

ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ

Заказчик: **Express Medical Laboratory**

Пол: М
Возраст: 23 г.(01.01.2000)
ИНЗ: 01257182930030164612
Дата взятия образца: 09.03.2023
Дата поступления образца: 14.03.2023 13:10
Врач: 14.03.2023 13:26
Дата печати результата: 14.03.2023 13:26

ПЦР Исследования

Название теста	Результат	Референсные значения	Комментарий
Выявление мутации 20210 G>A в гене F2, генотип	GA		

Исследованные биоматериалы: Кровь (ЭДТА)



1345432781



Для проверки
легальности
бланка -
отсканируйте QR

Исследование закрыл врач: Гуркина Н





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-031 Фактор свертываемости крови 2, протромбин (F2). Выявление мутации G20210A

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
F2 Coagulation factor II OMIM ID: 176930	G20210A (rs1799963)	G/G	G/A	A/A

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Наследственная тромбофилия (патология, обуславливающая повышенную склонность к тромбообразованию) – одно из самых распространенных генетических нарушений. Она часто остается недиагностированной и проявляется обычно в форме тромбоза глубоких вен и венозной тромбоэмболии. Нарушение свертываемости крови при наследственной тромбофилии в большинстве случаев вызывается изменениями в генах факторов свертывания крови II и V, связанными с известными генетическими маркерами (F2 G20210A, F5 G1691A). Именно они играют главную роль в развитии тромбофилии и ассоциированных с ней заболеваний.

Протромбин (фактор II) – витамин-К-зависимый гликопротеин, синтезируемый в печени и циркулирующий в крови в неактивной форме. При недостатке витамина К уровень протромбина в крови уменьшается, что может приводить к кровотечениям. Протромбин активируется в тромбин комплексом фосфолипидов, ионов кальция, фактора Va (F5 активированного) и фактора Ха (F10, активированного). Активированный фермент тромбин играет важную роль в гемостазе – он преобразует фибриноген в фибрин при формировании сгустка крови, стимулирует агрегацию клеток и активирует свертывающие факторы F5, F8 и F13A1. Также тромбин ингибирует коагуляцию, активируя естественный антикоагулянт - протеин С.

Протромбин, или коагуляционный фактор II, является одним из главных компонентов свертывающей системы крови. При мутации гена протромбина повышается экспрессия гена, что в свою очередь приводит к повышению уровня протромбина в плазме. Мутация гена F2 проявляется в замене гуанина (G) на аденин (A) в позиции 20210 и обозначается как генетический маркер G20210A. Изменение происходит в регуляторном участке гена, поэтому нарушения структуры белка не происходит, но это влияет на регуляцию синтеза белка. У носителей аллеля А в крови обнаруживается повышенный уровень протромбина. Соответственно, риск образования тромбов возрастает.

Мутация в гене F2 наследуется по аутосомно-доминантному типу, поэтому патологический эффект реализуется даже при наличии одной копии поврежденного гена (генотип G/A).

Сочетание мутации гена протромбина и мутации Лейден увеличивает риск тромбофилии с ранним началом. Наряду с повышенным риском тромбозов наличие наследственной тромбофилии может быть связано с повышенным риском развития акушерских и гинекологических осложнений (привычное невынашивание, задержка внутриутробного развития плода, гестозы и др.).

Проявление носительства тромбофилических генетических мутаций зависит также от возраста, факторов окружающей среды и наличия других мутаций. Носители аллеля, предрасполагающего к повышенному свёртыванию крови, могут не иметь никакой клинической симптоматики заболевания до появления внешних провоцирующих факторов. Негенетические факторы, такие как беременность, прием оральных контрацептивов, гормональная заместительная терапия, длительная иммобилизация, курение и другие, могут значительно увеличивать риск.

Генетическая диагностика важна при наличии наследственной тромбофилии. Исследование будет иметь профилактическое значение для человека в случае, если у его кровных родственников имелись тромботические заболевания в молодом возрасте. Своевременная диагностика генетической предрасположенности к повышенной свертываемости крови и ранние профилактические и/или лечебные мероприятия помогут избежать серьезных последствий для сердечно-сосудистой системы и ассоциированных тяжелых заболеваний.

Обнаружение изменённого генетического варианта повышает вероятность тромбофилии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие мутации не исключает развития тромбофилии вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Возможные генотипы

- G/G – генотип, не предрасполагающий к повышению свертывания крови
- G/A – генотип, предрасполагающий к повышению свертывания крови, в гетерозиготном состоянии
- A/A – генотип, предрасполагающий к повышению свертывания крови, в гомозиготном состоянии

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**