



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 *
<b>Выявление мутации 67 C&gt;T в гене KCNJ11</b>		
Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестриционных фрагментов		
Генотип	СС	

\* - 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:  Г.И. Скибо/



## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-020 Калиевый канал (KCNJ11). Выявление мутации С67Т (Lys23Gln)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
<b>KCNJ11</b> <i>Potassium channel, inwardly rectifying, subfamily J, member 11</i> OMIM ID: 600937	С67Т (Lys23Gln; rs5219)	С/С	С/Т	Т/Т

### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Повышенный уровень глюкозы в крови (гипергликемия) – основная причина сахарного диабета 2-го типа вследствие сочетания неблагоприятных приобретенных (избыточный вес, неправильное питание, стрессы, гормональные нарушения) и наследственных факторов. Сахарный диабет проявляется, прежде всего, увеличением содержания глюкозы в крови и снижением способности тканей захватывать и утилизировать глюкозу. У больных сахарным диабетом 2-го типа часто определяют изменения в гене KCNJ11, который кодирует белок, входящий в состав АТФ-зависимых калиевых каналов, регулирующих поток ионов калия через клеточную мембрану в бета-клетках поджелудочной железы. Эти каналы выполняют важную роль в регуляции секреции инсулина, помогая контролировать уровень сахара. Закрытие каналов в ответ на повышение уровня глюкозы инициирует высвобождение инсулина из бета-клеток, открытие – ингибирует.

Участок ДНК гена KCNJ11, в котором может происходить замена цитозина (С) на тимин (Т) в позиции 67 нуклеотидной последовательности, называется генетическим маркером С67Т. В результате такой замены аминокислота лизин в позиции 23 аминокислотной последовательности белка замещается на глутамин (Lys23Gln), что изменяет структуру белка, препятствует закрытию каналов, приводит к снижению секреции инсулина из бета-клеток и нарушению контроля уровня сахара в крови.

Многими исследователями показана ассоциация аллеля Т с диабетом 2-го типа. Например, было выявлено, что гомозиготность по аллелю Т (генотип Т/Т) в 2 раза чаще встречается у больных сахарным диабетом по сравнению со здоровыми людьми. Таким образом, определение ассоциированной с геном KCNJ11 предрасположенности к гипергликемии позволяет оценить риск заболевания диабетом и предотвратить его развитие.

Обнаружение изменённого генетического варианта повышает вероятность гипергликемии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие нарушения по исследованному варианту не исключает развития гипергликемии и сахарного диабета II вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

#### Возможные генотипы

- С/С – нормальная работа АТФ-зависимых калиевых каналов в бета-клетках поджелудочной железы
- С/Т и Т/Т – нарушение работы АТФ-зависимых калиевых каналов в бета-клетках поджелудочной железы, риск повышения уровня глюкозы

*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!**