

## Результат исследования № 695 от 26.08.2016

ФИО: **Иванова Марья Ивановна**

Год рождения: 1972

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 26.08.2016

Дата регистрации: 26.08.2016

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: \*695\*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование	<b>Генетическая предрасположенность к инфаркту миокарда</b>	
Фенотип	<b>Инфаркт миокарда</b>	
Ген	<b>АСЕ</b> Ангиотензин-превращающий фермент (Дипептидилкарбоксипептидаза 1)	
Функция гена	Ген АСЕ кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ), катализирующий расщепление ангиотензина I в физиологически активный пептид ангиотензин II. Обе формы ангиотензина играют важную роль в ренин-ангиотензиновой системе, регулирующей кровяное давление в организме. Ангиотензин II является мощным вазопрессором и альдостерон-стимулятором, который контролирует кровяное давление и объём крови в организме.	
Вариант	Ins/Del, Intron 16; 289bp Alu-Ins/Del	<b>Кат №S-0002/01</b>
Генотип	<b>I/D</b>	
Риск	Значительный	
Ген	<b>АРОЕ</b> Аполипопротеин Е	
Функция гена	Аполипопротеин Е является посредником для связывания, интернализации и катаболизма липопротеиновых частиц (липопротеинов низкой плотности - LDL). Остатки хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности (VLDL) быстро удаляются из кровотока путем рецептор-опосредованного эндоцитоза в печени. Аполипопротеин Е, являясь основным апопротеином хиломикронов, связывается с рецепторами липопротеинов низкой плотности (apo B/E) и специфическими рецепторами (apo-E) на поверхности клеток печени и периферических клеток. АроЕ имеет важное значение для нормального катаболизма богатых триглицеридами липопротеинов. Дефекты в гене аполипопротеина Е приводят к семейной дисбеталипопротеинемии или к гиперлипопротеинемии III типа (HLP III), при которых увеличение уровня холестерина и триглицеридов в плазме являются следствием нарушения выведения остатков хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности.	
Вариант	АРОЕ: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)	<b>Кат №S-0017/03(S-0017/02+S-0017/01)</b>
Генотип	<b>*E1/*E4</b>	
Риск	Значительный	
Ген	<b>F2</b> Фактор коагуляции II (тромбин)	
Функция гена	Ген F2 кодирует фактор свертывания II (тромбин). Фактор свертывания крови II протеолитически расщепляется с образованием тромбина на первом этапе свертывания крови. F2 также играет важную роль в поддержании целостности сосудов. Мутации в F2 приводит к различным формам тромбоза и диспротромбинемии (аномалии свертывающих белков ).	
Вариант	G20210A	<b>Кат №S-0055/01</b>
Генотип	<b>A/A</b>	
Риск	Значительный	

8 (495) 689 77 04  
 8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00  
 м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00  
 м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00  
 м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30  
 м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

