение натуральным источникам фолата: зеленым листовым овощам, фасоли, чечевице, печени, пивным дрожжам или БАДам, содержащим органический фолат (кожура лимона, брокколи и др.)*. Желателен дополнительный прием витамина B9 в форме 5-метилтетрагидрофолата (после консультации специалиста в назначенной им дозировке)*. При приеме некоторых лекарственных препаратов (сульфаниламидов, барбитуратов, антибиотиков, аминоптерина, метотрексата, пеметрекседа, алипты, пириметамина, триметоприма, сульфасалазина, карбамазепина, фенитоина, вальпроовой кислоты и холестирамина) рекомендуется принимать БАДы с 5-метилтетрагидрофолатом*.

Исследуемые гены

[MTHFR]

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу – внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов – витаминов В6, В12 и субстрата – фолиевой кислоты. Экспрессируется практически повсеместно. Влияет на генетическую предрасположенность к гипергомоцистеинемии и атеросклерозу, поскольку его полиморфизм связан со снижением скорости детоксикации гомоцистеина и, как следствие, с повышением риска возникновения ССЗ, в том числе и атеросклероза.