

Генетический риск нарушений системы свертывания

Нарушения в системе свертывания крови



Система свертывания крови, или гемостаз, в организме человека выполняет одну из важнейших функций.

Дефекты в системе свертывания крови (гемостаза) делятся на наследственные, то есть переданные по наследству, и приобретенные.

К приобретенным нарушениям гемостаза приводят длительные хронические инфекции, стрессы, прием некоторых лекарств.

Среди вредных привычек, приводящих к изменениям свертывания крови, приводит курение. Недостаточное питание также может влиять на гемостаз.

К наиболее частым причинам нарушения свертывания крови относятся:

— **антифосфолипидный синдром**, при котором происходит образование тромбов в кровеносных сосудах.

— **наследственные нарушения гемостаза**, нарушения структуры определенных генетических дефектов.

В норме беременность сопровождается повышением свертывания крови, особенно на последних сроках.

Беременность вообще является фактором риска тромбоза, особенно если у женщины есть наследственные нарушения свертывания крови.

Ранее считалось, что тромбозы непредотвратимы. Теперь же с появлением современной диагностики и лечения ситуация изменилась.

Исследование системы свертывания крови позволяет заблаговременно прогнозировать риск осложнений беременности.

Некоторые важные методы диагностики (особенно определение генетических форм тромбофилии) позволяют выявить нарушения на ранних сроках.

На сегодняшний день используется целая группа лекарственных препаратов еще на этапе планирования беременности.

Описание и показания

В медицинском центре RealМед вы можете сдать кровь на анализ Полиморфизм генов гемостаза (8 полиморфизмов)

К результату исследований прилагаются интерпретация и комментарии (см. табл.)

Данные исследования целесообразно проводить в следующих случаях:

- В целях профилактики ССЗ (при получении результатов, показывающих предрасположенность к развитию ССЗ (повышенные риски), - активно сориентироваться на здоровый образ жизни, на исключение таких факторов риска, как повышенный уровень холестерина, повышенное артериальное давление, курение, ожирение, гиподинамия).

Согласно последним данным, **ключевую роль в развитии инфаркта миокарда играет комбинация наследственной предрасположенности и факторов риска**, не связанных с генетическим профилем человека, таких как курение, например.

Для назначения адекватной и своевременной профилактики тромбозов:

- Наличие родственников с тромботическими проявлениями в возрасте до 50 лет (инфаркт миокарда, ОНМК, тромбоэмболия лёгочной артерии, тромбоз глубоких вен нижних конечностей и др.)
- Повышение уровня антифосфолипидных антител и/или гомоцистеина
- Перед оперативным вмешательством
- Назначение оральных гормональных контрацептивов, заместительной гормональной терапии (противопоказания для лиц с выявленной генетической предрасположенностью к тромбофилии)
- Курящим мужчинам в возрасте до 50 лет с эпизодом венозной тромбоэмболии (для профилактики тромбофилии)
- Наличие тромбозов
- Наличие в анамнезе двух и более прерываний беременности на ранних сроках, тяжёлых осложнений беременности (гестоз, задержка развития плода, внутриутробная гибель плода), несколько неудачных попыток ЭКО
- Планирование гинекологических оперативных вмешательств

УЗНАЙТЕ О СЕБЕ БОЛЬШЕ ! Генетический прогноз здоровья - современный

подход к профилактике болезней.

□ **Генетический риск нарушений системы свертывания крови** □ Краткая интерпретация возможных результатов.

Ген, полиморфизм

«нейтраль-ный» аллель

Аллель «риска»

Возможные проявления генотипов с аллелями «риска»

Фибриноген beta-субъединица, крестулоидонный фактор I, **FCB 455 G/A**

G/G

G/A, A/A

Частота 5-10%

Повышение уровня фибриногена в крови на 10-30% **Повышен в 2,6 раза риск инсульта** **с многооча**

Протромбин, коагуляционный фактор II	F2: 20210 G>A
--------------------------------------	-------------------------

G/G

G/A, A/A

Частота	2-5%
---------	------

Повышение уровня протромбина в плазме	в 30% в тромбоцитарно-сосудистых заболеваниях, а также при
---------------------------------------	--

Коагуляционный фактор V	F5: 1691 G>A
-------------------------	------------------------

G/G

G/A, A/A

(Лейден-ская мутация)

Частота	2-3%
---------	------

Резистентность к активированному протеину C	группы риска венозных тромбозов, тромбозы
---	---

Ингибитор активатора плазминогена типа I

SERPINE1,

PAI-1:		-675 5G>4G
--------	--	------------

5G/5G

5G/4G, 4G/4G

Частота 5-8%

Повышение уровня PAI-1 в крови, снижение фибринолитической активности, повышение риска тромбозов

α-2 интегрин (тромбоцитарный рецептор к Коллагену)

Гликопротеин Ia (VLA-2 рецептор

C/C

C/T, T/T

Частота 8-15%

Повышенный риск послеоперационных тромбозов | Увеличение скорости адгезии тромбоцитов | Повышен р

β-интегрин (тромбоцитарный рецептор фибриногена) | TC38-1565-T-C

(Гликопротеин IIIa (GpIIIa))

T/T

T/C, C/C

Частота 20-30%

Низкая эффективность терапии аспирином | Повышенный риск развития инфаркта миокарда

F7: C>T | (Arg353Gln) (Коагуляционный фактор VII)

C/C

C/T, T/T частота 10-20%

Понижение уровня фактора VII в крови на 30%. 2-х кратное снижение риска инфаркта миокарда

F13A1:	9G>T (Val34Leu) (Коагуляционный фактор XIII)
---------------	--

G/G

G/T, T/T частота 12-20%

Понижение уровня фактора XIII, уменьшение риска венозных тромбозов. Геморранический синдром

□