



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 1378 G&gt;T в гене ADD1</b>		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	GG	

\* - 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

### 18-027 Аддуцин 1 (альфа) (ADD1). Выявление мутации G1378T (Gly460Trp)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ADD1 Adducin 1 OMIM ID: 102680	G1378T (Gly460Trp; rs4961)	G/G	G/T	T/T

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Артериальное давление зависит как от генетических особенностей, так и от факторов внешней среды. Именно на фоне генетической предрасположенности к гипертонии внешние факторы оказывают наиболее значимое влияние на развитие заболевания. Существует связь между количеством употребляемой в пищу соли и уровнем артериального давления (АД). У одних людей большое количество соли ассоциируется с высоким АД, у других нет. Различное влияние концентрации соли на давление называется солечувствительностью. Регуляция баланса натрия в организме осуществляется (Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>)-АТФазой, участвующей в переносе ионов натрия и калия через мембрану эпителия почек и тем самым поддерживающей баланс натрия. Нарушение ее работы может быть причиной гипертонии.

Важное значение в развитии артериальной гипертонии имеет полиморфизм гена ADD1, кодирующего белок аддуцин, отвечающий за внутриклеточный транспорт ионов натрия и калия. Аддуцин – гетеродимерный белок цитоскелета клетки, состоящий из α- и β-субъединиц. Название adducin происходит от латинского adducere и означает "объединять". Он способствует прикреплению белка спектрина к актину, связывается с кальмодулином, является субстратом для протеинкиназ C и A, а также регулирует активность (Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>)-АТФазы (натрий-калиевой аденозинтрифосфатазы), участвующей в переносе ионов натрия и калия через мембрану эпителия почек.

Замена нуклеотида гуанина (G) в кодирующей области гена ADD1 в позиции 1378 на тимин (T) обозначается как генетический маркер G1378T. В результате такой замены в белке аддуцине аминокислота глицин замещается на триптофан (Gly460Trp). Измененный белок активирует (Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>)-АТФазу в почечных канальцах и тем самым способствует задержанию натрия в организме, что является пусковым механизмом развития гипертонии, т. е. повышенного артериального давления. Влияние "аддуцинового механизма" отмечается у 30-40% пациентов с артериальной гипертонией, имеющих соответствующие полиморфизмы гена аддуцина и повышенный уровень эндогенного убаина (кардиотонического стероида).

Существует ассоциация между полиморфизмом гена ADD1 и солечувствительностью у пациентов с гипертонией. При лечении гидрохлоротиазидом в группе пациентов с генотипом TT и GT давление снижалось более существенно, чем в группе с генотипом GG (уровень доказательности согласно PharmGKB - 3).

Обнаружение измененного генетического варианта повышает вероятность гипертонии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие нарушения - не исключает риск развития гипертонии вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

#### Возможные генотипы

- G/G – генотип, не ассоциированный с гипертонией
- G/T и T/T – генотипы, ассоциированные с гипертонией

*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!**