



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 894 G>T в гене NOS3 | | |
| 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

18-032 Эндотелиальная синтаза оксида азота (NOS3). Выявление мутации G894T (Glu298Asp)

| ГЕН | Генетический маркер | Варианты генотипов | | |
|--|---------------------------------|--------------------|-----|-----|
| NOS3 Nitric oxide synthase 3 OMIM ID: 163729 | G894T (Glu298Asp; rs1799983) | G/G | G/T | T/T |

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Многочисленными исследованиями доказано, что уровень артериального давления зависит как от генетической предрасположенности, так и от факторов внешней среды, которые именно на фоне предрасположенности оказывают наиболее значимое влияние на развитие заболевания. Одним из патогенетических механизмов, которые могут привести к артериальной гипертензии, является нарушение сосудистой регуляции артериального давления, ассоциированное со сниженным содержанием оксида азота в крови.

Оксид азота известен как сильный эндогенный агент, вызывающий расслабление гладкой мускулатуры в стенках кровеносных сосудов, повышающий проницаемость эндотелия и подавляющий прилипание (адгезию) тромбоцитов к стенке сосуда. Снижение активности оксида азота вызывает сужение просвета артерий (вазоконстрикцию), в результате которой повышается артериальное давление и увеличивается вероятность тромбозов. Оксид азота также участвует в стимуляции нейронов, в передаче нейронами импульсов, в регуляции деятельности желудочно-кишечного тракта и органов дыхательной и мочеполовой систем, в формировании обонятельной памяти, синаптических связей (передаче нервного импульса) и в ангиогенезе (образовании новых кровеносных сосудов). Оксид азота (NO) синтезируется из L-аргинина ферментом – синтазой оксида азота (COA) с образованием конечного продукта L-цитруллина. Оксид азота очень нестабилен, полупериод жизни молекулы составляет не более нескольких секунд, в кровяном русле он инактивируется гемоглобином или кислородом с образованием нитрита и нитрата.

Существует три изофермента синтазы оксида азота: I, II, III типа. По физиологическим свойствам COA подразделяются на 2 группы:

- конститутивные (нейрональная (I тип) и эндотелиальная (III тип), постоянно работающие в различных тканях и типах клеток (в основном в сосудах, нервной ткани и тромбоцитах);
- индуцибельные (II тип), которые начинают синтезировать NO в ответ на воспалительную реакцию.

Эндотелиальная COA представляет собой фермент клеток эндотелиоцитов и кардиомиоцитов, синтезирующий оксид азота. Фермент кодируется геном NOS3, который экспрессируется постоянно, но его уровень повышается при физической нагрузке, стрессе, хронической гипоксии. На характер работы гена может влиять замена азотистого основания гуанина (G) на тимин (T) в позиции 894 последовательности ДНК гена NOS3. Участок, в котором она происходит, называется генетическим маркером G894T. В результате такого замещения в аминокислотной последовательности белка глутаминовая аминокислота в позиции 298 заменяется на аспарагиновую (Glu298Asp).

Ряд исследований показал, что у людей с генотипом T/T более высок риск ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда и ишемического инсульта. Особенно это актуально в условиях современной жизни, когда сердечно-сосудистая система человека постоянно подвергается разнообразным стрессам. А на фоне генетической предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям (наличие в генотипе аллеля T гена NOS3) вероятность развития патологий возрастает.

Носительство T-аллеля (генотипы T/T и G/T) встречается чаще в группах беременных с гипертензией и отслойкой плаценты, по сравнению с группой женщин без данных осложнений беременности. Таким образом, наличие T-аллеля является потенциальным независимым фактором, повышающим риск развития гипертензии при беременности.

Полиморфизм гена NOS3 по маркеру G894T также изучен в связи с физической активностью: люди с определенным генотипом лучше отвечают на физические тренировки. Кроме того, что оксид азота – мощный сосудорасширяющий агент, вырабатываемый в ответ на физические нагрузки, он участвует в контроле функции скелетных мышц, усвоении глюкозы скелетными мышцами во время тренировки, в выработке митохондриями АТФ (аденозинтрифосфата – главного источника энергии). Было показано, что у женщин с генотипом T/T наблюдается больший прирост мышечной массы в ответ на специфические нагрузки, по сравнению с женщинами с аллелем G. Это означает, что носительницы аллеля G могут заниматься такого рода тренировками в целях общего укрепления здоровья, не рассчитывая на большой прирост

мышечной массы. Информация о генотипе по гену NOS3 и ряду других генов поможет спортивному врачу и тренеру подобрать индивидуальную программу для тренировок с учетом генетических особенностей.

Исследование данного генетического маркера поможет выявить генетический фактор риска развития гипертонии и ряда других, сопутствующих ей заболеваний, вовремя начать их профилактику. Тест особенно важен при наличии частых стрессовых ситуаций в жизни, длительном стаже курения, а также выявленных случаях заболеваний сердечно-сосудистой системы у ближайших родственников. Обнаружение изменённого генетического варианта повышает вероятность гипертонии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие нарушения - не исключает 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 со снижением активности NO-синтазы
- G/T и T/T – генотипы, ассоциированные со снижением активности NO-синтазы

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

Диагностическая значимость

Поскольку данный ген может иметь несколько полиморфизмов, рекомендуется проводить исследование одновременно с генетическим маркером

[18-033] Эндотелиальная синтаза оксида азота (NOS3). Выявление мутации T(-786)C (регуляторная область гена)

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!**