

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
<i>A27.05.002.000.04 Определение полиморфизмов, ассоциированных с риском инфаркта миокарда в крови</i>			
ГЕНЕТИКА			
Генетическая предрасположенность к инфаркту миокарда см. вложенный файл*			

*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 17/07/2025

Печать организации

Исследование Генетическая предрасположенность к инфаркту миокарда

Пол Возраст

Биоматериал кровь

Фенотип Инфаркт миокарда

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
ACE	Ангиотензин-превращающий фермент (Дипептидилкарбоксипептидаза 1)	ACE (Ins/Del, Intron 16; Alu-Ins/Del; rs4646994)	I/D	Повышенный
APOE	Аполипопротеин Е	ApoE (*E2,*E3,*E4; c.388T>C; p.Cys130Arg; rs429358)	C/T	Среднепопуляционный
APOE	Аполипопротеин Е	ApoE (*E2,*E3,*E4; c.526C>T; p.Arg176Cys; rs7412)	C/C	Среднепопуляционный
APOE	Аполипопротеин Е	ApoE (*E2,*E3,*E4; rs429358+rs7412)	*E3/*E4	Повышенный
F2	Фактор коагуляции II (протромбин)	F2 (c.*97G>A; Ex14-1G>A; 20210G-A; rs1799963)	G/G	Среднепопуляционный
F5	Фактор коагуляции V	F5 (c.1601G>A; p.Arg534Gln; R534Q; p.Arg506Gln; Factor V Leiden; rs6025)	G/G	Среднепопуляционный
ITGA2	Интегрин, альфа 2 (CD49B, альфа 2 субъединица VLA-2 рецептора)	ITGA2 (c.759C>T; p.Phe253; F253; C807T; rs1126643)	T/T	Повышенный
ITGB3	Интегрин, бета 3 (тромбоцитарный гликопротеин IIIa, антиген CD61)	ITGB3 (PL(A1)/(A2); c.176T>C; p.Leu59Pro; L59P; rs5918)	PIA1/PIA1	Среднепопуляционный
NOS3	Эндотелиальная синтаза оксида азота, тип 3	NOS3 (c.894T>G; p.Asp298Glu; D298E; rs1799983)	Glu/Asp	Повышенный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.

Заключение

ACE(ACE (Ins/Del, Intron 16; Alu-
Ins/Del; rs4646994))

Ген ACE кодирует ангиотензин-превращающий фермент (АПФ), катализирующий расщепление ангиотензина I в физиологически активный пептид ангиотензин II. Ангиотензин II заставляет сосуды сужаться, повышая кровяное давление. Аллель D варианта гена ACE 289bp Alu-Ins/Del увеличивает уровень экспрессии фермента ACE, что может быть связано с повышенным риском развития инфаркта миокарда. Выявленный генотип I/D варианта гена ACE 289bp Alu-Ins/Del ассоциирован с повышенной активностью фермента ACE и связан с увеличением риска развития инфаркта миокарда.

APOE(ApoE (*E2,*E3,*E4; c.388T>C; p.Cys130Arg; rs429358))

Для оценки риска необходим одновременный анализ полиморфизмов T388C и C526T в гене APOE.

APOE(ApoE (*E2,*E3,*E4; c.526C>T; p.Arg176Cys; rs7412))

Для оценки риска необходим одновременный анализ полиморфизмов T388C и C526T в гене APOE.

APOE(ApoE (*E2,*E3,*E4; rs429358+rs7412))

Ген ApoE кодирует белок аполипопротеин Е, который, соединяясь с жиром, образует липопротеин. Этот липопротеин отвечает в том числе за перемещение холестерина и других жиров по кровотоку. Поддержание нормального уровня холестерина необходимо для предотвращения заболеваний сердца и сосудов. Изменения в структуре ApoE влияют на метаболизм холестерина, что может быть связано как с повышением, так и со снижением риска развития инфаркта миокарда. Выявленный генотип *E3/*E4 связан с повышенным риском развития инфаркта миокарда.

