



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 25
Д.п.м.

Показатель		Результат	Референсный интервал		
Молекулярно-генетические исследования					
[00357] Полиморфизм генов преэклампсии и сосудистого тонуса. Предрасположенность к гипертоническим состояниям, нарушениям плацентарной функции, преэклампсии, инфаркту миокарда - буккальный эпителий					
Гены ренин-ангиотензин-альдостероновой системы (РААС)					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
ACE	Ангиотензин-превращающий фермент (АПФ)	I/D (rs1799752)	Intron16	D/D	3
<p>Ангиотензин-превращающий фермент (ACE) является ферментом, превращающим ангиотензин I в ангиотензин II – одно из самых мощных биологически активных веществ, повышающих артериальное давление.</p> <p>Одним из наиболее изученных полиморфизмов, играющих роль в развитии инфаркта миокарда и других сосудистых нарушений является полиморфизм гена ACE, заключающийся в наличии (инсерция, обозначается буквой I) или отсутствии (делеция, обозначается буквой D) Alu-вставки длиной 287 пар оснований в интроне 16. Этот полиморфизм обычно обозначается кодом Alu I/D. Таким образом, возможны три варианта генотипа: II, ID и DD.</p> <p>Носители аллеля D имеют более высокие уровни активности ACE плазмы, в сердечной мышце и в тканях и таким образом, имеют более высокие уровни ангиотензина II.</p> <p>Генотип DD обнаруживается у 28-31% людей, попадающих в группу риска развития ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда, постинфарктных осложнений, инсулинорезистентности и сахарного диабета, артериальной гипертензии, осложненной беременности.</p> <p>При беременности наличие аллеля D ассоциировано с развитием тяжелых осложнений беременности – преэклампсии, задержки роста плода, невынашивания беременности.</p> <p>Частота аллелей: I=0,52, D=0,48</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: ACE INS/DEL, rs4340 (устар.), rs13447447 (устар.)</p>					
AGT	Ангиотензиноген	T+704C (rs699)	Met235Thr	T/T	1
<p>Ген AGT располагается на длинном плече 1-й хромосомы (1q42-43) и состоит из пяти экзонов и четырех интронов.</p> <p>Полиморфизм представляет собой замену тимина на цитозин в позиции +704 гена ангиотензиногена, в результате которой происходит замена метионина на треонин в молекуле белка.</p> <p>Полиморфизм ассоциирован с риском гипертонической болезни и инфаркта миокарда.</p> <p>В акушерстве носительство аллеля C (генотипы C/C, T/C) резко повышает риск преэклампсии. Особенно важно оценить сочетание полиморфизмов AGT и ACE.</p> <p>Частота аллелей: T=0,52</p> <p>Ориентация цепи: минус</p> <p>Синонимы: rs17856353, rs3182295, rs386606420, rs4714, rs61617185, A>G (по плюсовой цепи)</p>					
CYP11B2	Альдостерон-синтетаза	-344T/C (rs1799998)	Promoter	T/T	1
<p>Альдостерон-синтетаза катализирует последнюю стадию синтеза альдостерона – гормона коры надпочечников, одного из важных участников прямых и обратных связей ренин-альдостероновой системы.</p> <p>Наличие аллеля C связано с повышением синтеза альдостерона, тем самым повышается риск гипертонии, особенно в гомозиготной форме CC.</p> <p>При беременности полиморфизм ассоциирован с повышенным риском гипертонических осложнений беременности, и следовательно – с риском фетоплацентарной недостаточности.</p> <p>Частота аллелей: T=0.57</p> <p>Ориентация цепи: минус</p> <p>Синонимы: A>G (плюсовая цепь)</p>					
Факторы риска сердечно-сосудистых заболеваний					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
PTGS2 (COX2)	Простагландин-эндопероксид синтаза 2 (Циклооксигеназа-2)	C-765G (rs20417)	Promoter	C/C	1
<p>rs20417, также известный как -765G>C (и -899G> C в некоторых более ранних публикациях), представляет собой однонуклеотидную замену в гене PTGS2 эндопероксидазы синтазы 2 простагландина (циклооксигеназы-2) в хромосоме 1.</p> <p>Полиморфизм ассоциирован с повышенной активностью тромбоцитов, неудачами имплантации, развитием преэклампсии.</p> <p>Частота аллелей: C=0.8021</p> <p>Ориентация цепи: минус</p> <p>Синонимы: -899G>C, с.765, G>C (по плюсовой цепи)</p>					
Гены, модулирующие работу РААС					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
ADD1	Аддуцин	G/T (rs4961)	Gly460Trp	G/G	1

