

## β-fibrinogen – koagulační faktor I

---

- Gen FGB zajišťuje produkci fibrinogenu.
- Fibrinogen je součástí procesu srážení krve.
- Trombin štěpí fibrinogen na nerozpustný fibrin, který následně po dalších reakcích vytvoří síť vláken a krevní sraženinu.
- Fibrinogen zajišťuje hromadění krevních destiček při poranění cév.
- Fibrinogen je rizikový pro ischemickou chorobu srdeční, infarkt myokardu, mrtvici, trombózu a ischemickou chorobu dolních končetin.
- Mutace v genu pro β-fibrinogen způsobí zvýšenou hladinu fibrinogenu a zvýšenou srážlivost krve, která vede k výše uvedeným onemocněním.

ZÁKLADNÍ FUNKCE GENU β-fibrinogen – NORMÁLNÍ SRÁŽLIVOST KRVE.

MUTACE ZNAMENÁ ZVÝŠENOU SRÁŽLIVOST KRVE, COŽ JE NEBEZPEČNÉ.

**RIZIKO TROMBÓZY JE ZVÝŠENO ZEJMÉNA V PŘÍTOMNOSTI DALŠÍCH  
MUTACÍ SPOJENÝCH SE ZVÝŠENOU SRÁŽIVOSTÍ KRVE.**

EXISTUJÍ BĚŽNÉ A VZÁCNÉ GENETICKÉ ZMĚNY V GENU PRO β-fibrinogen,  
CO ZPŮSOBUJÍ?

V literatuře je popsána pouze jedna významná mutace označovaná jako G-455--> A, zodpovědná za zvýšenou hladinu fibrinogenu. Mutace není v české populaci vzácná – vyskytuje se u 63% jedinců v heterozygotním stavu (to znamená jedinec nese 1 mutaci daného genu) a u 4% jedinců v homozygotním stavu (tzn. jedinec nese dvě mutace daného genu). Pouze 33% jedinců je bez mutace (vlastní studie). Existují i další, méně významné mutace.

## **β-FIBRINOGEN/VARIANTA A JE RIZIKOVÝ FAKTOR PRO KARDIOVASKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ.**

JAKÉ SYMPTOMY VIDÍME NOSITELŮ MUTACÍ V GENU PRO β-FIBRINOGEN?

β-Fibrinogen/varianta A představuje rizikový faktor pro kardiovaskulární onemocnění, zejména infarkt myokardu a ischemickou chorobu srdeční u pacientů s fibrilací síní.

JAK MŮŽEME β-FIBRINOGEN OTESTOVAT?

- Genotypování (genetické vyšetření).
- Měření hladiny fibrinogenu v krvi.

Trombózy mohou být způsobeny poruchami jiných koagulačních faktorů i jinými geny.

**Pokud chcete vědět více o β-fibrinogenu, navštivte:**

- <https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/34697/BP-Calounova.pdf?sequence=1>