F2(F2 (c.*97G>A; Ex14-1G>A; 20210G-A; rs1799963))

Ген F2 кодирует белок протромбин (фактор коагуляции II), который является сериновой протеазой преобразует фибриноген в фибрин. Он играет центральную роль в формировании тромба, обеспечивая активацию тромбоцитов и осаждение фибрина. Вариант NC_000011.10:g.46739505G>A в гене протромбина, выражающийся в замене гуанина G на аденин А в позиции 20210 (3' сайте разрезания mRNA), приводит к нарушению регуляции синтеза белка протромбина и повышению его уровня в крови. Вариант может быть связан с риском развития инфаркта миокарда. Выявленный генотип G/G варианта NC_000011.10:g.46739505G>A гена F2 не связан с увеличением риска развития инфаркта миокарда.

F5(F5 (c.1601G>A; p.Arg534Gln; R534Q; p.Arg506Gln; Factor V Leiden; rs6025))

Мутация фактора 5 (F5), называемая Лейденской (G1691A). Мутация придает устойчивость активной форме фактора V к расщепляющему действию специализированного регулирующего фермента С-белка, что приводит к гиперкоагуляции. Данную мутацию находят у 20-40% больных с венозными тромбозами и тромбоэмболиями. Лейденская мутация сопряжена со значительным увеличением риска тромбообразования, инфарктов и инсультов. Выявленный генотип G/G варианта c.1601G>A не связан с повышенным риском развития инфаркта миокарда.

ITGA2(ITGA2 (c.759C>T; p.Phe253; F253; C807T; rs1126643))

Ген ITGA2 кодирует белок-альфа-2-мембранный гликопротеин, известный как GPIa, экспрессирующийся на мембранах различных клеток. Он отвечает за связь с коллагеном и ассоциирован с адгезией и агрегацией тромбоцитов. Скорость адгезии зависит от плотности рецепторов. Вариант c.759C>T гена ITGA2 связан с изменением свойств рецепторов тромбоцитов и повышением их способности к агрегации. Выявленный генотип T/T варианта c.759C>T гена ITGA2 связан с повышением риска развития инфаркта миокарда.

ITGB3(ITGB3 (PL(A1)/(A2); c.176T>C; p.Leu59Pro; L59P; rs5918))

Ген ITGB3 кодирует бета 3-субъединицу рецептора интегрина альфаIIb/бета3, находящегося на поверхности тромбоцитов. Рецептор интегрин альфаIIb/бета3 участвует в свертываемости крови, присоединяясь к фибриногену. Вариант NC_000017.11:g.47283364T>C гена ITGB3 или задействует аутоиммунный ответ, или делает рецептор более восприимчивым к лиганду, что приводит к нежелательному тромбообразованию. Вариант может быть связан с риском развития ишемической болезни сердца. Выявленный генотип P1A1/P1A1 варианта NC_000017.11:g.47283364T>C гена ITGB3 не связан с повышением риска развития ишемической болезни сердца.

ОБРАЗЕЦ

NOS3(NOS3 (c.894T>G; p.Asp298Glu; D298E; rs1799983))

Эндотелиальная синтаза азота (eNOS) производит окись азота (NO), активирующую гуанилатциклазу, что приводит к расслаблению гладких мышц и расширению сосудов. Вариант NC_000007.14:g.150999023T>G гена NOS3 связан со снижением уровня образования NO. Вариант может быть связан с риском развития ишемической болезни сердца и инфаркта миокарда. Выявленный генотип G/T варианта NC_000007.14:g.150999023T>G гена NOS3 связан с увеличением риска развития инфаркта миокарда.

Ген.

ACE Ангиотензин-превращающий фермент (Дипептидилкарбоксипептидаза 1)

Функция гена

Ген ACE локализован на хромосоме 17 (17q22-q24) и кодирует ангиотензин I-превращающий фермент, катализирующий расщепление ангиотензина I в физиологически активный пептид ангиотензин II. Обе формы ангиотензина играют важную роль в ренин-ангiotензиновой системе, регулирующей кровяное давление в организме. Ангиотензин II является мощным вазопрессором, альдостерон-стимулятором, а также обладает пролиферативным и провоспалительным эффектами.

Ген.

