



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 (-344) C>T в гене CYP11B2 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | TT | |
| Выявление мутации 825 C>T в гене GNB3 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | CT | |
| Выявление мутации 704 T>C в гене AGT Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | CC | |
| Выявление мутации 1378 G>T в гене ADD1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | GT | |
| Выявление мутации 1166 A>C в гене AGTR1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | AC | |
| Выявление мутации 1675 G>A в гене AGTR2 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | GA | |
| Выявление мутации 521 C>T в гене AGT Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | CC | |
| Выявление мутации 894 G>T в гене NOS3 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | GT | |
| Выявление мутации (-786) T>C в гене NOS3 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. | | |
| Генотип | CC | |

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: Скибо /И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-003 Генетический риск развития гипертонии

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

| Ген | Полиморфизм | Ваш генотип | Риск | Носительство |
|---------|-------------|-------------|------|--------------|
| ADD1 | G1378T | GT | ! | ↗ |
| | T704C | CC | ! | ↗ |
| AGT1 | C521T | CC | ✓ | |
| | A1166C | AC | ! | ↗ |
| AGTR1 | G1675A | GA | ! | ↗ |
| AGTR2 | C(-344)T | TT | ! | ↗ |
| CYP11B2 | C825T | CT | ! | ↗ |
| GNB3 | T(-786)C | CC | ! | ↗ |
| | G894T | GT | | ↗ |

✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

! – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

↗ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

По исследованным генетическим маркерам выявлены клинически значимые генотипы:

- **GT** по генетическому маркеру **ADD1** (G1378T), связанный с повышенной чувствительностью к изменениям натриевого баланса, ассоциирован с солезависимой формой артериальной гипертонии.
- **CC** в области генетического маркера **AGT** (T704C) (ангиотензиногена), связанный с повышением уровня ангиотензиногена, что может приводить к увеличению содержания ангиотензина 2. Выявленный генотип ассоциирован с высоким риском артериальной гипертонии с ранним началом развития, ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда.
- **AC** в области маркера **AGTR1** (A1166C) (рецептор 1-го типа к ангиотензину 2) и **GA** в области маркера **AGTR2** (G1675A) (рецептор 2-го типа к ангиотензину 2), связанные с изменением чувствительности рецепторов к ангиотензину 2, ассоциированы с повышенным риском артериальной гипертонии и риском развития сердечно-сосудистых осложнений.
- **TT** в области генетического маркера **CYP11B2** (C(-344)T) (альдостерон-синтаза), связанный, как правило, с повышением уровня альдостерона и ассоциирован с риском развития артериальной гипертонии.
- **CT** по генетическому маркеру **GNB3** (C825T) (полипептид β-3 G-белка), связанный с нарушением передачи сигналов внутрь клетки через G-белок–связанные рецепторы, ассоциирован с риском развития гипертонии, гипертрофии левого желудочка.
- **CC|GT** гена **NOS3** (эндотелиальная NO-синтаза 3) в области генетических маркеров NOS3 (T(-786)C) и NOS3 (G894T), связанный с умеренным снижением концентрации окиси азота в кровеносном русле, что может проявляться повышением сосудистого тонуса, снижением противосвертывающей активности крови, повышением проницаемости эндотелия сосудов.

Генетический риск развития артериальной гипертонии, по исследованным генетическим маркерам, **высокий** по сравнению с общепопуляционными значениями и связан с нарушением работы ренин-ангиотензиновой системы

(увеличение уровня ангиотензиногена, ангиотензина, повышенная чувствительность рецепторов к ангиотензину 2, нарушение регуляции синтеза альдостерона), с нарушением регуляции внутриклеточной передачи сигналов в клетках, риском снижения активности окиси азота, оказывающей влияние на тонус кровеносных сосудов, что предрасполагает к развитию гипертензивных состояний.

Результаты являются, в большей степени, прогностическими при отсутствии очевидных патологических симптомов. Важно знать, что общий риск увеличивается при наличии основных факторов риска (курение, стрессы, избыточный вес, гиподинамия, нерациональное питание, повышенное давление у двух и более родственников и другие заболевания сердечно-сосудистой системы в семейном анамнезе и пр.).

При установленном диагнозе артериальной гипертензии, общий сердечно-сосудистый риск и прогноз заболевания, в дополнение к вышеизложенной информации, зависит и от того, насколько полно проведено клинико-инструментальное и биохимическое обследования пациента.

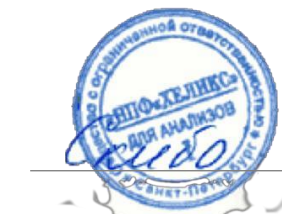
КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Для уменьшения риска развития сердечно-сосудистых заболеваний важно соблюдать сбалансированную диету с ограничением соли, с увеличением в рационе продуктов, являющихся источником омега-3-жирных кислот.
- Контроль уровня артериального давления (АД); Нормальное АД— 120-129/80-84 мм рт.ст.
- Наблюдение у кардиолога, динамический контроль за состоянием сердечно-сосудистой и других систем, обращая внимание на следующие показатели:
 - Общий анализ крови; калий, натрий, хлор в сыворотке; креатинин, мочевиная кислота в сыворотке крови
 - Уровень общего холестерина, холестерина липопротеидов низкой плотности, холестерина липопротеидов высокой плотности, триглицеридов
 - Определение уровня ренина, альдостерона
 - Уровень глюкозы плазмы натощак, толерантность к глюкозе, определение уровня инсулина в крови натощак (особенно при наличии избыточного веса и сахарного диабета в семейном анамнезе)
 - ЭКГ, ЭХО-кардиография
 - Осмотр глазного дна
 - Исследование состояния почек

