

Вродени тромбофилии и нарушения на фолатен метаболизъм

❖ Мутациите за **вродени тромбофилии** при жените носят **увеличен риск от усложнения** като прееклампсия, вътреутробно изоставане на плода, абрупцио на плацентата, преждевременно раждане, хабитуални аборти и хроничен дистрес.

Детекция на мутации свързани с гените на тромбофилии:

- ✓ Фактор V Leiden - участва във формирането на протромбиназа, която превръща протромбин в тромбин. Едноточкова мутация – замяна от гуанин към аденин в нуклеотидна позиция 1691 в гена за Фактор V води до повишени нива на тромбин и респективно може да причини дълбока венозна тромбоза.
- ✓ Фактор II - участва в образуването на тромбина. Едноточкова мутация – замяна от гуанин към аденин в нуклеотидна позиция 20210 в гена на Фактор II води до повишени нива на плазмен протромбин и респективно може да бъде причина за тромбози.
- ✓ Фактор VII - в активна фаза взаимодейства с Фактор III, което води до активиране на Факторите IX и X от коагулационната система.
- ✓ Фактор XIII - спомага за образуването на здрава фибринова мрежа, замяната от гуанин към тимин в нуклеотидна позиция 103 в гена на Фактор XIII води до негови намалени плазмени нива, което може да бъде причина за понижено кръвосъсирване.
- ✓ FGB - образува функционален фибриноген, замяна от гуанин към аденин в нуклеотидна позиция 455 в гена води до повишена FGB експресия и може да предизвика кардиоваскуларни заболявания.
- ✓ ITGA2 807 C > T . Отговаря за афинитет на тромбоцитите към увредени кръвоносни съдове, което допринася за активиране на коагулационни фактори.
- ✓ ITGB3 1565 T > C- отговаря за афинитет на тромбоцитите към увредени кръвоносни съдове, което допринася за активиране на коагулационни фактори. Замяната на цитозин с тимин в нуклеотидна позиция 1565 в гена води до повишаване на тромбоцитната адхезия , което допринася за повишен риск от тромбози.
- ✓ PAI-1 (SERPINE)- Инхибитор на плазминогенния активатор, като мутацията в този ген води до повишени нива на PAI-1, водеща до намалена фибринолиза и повишен риск от тромбози.

❖ Мутациите, свързани с **фолатния метаболизъм и хомоцистеиновата обмяна** носят **повишен риск** за сърдечно-съдови усложнения и раждане на дете с дефект на невралната тръба, както и атипичен отговор към яйчникова стимулация.

Откриване на 4 полиморфизми свързани с фолатен метаболизъм:

- ✓ MTHFR 677 C>T
- ✓ MTHFR 1298 A>C
- ✓ MTR 2756 A>G
- ✓ MTRR 66 A>G

Участват в обмяна на аминокиселини-превръщането на хомоцистеин в метионин, важен за поддържането на ендотела на кръвоносните съдове. Мутациите в тези гени водят до повишени нива на плазмен хомоцистеин, свързани със засилена коагулационната активност.

Материал за изследване: венозна кръв с EDTA (лилава епруветка)
Диагностичен метод: Real-time PCR

!До началото на изследването пробовзетият материал, трябва да се съхранява на 2-8° С. Резултат се получава до 7-10 работни дни.

