



NEOSCREEN

Βυζαντίου 79-81 & Βιθυνίας 17
Ν. Ιωνία Τ.Κ.14234
Τηλ. 2111826130, Fax: 2111826131
E-mail: info@neoscreengr.com
Web: www.neoscreengr.com

ΚΕΝΤΡΙΚΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑ - ΤΟΜΕΑΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ

Όνοματεπώνυμο :

Υλικό : ΟΛΙΚΟ ΑΙΜΑ

Ηλικία :

Ημερ. Παραλαβής : 31/01/2011

Ημερ. Εξέτασης: 02/02/2011

Διεξήχθη απομόνωση DNA και έλεγχος θρομβοφιλικών παραγόντων με τη μεθοδολογία Real-Time PCR.

<u>Μετάλλαξη</u>	<u>Αποτέλεσμα</u>
FV R506Q (Leiden)	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
FV H1299R (R2)	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
MTHFR C677T	ΟΜΟΖΥΓΟ
MTHFR A1298C	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
Prothrombin G20210A	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
β-Fibrinogen -455 G-A	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
Factor XIII V34L	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
PAI-1 4G/5G (1)	4G/4G
GPIIb L33P (HPA-1) (2)	a/b
Apo B R3500Q	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
Apo E2/E3/E4 (3)	E3/E3
ACE I/D (4)	I/D
GPIa (C807T)	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ
PAI-2	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ

Υπεύθυνος Neoscreen
Δρ. Ιωάννης Α. Λουκάς





NEOSCREEN

Βυζαντίου 79-81 & Βιθυνίας 17

Ν. Ιωνία Τ.Κ.14234

Τηλ. 2111826130, Fax: 2111826131

E-mail: info@neoscreengr.com

Web: www.neoscreengr.com

Ερμηνεία γονοτύπων

Factor V Leiden: Η μετάλλαξη σε ετεροζυγωτία αυξάνει στο τετραπλάσιο με οχταπλάσιο την πιθανότητα δημιουργίας θρομβώσεων. Η μετάλλαξη σε ομοζυγωτία αυξάνει κατά 80 φορές την πιθανότητα θρόμβωσης. Επίσης, η συγκεκριμένη μετάλλαξη σχετίζεται με τη σοβαρή μορφή της προεκλαμψίας.

HR2: Οι ετεροζυγώτες για τον πολυμορφισμό HR2 οι οποίοι φέρουν και τη μετάλλαξη Factor V Leiden σε ετεροζυγωτία έχουν αυξημένες πιθανότητες φλεβικών θρομβώσεων.

MTHFR (C677T): Οι ομοζυγώτες ανέρχονται στο 11% του Καυκάσιου πληθυσμού και ενδέχεται να προκαλέσει σε υπερομοκυστεϊναιμία σε περίπτωση διατροφικής έλλειψης φυλλικού οξέος. Η υπερομοκυστεϊναιμία ληχει συσχετιστεί με τη σοβαρή μορφή της προεκλαμψίας. Οι ετεροζυγώτες δεν έχουν κλινικό φαινόμενο.

MTHFR A1298C: Η μετάλλαξη δεν φαίνεται να επιδρά στη λειτουργία της πρωτεΐνης MTHFR συνεπώς δεν μεταβάλλονται τα επίπεδα της ομοκυστεΐνης. Οι σύνθετοι ετερόζυγοι για τις μεταλλάξεις C677T και A1298C παρουσιάζουν όμοιο κλινικό φαινόμενο με τους ομοζυγώτες για τη μετάλλαξη C677T.

PROTHROMBIN G20210A: Η μετάλλαξη G20210A στο γονίδιο της προθρομβίνης εμφανίζεται στο 2-3 % του Καυκάσιου πληθυσμού και ανευρίσκεται στο 6% των ασθενών με θρομβοεμβολικό επεισόδιο.

β-fibrinogen: Η μετάλλαξη -455G>A σε ετεροζυγωτία ή μοζυγωτία έχει συσχετιστεί με αύξηση του ινωδογόνου στο αίμα, γεγονός που ενδέχεται να προκαλέσει θρομβωτικά επεισόδια. Αυτός ο κίνδυνος αυξάνει ιδιαίτερα σε χρόνιους καπνιστές και υπέρτασικούς καθώς και σε άτομα με αρτηρίες μικρής διαμέτρου. Αυξημένα επίπεδα του ινωδογόνου έχουν συσχετιστεί με αγγειακά επεισόδια π.χ έμφραγμα του μυοκαρδίου, εγκεφαλικό, φλεβική θρομβοεμβολή.

FXIII: Ο παράγοντας XIII ή παράγοντας σταθεροποίησης του ινώδους είναι ένα ένζυμο του συστήματος της πήξης, το οποίο χρησιμεύει στην σταθεροποίηση του δικτύου του ινώδους. Η παρανοσηματική μετάλλαξη Val34Leu έχει συσχετιστεί με προστατευτική δράση κατά του εμφράγματος του μυοκαρδίου και με μείωση της πιθανότητας δημιουργίας θρομβώσεων. Η παντελής έλλειψη του παράγοντα XIII είναι πολύ σπάνια και μπορεί να προκαλέσει σοβαρότατη αιμορραγική τάση. Η συχνότητα εμφάνισης είναι 1 στο εκατομμύριο.