<b>Ген</b>	<b>F7</b> Фактор коагуляции VII (акселератор конверсии сывороточного протромбина)	
<b>Функция гена</b>	Ген F7 кодирует фактор свертывания крови VII (проконвертин, F7) - К-витамин зависимый профермент, продуцирующийся в печени. Основной физиологической ролью F7 является активация фактора свертывания крови X (F10). После повреждения сосуда, F7 связывается с тканевым фактором III (TFA) и переходит в активную форму. Эта реакция является основным событием в процессе свертывания крови. Комплекс TFA и F7 служит для активации фактора IX (F9), X (F10) и фактора VII (F7). Активированный фактор X (Ха) в свою очередь участвует в процессах активации протромбина и переходе его в тромбин. Фактор VII также может активироваться и факторами XIIa, IXa, Ха и IIa.	
<b>Вариант</b>	G10976A; Arg353Gln	<b>Кат №S-0159/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>G/A</b>	
<b>Риск</b>	Протективный	
<b>Ген</b>	<b>ITGB3</b> Интегрин, бета 3 (тромбоцитарный гликопротеин IIIa, антиген CD61)	
<b>Функция гена</b>	Ген ITGB3 кодирует бета цепь интегрин бета-3. Интегрины - повсеместно экспрессируемые адгезивные молекулы. Они являются гетеродимеры альфа- и бета-субъединиц - рецепторами клеточной поверхности. Гликопротеин II/IIIb (alphaII/beta3) является рецептором интегрин находящийся на поверхности тромбоцитов. Он участвует в перекрестном связывании тромбоцитов с фибрином, имеет жизненно важную роль в формировании кровяного сгустка.	
<b>Вариант</b>	PIA1/PIA2; Leu33Pro; T1565C	<b>Кат №S-0095/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>PIA2/PIA2</b>	
<b>Риск</b>	Значительный	
<b>Ген</b>	<b>NOS3</b> Эндотелиальная синтаза оксида азота, тип 3	
<b>Функция гена</b>	Ген NOS3 кодирует белок – эндотелиальную синтазу азота 3-го типа. Эндотелиальная синтаза азота 3-го типа производит окись азота (NO), которая участвует в процессе расслабления сосудистой стенки по цГМФ-опосредованному пути. NO способна запускать индуцируемый фактором роста сосудистого эндотелия (VEGF) рост коронарных сосудов и активировать тромбоциты. Кализирует синтез NO из L-аргинина.	
<b>Вариант</b>	Glu298Asp; E298D; [G894T; 894G>T]	<b>Кат №S-0115/02</b>
<b>Генотип</b>	<b>Glu/Glu</b>	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
ACE	Ангиотензин-превращающий фермент (Дипептидилкарбоксипептидаза 1)	Ins/Del, Intron 16; 289bp Alu-Ins/Del	I/D	Значительный
APOE	Аполипопротеин E	APOE: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)	*E1/*E4	Значительный
F2	Фактор коагуляции II (тромбин)	G20210A	A/A	Значительный
F7	Фактор коагуляции VII (акселератор конверсии сывороточного протромбина)	G10976A; Arg353Gln	G/A	Протективный
ITGB3	Интегрин, бета 3 (тромбоцитарный гликопротеин IIIa, антиген CD61)	PIA1/PIA2; Leu33Pro; T1565C	PIA2/PIA2	Значительный
NOS3	Эндотелиальная синтаза оксида азота, тип 3	Glu298Asp; E298D; [G894T; 894G>T]	Glu/Glu	Среднепопуляционный

## Заключение

ACE(Ins/Del, Intron 16; 289bp Alu-Ins/Del)

Гетерозиготы с генотипом I/D имеют повышенный уровень АПФ в крови, что может являться одним из факторов риска развития гипертонической болезни. Аллель D встречается у 30% населения и рассматривается как генетический фактор предрасположенности к инфаркту миокарда и ишемическому инсульту.

APOE(APOE: \*E2,\*E3,\*E4 (T388C + C526T))

У носителей аллеля E2 обычно наблюдается гиперлипопротеинемия 3 типа и резко возрастает риск атеросклероза при употреблении большого количества жира в пищу. Гиперлипопротеинемия - фактор риска инфаркта миокарда в возрасте до 40-50 лет.

8 (495) 689 77 04  
8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00  
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00  
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00  
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30  
м. Электровзводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

F2(G20210A)

Мутация в гене протромбина, выражающаяся в замене гуанина G на аденин A в позиции 20210 приводит к нарушению регуляции синтеза белка протромбина и повышению его уровня в крови. Риск развития тромбозов у носителей данной мутации возрастает в 9 раз при наличии генотипа A/A. Сочетание аллеля 20210A и мутации Лейден в гене F5 увеличивает риск развития тромбофилии, являющейся серьезным фактором риска инфаркта миокарда.

F7(G10976A; Arg353Gln)

Снижение активности проковертина, являющееся результатом замены гуанина G на аденин A в положении 10976 гена F7, способствует снижению процессов тромбообразования. Наличие аллеля A значительно снижает риск возникновения инфаркта миокарда, гипертонической болезни, атеросклероз. В случае гетерозиготности G/A – риски снижаются примерно в 2 раза по сравнению с генотипом G/G.

ITGB3(PIA1/PIA2; Leu33Pro; T1565C)

Антиагрегантная аспиринотерапия у носителей генотипа A2/A2 в 2,5 раза менее неэффективна по сравнению с носителями генотипа A1/A1. Носительство аллеля A2 приводит к повышению агрегационных свойств тромбоцитов, ассоциирована с инфарктом миокарда, коронарным атеросклерозом, коронарным тромбозом стента, острой коронарной недостаточностью, инсультом.

NOS3(Glu298Asp; E298D; [G894T; 894G>T])

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

Дата: 26.08.2016

Врач : Григорцевич Н.Ю.

Подпись: