

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27

Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25	Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025	
<i>A27.05.002.000.02 Определение полиморфизмов в генах (плазменные факторы свертывающей системы): F2 (20210 G>A), F5 (R534Q G>A), F7 (R353Q G>A), FGB (455 G>A), SERPINE1 (675 5G>4G) в крови</i>			
Плазменные факторы системы свертывания крови – скрининг, 5 мутаций: F2 (20210 G>A); F5 (R534Q G>A); F7 (R353Q G>A); FGB (455 G>A); SERPINE1 (675 5G>4G)			
Результат:	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: 05/06/2025

Печать организации

Исследование **Плазменные факторы системы свертывания крови-скрининг**

Пол Возраст

Биоматериал **кровь**

Фенотип **Тромбофилия**

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
F2	Фактор коагуляции II (протромбин)	F2 (с.*97G>A; Ex14-1G>A; 20210G-A; rs1799963)	G/G	Среднепопуляционный
F5	Фактор коагуляции V	F5 (с.1601G>A; p.Arg534Gln; R534Q; p.Arg506Gln; Factor V Leiden; rs6025)	G/G	Среднепопуляционный
F7	Фактор коагуляции VII (акселератор конверсии сывороточного протромбина)	F7 (с.1172G>A; p.Arg391Gln; p.Arg353Gln; R391Q; rs6046)	G/A	Протективный
FGB	Фибриноген, бета-цепь	FGB (с.-455G>A; rs1800790)	G/A	Повышенный
SERPINE1	Ингибитор активатора плазминогена, тип 1 (PAI1)	SERPINE1 (PAI1:4G/5G; Ins/DelG; с.-820G[(4_5)]; rs1799762)	5G/4G	Повышенный

Расшифровка рисков:

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

Заключение

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

Ген F2 кодирует белок протромбин (фактор коагуляции II), который является сериновой протеазой и преобразует фибриноген в фибрин. Он играет центральную роль в формировании тромба, обеспечивая активацию тромбоцитов и осаждение фибрина. Вариант с.*97G>A гена F2 повышает его экспрессию, что выражается в избыточной продукции протромбина. Выявленный генотип G/G варианта с.*97G>A гена F2 не связан с повышением риска развития тромбофилии.

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

Ген F5 кодирует фактор коагуляции V. Он циркулирует в кровотоке в неактивной форме, пока повреждение сосудов не активирует систему коагуляции. Активная форма F5 (фактор Va) формирует комплекс с активным фактором Ха, который преобразует протромбин в тромбин. Тромбин преобразует фибриноген в фибрин, из которого формируется тромб. Фактор коагуляции V также взаимодействует с С-белком (APC). APC инактивирует F5, разрезая его в специфических сайтах. Этот процесс замедляет формирование тромбов и предотвращает их разрастание. Вариант с.1601G>A гена F5 придает устойчивость активной форме фактора V к расщепляющему действию С-белка, что приводит к замедлению процессов фибринолиза и гиперкоагуляции. Выявленный генотип G/G варианта с.1601G>A гена F5 не связан с повышением риска развития тромбофилии.

ОБРАЗЕЦ

F7(F7 (c.1172G>A; p.Arg391Gln; p.Arg353Gln; R391Q; rs6046)) 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). Активированный фактор X (Ха) в свою очередь участвует в процессах активации протромбина и переходе его в тромбин. Вариант c.1172G>A гена F7 снижает концентрацию белка в крови, что является защитным фактором в тромбообразовании. Выявленный генотип G/A варианта c.1172G>A гена F7 связан со снижением риска развития тромбофилии.

FGB(FGB (c.-455G>A; rs1800790)) Ген FGB кодирует бета-цепь фибриногена (фактор I свертывания крови). Фибриноген - растворимый белок плазмы крови, под действием тромбина превращается в фибрин с образованием тромба. Вариант c.-455G>A гена FGB ассоциирован с повышенной экспрессией гена и приводит к увеличению уровня содержания фибриногена в плазме крови, что является фактором риска развития сердечно-сосудистых заболеваний. Выявленный генотип G/A варианта c.-455G>A гена FGB связан с повышением риска развития тромбофилии.

SERPINE1(SERPINE1 (PAI1:4G/5G; Ins/DelG; c.-820G[(4_5)]; rs1799762)) Ген SERPINE1 кодирует белок из группы ингибиторов сериновых протеаз - SERine Proteinase INhibitor (SERPIN). Известный также как ингибитор активатора плазминогена типа 1 (PAI1, PAI-1, ИАП-1), он является основным ингибитором тканевого активатора плазминогена (ТРА) и фермента урокиназы, которые, в свою очередь, активируют переход плазминогена в плазмин, расщепляющий фибрин тромбов. Таким образом, функция гена SERPINE1 заключается в ингибировании фибринолиза. Дефекты в гене SERPINE1 являются причиной недостаточности ингибитора активатора плазминогена 1, а высокие концентрации продукта гена связаны с тромбофилией. Вариант c.-820G[(4_5)] гена SERPINE1 связан с более высокой экспрессией белка в плазме, в результате чего снижается активность противосвертывающей системы крови. Выявленный генотип 5G/4G варианта c.-820G[(4_5)] гена SERPINE1 связан с повышенным риском развития тромбофилии.

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 C (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-B 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 Ха, 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.** **F7** Фактор коагуляции VII (акселератор конверсии сывороточного протромбина)
Функция гена 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.
- Ген.** **FGB** Фибриноген, бета-цепь
Функция гена Ген FGB локализован на длинном плече 4 хромосомы (4q31.3) и кодирует бета-полипептидную цепь белка фибриногена, растворимого белка плазмы крови (I фактор свертывания крови). Под действием тромбина этот белок способен превращаться в фибрин с образованием тромба.
- Ген.** **SERPINE1** Ингибитор активатора плазминогена, тип 1 (PAI1)
Функция гена Белок, кодируемый геном SERPINE1, входит в группу ингибиторов сериновых протеаз - SERine Proteinase INhibitor (SERPIN), известен также как ингибитор активатора плазминогена типа 1 (PAI1, PAI-1, ИАП-1), является основным ингибитором тканевого активатора плазминогена (TPA) и фермента урокиназы, которые, в свою очередь, активируют переход плазминогена в плазмин, расщепляющий фибрин тромбов. Таким образом, функция гена SERPINE1 - ингибитор фибринолиза. Дефекты в гене SERPINE1 являются причиной недостаточности ингибитора активатора плазминогена 1, а высокие концентрации продукта гена связаны с тромбофилией.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись:



ОБРАЗЕЦ