

ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ
: 01.01.1972
: 02.08.2018
: 02.08.2018 13:10

: 3300104639
: МО Тверская



II F2 Thr165Met

Фенотип Система гемостаза

Ген	F2 Фактор коагуляции II (тромбин)	
Функция гена	Тромбин (Фактор коагуляции II) является сериновой протеазой, катализирующей гидролиз пептидных связей, образованных остатками аргинина и лизина. Преобразует фибриноген в фибрин, активирует факторы V, VII, VIII, XIII и белок C (в комплексе с тромбомодулином). Играет центральную роль в формировании тромба, обеспечивая активацию тромбоцитов и осаждение фибрина. Активирует эндотелиальные клетки, нейтрофилы и моноциты с помощью протеаз-активируемых рецепторов (PAR). Играет важную роль в регуляции функций дендритных клеток крови. Участвует в воспалительной реакции, активации NF-каппа-B и регуляции экспрессии MMP9 в моноцитах. F2 также играет важную роль в поддержании целостности сосудов во время эмбрионального развития и в постнатальной жизни.	
Вариант	Thr165Met	Кат №S-0055/02
Генотип	Thr/Thr	
Риск	Среднепопуляционный	

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
F2	Фактор коагуляции II (тромбин)	Thr165Met	Thr/Thr	Среднепопуляционный

Заключение

F2(Thr165Met)

Многочисленными исследованиями подтверждено, что наибольший вклад в риск развития венозных тромбозов вносят мутация Лейден фактора свертывания V (Factor V Leiden) и мутация G20210A фактора 2 (F2, протромбин). Для мутации Thr165Met в гене F2 такой значительный вклад не выявлен. Обнаружен генотип Thr/Thr. Данный генотип связан с риском тромбофилии, особенно у лиц азиатской расы (Clinical Applications of Pharmacogenomics of Warfarin Chan SL, 2012). При проведении заместительной гормональной терапии и длительной гормональной контрацепции эстрогенсодержащими препаратами риски развития тромбофилии возрастают. Вариант Thr165 является наиболее распространенным в некоторых популяциях (его частота составляет 0.995 в африканской популяции, 0.879 - в европейской, а в восточноазиатской - 0.400 по данным 1000 Genomes project). Показана связь с дозой варфарина при уже существующем тромбозе: для носителей генотипа Thr/Thr средняя доза варфарина составляет 4,2 mg (PMID:15590403)

: 08.08.2018

