

Název vyšetření: Glykoprotein GPIIIa (L33P) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody

Popis:

Destičkový glykoproteinový komplex IIb/IIIa ($\alpha_2\beta_3$) je součástí integrinové rodiny adhezivních receptorů, které se podílejí na buněčných interakcích a které zahrnují vazebná místa pro fibrinogen, von Willebrandův faktor, fibronektin a vitronektin. Polymorfismus v genech kódující tyto glykoproteinové komplexy může ovlivňovat mnoho dějů v lidském těle (rezistence na aspirin, kardiovaskulární onemocnění, změna antigenních vlastností molekuly, což může vést ke vzniku posttransfuzní purpury, život ohrožující trombocytopenii a neonatální trombocytopenické purpury). Nejběžnější a klinicky nejdůležitější alely genu pro GPIIIa jsou P1^{A1} (HPA-1a) a P1^{A2} (HPA-1b). Jednonukleotidová substituce T za C v pozici 12548 (respektive T1565C) (HPA-1b) způsobuje substituci leucinu za prolin v pozici 33 AMK řetězce (L33P). Alela HPA-1b může v některých případech zvyšovat agregabilitu trombocytů. Heterozygoti a homozygoti pro HPA-1b mají častěji tenkostěnné, vulnerabilní aterosklerotické plaky náchylné k rupturám s následnou masivní trombózou. Nosičství alely HPA-1b však představuje pouze mírné riziko rozvoje koronární nemoci, vzniku infarktu myokardu nebo restenózy po perkutánních zákrocích. Toto riziko se však významně zvyšuje při současném výskytu dalších polymorfizmů, např. v genech pro eNOS a PAI-1. Výskyt alespoň jedné alely HPA 1b je však v současné době považován za jeden z trombofilních faktorů vzniku pre-eclampsie u těhotných žen.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*;

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*;

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*;

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným.
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x týdně

Doba odezvy: 10 pracovních dnů