

Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1 (PAI-1) Polymorphismen

Beschreibung

Der Plasminogen-Aktivator-Inhibitor (PAI-1) ist Bestandteil des fibrinolytischen Systems. Der PAI-1 Genpromotor enthält an Position 675 eine 4G/5G-Insertion bzw. -Deletion als Polymorphismus. Die 4G-Variante führt durch eine vermehrte Transkription zu einem erhöhten Plasmaspiegel von PAI-1. Homozygote Patienten mit der PAI-1 4G-Variante (ca. 25% der Gesunden) zeigen eine höhere PAI-1-Freisetzung und verminderte Fibrinolyseaktivität verglichen mit 4G/5G heterozygoten bzw. mit 5G/5G homozygoten Personen. Die homozygote PAI-1-675 4G/4G Variante ist mit einer Odds Ratio von 1,2 (1,09-1,32) mit dem Auftreten von venösen Thrombosen assoziiert. Die Odds Ratio liegt bei 1,3 (1,06-1,57), wenn neben der homozygoten PAI-1-675 4G/4G Variante eine Faktor V-Leiden-Mutation vorliegt. Die Bedeutung des PAI-1-(675 4G/5G)-Genpolymorphismus bei rezidivierenden Aborten ist nicht endgültig geklärt.

Messmethode

Reverse Hybridisierung amplifizierter, genomischer DNA

Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut

Referenzbereich

./.

Indikationen

Thrombophiliescreening, Abortneigung

Hinweise

Zur Durchführung der molekulargenetischen Untersuchung des Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1 (PAI-1) Polymorphismen ist gemäß Gendiagnostikgesetz die Einverständniserklärung erforderlich.

Referenzen

Genetic association studies of ACE and PAI-1 genes in women with recurrent pregnancy loss. A systematic review and meta-analysis. Su MT, Lin SH, Chen YC, Kuo PL. *Thromb Haemost* 2012, Nov 22;109(1).

Genetic association between plasminogen activator inhibitor-1 rs1799889 polymorphism and venous thromboembolism: Evidence from a comprehensive meta-analysis. Guangbin Huang, Pan Wang, Tao Li, Xuejun Deng. *Clinical Cariology* 2019; 42:1232-38