



## Результат исследования

ФИО:  
Дата рождения:  
Пол:  
Дата взятия биоматериала:  
Дата регистрации:  
Врач:  
Биоматериал: кровь



Номер образца:  
Отделение / карта: /Страховая  
компания: N/A  
№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к нарушению фолатного цикла**

Фенотип **Нарушение фолатного цикла**

### Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	c.665C>T; p.Ala222Val	C/T	<b>Повышенный</b>
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	c.1286A>C; p.Glu429Ala	A/A	Среднепопуляционный
MTR	5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансфераза	c.2756A>G; p.Asp919Gly	Asp/Gly	<b>Повышенный</b>
MTRR	Редуктаза 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазы	c.66A>G; p.Ile22Met	Met/Met	<b>Повышенный</b>
SLC19A1	Специфический транспортер фолатов	c.80A>G; p.His27Arg	A/G	<b>Повышенный</b>

Расшифровка рисков:

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



## Заключение

MTHFR(c.665C>T; p.Ala222Val)

Ген MTHFR кодирует внутриклеточный фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин с помощью кофакторов (пиридоксина и цианокобаламина) и субстрата фолиевой кислоты. Активность данного фермента влияет на уровень фолатов в плазме крови, при его недостаточности происходит накопление гомоцистеина в клетках, развивается гомоцистеинемия. Вариант c.665C>T гена MTHFR ассоциирован с понижением термической стабильности белка, в результате чего увеличивается число неметилированных форм производных фолата, в клетках накапливается гомоцистеин. Вариант может повышать риск развития таких патологических состояний, как тромбоз, опухолевые новообразования, преэклампсия, привычное невынашивание беременности в развивающихся странах или развитие дефектов нервной трубки. Выявленный генотип C/T варианта c.665C>T гена MTHFR связан с риском нарушения фолатного цикла.

MTHFR(c.1286A>C; p.Glu429Ala)

Ген MTHFR кодирует внутриклеточный фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин с помощью кофакторов (пиридоксина и цианокобаламина) и субстрата фолиевой кислоты. Активность данного фермента влияет на уровень фолатов в плазме крови, при его недостаточности происходит накопление гомоцистеина в клетках, развивается гомоцистеинемия. Вариант c.1286A>C гена MTHFR ассоциирован с понижением термической стабильности белка, в результате чего увеличивается число неметилированных форм производных фолата, в клетках накапливается гомоцистеин. Вариант может повышать риск развития таких патологических состояний, как легочная эмболия и привычное невынашивание беременности. Выявленный генотип A/A варианта c.1286A>C гена MTHFR не связан с нарушением фолатного цикла.

MTR(c.2756A>G; p.Asp919Gly)

Ген MTR кодирует фермент 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазу, или кобаламин-зависимую метионинсинтетазу. Этот фермент катализирует финальную стадию биосинтеза метионина - перенос метильной группы от метилкобаламина к гомоцистеину. Вариант c.2756A>G гена MTR ассоциирован с синтезом белка со сниженной функциональной активностью, что приводит к недостаточности метилирования гомоцистеина (гомоцистеинемии). Вариант может повышать риск развития некоторых форм онкологических новообразований, ишемической болезни сердца, а также привычного невынашивания беременности или развития дефектов нервной трубки. Выявленный генотип Asp/Gly варианта c.2756A>G гена MTR связан с риском нарушения фолатного цикла.

MTRR(c.66A>G; p.Ile22Met)

Ген MTRR кодирует фермент метионинсинтазу-редуктазу, которая восстанавливает метионинсинтазу путём реметилирования, а также обеспечивает обратное превращение гомоцистеина в метионин. Вариант c.66A>G гена MTRR ассоциирован с синтезом белка со сниженной функциональной активностью, что затрудняет превращение гомоцистеина в метионин, в результате чего развивается гомоцистеинемия. Вариант может повышать риск развития некоторых видов опухолей, например, менингиомы, а также врожденного порока сердца, нарушения имплантации и преэклампсии. Выявленный генотип Met/Met варианта c.66A>G гена MTRR связан с риском нарушения фолатного цикла.



# CHROMOLAB

## Научно-лабораторный комплекс

SLC19A1(c.80A>G; p.His27Arg)

Ген SLC19A1 кодирует мембранный протеин - транспортер фолатов, который участвует в регуляции внутриклеточной концентрации фолатов. Вариант c.80A>G гена SLC19A1 ассоциирован со снижением концентрации фолатов в плазме и может повышать риск развития дефектов нервной трубки у плода. Выявленный генотип A/G варианта c.80A>G гена SLC19A1 связан с риском нарушения фолатного цикла.

- Ген** **MTHFR** Метилентетрагидрофолатредуктаза  
**Функция гена** Ген MTHFR локализован на коротком плече 1 хромосомы (1p36.3) и кодирует внутриклеточный фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин с помощью кофакторов – пиридоксина и цианокобаламина и субстрата фолиевой кислоты. Активность данного фермента влияет на уровень фолатов в плазме крови, при его недостаточности происходит накопление гомоцистеина в клетках, развивается гомоцистеинемия. Данное изменение приводит к увеличению риска развития различных сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний, возрастных заболеваний органов зрения, также увеличивается риск переломов костей в связи с уменьшением их минеральной плотности.
- Ген** **MTR** 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансфераза  
**Функция гена** Ген MTR кодирует фермент 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазу, или кобаламин-зависимую метионинсинтетазу. Этот фермент катализирует финальную стадию биосинтеза метионина - перенос метильной группы от метилкобаламина к гомоцистеину, что приводит к образованию метионина. Затем он реметилюет кофактор, используя метилтетрагидрофолат. Мутации в гене MTR идентифицируются как возможная причина дефицита кобаламина.
- Ген** **MTRR** редуктаза 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазы  
**Функция гена** Ген MTRR кодирует фермент метионинсинтазу-редуктазу, которая восстанавливает метионинсинтазу путём реметилювания, а также обеспечивает обратное превращение гомоцистеина в метионин. В качестве кофактора в этой реакции принимает участие витамин B12 (кобаламин). Синтез метионина катализируется ферментом метионинсинтетазой, которая инактивируется при окислении кобаламинового кофактора. Пациенты с нарушениями метаболизма фолатов/кобаламина, характеризуются дефицитом редуктазной активности метионинсинтетазы.
- Ген** **SLC19A1** Специфический транспортер фолатов  
**Функция гена** Ген SLC19A1, локализованный на длинном плече хромосомы 21 (21q22.3), кодирует мембранный протеин - транспортер фолатов. Этот белок участвует в регуляции внутриклеточной концентрации фолатов. Транспортер экспрессируется в тканях многих органов, особенно в кишечнике, почках и плаценте, что обусловлено их выраженной функцией поглощения.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: