



Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 45

Заказ

Показатель	Результат		Референсный интервал		
Молекулярно-генетические исследования					
[00360] Полиморфизм генов обмена веществ (риск развития диабета, нарушений липидного обмена и остеопороза): (TF7-rs12255372), (VDR), (PPARG), (APOA1), (VDR-Taq), (TF7-rs7903146) - буккальный эпителий					
Метаболический блок					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
APOA1	Аполипопротеин А1	G-75A	Promoter	G/G	1
Носители G-аллеля, имеют более высокий уровень LDL. Аллель А связан с риском болезни Альцгеймера и ее ранним началом. Аполипопротеин человека А1 (APOA1) составляет главный протеиновый компонент липопротеина высокой плотности (ЛПВП). APOA1 играет важную роль в обратном захвате холестерина. Низкий уровень APOA1 в сыворотке является известным фактором риска стенокардии.					
PPARG`	Ген PPARG (ген рецептора фактора активации пероксисом)	C/G	Pro12Ala	C/G	2
<p>Ген PPARGγ2 располагается на коротком плече третьей хромосомы (3p25). Рецепторы, относящиеся к группе рецепторов, активируемых пролифераторами пероксисом, являются факторами транскрипции в ядре и делятся на альфа, гамма и дельта-рецепторы. Гамма-рецепторы делятся на гамма-1, гамма-2 и гамма-3 рецепторы. Гамма-2 рецепторы являются специфическими для жировой ткани. Своё название эти рецепторы получили вследствие того, что были обнаружены в результате поиска молекул-мишеней для группы факторов, относящихся к так называемым пролифераторам пероксисом, увеличивающих содержание пероксисом в печени грызунов. После открытия значительно более широкого биологического значения этих рецепторов факторы пролиферации пероксисом стали называться лигандами PPAR. Естественными лигандами этих рецепторов являются свободные жирные кислоты и эйкозаноиды. После активации рецептор перемещается в клеточное ядро и активирует транскрипцию большого числа генов. Активация PPARγ 2 приводит к следующим изменениям:</p> <ul style="list-style-type: none"> • снижается инсулинорезистентность • изменяется дифференцировка адипоцитов • подавляется ангиогенез, индуцируемый VEGF • понижается уровень лептина (что приводит к усилению аппетита) • падают уровни некоторых цитокинов (например, интерлейкина 6) • повышается уровень адипонектина. <p>PPARγ 2 является мишенью действия некоторых противодиабетических препаратов, в частности относящихся к группе тиазолидиндионов (розиглитазон и пиоглитазон). Часто встречаемым вариантом аллеля является замена цитозина на гуанин в экзоне 2 (C34G), что приводит к замене пролина на аланин в кодоне 12. Полиморфизм Pro12Ala гена рецептора γ2, активируемого пролифератором пероксисом peroxisome proliferator-activated receptor γ 2 (PPARγ 2) связан с риском ожирения, инсулинорезистентности и развития сахарного диабета 2-го типа. Ген PPARγ 2 экспрессируется в жировой ткани и регулирует дифференцировку адипоцитов и генную экспрессию в адипоцитах. Кроме того, ген экспрессируется и в бета-клетках поджелудочной железы. Поэтому возможно влияние аллеля Ala12 на секрецию инсулина поджелудочной железой. Фактором риска ожирения является носительство аллеля Ala12. Частота варианта Ala12 составляет 12-15%. Своевременное выявление носительства данного аллеля позволяет рекомендовать изменения в диете, усиление физической активности и снижение массы тела, что позволяет практически полностью снизить риск развития диабета в этой группе лиц.</p>					
VDR	Рецептор витамина D	G-3731A	Promoter	G/G	1
Этот ген кодирует рецептор витамина D. Наличие мутаций приводит к снижению экспрессии гена, что ассоциировано с нарушением связывания витамина D и всасывания кишечником кальция.					
VDR-Taq	Рецептор витамина D	T/C		T/C	2
TF7-rs12255372	Транскрипционный фактор 7	G/T	Intron3	G/T	2
Мутации в гене обуславливают предрасположенность к развитию сахарного диабета II типа.					
TF7-rs7903146	Транскрипционный фактор 7	C/T		C/T	2



Врач КДЛ: Синтюрина Н.Н.