



Лабораторная служба Хеликс

Телефон в Екатеринбурге: +7 (343) 344 02 50, 8 800 700 03 03

Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-78-01-007414 от 12.12.2016 г.  
ISO 9001:2008 (SGS); ISO 15189:2012 (Bureau Veritas)  
Код в реестре внешнего контроля качества EQAS 8659  
Код в реестре внешнего контроля качества ФСВОК 5871

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения \*

**Выявление мутации 67 C>T в гене KCNJ11**

Метод: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов.

Генотип

СТ

**Выявление мутации g.37979623 C>T в гене MTNR1B**

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Генотип

СС

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



/И.И. Скибо/

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-014 Генетический риск развития гипергликемии

ФИО

Заказ:  
Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
KCNJ11	C67T	СТ	⚠	➡
MTNR1B	C(g.37979623)T	СС	✓	

- ✓ – 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:

Выявлен клинически значимый генотип **СТ** в области генетического маркера KCNJ11 (C67T), связанный с риском повышения уровня глюкозы в плазме крови. Общий **генетический риск** развития гипергликемии, по исследованным генетическим маркерам, умеренно повышен по сравнению с популяционным.

*Результат генетического исследования следует интерпретировать в контексте других лабораторных тестов, клинической информации и данных анамнеза.*

### КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Консультация врача-эндокринолога с целью разработки индивидуального плана наблюдения
- Контроль массы тела: ИМТ (индекс массы тела) < 25 кг/м<sup>2</sup>; (ИМТ= вес(кг)/рост(м)<sup>2</sup>)
- Регулярные умеренные физические нагрузки
- Вариант рационального питания (при необходимости, особенно при избыточной массе тела, диета разрабатывается врачом-диетологом с учетом индивидуальных особенностей организма)
- Определение уровня глюкозы в плазме крови, уровня инсулина в крови натощак

*Полный перечень анализов и периодичность их проведения определяет лечащий врач*

*Результат генетического исследования не является диагнозом, рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены врачом-специалистом при постановке диагноза, выборе методов обследования, лечения (при наличии патологии) и профилактики!*

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией  
И.И. Скибо





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 42-014 Генетический риск развития гипергликемии

#### **i** ГИПЕРГЛИКЕМИЯ

Повышенный уровень глюкозы в крови (гипергликемия) является основной причиной развития сахарного диабета вследствие сочетания неблагоприятных приобретенных (избыточный вес, неправильное питание, стрессы, гормональные нарушения) и наследственных факторов. Анализ наиболее распространенных генетических маркеров предрасположенности к гипергликемии, связанных с регуляцией обмена глюкозы, позволяет оценить риск заболевания и предотвратить его развитие соответствующими профилактическими и терапевтическими мерами.

#### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение	Возможные генотипы
KCNJ11 АТФ-зависимый калиевый канал  <i>Potassium channel, inwardly rectifying, subfamily J, member 11</i> OMIM ID: *600937	<b>C67T</b>  rs5219	Нарушение работы мембранных калиевых каналов в бета-клетках поджелудочной железы. Повышение содержания сахара в крови, гипергликемия и развитие предрасположенности к сахарному диабету II типа.	CC CT  TT 
MTNR1B Рецептор мелатонина 1B  <i>Melatonin receptor 1B</i> OMIM ID: %613233	<b>C(g.37979623)T</b>  rs1387153	Увеличение количества рецепторов мелатонина на поверхности клеток. Повышение содержания глюкозы в плазме крови натощак. Риск развития гипергликемии.	CC CT TT

 – Клинически значимый генотип.