

На основании Договора № Д-480-19 от 04.10.2019, по заявке ООО «ЮНИЛАБ-ВЛАДИВОСТОК», специалистами
Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет» (ДВФУ), оказаны медицинские услуги.

2309 Генетический профиль «Ишемическая болезнь сердца»

ФИО клиента:

Дата рождения:

№ Бланка заказа:

Дата взятия биоматериала: 21.12.2023 г.

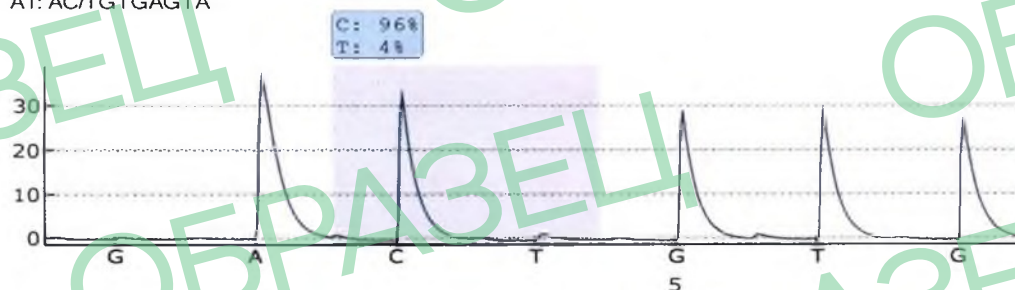
Исследование: Молекулярно-генетическое исследование мутаций в генах AMPD1, CDKN2A/2B, HIF1A, MMP3, APOE методом прямого секвенирования - генетический профиль «Ишемическая болезнь сердца»

Локус AMPD1 (Аденозинмонофосфатдезаминаза 1)

Полиморфизм Q12X G>A (rs17602729)

Результат Генотип G/G

A1: AC/TGTGAGTA

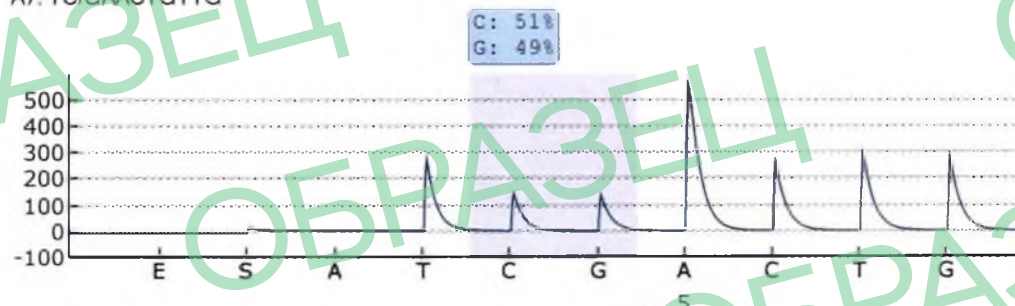


Локус CDKN2A/2B (Ингибиторы циклинзависимой киназы)

Полиморфизм G>C (rs1333049)

Результат Генотип G/C

A7: TC/GAACTGTTG



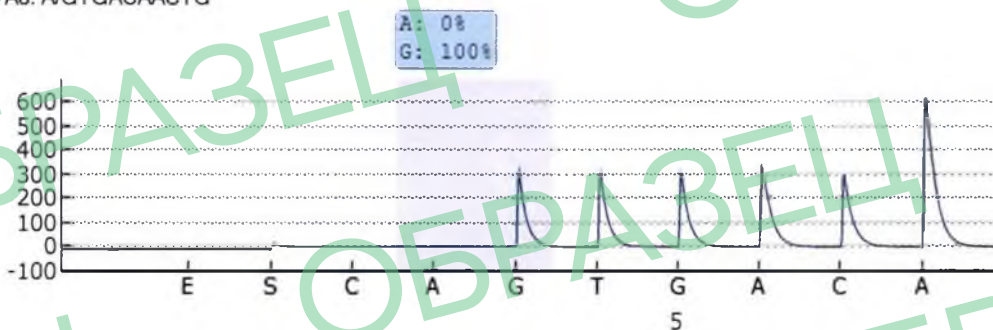
Заведующая лабораторией:

Игачева

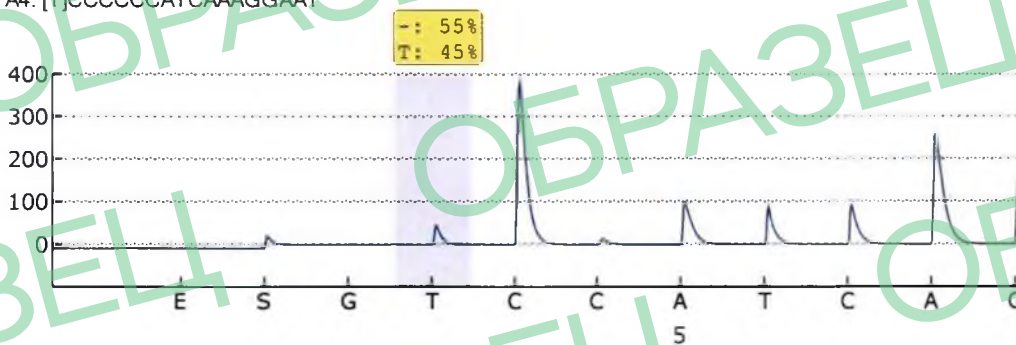


Игачева Н.М.

