



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 30

Показатель		Результат	Референсный интервал		
Молекулярно-генетические исследования					
[01108] Полиморфизм ITGB3 T1565C (rs5918) - буккальный эпителий					
Гены, связанные с рецепторами тромбоцитов					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
ITGB3 (GpIIIa)	Цепь бета-3а интегрина (интегрин-бета-3, тромбоцитарный гликопротеин бета-IIIa)	T176C (PIA1/PIA2, rs5918)	Leu59Pro	T/C	2
<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.</p> <p>Цепь бета-3а интегрина входит в состав интегрина IIb/IIIa и V/IIIa. Интегрин IIb/IIIa служит рецептором для фибриногена, запуская процесс свертывания крови и способствуя агрегации тромбоцитов.</p> <p>Наиболее часто встречающийся вариант T/T (A1) (72,25%).</p> <p>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.</p> <p>Для достижения одинакового эффекта при полиморфизме rs5918 требуется более высокая доза аспирина.</p> <p>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.</p> <p>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>					



Врач КДЛ: Рыськина Н.Н.