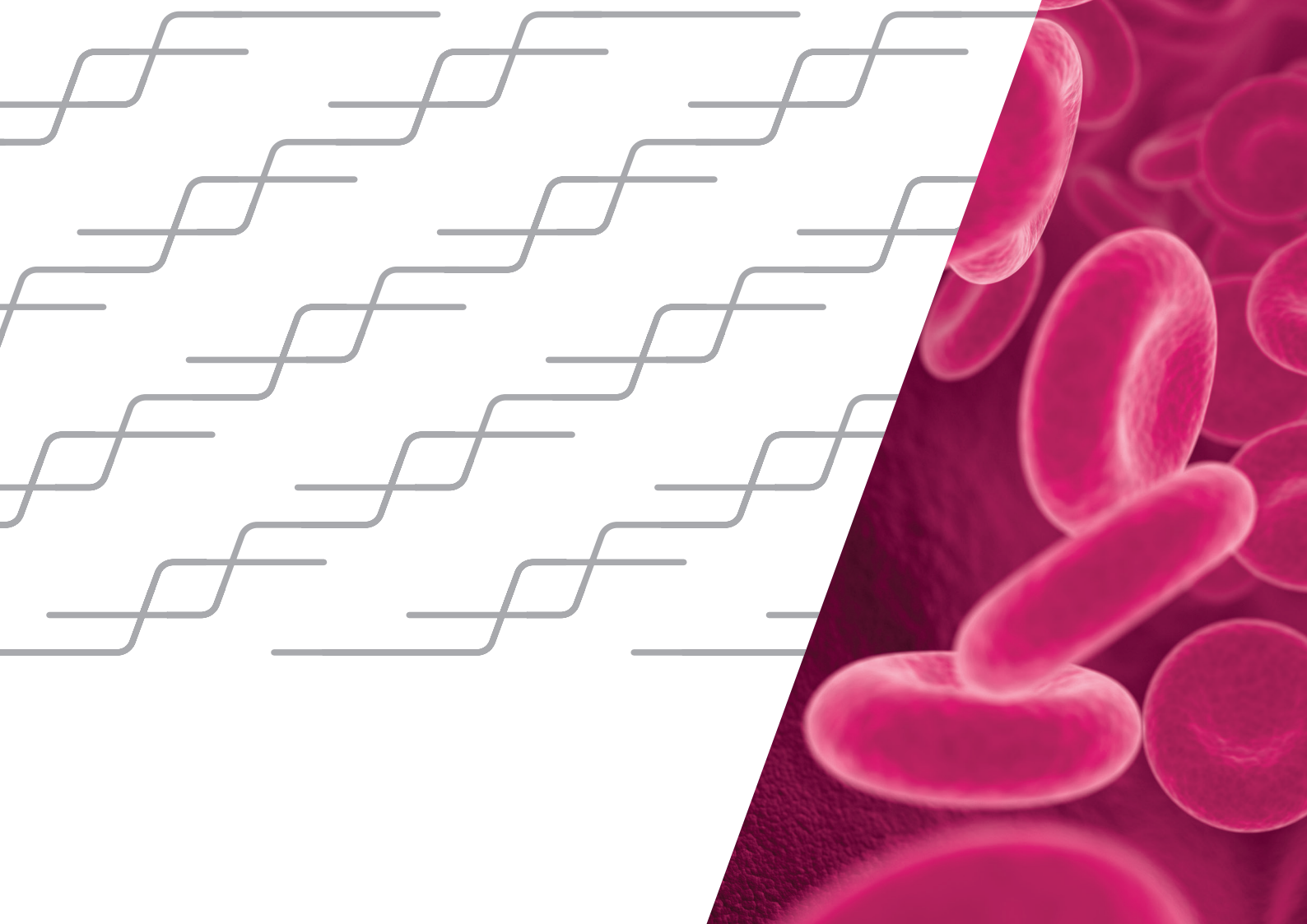


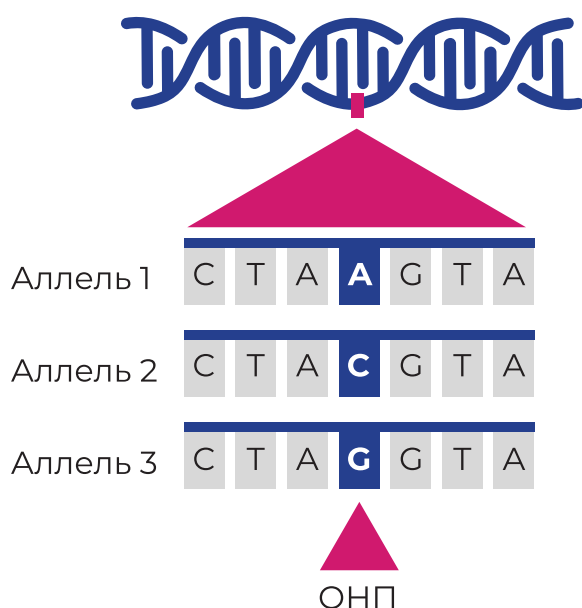


РеалБест-Генетика Гемостаз

Наборы для выявления
однонуклеотидных полиморфизмов
генов системы свёртывания крови
и фолатного цикла



Однонуклеотидные полиморфизмы (ОНП) генов



Генетический полиморфизм – наличие в популяции как минимум двух вариантов последовательностей (аллелей) гена с частотой встречаемости редкого аллеля не менее 1%.