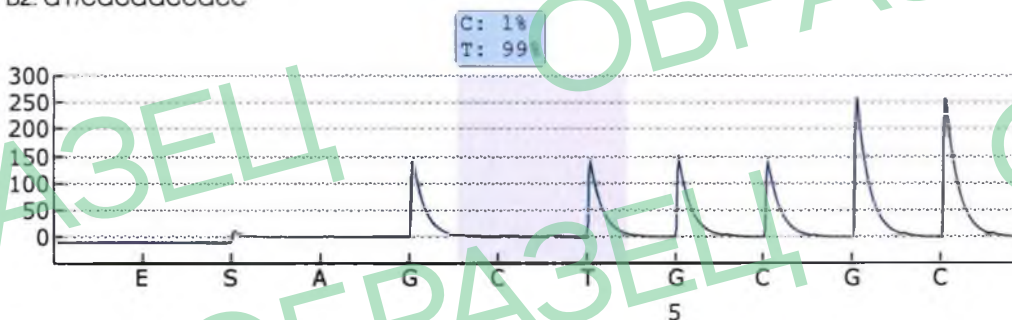
Локус HIF1A (Фактор индуцируемый гипоксией 1 альфа)
Полиморфизм P582S C>T (rs11549465)
Результат Генотип C/C
A8: A/GTGACAACCTG



Локус MMP3 (Матриксная металлопептидаза 3)
Полиморфизм 5A>6A (rs3025058)
Результат Генотип 5A/6A
A4: T]CCCCCATCAAAGGAAT



Локус APOE (Аполипопротеин E)
Полиморфизм C112R T>C (rs429358)
Результат Генотип T/T
B2: GT/CGCGGCCGCC

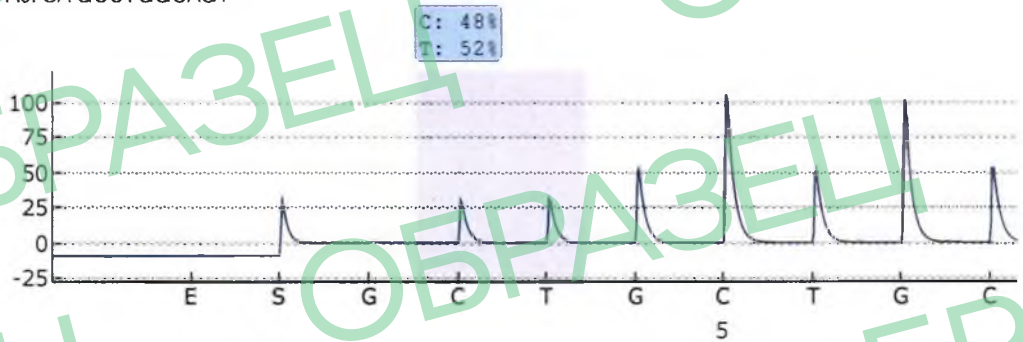


Заведующая лабораторией:

Пугачева

Пугачева Н.М.

Локус APOE (Аполипопротеин E)
Полиморфизм R158C C>T (rs7412)
Результат Генотип C/T
A6: C/TGCCTGGCAGT



**Общий
результат**

Локус	Полиморфизм	Генотип	
AMPD1	Q12X G>A (rs17602729)	G/G	
CDKN2A/2 B	G>C (rs1333049)	G/C	
HIF1A	P582S C>T (rs11549465)	C/C	
MMP3	5A>6A (rs3025058)	5A/6A	
APOE	C112R T>C (rs429358)	T/T	Данное сочетание соответствует изоформам APOE e2/e3
APOE	R158C C>T (rs7412)	C/T	



Заведующая лабораторией:

Пугачева

Пугачева Н.М.

Заключение: В результате исследования выявлен полиморфизм в гене CDKN2A/2B: rs1333049 в гетерозиготной форме. Генотип G/C способствует повышению рисков развития инфаркта миокарда и ишемической болезни сердца в 2 раза.

Выявлен полиморфизм в гене MMP3: rs3025058 в гетерозиготной форме. Генотип 5A/6A ассоциирован с высоким риском развития болезни коронарных артерий. При этом курение является усугубляющим фактором.

Выявлен фенотип e2/e3 по аллелям полиморфизмов C112R T>C и R158C C>T гена APOE. Генотип e2/e3 связан с риском заболеваемости гиперлипотеинемией III типа и повышенным риском атеросклероза. У курящих носителей генотипа e2/e3 риск развития ишемической болезни сердца повышен в 1.45 раз.



Заведующая лабораторией:

Пугачева

Пугачева Н.М.