



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол мужской Возраст 33

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 (GpIIa)	Цепь бета-3а интегрина (интегрин-бета-3, тромбоцитарный гликопротеин бета-IIa)	T176C (PIA1/PIA2, rs5918)	Leu59Pro	T/T	1
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 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. 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. Частота аллелей: T = 0,85, C = 0,15 Синонимы: c.1565 Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).

Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.