

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТРОМБОФИЛИИ – НЕЗАВИСИМЫЙ ФАКТОР РИСКА ВЕНОЗНОГО ТРОМБОЗА

Шевела А.И., Егоров В.А., Севостьянова К.С.,
Новикова Я.В., Воронина Е.Н.

Институт Химической Биологии и Фундаментальной Медицины СО РАН,
г. Новосибирск

Цель: определить распределение протромботических полиморфизмов у пациентов с венозными тромбозами в сравнении с контрольной группой и у различных групп пациентов с тромбозами системы нижней полой вены.

Материалы и методы. Обследовано 46 здоровых и 173 пациента с флеботромбозами нижних конечностей, разделенных на группы по возрасту и причине заболевания. Исследовались гены факторов плазменного, тромбоцитарного гемостаза, ферментов фолатного цикла.

Результаты. Наиболее выраженное и достоверное влияние на величину риска развития венозного тромбоза выявлено для фактора V Лейден. Этот полиморфизм в гомозиготном состоянии увеличивал риск развития заболевания до 15–16 раз, при этом отмечено 6-ти кратное увеличение риска развития тромбоза в возрасте до 45 лет и в 15–16 раз идиопатического флеботромбоза. Выявлено 2–3-х кратное увеличение риска раннего и идиопатического венозного тромбоза для мутантных полиморфизмов генов VII коагуляционного фактора, фибриногена, тканевого активатора плазминогена. Значимого влияния на развитие флеботромбоза широко освещенных в литературе полиморфизмов II фактора свертывания и ингибитора плазминогена-1 в популяции г. Новосибирска отмечено не было. Также не показали ассоциации с венозной тромбоземболией мутантные полиморфизмы генов тромбоцитарных рецепторов. Из шести исследованных позиций генов ферментов фолатного цикла достоверно на развитие венозного тромбоза влиял только полиморфизм C677T гена метилентерагидрофолат-редуктазы, увеличивая в гомозиготном состоянии риск идиопатического тромбоза до 3,5 раз, а венозного тромбоза в общем до 1,5–2 раз у носителей мутантного аллеля. Кроме того, было показано, что риск развития венозного тромбоза повышают не столько общее количество задействованных генов, сколько единичные полиморфизмы, имеющие достоверное влияние на развитие этого заболевания.

Выводы. На основании результатов генотипирования у пациентов с тромбозом глубоких вен производилась коррекция комплексного консервативного лечения. За два года наблюдения и лечения у данных пациентов не было выявлено эпизодов ретромбоза либо тромбоза легочной артерии. Кроме того, на основании генотипирования возможно рекомендовать пациентам с врожденной тромбофилией усиленную антитромботическую профилактику при сочетании с другими факторами риска.

ИНФОРМАЦИОННО