



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:



**ЗАКАЗ №:**

**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 1565 T>C в гене ITGB3**

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип

TT

\* - 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

### 18-034 Интегрин бета-3 (бета-субъединица рецептора фибриногена тромбоцитов) (ITGB3). Выявление мутации T1565C (Leu59Pro)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ITGB3 <i>Integrin, beta-3</i> OMIM ID: 173470	T1565C (Leu59Pro; rs5918)	T/T	T/C	C/C

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Система гемостаза представляет собой 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 или тромбообразования. При повреждении стенки сосуда активируется процесс свертывания крови. Тромбоциты слипаются и закрывают поврежденный участок на самом начальном этапе тромбообразования. Агрегация происходит благодаря присутствию на поверхности тромбоцитов интегриновых рецепторов, представляющих собой трансмембранные гетеродимерные комплексы, взаимодействующие свнеклеточным матриксами передающие различные межклеточные сигналы.

Ген ITGB3 кодирует белок бета-3-интегрин (ITGB3) – мембранный гликопротеин, известный как тромбоцитарный гликопротеин IIIa (platelet glycoprotein GPIIIa). На мембране тромбоцитов GPIIIa образует комплекс с GPIIb, представляющий собой тромбоцитарный рецептор фибриногена, а также фактора Виллебранда и фибронектина. При повреждении стенки сосуда тромбоциты, благодаря присутствию на мембране данного рецептора, взаимодействуют с фибриногеном плазмы крови, в результате чего происходит их агрегация и формируется тромб.

Участок ДНК гена ITGB3, в котором тимин (Т) может замещаться на цитозин (С) в позиции 1565, обозначается как генетический маркер T1565C. В результате меняются биохимические свойства белка GPIIIa, где происходит замещение аминокислоты лейцина на пролин в позиции 59 (Leu59Pro).

Рецептор IIb/IIIa играет важную роль в развитии сердечно-сосудистых заболеваний. Тромбоциты носителей аллеля С имеют повышенную склонность к агрегации, что может являться причиной увеличения риска тромбообразования, что является фактором риска сердечно-сосудистой патологии (инфаркт миокарда), тромбоза. У пациентов с генотипом Т/С и С/С эффективность применения в качестве антиагреганта такого препарата, как аспирин, снижена (уровень доказательности согласно PharmGKB - 3).

Выявив генотип по данному маркеру, можно оценить вероятность генетической предрасположенности к инфаркту миокарда, тромбоэмболии и провести соответствующие профилактические мероприятия, также можно использовать результаты исследования для оценки эффективности терапии аспирином. 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

- Т/Т – нормальная агрегационная способность тромбоцитов
- Т/С – агрегационная способность тромбоцитов умеренно повышена
- С/С – агрегационная способность тромбоцитов высокая

*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!