

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования генов, кодирующих жировой и углеводный обмен.

Дата: 09.02.2016г.

Пациент:

Направление: Воровского, 59

Образец, представленный на исследование: кровь

ДНК из образца крови выделяли с помощью комплекта реагентов для выделения ДНК Проба-Рapid-Генетика (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08695) (ООО «НПО ДНК-Технология»).

Образец ДНК исследовался с помощью комплектов реагентов «SNP-экспресс» (ООО НПФ «Литех», Россия) и «КардиоГенетика Гипертония» (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08413).

Генетический профиль

	Вариант последовательности	Генотип	
1	PPARGC1A 1444G>A	G	A
2	PPARGC1B G/C	G	G
3	PPARG2 Pro12Ala C> G	C	C
4	PPARA 2528 G>C	G	G
5	PPARD T(-87)C	T	T
6	LPL Ser447 terC>G	C	G
7	APOE Leu28Pro T>C , rs769452	T	T
8	CYP11B2: -344C>T, rs1799998	C	T
9	GNB3: _825C>T, rs5443	C	T
10	LEPR 223 A>G	A	G
11	FTO 23525 A>T	A	T

Специалист КЛД

Кадырова Н.В.

Интерпретация результатов молекулярно-генетического исследования.

Пациент:

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
PPARGC1A 1444G>A	G/A	Кодирует коактиватор 1a PPARG. Коактиватор многих ядерных рецепторов, в т.ч. минералкортикоидов. Снижены окислительные процессы и митохондриальный биогенез. Нарушено окисление жирных кислот и обмен холестерина.	Риск избыточной массы тела, особенно у женщин. Риск СД 2 типа. Повышение уровня ЛПВП.
PPARGC1B G/C	G/G	Кодирует коактиватор 1b PPARG, активирующий транскрипционные факторы, вовлеченные в регуляцию жирового и углеводного обменов.	Риск ожирения и нарушения обмена глюкозы в пожилом возрасте.
PPARG2 Pro12Ala C>G	C/C	Кодирует транскрипционный фактор регулирующий гены, связанные с аккумуляцией жира (синтез триглицеридов), дифференцировкой адипоцитов и миоцитов, чувствительностью к инсулину, активностью остеобластов и остеокластов (регуляция роста).	Риск ожирения. Труднее потеря веса при переходе на гипокалорийную диету
PPARA 2528 G>C	G/G	Рецептор клеточного ядра, регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы.	Нет изменения активности гена. Превалирует аэробный метаболизм. Фитнес - наилучшие результаты в снижении лишнего веса.
PPARD T(-87)C	T/T	Активно экспрессируется в жировой ткани и в медленных мышечных волокнах скелетных мышц. Регулирует окисление ЖК и обмен холестерина. Белок PPARδ участвует в заживлении ран, клеточном росте, метаболизме липопротеинов.	Нет изменения метаболизм жирных кислот и обмен холестерина.
LPL Ser447 ter C>G	C/G	Фермент располагается на васкулярном эндотелии и катализирует гидролиз фосфолипидов и триглицеридов хиломикрон и ЛПОНП. Перенос липидов между различными типами липопротеинов, и формирование ЛПВП. Взаимодействие липопротеинов с клеточными рецепторами.	Пониженный уровень триглицеридов, ЛПОНП и повышенный уровень apoA-I. Пониженный в 2 раза риск атеротромботических цереброваскулярных инфарктов. Снижение риска болезни Альцгеймера.
APOE Leu28Pro T>C	T/T	Аполипопротеин E входит в состав хиломикрон и липопротеинов очень низкой плотности, инициируя их захват и удаление клетками печени. ApoE участвует в иммунорегуляции, нервной регенерации и активации некоторых липолитических ферментов (липазы печени, липазы липопротеинов и лецитин-холестерин ацилтрансферазы).	Нет изменения активности гена.
CYP11B2 -344C>T	C/T	Кодирует стероид 11/18-бета-гидроксилазу. Экспрессируется в клетках коры надпочечников для синтеза альдостерона. Повышает соотношение альдостерона к ренину в плазме.	Повышен риск гипертензии, солезависимая форма.

GNB3 825 C>T	C/T	Кодирует нуклеотид гуанин связывающий белок (G белок). Отвечает за передачу сигналов между рецепторами и эффекторными белками. Повышена активность белка.	Риск избыточного веса в 1.5 и ожирения в 2.2 раза, риск развития ГБ в 1.5 раза Снижение лишнего веса при физических нагрузках и диете,
LEPR 223 A>G	A/G	Кодирует рецептор трансмембранной области, через который ген лептина, адипоцитспецифического гормона, регулирует массу жировой ткани и расходы энергии. Рецепторы лептина присутствуют в гипоталамусе и периферических органах и тканях (жировой, печени, скелетной мускулатуре, поджелудочной железе, яичниках, предстательной железе, плаценте, почках, легких).	Риск семейной гиперлипидемии, ожирения и сахарного диабета 2 типа. Повышение уровня триглицеридов и снижение уровень ЛПВП, нарушение обратного транспорта холестерина из сосудистой стенки в печень. Высокий риск ожирения при переедании.
FTO 23525 A>T	A/T	Ген, ассоциированный с жировой массой. Высокий уровень экспрессии наблюдается в мозге и панкреатических островках.	Риск ожирения, метаболического синдрома, сахарного диабета 2 типа. Риск избыточной массы тела с детского возраста(у девочек OR= 2.033).. У женщин – риск СПКЯ. Снижение лишнего веса при физических нагрузках.