



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 521 C>T в гене AGT

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип	ТТ
---------	----

* - 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:  М.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-012 Ангиотензиноген (AGT). Выявление мутации C521T (Thr174Met)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
AGT Angiotensinogen OMIM ID: 106150	C521T (Thr174Met; rs4762)	C/C	C/T	T/T

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Среди множества патогенетических механизмов, способных привести к артериальной гипертензии, ведущими являются те, которые опосредуют свое влияние через ренин-ангиотензиновую систему (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.

Ген AGT кодирует белок ангиотензиноген – сывороточный глобулин альфа-глобулиновой фракции, вырабатываемый в основном клетками печени, из которого под действием ренина образуется ангиотензин I. Ренин отщепляет декапептид (пептид из 10 аминокислот) от ангиотензиногена, гидролизуя пептидную связь между лейцином и валином, что приводит к высвобождению ангиотензина I, не обладающего биологической активностью и лишь являющегося предшественником активного ангиотензина II. Ангиотензин I преобразуется в активный октапептид ангиотензин II под действием ангиотензин-превращающего фермента (АПФ). Ангиотензиноген относится к серпинам, хотя в отличие от большинства серпинов он не ингибирует другие белки. Уровень ангиотензиногена повышается под действием плазменных кортикостероидов, эстрогена, тиреоидного гормона и ангиотензина II.

Известны несколько аллельных вариантов гена AGT. Связь с развитием артериальной гипертензии показана для замены цитозина (C) на тимин (T) в позиции 521 последовательности ДНК гена AGT. Данный участок называется генетическим маркером C521T. В результате такой замены в белке ангиотензиногене в позиции 174 аминокислотной последовательности происходит замещение аминокислоты триптофана на метионин (Thr174Met). Генотип C/C встречается у 83 % населения России, C/T – у 14%, T/T – у 3 %.

При исследовании распределения генотипов в группе пациентов старше 45 лет с артериальной гипертензией выявлено увеличение частоты встречаемости генотипа C/T примерно в 5 раз, по сравнению с контрольной группой, не имеющей в анамнезе сердечно-сосудистых патологий. Также наличие в генотипе аллеля T существенно повышает риск развития ишемической болезни сердца.

Генетический маркер исследуется для выявления генетической предрасположенности к артериальной гипертензии, а также при оценке факторов риска преэклампсии во время беременности. Обнаружение изменённого генетического варианта повышает вероятность гипертензии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие нарушения - не исключает развития гипертензии вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Возможные генотипы

- C/C – генотип, не ассоциированный с гипертензией
- C/T и T/T – генотипы, ассоциированные с гипертензией

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

Диагностическая значимость

Рекомендуется проводить исследование одновременно с другим генетическим маркером:

[18-035] Ангиотензиноген (AGT). Выявление мутации T704C (Met235Thr)

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!**