



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:

Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации (-675) 5G>4G в гене SERPINE1

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

ГЕНОТИП

5G5G

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-004 Ингибитор активатора плазминогена (SERPINE1). Выявление мутации 5G(-675)4G

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
SERPINE1 <i>Serpin peptidase inhibitor, clade E, member 1</i> Синоним PAI-1 <i>Plasminogen activator inhibitor 1</i> OMIM ID: 173360	5G(-675)4G (rs1799889)	5G/5G	5G/4G	4G/4G

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Регуляцию нормального кровотока у человека выполняет фибринолитическая система. Главным ферментом, ответственным за расщепление фибрина до растворимых фрагментов небольших размеров, является плазмин. Он образуется из плазминогена под действием активаторов плазминогена тканевого и урокиназного типов, которые синтезируются эндотелиальными клетками. Образование плазмина начинается тогда, когда синтезируемый в печени плазминоген и его активаторы присоединяются к фибрину. Оба активатора плазминогена находятся в токе крови в комплексе с ингибиторами и наибольшее значение имеет ингибитор активатора плазминогена-1 (ИАП-1). Он продуцируется эндотелиальными клетками, клетками гладких мышц, мегакариоцитами и накапливается в тромбоцитах, которые на месте повреждения сосуда активируются и выделяют избыточное количество ИАП-1, предотвращая этим преждевременный лизис фибрина. ИАП-1 возрастает при многих патологических состояниях. Его выработку стимулируют тромбин, трансформирующий фактор роста бета, тромбоцитарный фактор роста, интерлейкин-1, фактор некроза опухоли альфа, инсулиноподобный фактор роста, глюкокортикоиды и эндотоксины. Активированный протеин С ингибирует выделенный из эндотелиальных клеток ИАП-1 и тем самым стимулирует лизис сгустка.

Повышение активности ИАП-1 может быть также вызвано полиморфизмом кодирующего его гена SERPINE1. Белок ИАП-1 замедляет работу тканевого активатора плазминогена и урокиназы, которые в свою очередь активируют переход плазминогена в плазмин, расщепляющий фибрин тромбов. Таким образом, SERPINE1 негативно воздействует на фибринолиз и препятствует растворению тромбов, что повышает риск сосудистых осложнений, различных тромбозов. Полиморфизм гена SERPINE1 проявляется в изменении количества повторов гуанина (G) в промоторной (регуляторной) области гена. Существует два варианта гена с разным количеством повторов гуанина в позиции -675:

- 5G обозначает наличие последовательности из пяти оснований гуанина;
- 4G обозначает наличие последовательности из четырех оснований гуанина – вариант, приводящий к ослаблению фибринолитической активности крови.

Это происходит из-за изменения процессов, регулирующих работу гена SERPINE1. При наличии в промоторной (регуляторной) области пяти повторов гуанина с ней могут связываться как активаторы, так и супрессоры транскрипции. Поэтому регуляция такого гена происходит правильно. При наличии четырех повторов гуанина связывание супрессора нарушено, следовательно негативной регуляции не происходит и базальная активность синтеза белка повышена. У гомозигот по аллелю 4G (генотип 4G/4G) повышение концентрации белка ИАП-1 в плазме крови приводит к повышению риска тромбообразования, а при беременности – к такому осложнению, как преэклампсия – она связана с тромбозом межворсинчатых или спиральных артерий плаценты.

Обнаружение изменённого генетического варианта повышает вероятность тромбофилии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие нарушения - не исключает развития тромбофилии вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Возможные генотипы

- 5G/5G – нормальный уровень ИАП-1 в плазме крови
- 5G/4G – промежуточный уровень ИАП-1 в плазме крови
- 4G/4G – повышенный уровень ИАП-1 в плазме крови

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**