



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 704 T>C в гене AGT		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	CC	

* - 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

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

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
AGT Angiotensinogen OMIM ID: 106150	T704C (Met235Thr; rs699)	T/T	T/C	C/C

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. Ассоциация с развитием гипертензии показана для замены тимина (T) на цитозин (C) в позиции 704 последовательности ДНК гена AGT – данный участок называется генетическим маркером T704C. В результате такой замены в белке ангиотензиногене в позиции 235 аминокислотной последовательности происходит замещение аминокислоты метионина на триптофан (Met235Thr), а также повышается базальный уровень транскрипции гена. При генотипе C/C в плазме увеличивается концентрация ангиотензиногена на 10-20%, по сравнению с генотипом T/T. Встречаемость C-аллеля в европейской популяции составляет 41%, он наиболее распространен в африканской популяции (87%).

Гипертензия является фактором риска сердечно-сосудистых заболеваний, таких как инфаркт миокарда и ишемический инсульт. Терапия, направленная на снижение артериального давления, уменьшает вероятность ишемического инсульта на 35-40% и инфаркта миокарда на 25%. На эффективность терапии оказывает влияние полиморфизмы генов РАС, а именно ACE и AGT. Выявив генотип по определенным маркерам данных генов, можно более точно подобрать терапию.

Исследования в группах женщин с гипертензией, появившейся на фоне беременности, и с преэклампсией показывают достоверное увеличение частоты C-аллеля (генотипов C/C и C/T), по сравнению с общепопуляционной.

Анализ используется для выявления генетической предрасположенности к артериальной гипертензии, а также при оценке факторов риска преэклампсии во время беременности, с целью дальнейшей профилактики. Обнаружение измененного генетического варианта повышает вероятность гипертензии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие изменения по исследованному варианту 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

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

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

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!