



Kardiovaskulyar Risk Panelləri

İstifadəsi: Yayılmış xəstəliklərin bir çoxu poligendir, yəni bir çox fərqli genlərin bir yerdə hərəkətindən irəli gəlir. Üstəlik, son zaman aşkar olunan sübutlar gen-gen və gen-ətraf mühit qarşılıqlı təsirin geniş yayıldığını göstərir. Ancaq poligen xəstəliklərini tək gen xəstəliklərindən fərqləndirən ən əsas xüsusiyyəti xəstəliyin irsi olaraq deyil, xəstəliyə meyilliyik olaraq ötürülməsidir. Bu isə xəstəliklərin genetik araşdırmasınının əhəmiyyətini yüksəldir. Çünki, beləcə əldə edilən məlumat fərdin xəstəliyə tutulma riskinin nə dərəcədə yüksək olduğunu bildirir. Bu məlumat ilə fərdi tibb və ya yaşam şərtləri ilə xəstəlikdən qorunma mümkün olur.

KARDİOVASKULYAR RİSK PANELİ/GENİŞ

1. ACE I/D Polimorfizmi
2. Angiotensin II Tip 1 Reseptor Polimorfizmi
3. Angiotensinogen Polimorfizmi
4. APO E Genotipi
5. Beta Fibrinogen 455 G>A
6. FII (Protrombin Gen Mutasiyası)
7. FV Leiden
8. FV H1299R Mutasiya Analizi
9. MTHFR (A1298C)
10. MTHFR (C677T)
11. PAI 4G/5G
12. HPAI a/b(GPIIb/IIIa)
13. Faktor XIII (V34L)
14. Cystathionine Beta-Synthase (CBS)

KARDİOVASKULYAR RİSK PANELİ/KİÇİK

1. Faktor XIII (F13A1)
2. Beta fibrinogen 455 G>A
3. İnsan Trombosit Antigeni1/ Trombosit Reseptoru GPIIIa/(ITGB3)
4. ACE I/D polimorfizmi
5. Angiotenzin/ Angiotenzinogen (AGT)
6. Angiotenzin II tip 1 reseptor polimorfizmi
7. Cystathionine Beta-Synthase (CBS)

TROMBOFİLİYA PANELİ

1. MTHFR A1298C Mutasiya Analizi
2. MTHFR C677T Mutasiya Analizi
3. Faktor V Leiden Mutasiya Analizi
4. Protrombin Mutasiya Analizi (Faktor II)
5. PAI 4G/5G
6. FV H1299R Mutasiya Analizi

Test adı	Nümunə növü	Nümunə miqdarı	Nümunənin qəbul edilməmə səbəbi	Saxlanılma şəraiti	Çalışma metodu	Nəticənin verilmə müddəti	Analizin qiyməti
Kardiovaskulyar Risk Paneli/ Geniş	EDTA-lı tam qan (bənövşəyi qapaqlı tüb)	3-5 mL	Dondurulmuş və laxtalanmış nümunə	+4 °C'də	RT-PCR	3-5 gün	450 AZN
Kardiovaskulyar Risk Paneli/ Kiçik	EDTA-lı tam qan (bənövşəyi qapaqlı tüb)	3-5 mL	Dondurulmuş və laxtalanmış nümunə	+4 °C'də	RT-PCR	3-5 gün	300 AZN
Trombofiliya Paneli	EDTA-lı tam qan (bənövşəyi qapaqlı tüb)	3-5 mL	Dondurulmuş və laxtalanmış nümunə	+4 °C'də	RT-PCR	3-5 gün	160 AZN

Kardiyovaskulyar xəstəliklərdə önəmli olduğu bilinən gen polimorfizmlərinin təsiri aşağıda sıralanmışdır:

ACE I/D polimorfizmi: Endotel hüceyrələrində membrana bağlı olaraq yerləşən angiotenzin çevirici enzim (ACE) angiotenzin I (AI)'in angiotenzin II (AII)'yə çeviriminə və bradikinin parçalanmasını təmin edir. Qan dövranındakı AII səviyyəsi, AI səviyyəsi və ACE aktivliyinə bağlıdır. ACE geninə aid insersiya (I) və delesiya (D) polimorfizmləri, ACE ekspressiyasında dəyişikliklərə səbəb olur. DD genotipinə sahib olanlar koronar xəstəliklər üçün yüksək risk daşıyırlar.

