



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСБОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 103 G>T в гене F13A1

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип

GG

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводят врачи в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: М.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



18-025 Фактор свертываемости крови 13, субъединица A1 (F13A1). Выявление мутации G103T(Val34Leu)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
<i>F13A1</i> <i>Coagulation factor XIII, A1 subunit</i> OMIM ID: 134570	G103T (Val34Leu; rs5985)	G/G	G/T	T/T

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Система гемостаза представляет собой совокупность биохимических процессов, обеспечивающих жидкое состояние крови, поддержание ее нормальных реологических свойств (вязкости), предупреждение и остановку кровотечений. В нее входят факторы свертывающей, естественной противосвертывающей и фибринолитической систем крови. В норме процессы в ней уравновешены, что поддерживает жидкое состояние крови. Смещение этого равновесия вследствие внутренних или внешних факторов может повышать риск кровотечений или тромбообразования. Особое внимание при оценке риска тромбоэмболии и инфаркта миокарда уделяется генам коагуляционных (свертывающих) факторов крови 7 и 13 (F7, F13), изменения в которых в большинстве случаев направлены на обеспечение защитного эффекта. Снижение активности данных факторов способствует уменьшению тромбообразования.

Ген F13A1 кодирует А-субъединицу (F13A1, субъединица А-1) фактора XIII – белка, участвующего в процессе свертывания крови. Фактор XIII (F13), состоящий из двух А-субъединиц, имеющих каталитическую активность, и двух В-субъединиц, представляет собой плазматический гликопротеин, циркулирующий в плазме крови в комплексе с белком фибриногеном. Изменения в гене F13A1 в большинстве случаев снижают риск развития патологий, связанных с повышенным тромбообразованием. Участок, в котором происходит замена нуклеотида гуанина (G) на тимин (T) в позиции 103, обозначается как генетический маркер G103T. Вследствие замены нуклеотида валин замещается на лейцин в позиции 34 аминокислотной последовательности (V34L). Данный участок располагается в непосредственной близости от сайта взаимодействия F13 с тромбином. В результате замены преобразуются биохимические свойства белка F13, а именно его способность "сшивать" фибриновые мономеры, вследствие чего фибриновые сгустки получаются более тонкими. Исследованиями было показано, что гомозиготы по аллелю Т (генотип T/T) реже заболевают венозным тромбозом и вероятность инфаркта миокарда у них ниже. Снижение уровня фактора 13 в плазме, нарушение структуры и свойств фибринового сгустка, может быть причиной отсроченных кровотечений.

Возможные генотипы

- G/G – нормальная активность белка F13
- G/T – активность белка F13 умеренно снижена
- T/T – активность белка F13 значительно снижена

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!