



# MyThrombogene

## ΕΚΘΕΣΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

Επιστημονικός Διευθυντής : Γεώργιος Νασιούλας PhD.

### Στοιχεία Εξεταζόμενου

Εξεταζόμενος:		Ημερ. Παρ. Δειγ.:	
ΑΜΚΑ:	25016700053	Ημερ. Αποτελ.:	
Τύπος Δείγματος :	ΟΛΙΚΟ ΠΕΡΙΦΕΡΙΚΟ ΑΙΜΑ	Παραπέμπων:	
		Barcode:	220000xxxGR

### Πλήρης Γονιδιακή Ανάλυση Προδιάθεσης για Θρομβοφιλία & Καρδιαγγειακές Νόσους

#### Αποτελέσματα

Εξέταση	Αποτέλεσμα
Παράγοντας V Leiden	Ετερόζυγο
Μεταλλαγή FVHR2	Φυσιολογικό
Προθρομβίνη G20210A	Φυσιολογικό
Μεταλλαγή C677T στο γονίδιο MTHFR	Φυσιολογικό
Μεταλλαγή A1298 στο γονίδιο MTHFR	Ομόζυγο μη φυσιολογικό
Πολυμορφισμός V34L στον παράγοντα XIII (παράγοντας σταθεροποίησης του ινώδους)	Ετερόζυγο
Πολυμορφισμός 455 G>A στο β – ινωδογόνο	Φυσιολογικό
Πολυμορφισμός 4G στον αναστολέα του ενεργοποιητή του πλασμινογόνου PAI-1	4G/5G
Πολυμορφισμός 1b στα ανθρώπινα αιμοπεταλικά αντιγόνα (HPA)	1a/1b
Πολυμορφισμός R3500Q στην Απολιποπρωτεΐνη Β	Φυσιολογικό
Απολιποπρωτεΐνη Ε	E3/E3
Πολυμορφισμός G298A στο γονίδιο της συνθετάσης του νιτρικού οξειδίου του ενδοθηλίου (eNOS)	Φυσιολογικό
Πολυμορφισμός C807T στο γονίδιο της Γλυκοπρωτεΐνης 1A (GPIa)	Ετερόζυγο
Πολυμορφισμός A5673G στο γονίδιο της Λιποπρωτεΐνης Α (LPA)	Φυσιολογικό
Πολυμορφισμός M235T στο Αγγειοτενσινογόνο (AGT)	Ομόζυγο μη φυσιολογικό

Ειρήνη Παπαδοπούλου, PhD  
Μοριακός Βιολόγος  
ΑΜΚΑ:10097202500



Επιστημονικός Διευθυντής  
Γεώργιος Νασιούλας, PhD  
Μοριακός Βιολόγος  
ΑΜΚΑ:26025301255





# MyThrombogene

## Μεθοδολογία

Από το αποσταλέν υλικό εκχυλίσθηκε ολικό γενωμικό DNA. Πραγματοποιήθηκε ανάλυση για την ύπαρξη των 15 πολυμορφισμών σε 13 γονίδια που σχετίζονται με θρομβοφιλία και καρδιαγγειακές παθήσεις, χρησιμοποιώντας τη μέθοδο στοχευμένης επαναλληλούχισης (Ion AmpliSeq NGS Panel, Thermo Fisher Scientific). Η αλληλούχιση έγινε χρησιμοποιώντας την πλατφόρμα Αλληλούχισης Επόμενης Γενιάς Ion Gene Studio S5 Prime System (Thermo Fisher Scientific).