ОНП (или SNP – single nucleotide polymorphism) – полиморфные признаки, представленные одонуклеотидной заменой в конкретной точке генома. Они не являются обязательной причиной развития заболевания, но могут обусловить больший или меньший риск его развития при действии различных факторов: ОНП других генов, сопутствующие заболевания, беременность, образ жизни, курение. Доказано, что ОНП вносят вклад в развитие мультифакторных заболеваний, таких как ишемическая болезнь сердца, артериальная гипертензия и другие.

Мультифакторные заболевания

- Обусловлены как генетическими факторами, так и факторами окружающей среды
- Чаще всего являются полигенными, т.е. обусловлены ОНП нескольких генов
- Выявление генетических факторов риска свидетельствует лишь о предрасположенности к той или иной патологии, а не о наличии таковой
- Факторы окружающей среды могут быть модифицируемыми, и их изменение может уменьшить риск развития заболевания

Одними из наиболее изученных генетических факторов риска развития мультифакторных заболеваний являются ОНП генов системы свёртывания крови и фолатного цикла.

Показания к обследованию на наличие данных ОНП:

- ✓ семейный анамнез: наличие родственников с тромботическими и/или тромбоэмболическими осложнениями, особенно, в возрасте до 50 лет;
- ✓ осложнённый акушерский анамнез: наличие тяжёлых осложнений беременности, тромботических осложнений после беременности и родов, двух и более остановок развития плода на ранних сроках, рождение детей с пороками развития и т.д.;
- ✓ плановая подготовка к беременности или ЭКО (особенно, для женщин, имеющих тромбозы в анамнезе или семейный анамнез тромбоэмболических осложнений);
- ✓ планирование гормональной контрацепции или гормональной заместительной терапии;
- ✓ планирование массивных хирургических вмешательств, длительная иммобилизация.

Технология РеалБест для дифференцированного определения ОНП генов системы свёртывания крови и фолатного цикла



Высокая скорость выполнения исследования благодаря готовой реакционной смеси и мультиплексному формату наборов.

Основные характеристики ОНП генов системы свёртывания крови и фолатного цикла

ГЕН, ОНП	Эффект мутации	Факторы усиливающие эффекты
MTHFR (метилентетрагидрофолат редуктаза), C677T	10-кратное повышение риска развития гипергомоцистеинемии для гомозигот (T/T). Ассоциирована с риском развития тромбозов и атеросклероза, осложнений беременности, пороков развития плода	F5: G1691A; F2: G20210A; дефицит витаминов B6, B12, фолиевой кислоты (ФК), дефекты других генов фолатного цикла; курение
MTHFR, A1298C	Снижение активности фермента; ассоциирована с риском развития гипергомоцистеинемии	
MTR (метионин синтаза), A2756G	Уменьшение концентрации метионина и накопление гомоцистеина в кровотоке: повышен риск сердечно-сосудистых заболеваний, осложнений беременности	MTRR: A66G; F5: G1691A; F2: G20210A; дефицит B6, B12, ФК; курение
MTRR (редуктаза метионин синтазы), A66G	Снижение активности фермента; повышенный риск развития гипергомоцистеинемии. Ассоциирована с риском развития тромботических осложнений, пороков развития плода	MTR: A2756G; F5: G1691A; F2: G20210A; дефицит B6, B12, ФК; курение
F2 (фактор свёртывания II, протромбин), G20210A	Повышение уровня протромбина в плазме: увеличен риск развития венозных тромбозов, осложнений беременности	F5: G1691A; курение
F5 (фактор свёртывания V, проакцелерин), G1691A – мутация Лейден	Увеличен риск развития тромбозов и эмболий: для гетерозигот (G/A) показано повышение риска в 7 раз, для гомозигот (A/A) – в 20 раз. Ассоциирована с риском развития акушерских и гинекологических осложнений	Гормональные контрацептивы, дефицит протеинов C и S, гипергомоцистеинемия; F2: G20210A; курение
F7 (фактор свёртывания VII, проконвертин), G10976A	Снижение концентрации фактора VII в плазме. Уменьшение риска развития тромбозов и инфаркта миокарда в 2 раза, даже при наличии коронарного атеросклероза	Отсутствие F5: G1691A, F2: G20210A; наличие F13: G103T
F13 (фибрин-стабилизирующий фактор XIII), G103T	Образование более тонких фибриновых сгустков: снижен риск развития сердечно-сосудистых заболеваний (тромбозы, инфаркт миокарда)	Отсутствие F5: G1691A; F2: G20210A, FGB: G(-455)A; наличие F7: G10976A
PAI-1 (ингибитор активатора плазминогена 1), 5G(-675)4G	Уменьшение фибринолитической активности крови: увеличен риск тромбообразования, а также развития акушерских и гинекологических осложнений	ITGB3: T1565C; F5: G1691A; F2: G20210A; ACE: del287
ITGA2 (интегрин альфа-2), C807T (с.C759T)	Увеличение адгезии тромбоцитов: для гомозигот (T/T) показано повышение риска развития тромботических осложнений	F5: G1691A; F2: G20210A
ITGB3 (интегрин бета-3), T1565C (с.T176C)	Гиперагрегация тромбоцитов: повышен риск развития тромбозов и эмболий. Ассоциирована с увеличением риска разрыва атеросклеротических бляшек. Для носителей аллеля T снижена эффективность применения аспирина	F5: G1691A; F2: G20210A
FGB (фактор свёртывания I, фибриноген), G(-455)A	Увеличение концентрации фибриногена в плазме: повышен риск развития ишемических и сердечно-сосудистых заболеваний, осложнений беременности и послеродового периода	FGB: G(-854)A; курение

