

Тромбофилия. Диагностика наследственной предрасположенности методом ПЦР-РВ. Наборы реагентов «SNP-Скрин»

Ген	Полиморфизм	Частота встречаемости	Клиническое значение
F5 ген фактора V свёртывания крови (фактор Лейден)	G1691A	гетерозиготы – 2-15% в европейской популяции	высокий риск тромбозов, системной эндотелиопатии, у женщин - необъяснимое бесплодие, повышенный риск выкидышей, гестозов, преэклампсии, внутриутробной гибели плода, отставания развития плода, фетоплацентарной недостаточности, отслойки плаценты и др.
MTNFR ген метилентетрагидрофолатредуктазы	C677T	гетерозиготы – 40-56%, гомозиготы T/T – 10-13% в европейской популяции	повышенный риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, колоректальной аденомы, склонность к тромбозам, у женщин – необъяснимое бесплодие, повышенный риск выкидышей, гестозов, преэклампсии, антенатальной гибели плода, задержки внутриутробного развития плода, дефектов развития плода, эндотелиальной дисфункции при беременности, отслойки плаценты, повышенный риск рака молочной железы у женщин старше 55 лет
MTNFR ген метилентетрагидрофолатредуктазы	A1298C	гетерозиготы - 40-50%, гомозиготы – 5-10% в европейской популяции	в сочетании с лейденовской мутацией G1691A резко увеличивает риск венозных тромбозов; у женщин – привычное невынашивание беременности, гестозы; у детей – гомозигот C/C – повышенный риск эмбриональных опухолей ЦНС
F2 ген протромбина	G20210A	гетерозиготы – 2-3% в европейской популяции	склонность к тромбообразованию, риск развития тромбозмболии лёгочной артерии, риск смерти в послеоперационный период, у женщин – необъяснимое бесплодие, риск невынашивания беременности, гестозов, преэклампсии, фетоплацентарной недостаточности, внутриутробной гибели плода, задержки развития плода, отслойки плаценты
PAI-1 ген ингибитора активатора плазминогена	-675 5G/4G	гомозиготы 4G/4G – 5-8% в европейской популяции	высокий риск тромбозов, у гомозигот 4G/4G увеличен риск развития инфаркта миокарда, инсульта, риск развития ожирения и инсулинорезистентности, у женщин – ранние и поздние выкидыши, гестозы, преэклампсия, фетоплацентарная недостаточность, отслойка плаценты
F13A1 ген фактора XIII свёртывания крови	V34L	гетерозиготы – 20-30%, гомозиготы – 5-10% в европейской популяции	снижает риск развития венозных тромбозов, инфаркта миокарда и инсульта (небольшой протективный эффект)
GpIIIa ген гликопротеина IIIa	T1565C	гетерозиготы – 40-50%, гомозиготы – 6-7%	гомозиготы T/T – предрасположенность к гиперплазиям репродуктивной системы (миома матки, эндометриоз), риск аденомиоза у больных с миомой матки; гетерозиготы и гомозиготы C/C – риск атеросклероза и ИБС, риск рака мочевого пузыря и рака простаты, у женщин - риск задержки развития плода, повышена вероятность кровотечения при родах, у женщин до 45 лет – носителей аллеля 1565C - увеличен риск рака молочной железы
FGB ген β-фибриногена	-455G/A	гетерозиготы – 25%, гомозиготы – 5-10% в европейской популяции	снижает риск венозных тромбозов, у гомозигот -455A снижен риск развития инфаркта миокарда