ООО «ГЕНОМЕД» ИНН/КПП 7701759381/770101001 ОГРН 1077763509977
ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ
105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1
+7 (800) 333-45-38
+7 (495) 660-83-77
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам исследования «Анализ полиморфизмов в генах фолатного цикла»

Номер договора:
Пациент:
Дата рождения:
Пол:
Вид биоматериала:

Дата забора материала:
Дата и время поступления материала в лабораторию:
Дата готовности исследования:

Метод исследования: ПЦР в режиме реального времени; анализ кривых плавления, качественный анализ

РЕЗУЛЬТАТ ИССЛЕДОВАНИЯ

Ген / полиморфизм	Генотип	Клиническое значение
MTHFR 677 C>T (Ala222Val, rs1801133)	**T/T**	Снижение функциональной активности фермента. 3-х кратное повышение риска кардиоваскулярных заболеваний в молодом возрасте, тромбоэмболии. Невынашивание беременности, поздний гестоз, преэклампсия, отслойка плаценты. Антенатальная гибель плода, задержка и дефекты внутриутробного развития плода.
MTHFR 1298 A>C (Glu429Ala, rs1801131)	A/A	Обнаруженный полиморфизм является нормой и не приводит к снижению функциональной активности фермента.
MTR 2756 A>G (Asp919Gly, rs1805087)	A/A	Обнаруженный полиморфизм является нормой и не приводит к снижению функциональной активности фермента.
MTRR 66 A>G (Ile22Met, rs1801394)	**A/G**	Снижение функциональной активности фермента. Рост уровня гомоцистеина в крови. Нарушение развития плода – незаращение нервной трубки. Усиливает патологический эффект, ассоциированный с полиморфизмами генов MTHFR и MTR.

Примечание: обнаруженные изменения определяют только предрасположенность, но не обязательно приводят к развитию указанной патологии.