



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:

ПАЦИЕНТ: Место взятия биоматериала:
 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 и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип	СТ
---------	----

* - 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

18-014 Альдостерон синтаза (CYP11B2). Выявление мутации C(-344)T

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
CYP11B2 Cytochrome P450, subfamily XIB, polypeptide 2 OMIM ID: 124080	C(-344)T (rs1799998)	C/C	C/T	T/T

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Уровень артериального давления зависит как от генетической предрасположенности, так и от факторов внешней среды, именно на фоне предрасположенности значительно повышающих риск заболевания. Среди множества патогенетических механизмов, которые могут привести к артериальной гипертензии, ведущими являются те, которые опосредуют свое влияние через ренин-ангиотензиновую систему (РАС). Работа ренин-ангиотензиновой системы тесно связана с электролитами. Они поддерживают гомеостаз, что необходимо для регуляции сердечной функции, баланса жидкости и многих других процессов. Ангиотензин-2 является основным регулятором синтеза альдостерона, образующегося в клубочковой зоне коры надпочечников, единственного поступающего в кровь минералокортикоида человека. Контроль синтеза и секреции альдостерона осуществляется преимущественно компонентами РАС, что дало основание считать альдостерон частью ренин-ангиотензин-альдостероновой системы (РААС), обеспечивающей регуляцию водно-солевого обмена и гемодинамики. Альдостерон регулирует содержание в крови ионов натрия (Na⁺) и калия (K⁺). Действуя на клетки сосудов и тканей, он способствует задерживанию ионов Na⁺ в организме и выведению ионов K⁺. Конечным результатом усиления выработки альдостерона является повышение системного артериального давления. Фермент альдостерон-синтаза катализирует синтез альдостерона из дезоксикортикостерона.

Известно несколько однонуклеотидных полиморфизмов в гене альдостерон синтазы - CYP11B2. Наиболее полно исследован вариант, проявляющийся в замене цитозина (С) на тимин (Т) в -344-м положении нуклеотидной последовательности. Этот участок является сайтом связывания стероидогенного фактора транскрипции SF-1, регулятора экспрессии гена альдостерон-синтазы. Согласно последним исследованиям, аллель Т приводит к усилению продукции альдостерона, что в свою очередь связано с риском артериальной гипертензией, а также с фиброза и гипертрофии миокарда. Кроме того, гиперпродукция альдостерона способствует усилению экспрессии ингибитора активатора плазминогена-1, что влечет за собой возможное развитие эндотелиальной дисфункции – причины кардиоваскулярных осложнений у пациентов с хронической болезнью почек.

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 риском гипертензии
- C/T и T/T – генотипы, ассоциированные с риском развития артериальной гипертензии

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!