



## Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 37

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал			
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>					
<b>[01195] Полиморфизмы генов рецепторов тромбоцитов - буккальный эпителий</b>					
<b>Гены, связанные с рецепторами тромбоцитов</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
GP1BA	Тромбоцитарный гликопротеин Ib-альфа-субъединица (альфа-цепь рецептора фактора Виллебранда)	482C>T (rs6065)		C/C	1
<p>GP1BA – ген рецептора альфа-цепи рецептора фактора Виллебранда. Рецептор состоит из альфа-цепи, бета-цепи и еще двух гликопротеинов тромбоцитов: гликопротеина тромбоцитов IX и гликопротеина тромбоцитов V. Полиморфизм представляет собой аминокислотную замену треонина на метионин. Варианты полиморфизма определяют антигенную принадлежность тромбоцитов к 1 или 2 группе крови тромбоцитов по системе HPA-2: более частый вариант C - A1 и T- A2.</p> <p>Частота аллелей: C=0.911 Ориентация цепи: плюс</p>					
GP1BA	Тромбоцитарный гликопротеин Ib-альфа-субъединица (альфа-цепь рецептора фактора Виллебранда)	-5T>C (rs2243093)		T/C	2
<p>GP1BA – ген рецептора альфа-цепи рецептора фактора Виллебранда. Рецептор состоит из альфа-цепи, бета-цепи и еще двух гликопротеинов тромбоцитов: гликопротеина тромбоцитов IX и гликопротеина тромбоцитов V. Полиморфизм гена GP1BA ассоциирован с венозными тромбозами.</p> <p>Частота аллелей: T=0.865 Ориентация цепи: плюс</p>					
GP1BA	Тромбоцитарный гликопротеин Ib-альфа-субъединица (альфа-цепь рецептора фактора Виллебранда)	VNTR		C/C	1
<p>GP1BA – ген рецептора альфа-цепи рецептора фактора Виллебранда. Рецептор состоит из альфа-цепи, бета-цепи и еще двух гликопротеинов тромбоцитов: гликопротеина тромбоцитов IX и гликопротеина тромбоцитов V. VNTR - Variable Number of Tandem Repeats = варьирующее число тандемных повторов. Число повторов из 13 аминокислот кодируется разными буквами. A = 4 повтора. B= 3 повтора. C=2 повтора. D = 1 повтор. Более "длинные" рецепторы (A и B), дают более мощный агрегационный ответ тромбоцитов на фактор Виллебранда и могут создать проблемы при имплантации и плацентации.</p> <p>* Наиболее распространенный вариант среди европейцев – C/C (60-65%), без особенностей. Варианты B/B (частота 1-3% в популяции) и B/C (частота 20-25%) являются потенциальными дополнительными факторами риска нарушения имплантации и плацентации, и следовательно, факторами бесплодия, невынашивания и неудачных попыток ВРТ (IVF). Распространенность остальных вариантов генотипов составляет 0-15%. Редкий вариант D защищает от гиперагрегации тромбоцитов.</p>					
ITGA2	Альфа-2-субъединица интегрин (тромбоцитарный гликопротеин Ia, тромбоцитарный рецептор к коллагену)	C807T (rs1126643)	Phe224Phe	C/T	2
<p>Альфа-2 субъединица входит в состав интегрин <math>\alpha 2\beta 1</math> (гликопротеин Ia/Ila) и обеспечивает контакт тромбоцита с внеклеточным матриксом и «прилипание» к коллагену. Интегрин запускает процесс агрегации и генерации тромбина, что является необходимым условием включения последующих звеньев свертывающей системы крови.</p> <p>Смысл данного полиморфизма в том, что альфа-субъединица интегрин обычная, но ее становится гораздо больше на поверхности тромбоцита. При этом будет наблюдаться и "резистентность к аспирину", то есть аспирин требуется больше обычного.</p> <p>Частота гомозиготы C/C в популяции 38,44%, без особенностей.</p> <p>Наличие гетерозиготы C/T (частота 47,12%) или гомозиготы T/T (частота 14,44%) приводит к увеличению скорости адгезии тромбоцитов, что повышает риск инфаркта миокарда, ишемического инсульта, тромбозомболических осложнений.</p> <p>Этот полиморфизм ассоциирован 1) с бесплодием неясного генеза; 2) с невынашиванием беременности; 3) с резким повышением неудач имплантации при IVF. Вероятность всех этих осложнений резко повышается у гомозигот по полиморфизму (T/T) и при сочетании с полиморфизмом ITGB3 в гомо- и гетерозиготных формах. В очень редких случаях против него могут образовываться антитела в результате аллоиммунизации. Поэтому очень, очень редко такие антитела могут быть причиной аллоиммунной тромбоцитопении новорожденных.</p> <p>Частота аллелей: C=0.6623 Ориентация цепи: плюм Синонимы: c.807</p>					
ITGB3 (GpIIIa)	Цепь бета-3а интегрин (интегрин-бета-3, тромбоцитарный гликопротеин бета-IIIa)	T176C (PIA1/PIA2, rs5918)	Leu59Pro	T/C	2

Показатель	Результат	Референсный интервал
<p>Интегрины являются трансмембранными гликопротеинами, состоящими из двух цепей – альфа и бета и осуществляющими рецепторную функцию на мембране тромбоцитов. Основные функции интегринов: связь клетки с внеклеточным матриксом и передача сигнала. Цепь бета-3а интегрин входит в состав интегрин IIb/IIIa и V/IIIa. Интегрин IIb/IIIa служит рецептором для фибриногена, запуская процесс свертывания крови и способствуя агрегации тромбоцитов. Наиболее часто встречающийся вариант T/T (A1) (72,25%). Наличие вариантов гетерозиготы T/C (A1/A2) (частота 25,5%) или гомозиготы C/C (A2) (частота 2,25%) приводит к повышенной склонности тромбоцитов к агрегации, повышая риск сердечно-сосудистых заболеваний (риск возникновения инфаркта в 2-2,5 раза), риск тромботических осложнений. Вариант аллеля C/C (A2/A2) ассоциирован с увеличением риска перелома шейки бедра, рака яичника. Для достижения одинакового эффекта при полиморфизме rs5918 требуется более высокая доза аспирина. Система A1/A2 является самой важной в клиническом отношении в плане развития аутоиммунной тромбоцитопении новорожденных. Аллоиммунизация во время беременности возможна у беременных, гомозиготных по A2. Интегрин V/IIIa, в состав которого входит цепь, кодируемая геном ITGB3, сейчас интенсивно изучается как фактор, играющий огромную роль в имплантации, бесплодии неясного генеза и привычном невынашивании, неудачных попытках ЭКО. При всех этих трех состояниях экспрессия продукта ITGB3 снижена.</p> <p>Частота аллелей: T = 0,85, C = 0,15</p> <p>Синонимы: c.1565</p>		
P2RY12	P2Y пуриnergический рецептор	A>G (rs2046934) A/A 1
<p>Ген P2RY12 кодирует P2Y пуриnergический рецептор.</p> <p>Частота аллелей: G=0.1324</p> <p>Ориентация цепи: минус</p> <p>Синонимы: c.-15+742, T&gt;C (по плюсовой цепи)</p>		
<p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p>		



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,  
Печёрина Е.Ю.