### Συνοπτικός πίνακας της σχέσης γονοτύπου/φαινοτύπου:

ΓΟΝΙΔΙΟ	ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ/ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
Παράγοντας πήξης αίματος V	G1691A ή R508Q (Leiden)	Οδηγεί σε ενεργοποιημένη πρωτεΐνη C, ανιχνεύεται σε 20-50% των ασθενών με φλεβική θρόμβωση, αποτελεί έναν από τους ισχυρότερους γενετικούς παράγοντες κινδύνου για θρομβοφιλία
	H1299R (R2)	Ήπιος παράγοντας κινδύνου για θρόμβωση, αυξάνει όμως τον κίνδυνο για καρδιαγγειακά νοσήματα σε φορείς της μετάλλαξης Leiden
Προθρομβίνη	G20210A	Φορείς έχουν 30% αυξημένα επίπεδα προθρομβίνης στο αίμα και 3 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο εκδήλωσης θρόμβωσης σε σχέση με φυσιολογικά άτομα. Ο κίνδυνος αυξάνεται σημαντικά σε συνδυασμό με την μετάλλαξη Leiden.
Παράγοντας XIII (παράγοντας σταθεροποίησης του ινώδους) (F13A1)	V34L	Το αλληλόμορφο L σχετίζεται με πιθανό προστατευτικό ρόλο κατά της φλεβικής θρόμβωσης
β – ινωδογόνο	455 G>A	Αυξημένα επίπεδα ινωδογόνου στο αίμα, αυξάνοντας τον κίνδυνο για έμφραγμα του μυοκαρδίου και ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο
Αναστολέας του Ενεργοποιητή Πλασμινογόνου 1 (PAI-1)	4G / 5G	Το αλληλόμορφο 4G συνδέεται με αυξημένη συγκέντρωση πλασμινογόνου στο αίμα και θεωρείται ήπιος παράγοντας κινδύνου για φλεβική θρόμβωση και έμφραγμα του μυοκαρδίου
Ανθρώπινα Αιμοπεταλιακά Αντιγόνα (Human Platelet Antigens, HPA)	1a / 1b	Το αλληλόμορφο 1b προσδίδει αυξημένο κίνδυνο για πρόωρο έμφραγμα του μυοκαρδίου και εγκεφαλικό επεισόδιο, ιδιαίτερα σε καπνιστές
Αναγωγή του Μεθυλενοτετραϋδροφυλλικού οξέως (MTHFR)	C677T	Οδηγεί σε μειωμένη δράση του ενζύμου, αυξημένα επίπεδα ομοκυστεΐνης στο αίμα. Ομοζυγωτία προδιαθέτει για θρόμβωση, σε συνδυασμό με άλλους παράγοντες κινδύνου
	A1298C	Σε συνδυασμό με τη μετάλλαξη C677T οδηγεί σε μειωμένη δράση του ενζύμου



# MyThrombogene

<b>Απολιποπρωτεΐνη Β (ΑpoB)</b>	R3500Q	Επικρατής αλλά σπάνια γενετική ανωμαλία που προκαλεί υπερχοληστερολαιμία και αυξημένο κίνδυνο για αρτηριοσκλήρωση
<b>Απολιποπρωτεΐνη Ε (ΑpoE)</b>	Κωδικόνιο 112 (Cys / Arg) Κωδικόνιο 158 (Cys / Arg)	Σημαντικοί προγνωστικοί παράγοντες για τα επίπεδα λιπιδίων στο αίμα. Η ισομορφή E2 έχει τα χαμηλότερα επίπεδα ενώ η E4 έχει τα υψηλότερα επίπεδα LDL και χοληστερόλης. Το αλληλόμορφο E4 αποτελεί παράγοντα επικινδυνότητας για τη δημιουργία αθηρωματικής πλάκας και την εμφάνιση στεφανιαίας νόσου. Παράλληλα, αυξημένη συχνότητα του αλληλομόρφου E4 έχει παρατηρηθεί σε οικογένειες με ιστορικό πρώιμης εκδήλωσης της νόσου του Alzheimer [PMID: 7175379, PMID: 834644]
<b>eNOS</b>	G298A	Ο συγκεκριμένος πολυμορφισμός σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο προεκλαμψίας και καρδιακής νόσου. Οι ετεροζυγώτες έχουν 2 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο ανάπτυξης προεκλαμψίας (υπέρταση κατά την κύηση). Οι ομοζυγώτες για το συγκεκριμένο πολυμορφισμό έχουν 1.5 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο ισχαιμικού καρδιακού επεισοδίου [PMID 16059745] [PMID15007011]
<b>GPIa</b>	C807T	Το αλληλόμορφο T σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφράγματος μυοκαρδίου [PMID 10194421]
<b>LPA</b>	A5673G	Οι πολυμορφισμοί στο γονίδιο Lp(a) συνδέονται με στεφανιαία νόσο (CHD), στεφανιαία αγγειακή νόσο (CVD), πρώιμη αθηροσκλήρωση και θρόμβωση. Αυτή η μετάλλαξη, είτε σε ετεροζυγωτία είτε σε ομοζυγωτία, έχει συσχετιστεί με αυξημένα επίπεδα λιποπρωτεΐνης Α Lp(a). Άτομα με αυτή τη μετάλλαξη έχουν αυξημένο κίνδυνο καρδιακών παθήσεων, αλλά φαίνεται ότι ωφελούνται από τη λήψη ασπιρίνης (100mg κάθε δεύτερη μέρα) [PMID 18775538]
<b>AGT</b>	M235T	Ο πολυμορφισμός M235T του αγγειοτενσινογόνου συνδέεται με αυξημένα επίπεδα αγγειοτενσινογόνου στο αίμα και κατά συνέπεια με την αύξηση της αρτηριακής πίεσης

**Σημείωση:** Κάθε μοριακή ανάλυση έχει εσωτερική πιθανότητα λάθους 0,5-1%. Αυτό οφείλεται σε σπάνια μοριακά γεγονότα και παράγοντες που εμπλέκονται στη παρασκευή και ανάλυση των δειγμάτων.