



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 Alu Ins/Del в гене ACE

Метод и оборудование: Флуоресцентный электрофорез высокого разрешения

ГЕНОТИП

Del/Del

* - 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

18-011 Ангиотензинпревращающий фермент (АСЕ). Выявление мутации Alu Ins/Del (регуляторная область гена)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ACE Angiotensin I-converting enzyme OMIM ID: 106180	Alu Ins/Del (rs4646994)	I/I	I/D	D/D

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

В регуляции артериального давления у человека участвует ренин-ангиотензиновая система (РАС). Работа РАС тесно связана с электролитами, они поддерживают гомеостаз, что необходимо для регуляции сердечной функции, баланса жидкости и многих других процессов. Один из компонентов РАС-системы – гормон ангиотензин II, который вызывает сужение сосудов, повышение артериального давления и является основным регулятором синтеза альдостерона, образующегося в клубочковой зоне коры надпочечников, единственного поступающего в кровь минералокортикоида человека. Конечным результатом такого действия является увеличение объема циркулирующей крови и повышение системного артериального давления.

Превращение неактивного ангиотензина I (представляет собой декапептид – последовательность из 10 аминокислот Asp-Arg-Val-Tyr-Ile-His-Pro-Phe-His-Leu) в активный октапептид ангиотензин II (путем удаления 2 аминокислот-His-Leu) контролирует ангиотензин-превращающий фермент (АПФ) – циркулирующий во внеклеточном пространстве белок (карбоксипептидаза). Вторая важная функция АПФ – деактивация брадикинина. Кроме регуляции кровяного давления, АПФ участвует в различных процессах, происходящих в организме. Его синтезируют клетки многих тканей, таких как васкулярные эндотелиальные клетки, почечные эпителиальные клетки, тестикулярные клетки Лейдига и т. д.

В норме у разных людей уровень АПФ в плазме крови может различаться до 5 раз. У конкретного же человека уровень АПФ достаточно стабилен. Такие колебания уровня АПФ между людьми вызваны полиморфизмом гена АСЕ. В 16-м интроне гена выявлен инсерционно-делеционный (I/D) полиморфизм, заключающийся во вставке (инсерции, I) или потере (делеции, D) Alu-повтора, размером в 289 пар нуклеотидов. Делеция Alu-повтора приводит к повышению экспрессии гена АСЕ и может быть связана с увеличением концентрации АПФ в крови, лимфе и тканях, что является фактором, повышающим риск развития сердечно-сосудистых заболеваний (инфаркта миокарда, гипертрофии левого желудочка, ишемической болезни сердца), болезни почек, атеросклероза, болезни Альцгеймера. У лиц, гомозиготных по аллелю D (генотип D/D), уровень АПФ повышен в 2 раза по сравнению с I/I генотипом. Аллель I связан с повышенной устойчивостью организма к физическим нагрузкам. Исследования также показывают, что у высококлассных спортсменов-стайеров увеличена частота аллеля I, ассоциированная с выносливостью.

«Генетическая предрасположенность» к патологии это не диагноз, а один из факторов, повышающий риск ее развития. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Возможные генотипы

- I/I – нормальный уровень АПФ в крови
- I/D – повышенный уровень АПФ в крови
- D/D – значительно повышенный уровень АПФ в крови

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

Важные замечания

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

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