



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная
по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Выявление мутации 46 G>A в гене ADRB2		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	GA	

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-043 Бета-2-адренергический рецептор (ADRB2). Выявление мутации G46A (Arg16Gly)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ADRB2 Beta-2-adrenergic receptor OMIM ID: 109690	G46A (Arg16Gly; rs1042713)	G/G	G/A	A/A

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Бета-2-адренергический рецептор (бета-2-АР) является членом семейства адренергических рецепторов, связанных с G-белком, с семью трансмембранными сегментами. Подобно другим членам этого семейства рецепторов, бета-2-АР специфически связывается и активируется эндогенным классом лигандов, известных как катехоламины, и, в частности, с адреналином. ADRB2 высоко экспрессирован в клетках гладкой мускулатуры бронхов. Активация рецептора приводит к бронходилатации (расширению бронхов). Кроме того, этот ген экспрессируется в сердечных миоцитах и сосудистых гладкомышечных клетках. Активация бета-2-АР в этих клетках вызывает увеличение скорости и силы сердечных сокращений. Также ген участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на адреналин и норадреналин. Активация рецепторов вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза в мышцах.

Бета-2-адренергические рецепторы кодируются геном ADRB2. Участок ДНК в кодирующей белок области гена ADRB2, в которой происходит замена гуанина (G) на аденин (A), называется генетическим маркером G46A. Если в данной позиции находится гуанин, такой вариант гена обозначается как G-аллель, а если аденин – A-аллель. В результате данной замены в аминокислотной последовательности белка ADRB2 в позиции 16 аргинин заменяется на глицин (Arg16Gly).

В ряде исследований было показано, что генотип A/A ассоциирован с повышенным риском развития более тяжелой формы бронхиальной астмы, а также ее ночной формы, по сравнению с гомозиготами по аллелю G (генотип G/G). При лечении бронхиальной астмы альбутеролом (бета-агонистом) у гомозигот G/G отмечается снижение скорости выдоха, что может говорить о возможном развитии побочных эффектов при регулярном использовании бета-агонистов и быть причиной выбора для таких пациентов альтернативной терапии.

При исследовании ассоциации полиморфизма G46A и метаболического синдрома было показано, что у мужчин с генотипами G/A и G/G вероятность его развития существенно повышена. В целом, при носительстве аллеля G менее эффективно преобразуются жиры в энергию в ответ на аэробные физические нагрузки. Выявлено, что у гомозигот по аллелю G (генотип G/G) риск развития гипертензии на фоне сахарного диабета 2-го типа оказался значительно выше, чем у гомозигот A/A.

Знание генотипа по маркеру G46A поможет оценить один из факторов предрасположенности к метаболическому синдрому, бронхиальной астме, в том числе ее ночной формы, риск развития артериальной гипертензии у больных сахарным диабетом 2-го типа, а также оценить эффективность терапии бронхиальной астмы. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**