



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 29

Показатель		Результат	Референсный интервал		
Аутоантитела					
[00524] Тромбофилические и аутоиммунные нарушения, СКРИНИНГОВОЕ обследование МИНИ - буккальный эпителий					
[01222] Антитела к фосфатидилсерину-протромбину (IgM, IgG), суммарные - сыворотка					
Антитела к фосфатидилсерину-протромбину (IgM, IgG), суммарные, МЕ/мл		3,71	отрицательный: 0 - 20 положительный: >20		
[00325] Полиморфизм генов гемостаза 4 фактора - лейденская мутация (мутация фактора V), мутация гена протромбина, мутация MTHFR, мутация PAI-I - буккальный эпителий					
Гены тромбофилии					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
F2	II коагуляционный фактор (протромбин)	G20210A (rs1799963)	3'-UTR	G/A	2
<p>Ген F2 кодирует фактор II свертывания крови (протромбин). Наличие генотипа AA повышает риск венозного тромбоза в 6.7 раз, AG - в 2,8 раза.</p> <p>Частота аллелей: G=0.9964</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.20210, i3002432</p>					
<p>Заключение: По гену фактора II свертывания крови (FII, протромбин) выявлен генотип G/A, встречающийся в популяции до 1-4% пациентов. Повышенная экспрессия гена протромбина (фактора II свертывания крови). Увеличение уровня протромбина в плазме на 30%. Повышенный риск инфаркта миокарда, ишемического инсульта и тромбозов.</p> <p>Риски:</p> <ul style="list-style-type: none"> риск венозных тромбозов увеличен в 3 и более раз, а на фоне курения - в 40 и более раз, в том числе тромбозов сосудов мозга и сердца, особенно в молодом возрасте; послеоперационные тромбозы; ранний инфаркт миокарда, инфаркт миокарда у курящих, ишемический инсульт, увеличение риска развития венозной тромбоэмболии на фоне приема оральных контрацептивов и гормональной заместительной терапии (относительный риск развития тромбофилии и венозной тромбоэмболии у гетерозиготных носительниц полиморфизма с.*97G>A возрастает в 16 раз). <p>При беременности:</p> <ul style="list-style-type: none"> венозные тромбозы в III триместре и 3 месяца после родов; невынашивание беременности; патологии беременности: гипотрофия плода (ВЗРП), фетоплацентарная недостаточность, преждевременная отслойка нормально расположенной плаценты, гестоз (преэклампсия). 					
F5	V коагуляционный фактор свертываемости крови (фактор Лейдена)	G1691A (rs6025)	Arg506Gln	G/G	1
<p>Наличие лейденской мутации в гетерозиготном варианте (AG) повышает риск тромбоза в 3,5-4,4 раза. В гомозиготном варианте (AA) - в 11,4 раза.</p> <p>Частота аллелей: G=0.98052</p> <p>Синонимы: лейденская мутация, R506Q, c.1691</p>					
<p>Заключение: По гену фактора V свертывания крови (FV) выявлен генотип G/G, встречающийся в популяции до 98% пациентов. Данный вариант не увеличивает риск тромботических осложнений, патологии сердечно-сосудистой системы и осложнений беременности.</p>					
Гены гипофибринолиза и риска венозных тромбозов					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
SERPINE1 (PAI-1)	Ингибитор активатора плазминогена 1	c.675 5G/4G (rs1799889)		5G/4G	2
<p>Ген SERPINE1 кодирует ингибитор активатора плазминогена-1 (PAI-I). PAI-I замедляет работу тканевого активатора плазминогена и урокиназы, чем угнетает фибринолиз и препятствует растворению тромбов. Полиморфизм гена 5G(-675)4G представлен изменением количества повторов гуанина (G): 5G обозначает наличие последовательности из пяти оснований гуанина, 4G - из четырех оснований гуанина. 4G является неблагоприятным вариантом, влияющим на фибринолиз и увеличивающим риск тромбозов, особенно в комбинации с другими факторами.</p> <p>Частота аллелей: 5G = 0,64, 4G = 0,36</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.675, G>A (G = 5G, A = 4G)</p>					

