

Наименование услуги	Молекулярно-генетическая диагностика нарушений метаболизма фолатов (4 мутации генов фолатного цикла)
Код услуги	<b>A 27.05.254</b>
Краткая информация о заболевании	<p>Гипергомоцистеинемия – состояние, приводящее к повышению концентрации гомоцистеина в плазме/сыворотке крови и связанное с повышенным риском развития различных заболеваний. Во время беременности гипергомоцистеинемия является фактором риска развития нефропатии, гестоза, отслойки плаценты, преэклампсии, дефектам развития нервной системы, задержке внутриутробного развития плода, антенатальной гибели плода. Кроме этого гипергомоцистеинемия приводит к развитию ишемической болезни сердца, атеросклероза, рецидивирующих артериальных и венозных тромбозов.</p> <p>Тестирование генетических маркеров, выявляющих наследственную предрасположенность к развитию гипергомоцистеинемии, позволяет оценивать прогноз развития вышеперечисленных заболеваний, вносить коррективы в тактику проведения профилактических мероприятий и оказания медицинской помощи.</p> <p>Для тестирования предложены простая панель, включающая полиморфные варианты генов метилентетрагидрофолатредуктазы (<i>MTHFR</i>), B12-зависимой метионин синтазы (<i>MTR</i>) и метионин синтазы редуктазы. (<i>MTRR</i>).</p> <p>Исследование рекомендовано следующим группам пациентов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- женщинам, планирующим беременность и имеющим в анамнезе два и более случаев остановки развития плода на ранних сроках беременности, тяжелых форм позднего токсикоза, задержки развития или внутриутробной гибели плода;</li> <li>- женщинам, планирующим гормональную контрацепцию или заместительную гормональную терапию;</li> <li>- лицам, имеющим родственников с тромботическими осложнениями в возрасте до 50 лет (тромбозы глубоких вен, тромбоэмболия легочной артерии, инсульт, инфаркт миокарда, внезапная смерть);</li> <li>- пациентам молодого возраста с дистрофией и микротромбозами сетчатки глаз, с нарушением слуха невыясненной этиологии;</li> <li>- пациентам, при планировании хирургического вмешательства;</li> <li>- пациентам, которым проводится длительная инфузионная терапия с катетеризацией периферических вен (химиотерапия).</li> </ul>
ОМIM	603174
Перечень исследуемых генов, мутаций	Генотипирование генетических маркеров проводится с помощью ПЦР в реальном времени наборами для генотипирования производства компании «ДНК-технология». <b><i>MTHFR</i>(677C&gt;T); <i>MTHFR</i>(1298 A&gt;C); <i>MTR</i>(2756 A&gt;G); <i>MTRR</i>(66A&gt;G).</b>
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 6 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	15 рабочих дней