



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 18705 C>T в гене ACTN3

Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов

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:  Г.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-040 Актинин, альфа 3 (ACTN3). Выявление мутации C18705T (Arg577Ter)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ACTN3 Actinin Alpha 3 OMIM ID: 102574	C18705T (R577X; rs1815739)	C/C (R/R)	C/T (R/X)	T/T (X/X)

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

В быстрых мышечных волокнах синтезируется белок альфа-актинин-3, который кодируется геном ACTN3. Альфа-актинин-3 стабилизирует сократительный аппарат скелетных мышц и участвует в различных метаболических процессах. В результате нонсенс-мутации кодон, кодирующий аминокислоту аргинин, преобразуется в стоп-кодон и синтез полипептидной цепи белка останавливается, что влечет за собой отсутствие в мышцах белка альфа-актинина-3. На этом основании предполагают, что полиморфизм гена ACTN3 является одной из причин изменения метаболизма в мышечной ткани и снижения уровня развития скоростно-силовых качеств у человека. Но поскольку функцию белка альфа-актинина-3 может выполнять другой белок – альфа-актинин-2, также присутствующий в быстрых мышечных волокнах, никакой патологии у людей с измененным вариантом гена ACTN3 не наблюдается.

Участок ДНК гена ACTN3, в котором происходит замена цитозина (C) на тимин (T), обозначается как генетический маркер C1747T. Следовательно, нарушается синтез белка, т. к. кодон, кодирующий аминокислоту аргинин, преобразуется в стоп-кодон и синтез полипептидной цепи белка останавливается. C1747T – обозначение замены цитозина (C) на тимин (T) в позиции 1747 нуклеотидной последовательности ДНК гена ACTN3.

Arg577Ter – обозначение замены кодона, кодирующего аминокислоту аргинин, на терминальный (стоп-кодон) в позиции 577. Основной (функциональный) аллель гена R – обозначение наличия аминокислоты аргинин – Arg в позиции 577 аминокислотной последовательности белка ACTN3. Более редкий и нефункциональный аллель гена X – обозначение терминального кодона (стоп-кодона) – Ter в позиции 577 аминокислотной последовательности белка ACTN3

Генотип XX встречается приблизительно у 18 % людей (данная цифра актуальна для европейцев) и является единственной причиной полного отсутствия в их мышцах белка альфа-актинина-3. Встречаемость аллелей R и X у профессиональных спортсменов скоростно-силовых видов спорта отличаются от распределения их в обычной популяции. Аллель R чаще выявляется у высококлассных спортсменов в видах, требующих наличия взрывной скорости и силы, таких как спринтерский бег, тяжелая атлетика и т. д. Аллель X преобладает у спортсменов, которым для достижения высоких результатов необходима выносливость, например у марафонцев.

Отсутствие белка α-актинина-3 (при генотипе XX) не является патологией и не имеет никакого вредного воздействия на здоровье человека, генотип влияет только на его спортивные способности. На основании результатов генотипирования, можно выбрать тот вид спорта, в котором генетические особенности дадут преимущество, а также изменить режим тренировок для оптимизации спортивных результатов. Важно помнить, что помимо данного генетического маркера, для достижения высоких результатов в спорте важную роль занимают определение состояния здоровья (отсутствие противопоказаний к физическим нагрузкам), психологические факторы, занятия под руководством опытного тренера, а также выявление других генетических маркеров физических способностей у человека.

Возможные генотипы

- R/R - альфа-актинин-3 в достаточном количестве присутствует в мышечных волокнах
- R/X - альфа-актинин-3 присутствует в мышечных волокнах в меньшем количестве, по сравнению с генотипом RR
- X/X – отсутствие альфа-актинина-3 в скелетной мышце

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!