Показатель	Результат	Референсный интервал			
<p>α-аддуцин (альфа-аддуцин) – белок, входящий в состав клеточной мембраны и участвующий в транспорте ионов натрия в клетках почечных канальцев. Замена G на T в 1378-м положении гена приводит к замене в аминокислотной последовательности глицина на триптофан в положении 460. Наличие аллеля T (варианты G/T, T/T) ассоциировано с более высокой чувствительностью к изменениям натриевого баланса, а именно задержке натрия, что приводит (особенно при диете, богатой солью) к повышению риска артериальной гипертензии в 1,8 раза. Анализ может показывать генетическую предрасположенность к солечувствительной форме гипертензии. Носители аллеля T показывают значительно сниженный риск инсульта и инфаркта при терапии тиазидными диуретиками.</p> <p>Частота аллелей: G=0,82, T=0,18</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: rs113752720, rs52823896, rs61347248, c.1378</p>					
AGTR1	Рецептор I типа ангиотензина II	A/C (rs5186)	A1166C	A/A	1
<p>Ангиотензин II взаимодействует с двумя клеточными рецепторами ангиотензина 1-го и 2-го типов. Ген AGTR1 кодирует рецептор 1-го типа. Замена аденина (A) на цитозин (C) в позиции 1166 в регуляторной области гена приводит к усилению его экспрессии и повышению чувствительности рецептора к ангиотензину II. Аллель C сочетается с гипертонией, ИБС, а также с резистентностью к антигипертензивной терапии. У гетерозигот A/C риск гипертонии повышается в 1,4 раза, а у гомозигот C/C – в 7,3 раза. У беременных повышается риск преэклампсии и других осложнений беременности.</p> <p>Частота аллелей: C=0,21</p> <p>Синонимы: rs17231380, rs3192044, rs3732563, rs386597902, rs59796105</p>					
AGTR2	Рецептор II типа ангиотензина II	A/G (rs1403543)	G1675A	A/A	3*
<p>Ген AGTR2 кодирует рецептор 2-го типа ангиотензина II и находится на X-хромосоме. Данный полиморфизм заключается в точечной замене гуанина на аденин в позиции 1675 гена рецептора ангиотензина II второго типа (AGTR2). Обозначается как G1675A. Фактором риска является аллель A. При наличии варианта A отмечается повышенная чувствительность AGTR2 к ангиотензину II. Вариант A сочетается с повышением риска ишемической болезни сердца и осложнений беременности. Гомозиготный вариант A/A является самостоятельным фактором риска, предрасполагающим к преэклампсии во время беременности.</p> <p>Частота аллелей: A=0.52</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: rs58556671, rs17231387, rs17223457, rs3736555</p> <p>* фактором риска является более частый аллель A.</p>					
Гены нарушения вазодилатации					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
ESR1	Рецептор эстрогена альфа	A/G (rs9340799)	-351A>G	A/G	2
<p>Эстрогены являются стероидными гормонами, синтезируемыми в яичниках, плаценте, коре надпочечников и в других тканях, и секретируемыми в кровь. Они играют важную роль во время беременности, в т.ч. в подготовке эндометрия для имплантации зародыша. Ген ESR1 кодирует рецептор эстрогена ESR1 (ER-α) и локализуется на 6-й хромосоме в области q25.1. Полиморфизм гена ESR1 -351A>G (rs9340799), определяемый рестриктазой XbaI, локализован в интроне I и приводит к снижению выработки рецептора эстрогена ESR1. Носительство аллеля G может приводить к репродуктивным нарушениям и акушерским осложнениям, неудачным протоколам ЭКО, повышению риска невынашивания беременности. Наличие аллеля G связывают с риском развития остеопороза.</p> <p>Частота аллелей: G=0.31</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.453-351</p>					
ESR1	Рецептор эстрогена альфа	T/C (rs2234693)	-397T>C	T/C	2
<p>Ген ESR1 кодирует рецептор эстрогена ESR1 (ER-α) и локализуется на 6-й хромосоме в области q25.1. Полиморфизм ESR1 -397C>T (rs2234693), определяемый при расщеплении участка рестриктазой PvuII, локализован в некодирующей области гена (интроне I) и приводит к снижению выработки рецептора эстрогена ESR1. Наличие аллеля C может приводить к повышению риска невынашивания беременности, преэклампсии других осложнений беременности. Также есть данные о связи полиморфизма -397T>C (PvuII) с предрасположенностью женщин к эндометриозу. У мужчин наличие аллеля C связывают со сниженной подвижностью сперматозоидов и нарушениями работы гормонов.</p> <p>Частота аллелей: C=0.47</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.453-397 T>C</p>					
NOS3	Синтаза оксида азота NOS3	-786T/C (rs2070744)		T/C	2
<p>Полиморфизм находится в промоторной области. Наличие неблагоприятного аллеля C ассоциировано с риском атеросклероза, инфарктом миокарда и спазмом коронарной артерии, а при беременности – с риском преэклампсии и других акушерских осложнений. Доказана также связь этого варианта с риском развития ревматоидного артрита и прогрессированием рака предстательной железы, однако наличие мутации не является причиной его возникновения.</p> <p>Частота аллелей: C=0.29</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.-813T>C</p>					