Angiotenzin II tip 1 reseptor polimorfizmi: Angiotenzin II tip 1 reseptorunu kodlaşdıran AGTR1 geninin 1166-cı pozisiyasında adenin yerinə sitozin olması hipertenziya risk faktorlarından biridir. 1166C polimorfizmi angiotenzin II-nin intrarenal və periferal aktivliyini artıraraq hipertenziya inkişafını asanlaşdırır.

Angiotenzinogen polimorfizmi: Angiotenzinogen geni 1-ci xromosomda (q42-q43) yer tutur və hipertenziya üçün vacib bir genidir. Tədqiqatlar nəticəsində 174-cü amin turşusunun yerinə Metionin (M) və 235-ci amin turşusunun yerinə Trioninin (T) qəlməsi hipertenziya ilə əlaqəli olduğu aşkar olunmuşdur.

Apo E : E2, E3, E4 Apo E izoformları, plazma lipoprotein (LDL) konsentrasiyalarına təsir göstərir. Ən çox rast gəlinən genotip E3/E3-dür. Apo E4/E4 genotipində xolesterol səviyyəsinin ən yüksək olması gözlənilir. Bu fərdlərdə koronar arteriya xəstəliyi riski artmaqdadır. MI (miokardial infarkt) riski üçün allellərin sırası belədir: E2 < E3 < E4

Apo B R3500Q: Apo B üçün Q/Q genotipi olan fərdlərdə; LDL-in hüceyrə içinə alınmasındakı azalma, yüksək plazma LDL səviyyəsinə gətirib çıxarır. Ateroskleroz üçün risk faktorudur.

Beta fibrinogen 455 G>A: AA genotipi ilə artmış fibrinogen səviyyələri arasındakı əlaqə təsdiqlənmişdir. Fibrinogenin artmış səviyyələri hiperkoagulyant vəziyyətinə səbəb olaraq arterial tromboz riskini yüksəldir.

Cystathionine Beta-Synthase (CBS): 844ins68 variantı erkən oklyuziv arterial xəstəliyi riskinin yüksəlməsi ilə əlaqəli olduğu düşünülür.

İnsan Trombosit Antigeni 1/Trombosit Reseptoru GPIIIa/(ITGB3): HPA1b miokardial infarkt və zərbə riski ilə əlaqəlidir.

Protrombin (G20210A): AA genotipinə sahib olan fərdlərdə protrombin sintezi artır. Bu hal yüksək trombin yaranmasına və tromboz riskinin artmasına səbəb olur.

Faktor V (G1691A): AA ya da AG genotiplərində GG genotipinə nisbətən trombotik vəziyyət riski 4-8 dəfə artır.

Faktor V (H1299R): Heteroziqot hallarda R varlığı kardiyovaskulyar xəstəlik üçün mülayim risk faktorudur.

Faktor XIII (V34L): L variantı V variantına nisbətən daha tez aktivləşir. Beləcə LL genotipi olan fərdlərdə antikoagulyant təsiri daha güclü olur.

MTHFR A1298C: CC genotipinə sahib olan fərdlərdə AA genotipinə nisbətən azalmış enzim aktivliyi və artmış homosistein səviyyəsinin olması riski artırır.

MTHFR C677T: TT genotipinə sahib olan fərdlərdə CC genotipinə nisbətən azalmış enzim aktivliyi və artmış homosistein səviyyəsi mövcuddur. Digər risklərin olmasında arterial və venoz tromboz meyilliliyinə qatıraraq çıxarır.

PAI 1 4G/5G: 4G/4G genotipində koagulyasiya və trombosit aqreqasiyasında artma və 5G/5G genotipinə nisbətən miokard infarktı (MI) üçün artmış risk görülür.

HPAI a/b: b alleli kəskin koronar sindromu üçün xüsusən gənclərdə və siqaret istifadə edən xəstələrdə risk faktorudur.



Referans
Clinical Laboratory Center



+994 12 310 00 22
+994 12 310 00 33
*0033



+994 12 310 00 44



Nərimanov r-nu,
Mirzəbala Məmmədada küç., 8A
AZ 1033 Bakı, Azərbaycan



info@referansclc.com
www.referansclc.com