



Результаты исследований

Пациент

Пол мужской

Возраст 38

Заказ

Показатель		Результат		Референсный интервал																
Молекулярно-генетические исследования																				
[00360] Полиморфизм генов обмена веществ (риск развития диабета, нарушений липидного обмена и остеопороза): TCF7L2 (rs12255372, rs7903146), VDR (rs11568820, rs731236), PPARG2 (rs1801282), APOA1 (rs670), Геносет APOE (rs429358, rs7412) - кровь																				
Метаболический блок																				
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр															
PPARG	Ген PPARG (ген рецептора фактора активации пероксисом)	C/G	Pro12Ala	C/C	1															
Ген PPARG2 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. Свое 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 PPARG. Естественными лигандами этих рецепторов являются свободные жирные кислоты и эйкозаноиды. После активации рецептор перемещается в клеточное ядро и активирует транскрипцию большого числа генов. Активация PPARG 2 приводит к следующим изменениям: • 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. PPARG 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 γ2 (PPARG 2) связан с риском ожирения, инсулинорезистентности и развития сахарного диабета 2-го типа. Ген PPARG 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.																				
VDR	Рецептор витамина D	G-3731A	Promoter	G/A	2															
Этот ген кодирует рецептор витамина D. Наличие мутаций риводит к снижению экспрессии гена, что ассоциировано с нарушением связывания витамина D и всасывания кишечником кальция.																				
VDR-Taq	Рецептор витамина D	T/C		T/T	1															
Гены метаболической гиперандрогении																				
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр															
APOA1	Аполипопротеин A-I	C/T (rs670)	c.75	T/T	3															
Аполипопротеин человека A1 (APOA1) составляет главный протеиновый компонент липопротеина высокой плотности (ЛПВП). APOA1 играет важную роль в обратном захвате холестерина. Полиморфизм ApoA1 влияет на нормальную экспрессию гена Apo A1 и на уровни различных липидов в плазме, связано с риском стенокардии и риском болезни Альцгеймера.																				
Частота аллелей: C=0.90																				
APOE	Геносет APOE	rs429358, rs7412		E3/E3	1															
<table><tr><td>rs429358</td><td>rs7412</td><td>Геносет</td></tr><tr><td>C</td><td>T</td><td>E1</td></tr><tr><td>T</td><td>T</td><td>E2</td></tr><tr><td>T</td><td>C</td><td>E3</td></tr><tr><td>C</td><td>C</td><td>E4</td></tr></table> Частота аллелей: E3 77.9% E2 8.4% E4 13.7%						rs429358	rs7412	Геносет	C	T	E1	T	T	E2	T	C	E3	C	C	E4
rs429358	rs7412	Геносет																		
C	T	E1																		
T	T	E2																		
T	C	E3																		
C	C	E4																		
TCF7L2	Транскрипционный фактор 7	C/T (rs7903146)		C/C	1															
Наличие полиморфизма ассоциировано с риском развития сахарного диабета II типа.																				
Синонимы: IVS3C>T																				
Частота аллелей: C=0.71																				
TCF7L2	Транскрипционный фактор 7	G/T (rs12255372)	Intron3	G/G	1															
Мутации в гене обуславливают предрасположенность к развитию сахарного диабета II типа.																				
Частота аллелей: G=0.72																				
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель																				

Пациент

Пол мужской Возраст 38

Заказ

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.