





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-021 Интегрин альфа-2 (гликопротеин Ia/IIa тромбоцитов) (ITGA2). Выявление мутации С807Т

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ITGA2 Integrin, alpha-2 OMIM ID: 192974	С807Т (rs1126643)	С/С	С/Т	Т/Т

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Система гемостаза – совокупность биохимических процессов, обеспечивающих жидкое состояние крови, поддержание ее нормальных реологических свойств (вязкости), предупреждение и остановку кровотечений. В нее входят факторы свертывающей, естественной противосвертывающей и фибринолитической систем крови. В норме процессы в ней уравновешены, что обеспечивает жидкое состояние крови. Смещение этого равновесия вследствие внутренних или внешних факторов может повышать риск кровотечений и тромбообразования. При повреждении стенки сосуда активируется процесс свертывания крови. Тромбоциты агрегируют (слипаются) и закрывают поврежденный участок на самом начальном этапе свертывания. Агрегация происходит благодаря присутствию на поверхности тромбоцитов рецепторов, представляющих собой комплекс белков-интегринов.

Интегрин альфа-2 (ITGA2), известный также как GPIa (или very late activation protein (VLA), – это мембранный гликопротеин, экспрессирующийся на поверхности различных клеток и образующий комплексы с другими белками. Он кодируется геном ITGA2. Комплекс GPIa и GPIIa (ITGB1) является одним из рецепторов коллагена, расположенных на клеточной мембране тромбоцитов, а также ряда клеток, включая фибробласты и мегакариоциты. Участок последовательности ДНК гена ITGA2, в которой происходит замена нуклеотида цитозина (С) на тимин (Т) в позиции 807, обозначается как генетический маркер С807Т.

Повышенная экспрессия рецепторов GPIa/IIa на поверхности клетки обнаружена на поверхности тромбоцитов у гомозигот по аллелю Т (генотип Т/Т), в то время как у гомозигот по аллелю С (генотип С/С) наблюдалось снижение экспрессии. Наличие Т-аллеля ассоциируется с увеличением скорости адгезии тромбоцитов, что может являться фактором риска тромбофилии. В работах различных исследователей показана ассоциация наличия аллеля Т и риска развития инфаркта миокарда, ишемического инсульта и тромбоэмболии, особенно в более молодом возрасте. Исследование полиморфизма также рекомендовано для оценки риска развития тромбозов после ангиопластики, стентирования коронарных артерий.

Выявив генотип по данному маркеру, можно оценить генетическую предрасположенность к повышенной свёртываемости крови и заболеваниям, к которым она приводит (инфаркт миокарда, инсульт, тромбоз), провести соответствующие профилактические мероприятия. 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

- С/С – нормальная скорость адгезии тромбоцитов
- С/Т – скорость адгезии тромбоцитов повышена, по сравнению с генотипом С/С
- Т/Т – скорость адгезии тромбоцитов повышена, по сравнению с генотипами С/С и С/Т

*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!