APOE Аполипопротеин Е

Функция гена

Ген ApoE локализуется на хромосоме 19 и кодирует алипопротеин E, входящий в состав хиломикронов, липопротеидов очень низкой и низкой плотности. Этот белок обладает антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. ApoE участвует в процессе удаления холестерина из клеток печени, макрофагов и клеток тканей нервной системы. Ген ApoE имеет три мажорные аллели: ε2, ε3 и ε4, кодирующие три изоформы E2, E3 и E4. Эти изоформы различаются по сродству к апопротеин-В, Е-рецептору и аминокислотному составу в полиморфных участках E2 – Arg/Arg, E3 – Arg/Cys и E4 – Cys/Cys. Изменения в структуре ApoE влияют на метаболизм холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Также дефекты в гене аполипопротеина E 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.

Ген.

F2 Фактор коагуляции II (протромбин)

Функция гена

Ген F2 кодирует белок протромбин, тромбин (фактор коагуляции II), который является сериновой протеазой, катализирующей гидролиз пептидных связей, образованных остатками аргинина и лизина. Преобразует фибриноген в фибрин, активирует факторы V, VII, VIII, XIII и белок С (в комплексе с тромбомодулином). Играет центральную роль в формировании тромба, обеспечивая активацию тромбоцитов и осаждение фибрина. Активирует эндотелиальные клетки, нейтрофилы и моноциты с помощью протеаз-активируемых рецепторов (PAR). Играет важную роль в регуляции функций дендритных клеток крови. Участвует в воспалительной реакции, активации NF-каппа-В и регуляции экспрессии MMP9 в моноцитах. F2 также играет важную роль в поддержании целостности сосудов во время эмбрионального развития и в постнатальной жизни.

Ген.

F5 Фактор коагуляции V

Функция гена

Ген F5 кодирует фактор коагуляции V. Факторы коагуляции входят в систему коагуляции, череду химических реакций, которые приводят к формированию сгустка крови. Сгустки закупоривают кровяные сосуды после ранения, чтобы остановить кровотечение, и инициируют восстановление сосудов. Фактор V в основном синтезируется в клетках печени. Он циркулирует в кровотоке в неактивной форме, пока повреждение сосудов не активирует систему коагуляции. Активная форма F5 (фактор Va) формирует комплекс с активным фактором Xa, который преобразует протромбин в тромбин. Тромбин преобразует фибриноген в фибрин, из которого формируется сгусток. Фактор коагуляции V также взаимодействует с С-белком (APC). APC инактивирует F5, разрезая его в специфических сайтах. Этот процесс замедляет формирование сгустков и предотвращает их разрастание.

Ген. ITGA2 Интегрин, альфа 2 (CD49B, альфа 2 субъединица VLA-2 рецептора)

Функция гена Ген ITGA2 локализован на длинном плече 5 хромосомы (5q23-31) и кодирует альфа-субъединицу трансмембранныго рецептора для коллагенов и родственных белков. Кодируемый геном белок образует гетеродимер с бета-субъединицей и опосредует адгезию тромбоцитов и других типов клеток к внеклеточному матриксу. Потеря этого белка связана с одним из типов тромбоцитарной кровоточивости. Антитела против этого белка обнаруживаются при некоторых иммунных расстройствах, включая неонатальную аллоиммунную тромбоцитопению.

Ген. ITGB3 Интегрин, бета 3 (тромбоцитарный гликопротеин IIIa, антиген CD61)

Функция гена Ген ITGB3 кодирует бета цепь интегрина бета-3. Интегрины - повсеместно экспрессируемые адгезивные молекулы. Они являются гетеродимерными, состоящими из альфа- и бета-субъединиц - рецепторами клеточной поверхности. Гликопротеин II/III β (α II/beta3) является рецептором интегрина находящийся на поверхности тромбоцитов. Он участвует в перекрестном связывании тромбоцитов с фибрином, имеет жизненно важную роль в формировании кровяного сгустка. Молекулярные дефекты тромбоцитарного рецептора могут приводить к гиперагрегации тромбоцитов.

Ген. NOS3 Эндотелиальная синтаза оксида азота, тип 3

Функция гена 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. Катализирует синтез NO из L-аргинина.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись:

