

Генетические дефекты системы гемостаза, влияющие на течение беременности

Громыко Глория Александровна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) Сахно Инесса Павловна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение

Гемостаз зависит от равновесия процесса коагуляции и фибринолитической системы. Есть предположение, что возникновение тромбозов детерминировано на генетическом уровне, но пока можно вести речь лишь о наличии генетических дефектов, представляющих собой мутации генов гемостаза. Изменения гемостаза наблюдаются при беременности и заложены на генетическом уровне.

Цель исследования

Рассмотреть нарушение гемостаза на генетическом уровне, влияние патологических генов на течение беременности и развитие плода.

Материалы и методы

Интернет-ресурсы:

http://lages-lab.ru/article_53.htm,

<https://m.babyblog.ru/user/schayahmetova/3127645>,

<http://dic.academic.ru/dic.nsf/medic/1488>,

<http://www.rulit.me/books/referat-svertyvayushchaya-i-protivosvertyvayushchaya-sistemy-krovi-ih-fiziologicheskoe-znachenie-si-read-382234-1.html>.

Результаты

1. Ген F5: мутация приводит к замене аминокислоты Arg на Gln в позиции 506. При генотипе AA, AG наблюдается предрасположенность к невынашиванию. Выявлена группа риска по данной мутации. 2. Ген MTHFR: обеспечивает превращение аминокислоты гомоцистеин в метионин. При генотипе TT снижена активность фермента на 70%, значительно выражена предрасположенность к невынашиванию; при CT- на 30%, есть предрасположенность к невынашиванию. 3. Ген F2: при мутации нуклеотид гуанин заменяется на аденин в позиции 20210. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. При генотипе AA, AG-предрасположенность к невынашиванию, GG-норма. Частота встречаемости 2-5%. 4. Ген PAI-1: мутация по генотипу 4G/4G, отмечается повышение количества и функциональной активности тромбоцитов- снижение фибринолитической активности. Форма 4G/4G гена обнаруживается у 82% - 85% женщин с привычным невынашиванием беременности. 5. Ген F13: участвует в образовании нерастворимого фибрина. Мутация Leu наблюдается у 51% женщин с привычным невынашиванием беременности. Генотип Val/Val-норма. 6. Интерн альфа-2: частота мутации CT-30-54%, является фактором риска тромбозов. 7. Ген CYP17: фермент биосинтеза стероидных гормонов. A1/A2 и A2/A2 - предрасположенность к невынашиванию беременности. Риски патологии A1/A2 и A2/A2 к норме составляют 1,7 и 2,4.

Выводы

Система гемостаза контролируется на генетическом уровне. Выявление дефектных генов поможет выявить группу риска, внести коррективы в тактику ведения пациенток и предостеречь от невынашивания беременности.