

Дефицит протеина С

Врождённый дефицит протеина С обусловлен различными генетическими дефектами и вследствие этих дефектов происходит недостаточный синтез этого белка гепатоцитами или синтезируются аномальные (функционально неполноценные) молекулы протеина С. Дефицит протеина С создает склонность к рецидивирующим флеботромбозам и тромбозам. Это заболевание наследуется аутосомно. Гомозиготы погибают в раннем детском возрасте от тромбозов. Принято делить эту генную аномалию на два типа. При первом типе нарушен молекулярный синтез протеина С, вследствие чего снижается его функциональная активность и концентрация, определяемая иммунологическими методами. Это наиболее частый вариант дефицита протеина С. При втором типе синтезируется аномальная молекула протеина С, поэтому при таком варианте нарушения уровень его антигена нормальный, а функциональная активность низкая. Следует отметить, что степень тяжести клинических проявлений дефицита протеина С зависит, прежде всего, не от типа дефицита протеина С, а от выраженности снижения его активности в плазме.

В клинической картине этого заболевания доминируют венозные тромбозы и тромбозы легочной артерии, кожные некрозы, злокачественная пурпура новорожденных. Кроме того, встречается невынашивание беременности при этой тромбофилии.

Приобретенный дефицит протеина С может быть обусловлен недостаточным его синтезом при заболеваниях печени, повышенным расходом вследствие внутрисосудистого свертывания и при лечении непрямыми антикоагулянтами.

Известны два вида иммунологических методов определения протеина С: с помощью меченных радиоактивными изотопами антител к протеину С и иммуноферментный способ.

Функциональную активность протеина С определяют амидолитическими или коагулометрическими способами. Оба функциональных метода определения антикоагулянтной активности протеина С основаны на применении активатора протеина С из яда щитомордника *Agkistrodon contortrix*. Весьма важной особенностью коагуляционного метода Martinoli является влияние на его показания К-витаминной недостаточности (при обтурационной желтухе и при лечении непрямыми антикоагулянтами). При недостатке витамина К некарбоксилированные молекулы протеина С теряют антикоагулянтную активность, определяемую коагуляционным методом Martinoli, однако сохраняют амидолитическую способность и антигенную специфичность. Отмечено, что у больных с дефицитом протеина С наблюдается более высокая амидолитическая активность этого белка по сравнению с антикоагулянтной.