План наблюдения, полный перечень анализов и необходимых исследований, периодичность их проведения определяет лечащий врач.
- При регулярном повышении артериального давления (> 130-139/85-89 мм рт.ст.) - необходим осмотр кардиолога, адекватная гипотензивная терапия, обязательно - модификация образа жизни, борьба с факторами риска.

Результат генетического исследования не является диагнозом и его следует интерпретировать в комплексе с другими лабораторными тестами, клинической информацией и данными анамнеза. Рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены при выборе методов обследования, лечения (при наличии патологии) и профилактики.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ















42-003 Генетический риск развития гипертонии

i ГИПЕРТОНИЯ

Гипертония (повышенное давление) — достаточно часто встречающееся заболевание, на которое многие до пожилого возраста не обращают внимания. Однако уже в среднем возрасте оно может привести к значительным нарушениям здоровья из-за повышенной нагрузки на сердечно-сосудистую систему. Факторами предрасположенности к гипертонии являются малоподвижный образ жизни, неправильное питание, стрессы, гормональные нарушения, а также генетическая (наследственная) предрасположенность к этому заболеванию. Именно на фоне генетической предрасположенности к гипертонии внешние факторы оказывают наиболее значимое влияние на развитие заболевания.

Генетический анализ на установление риска развития гипертонии включает в себя исследование 9 генетических маркеров, позволяющих выявить нарушение регуляции кровяного давления, активности работы сердечной мышцы и ее кровоснабжения, метаболизма кортикостероидов, дифференцировки лимфоцитов и фибробластов, регуляции тонуса стенок сосудов. Знание генетической предрасположенности к гипертонии поможет вовремя скорректировать образ жизни, чтобы избежать серьезных проблем со здоровьем в будущем.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

| ГЕН | Генетический маркер | | Клиническое значение | Возможные генотипы | |
|---|---------------------|-----------|---|--------------------|---|
| ADD1 Альфа аддуктин <i>Adducin 1</i> OMIM ID: *102680 | G1378T | rs4961 | Повышенная чувствительность кровяного давления к изменению баланса натрия. Высокая чувствительность к лечению гидрохлортиазидом. | GG | |
| | | | | GT |  |
| | | | | TT |  |
| AGT1 Ангиотензиноген <i>Angiotensinogen</i> OMIM ID: +106150 | T704C | rs699 | Нарушение работы ренин-ангиотензиновой системы. | TT | |
| | | | | TC |  |
| | | | | CC |  |
| | C521T | rs4762 | Увеличение уровня AGT в плазме крови, повышенный риск развития артериальной гипертонии. | CC | |
| | | | | CT |  |
| | | | | TT |  |
| AGTR1 Рецептор 1-го типа для ангиотензина II <i>Angiotensin receptor 1</i> OMIM ID: +106165 | A1166C | rs5186 | Нарушение работы ренин-ангиотензиновой системы. Увеличение плотности рецепторов к ангиотензину II, повышенный риск развития гипертонии. | AA | |
| | | | | AC |  |
| | | | | CC |  |
| AGTR2 Рецептор 2-го типа для ангиотензина II <i>Angiotensin II receptor, type 2</i> OMIM ID: +300034 | G1675A | rs1403543 | Нарушение работы ренин-ангиотензиновой системы. Повышенная чувствительность рецептора к ангиотензину II, риск развития артериальной гипертонии (солезависимой формы). | GG | |
| | | | | GA |  |
| | | | | AA |  |
| CYP11B2 Цитохром 11b2 - альдостерон синтаза <i>Cytochrome P450, subfamily XIB, polypeptide 2</i> OMIM ID: *124080 | C(-344)T | rs1799998 | Повышенный уровень содержания альдостерона в плазме, приводящий к увеличению риска развития гипертонии (солезависимой). | CC | |
| | | | | CT |  |
| | | | | TT |  |
| GNB3 Гуанин связывающий белок, бета 3 субъединица <i>Guanine nucleotide-binding protein, beta-3</i> OMIM ID: *139130 | C825T | rs5443 | Изменение функциональной активности белка, повышенный риск развития гипертонии. | CC | |
| | | | | CT |  |
| | | | | TT |  |

| | | | | |
|---|----------------------------------|--|---|---|
| NOS3 Синтаза окиси азота <i>Nitric oxide synthase 3</i> OMIM ID: +163729 | T(-786)C rs2070744 | Нарушение сосудистой регуляции артериального давления, ассоциированное со сниженным содержанием оксида азота в крови, дисфункцией эндотелия. | TT | |
| | | | TC |  |
| | CC | |  | |
| | GG | | | |
| | GT | |  | |
| | TT | |  | |
| | G894T rs1799983 | | | |
| | | | | |

 – Клинически значимый генотип.