

Наименование услуги	Молекулярно-генетическая диагностика наследственной предрасположенности к тромбозам, в том числе при приеме оральных контрацептивов, привычному невынашиванию беременности
Код услуги	A 27.05.252
Краткая информация о заболевании	<p>Тромбофилия - заболевание, которое характеризуется активацией свертывания крови и определяет повышенный риск развития тромбоза сосудов различного калибра. Это состояние может быть вызвано генетически обусловленными и/или приобретенными изменениями в системе гемостаза (свертывающей системе крови). Тромбозы у людей с генетически обусловленными тромбофилиями в большинстве случаев возникают при воздействии дополнительных факторов риска (сопутствующие заболевания, прием лекарственных препаратов, гормональных средств, хирургическое вмешательство).</p> <p>Сочетание различных генетических дефектов гемостаза, предрасполагающих к тромбозу, многократно повышают риск развития различных заболеваний, в том числе тромбоэмболии легочной артерии, инсультов, инфарктов миокарда в молодом возрасте, спонтанного прерывания беременности, гестоза, нарушения состояния фето-плацентарной системы, задержки развития плода. Тестирование генетических маркеров, определяющих предрасположенность к тромбозу, позволяет оценить прогноз и вносить коррективы в тактику проведения профилактики развития тромбозов и связанных с ними осложнений и оказания медицинской помощи.</p> <p>Для тестирования предложены простая панель (включены частые генетические маркеры) и расширенная панель (включено 12 генетических маркеров).</p> <p>Исследование рекомендовано следующим группам пациентов:</p> <ul style="list-style-type: none"> - женщинам, планирующим беременность и имеющим в анамнезе двух и более остановок развития плода на ранних сроках беременности, тяжелых форм позднего токсикоза, задержки развития или внутриутробной гибели плода; - женщинам, планирующим гормональную контрацепцию или заместительную гормональную терапию; - лицам, имеющим родственников с тромботическими осложнениями в возрасте до 50 лет (тромбозы глубоких вен, тромбоэмболия легочной артерии, инсульт, инфаркт миокарда, внезапная смерть); - пациентам молодого возраста с дистрофией и микротромбозами сетчатки глаз, с нарушением слуха невыясненной этиологии; - пациентам, при планировании хирургического вмешательства; - пациентам, которым проводится длительная инфузионная терапия с катетеризацией периферических вен (химиотерапия).
ОМIM	188050
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Генотипирование генетических маркеров проводится с помощью ПЦР в реальном времени</p> <p>Простая панель включает генетические маркеры: F2(20210G>A); F5(1691G>A); ITGB3(1565T>C), MTHFR(677C>T)).</p> <p>Расширенная включает: (F2(20210G>A)); F5(1691G>A)); F7(10976G>A)); F13(G>T)); FGB(-455G>A)); ITGA2(807C>T)); ITGB3(1565T>C)); SERPINE1(PAI-1)(-675 5G>4G)); MTHFR(677C>T)); MTHFR(1298 A>C)); MTR(2756 A>G)); MTRR(66A>G)</p>
Информация о методе. Требования к	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 6 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.

материалу	
Срок выполнения	Простая панель - 7 рабочих дней Расширенная - 14 рабочих дней