Наборы серии РеалБест-Генетика Гемостаз для выявления ОНП генов системы свертывания крови и фолатного цикла

Кат. №	Название/ РУ	Число тестов	Ген: полиморфизм
C-8845	РеалБест-Генетика ДНК-экспресс РУ № РНЗ 2015/2947	50	
C-8846	РеалБест ГенМаг РУ № РЗН 2021/13841	96 (2*48)	
D-3802 CE	РеалБест-Генетика Гемостаз (F2/F5) РУ № РЗН 2015/3297	48	F2:20210G/A; F5:1691G/A
D-3803 CE	РеалБест-Генетика Гемостаз (MTR/MTRR/MTHFR) РУ № РЗН 2015/3297	48	MTR:2756A/G; MTRR:66A/G; MTHFR:677C/T и MTHFR:1298A/C
D-3831 CE	РеалБест-Генетика Гемостаз FGB/F13A1 РУ № РЗН 2018/7024	48	FGB: -455G/A; F13A1: c.103G/T
D-3832 CE	РеалБест-Генетика Гемостаз ITGA2/F7 РУ № РЗН 2018/7023	48	ITGA2:807C/T; F7:10976G/A
D-3833 CE	РеалБест-Генетика Гемостаз PAI-1/ITGB3 РУ № РЗН 2018/7025	48	PAI-1:-6755G/4G; ITGB3:1565T/C
D-3801	РеалБест-Генетика Гемостаз (12) РУ № РЗН 2015/3297	48	F2:20210G/A; F5:1691G/A; F7:10976G/A; F13A1: c.103G/T; FGB:-455G/A; ITGA2:807C/T; ITGB3:1565T/C; PAI-1:-6755G/4G; MTR:2756 A/G; MTRR:66 A/G; MTHFR:677C/T и MTHFR:1298A/C

Наборы совместимы с амплификаторами «CFX96» (Bio-Rad Laboratories Inc., США), «FLUORITE» (Xi'an TianLong, Science and Technology Co., Ltd., Китай)

Особенности наборов



Принцип выявления ОНП основан на амплификации выбранного участка ДНК человека при помощи асимметричной ПЦР и последующей детекции кривых плавления гибридных комплексов (дуплексов) продуктов ПЦР и специфичных зондов.

Готовая реакционная смесь для ПЦР: упрощение процедуры анализа и снижение вероятности ошибок

Универсальный протокол: возможность проведения всех исследований за одну постановку

Мультиплексы: выявление до трех ОНП в одной пробирке

Высокая стабильность реагентов: хранение всех компонентов при температуре 2-8°C в течение года; транспортировка при температуре 26°C до 10 суток

АО «Вектор-Бест»

📍 630117, Новосибирск-117, а/я 492
☎ (383) 25-25-163
✉ vbmarket@vector-best.ru
www.vector-best.ru

Представительства:

Вектор-Бест-Европа
г. Москва
тел.: (495) 230-90-90

Вектор-Бест-Балтика
г. Санкт-Петербург
тел.: (812) 495-55-99

Вектор-Бест-Юг
г. Ростов-на-Дону
тел.: (863) 295-15-61

Вектор-Бест-Урал
г. Екатеринбург
тел.: (343) 372-90-50

Вектор-Бест-Агидель
г. Уфа
тел.: (347) 246-23-34

Вектор-Бест-Амур
г. Хабаровск
тел.: (4212) 22-99-00

Вектор-Бест-Волга
г. Нижний Новгород
тел.: (831) 270-48-53