PAI-1: Ο γονότυπος 4G/4G έχει συσχετιστεί με αυξημένη συγκέντρωση ενώ ο γονότυπος 5G/5G έχει συσχετιστεί με χαμηλή συγκέντρωση PAI-1 στο πλάσμα. Ο γονότυπος 4G/5G σχετίζεται με φυσιολογικά επίπεδα PAI-1 στο πλάσμα. Στην περίπτωση της αυξημένης συγκέντρωσης αυξάνει η πιθανότητα για αρτηριακή και φλεβική θρόμβωση. Ο γονότυπος 4G/4G έχει αναδειχθεί σε ανεξάρτητο παράγοντα όσον αφορά την εκδήλωση θρομβώσεων της στεφανιαίας αρτηρίας και ισχαιμικών εγκεφαλικών επεισοδίων. Στην περίπτωση της χαμηλής συγκέντρωσης αυξάνεται η πιθανότητα ανάπτυξης ανευρύσματος κοιλιακής αορτής.

GP11A: Το GP11A (HPA) είναι πολυμορφικό αντιγόνο της επιφάνειας των αιμοπεταλίων. Ο γονότυπος b/b έχει συσχετιστεί με περιπτώσεις εμφράγματος του μυοκαρδίου σε νεαρή ηλικία (<55 ετών) καθώς και με αυξημένη πιθανότητα θρόμβωσης της στεφανιαίας αρτηρίας μετά από καρδιολογικές επεμβάσεις με χρήση stent.

ΑΡΟΒ: Η απολιποπρωτεΐνη Β (ΑροΒ) είναι μία από τις απολιποπρωτεΐνες που συμμετέχουν στο μεταβολισμό των λιπιδίων. Η μετάλλαξη στη θέση 3500 οδηγεί σε μειωμένη ικανότητα σύνδεσης LDL και LDL-υποδοχέα, και προδιαθέτει για την ανάπτυξη υπερλιπιδαιμίας και πρόωμης αρτηριοσκλήρυνσης. Έχει αναφερθεί ότι ο κίνδυνος εμφάνισης στεφανιαίας νόσου στα άτομα που φέρουν τη συγκεκριμένη μετάλλαξη ισοδυναμεί με βάση στατιστικά στοιχεία με αυτόν των ασθενών με οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

ACE: Οι αγγειοτενσίνες είναι πεπτίδια που λειτουργούν ως αγγειοσυσπαστικοί παράγοντες. Ο γονότυπος D/D σχετίζεται με υψηλά επίπεδα αγγειοτενσίνης στο αίμα, τα οποία ενδέχεται να προκαλέσουν έμφραγμα του μυοκαρδίου, διαβητική νεφροπάθεια, καθώς και θρομβοεμβολικό επεισόδιο.

GP1A: Η γλυκοπρωτεΐνη GP1a είναι ένας υποδοχέας κολλαγόνου των αιμοπεταλίων. Ο πολυμορφισμός 807 C/T του γονιδίου της GP1a (ITGA2) έχει συσχετιστεί με αύξηση της έκφρασης των υποδοχέων GP 1a/IIa η οποία έχει συσχετιστεί με τη δημιουργία θρομβώσεων.

ΑΡΟΕ: Η πρωτεΐνη ΑροΕ διαδραματίζει καθοριστικό ρόλο στο μεταβολισμό των λιποπρωτεϊνών και της χοληστερόλης. Η ισομορφή E2 έχει συσχετιστεί με την υπερλιποπρωτεϊναιμία τύπου III. Ο γονότυπος E2/E2 έχει συσχετιστεί με αυξημένο κίνδυνο δημιουργίας αθηρωματικής πλάκας και την εμφάνιση στεφανιαίας νόσου. Η ισομορφή E3 απαντάται στο 64% του πληθυσμού και σχετίζεται φαινοτυπικά με το φυσιολογικό μεταβολισμό των λιποπρωτεϊνών. Η ισομορφή E4 έχει συσχετιστεί με την εκδήλωση αθηροσκλήρυνσης και με ιστορικό πρόωμης εκδήλωσης της νόσου του Alzheimer. Αν και το αλληλόμορφο E4 απαντάται στο 40-65% των ασθενών με τη νόσο του Alzheimer σε ετεροζυγωτία ή ομοζυγωτία, η ισομορφή E4 δεν αποτελεί καθοριστικό παράγοντα εκδήλωσης της νόσου. Επίσης, υπάρχουν ενδείξεις ότι το αλληλόμορφο E2 μπορεί να δρα προστατευτικά. Ο γονότυπος E2/E4 ισοδυναμεί με τον γονότυπο E3/E3 ο οποίος θεωρείται φυσιολογικός.

PAI-2: Υψηλά επίπεδα του αναστολέα του πλασμινογόνου τύπου 2 απαντάται στην τροφοβλάστη, γεγονός που υποδεικνύει πιθανό ρόλο στη διαδικασία διατήρησης του πλακούντα ή/και στην εμβρυϊκή ανάπτυξη.

