



СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

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 (2 МАРКЕРА)»

Ф.И.О. ПАЦИЕНТА:	
ДАТА РОЖДЕНИЯ ПАЦИЕНТА:	
ЛАБОРАТОРНЫЙ НОМЕР:	
НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ:	
ДАТА ВЫДАЧИ:	

РЕЗУЛЬТАТЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ

Ген	Rs	Полиморфизм	Ваш генотип	Интерпретация
Система свертывания крови и фибринолиза				
F2 (FII)	rs1799963	NM_000506.4 20210 G>A в 3'- концевой некодирующей части гена	G/G	Вариант, не предрасполагающий к развитию наследственной тромбофилии.
F5 (FV)	rs6025	NM_000130.4 с.1601 G>A (p.Gln534Arg), мутация Лейден	G/G	Вариант, не предрасполагающий к развитию наследственной тромбофилии.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

- Мутаций, ответственных за развитие наследственной тромбофилии (изменения в генах F2 (FII), F5 (FV)) не выявлено.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены при выборе методов обследования и профилактики!

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Врач-генетик:
Врач лабораторный генетик:

Севостьянова А. М.
Обухова О. Ю.

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. Результатом этого — инфаркты и ишемические (связанные с недостаточным кровоснабжением) инсульты.

Генетический анализ может помочь проанализировать риски возникновения осложнений, связанные 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.

Патологическое тромбообразование чаще вызывается сочетанием генетических и средовых факторов. При наличии генетических маркеров тромбофилии и суммарном генетическом риске выше среднего популяционного 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;
- метаболический синдром – ожирение, артериальная гипертония, 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.



ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ

Ген F2; ген коагуляционного фактора 2; ген протромбина

Coagulation factor II MIM:176930

Ген кодирует белок протромбин (коагуляционный фактор II или F2), который является одним из главных компонентов системы свертываемости крови. В ходе расщепления протромбина образуется тромбин, участвующий в образовании кровяных сгустков, препятствующих кровотечениям. Мутация 20210G>A (rs1799963) приводит к повышенному уровню протромбина, что повышает свертываемость крови в два-пять раз у взрослых, в три-четыре раза у детей.

Ген F5; коагуляционный фактор 5 (Лейденовская мутация)

Coagulation factor V – Leiden MIM:227400

Ген кодирует активность фактора свертывания крови V (проакцелерина) — белок, способствующий образованию тромбина из протромбина и являющегося одним из главных компонентов системы свертывания. Мутация с.1601A> G (rs6025) приводит к устойчивости проакцелерина к воздействию протеина С – естественного антикоагулянта, нарушая тем самым противосвертывающие механизмы.