Показатель	Результат	Референсный интервал			
<p>Заключение: По гену PAI-I (SERPINE 1) свертывания крови выявлен генотип 5G/4G (аллель 4G встречается в популяции у 53% пациентов). Данный вариант обуславливает повышение уровня PAI-1 в крови, снижение фибринолитической активности крови, предрасположенность к гиперкоагуляции, повышенный риск коронарных нарушений, инфаркта миокарда, ишемического инсульта и тромбозов.</p> <p>Риски:</p> <ul style="list-style-type: none"> тромбозы, в том числе, тромбозы портальной вены и внутренних органов; повышенный риск сердечно-сосудистых заболеваний (ишемия, инфаркт миокарда); инфаркт миокарда (при наличии мутации T1565C в гене ITGB3), более высокий риск для мужчин; увеличение летальности в результате септических инфекций (менингококковая инфекция у детей, множественные травмы); повышение уровня холестерина в крови, предрасположенность к ожирению. <p>При беременности:</p> <ul style="list-style-type: none"> увеличение риска привычного невынашивания беременности; увеличение риска гипоксии, внутриутробной задержки роста плода (ВЗРП), тромбоза спиральных артерий, снабжающих плаценту; увеличение риска развития гестоза (преэклампсии); увеличение тромбогенности сосудистой стенки при гормональной терапии для ЭКО; снижение вероятности имплантации эмбриона при ЭКО. 					
Метаболизм фолата					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
MTNFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	C677T (rs1801133)	Ala223Val	С/Т	2
Частота аллелей: C=0.7546					
<p>Заключение: По гену MTNFR (ген метилентетрагидрофолатредуктазы) фолатного цикла выявлен генотип С/Т, встречающийся в популяции у 42% пациентов. Наиболее важный ген из генов, связанных с фолатным циклом, так как связан с изменением активной части гена фермента. Снижение функциональной активности фермента до 35% от среднего значения (до 65% при гомозиготном варианте), термоллабильность фермента. Повышенная потребность в фолатах. Гипергомоцистеинемия как дополнительный фактор риска тромбофилии. При беременности гипергомоцистеинемия ассоциирована преимущественно с низким уровнем витамина В12 в плазме.</p> <p>Риски:</p> <ul style="list-style-type: none"> 3-х кратное повышение риска сердечнососудярных заболеваний в молодом возрасте, тромбозмболии, венозные тромбозы; увеличение риска развития рака молочной железы; усиление побочных эффектов химиотерапии (например, побочные эффекты при применении метотрексата у больных раком груди). <p>При беременности:</p> <ul style="list-style-type: none"> увеличение риска раннего выкидыша; увеличение риска развития позднего гестоза, преэклампсии, отслойки плаценты; увеличение риска антенатальной гибели плода, задержки и дефектов внутриутробного развития плода (дефекты нервной трубки, расщелины губы и неба, порок сердца), необходимо назначение фолиевой кислоты. 					
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					
[00248] Базовая коагулограмма/гемостазиограмма - кровь					
Гемоглобин, г/л	125	Женщины: 120 - 140			
Эритроциты, $\cdot 10^{12}/л$	4,16	Женщины: 3,9 - 4,7			
Гематокрит, л/л	0,37	Женщины: 0,36 - 0,42			
Средний объём эритроцита (MCV), фл	88,7	Женщины: 75 - 95			
Среднее содержание гемоглобина в эритроците (MCH), пг	30,0	Женщины: 27 - 32			
Средняя концентрация гемоглобина в эритроците (MCHC), г/дл	33,9	32 - 36			
Ширина распределения эритроцитов по объему (RDW-CV), %	12,5	11,5 - 14,5			
Лейкоциты, $\cdot 10^9/л$	4,76	Женщины: 4 - 9			
Тромбоциты, $\cdot 10^9/л$	160	150 - 400			
Ширина распределения тромбоцитов по объему (PDW), фл	16,0	9 - 17			
Кoeffициент больших тромбоцитов (P-LCR), %	39,9	13 - 43			
Тромбокрит (PCT), %	0,19	0,15 - 0,4			
Заключение по гемограмме	Показатели в пределах референсных интервалов				
Внешний путь свертывания крови					
Протромбиновое время, сек	12,8	9 - 15			
Протромбин по Квику, %	110	85 - 139			
МНО	0,95	0,8 - 1,25			
Внутренний путь свертывания крови					
АЧТВ, сек	37,1	26 - 41			
Образование фибриногена					
Фибриноген, г/л	2,6	Небеременные женщины: 2 - 4 Беременные женщины до 20 недель: 2 - 5,3 Беременные женщины 21-28 недель: 3 - 5,7 Беременные женщины 29-34 недели: 3,2 - 5,7 Беременные женщины 35-42 недели: 3,5 - 6,5			
Внутрисосудистое свертывание крови и фибринолиз					
Заключение по плазменному звену гемостаза	Изокоагуляция				

Показатель	Результат	Референсный интервал
Противосвертывающая система		
Антитромбин III, %	94,0	80 - 120
Активность противосвертывающей системы крови в пределах референсных интервалов		
[00101] Волчаночный антикоагулянт (LA 1 скрининг, LA 1 с нормальной плазмой, LA 2 подтверждающий) - кровь		
Волчаночный антикоагулянт (скрининг с разбавленным ядом гадюки Рассела - DRVVT), скрининговое отношение (CO)	0,98	<1,2
АЧТВ (чувствительное к волчаночному антикоагулянту), скрининговое отношение (CO)	1,13	<1,2
Волчаночный антикоагулянт	отрицательный	отрицательный
[00092] Антитела к кардиолипину IgG - сыворотка		
Антитела к кардиолипину IgG, Ед/мл	1,62	отрицательный: 0 - 10 положительный: >10
[00093] Антитела к кардиолипину IgM - сыворотка		
Антитела к кардиолипину IgM, Ед/мл	0,95	отрицательный: 0 - 7 положительный: >7
[00198] Антитела к β2-гликопротеину –I IgG - сыворотка		
Антитела класса IgG к бета-2-гликопротеину-I, Ед/мл	1,75	отрицательный: 0 - 5 пограничный результат: 5 - 8 положительный: >8
[00199] Антитела к β2-гликопротеину –I IgM - сыворотка		
Антитела класса IgM к бета-2-гликопротеину-I, Ед/мл	1,35	отрицательный: 0 - 5 пограничный результат: 5 - 8 положительный: >8
[00361] Антитела к аннексину V IgG - сыворотка		
Антитела класса IgG к аннексину V, Ед/мл	1,81	отрицательно - <5 сомнительно - 5-8 положительно - >8
[00362] Антитела к аннексину V IgM - сыворотка		
Антитела класса IgM к аннексину V, Ед/мл	2,40	отрицательно - <5 сомнительно - 5-8 положительно - >8

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).

Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.