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 25
Д.п.м.

Показатель	Результат	Референсный интервал
NOS3	Синтаза оксида азота NOS3 G894T (rs1799983)	Glu298Asp G/G 1
<p>Синтаза оксида азота 3 эндотелиальных клеток участвует в синтезе оксида азота (NO) эндотелием, то есть в регуляции сосудистого тонуса, кровотока и артериального давления. Замена в нуклеотидной последовательности G на T в 894-м положении приводит к замене в аминокислотной последовательности глутамина на аспарагин в 298-й позиции. В результате чего снижается концентрация оксида азота. Наличие неблагоприятного аллеля T связывают с повышенным риском развития артериальной гипертензии, ИБС, инфаркта миокарда, различных нарушений проводимости сердца. Также аллель T ассоциирован с риском развития болезни Альцгеймера. Полиморфизм NOS3 G894T связывают с риском отслоения плаценты и развития гипертензии во время беременности.</p> <p>Частота аллелей: T=0.24</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.894</p>		
NOS3	Синтаза оксида азота NOS3 VNTR 4b/4a (rs61722009)	Intron4 4b/4a 2
<p>Ген NOS3 расположен в четвёртом интроне гена фермента эндотелиальной синтазы окиси азота 3 (nitric oxide synthase 3). Функцией этого фермента является выработка оксида азота (NO). Полиморфизм представляет собой наличие повторов VNTR в гене. Вариант 4a означает 4, а 4b - 5 повторов нуклеотидных последовательностей в гене NOS3. Носительство более редкого аллеля 4a (и генотипа 4a/4a) является фактором повышенного риска развития атеросклероза, ишемической болезни сердца и инфаркта миокарда, а также сосудистых осложнений при сахарном диабете типа 1 и 2.</p> <p>Частота: 4b = 0,8</p> <p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p>		

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).

Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.