



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 1444 G>A в гене PPARGC1A		
Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов		
ГЕНОТИП	GG	

* - 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

18-069 Коактиватор 1-альфа-рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом, гамма (PPARGC1A). Выявление мутации G1444A (Gly482Ser)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
PPARGC1A <i>Peroxisome proliferator-activated receptor-gamma, coactivator 1, alpha</i> OMIM ID: 604517	G1444A (Gly482Ser)	G/G	G/A	A/A

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Жиры необходимы любому организму как источник энергии и незаменимый компонент жизнедеятельности клетки. Нет ни одного биологического процесса, в котором липиды не играли бы регуляторной роли. Нарушения обмена липидов (избыток свободных жирных кислот в крови и накопление метаболически активной жировой ткани в брюшной полости и других органах) являются источником хронического неконтролируемого системного воспаления, которое может стать причиной развития атеросклероза и его ишемических осложнений, артериальной гипертензии, сахарного диабета 2-го типа, гепатостеатоза и многих других заболеваний. Пероксисомы – это клеточные структуры, участвующие в окислении жирных кислот, синтезе липидов, холестерина, обезвреживающие токсичные вещества, а также выполняющие множество других функций. Они представляют собой микротельца, богатые аэробными дегидрогеназами и каталазой.

Ключевыми регуляторами обмена липидов являются рецепторы, активируемые пролифераторами пероксисом (Peroxisome proliferator-activated receptor (PPAR). В клетках человека PPAR не стимулируют пролиферацию пероксисом, но активно участвуют в углеводном и липидном обмене. Белки PPAR различают трех типов: PPAR-α, PPAR-γ и PPAR-β/δ. Они синтезируются в основном в жировой ткани и активируются жирными кислотами и их производными (окисленные ненасыщенные жирные кислоты, такие как олеиновая, линоленовая, эйкозапентаеновая и арахидоновая). При участии коактиватора PGC-1α (кодируется геном PPARGC1A) PPAR-белки служат так называемыми липидными датчиками организма, при активации которых метаболизм углеводов и липидов может изменяться.

PPAR являются транскрипционными факторами, т.е. белками, регулирующими экспрессию целого ряда других генов, участвующих в обмене углеводов и липидов, в воспалительных и других процессах, протекающих в организме.

Интенсивность метаболических процессов в скелетных мышцах при длительных физических нагрузках значительно повышается за счёт увеличения числа митохондрий в клетках и усиления окисления жирных кислот. Существенный вклад в возникновение таких метаболических изменений вносит ген PPARGC1A, уровень экспрессии которого резко возрастает при длительной физической нагрузке.

Особый интерес среди всех обнаруженных вариаций в гене PPARGC1A представляет полиморфизм, заключающийся в замене нуклеотида G на A в положении 1444 8-го экзона, приводящий к замещению глицина на серин в аминокислотном положении 482 белка PPARGC1A.

Установлено, что для людей, занимающихся видами спорта, которые требуют силы и скорости, характерно повышение частоты встречаемости аллеля G, который, по-видимому, благоприятно сказывается на этих качествах.

Полиморфизм гена PPARGC1A влияет на активацию функции митохондрий, аэробную физическую подготовку и чувствительность к инсулину при изменении образа жизни человека, т.е. при переходе на более здоровый образ жизни. У носителей минорных аллелей (аллеля G по маркеру гена PPARGC1A и аллеля A по маркеру гена PPARGC1A) снижение жировой массы тела, уровня липидов и увеличение относительного объема мышц происходит значительно медленнее, чем у людей с основными аллелями данных генов (A по маркеру гена PPARGC1A и аллеля G по маркеру гена PPARGC1A).

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!