



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 205 G&gt;T в гене ARMS2</b>		
Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестриционных фрагментов		
Генотип	GT	

\* - 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

### 18-045 Ген предрасположенности к возрастной макулопатии 2 (ARMS2). Выявление мутации G205T (Ala69Ser)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ARMS2 Age-related maculopathy susceptibility 2 OMIM ID: 611313	G205T (Ala69Ser; rs10490924)	G/G	G/T	T/T

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Возрастная макулярная дегенерация (ВМД) – ведущая причина потери зрения в зрелом и пожилом возрасте. В России макулодистрофией болеют 15 из 1000 человек. В возрастной группе от 52 до 64 лет распространенность заболевания составляет 1,6 %, от 65 до 74 лет – 15 %, старше 75 лет – 30 %. Видимость снижается из-за постепенного ухудшения состояния клеток в макуле (желтом пятне) – важной зоне сетчатки глаза, ответственной за резкость и остроту центрального зрения, необходимого для чтения, письма, идентификации лиц или вождения автомобиля. С возрастом защитная система глаз становится более уязвимой. Выделяют два типа ВМД: сухую и влажную. Сухая (встречается в 90 % случаев) возникает в результате постепенного распада клеток в желтом пятне из-за нарушенного обмена веществ между сетчаткой и сосудистой оболочкой, что приводит к образованию под макулой мельчайших бугорков, называемых друзами. Снижение центрального зрения при сухой форме ВМД происходит медленно. При влажной форме (10 % случаев) наблюдается рост кровеносных сосудов в сосудистой оболочке глаза, экссудативный отек и кровоизлияния в сетчатку. В отличие от сухого типа, потеря зрения при влажной ВМД наступает более быстро.

Считается, что вклад в развитие ВМД вносят три основных фактора: полиморфизм гена CFH (генетический маркер C1204T) – 43 %, полиморфизм гена ARMS2 (генетический маркер G205T) – 36 % и курение – 20 %. Причем наличие одной копии измененного гена ARMS2 (генотип G/T) увеличивает вероятность развития ВМД в 2,4 раза, а две копии гена (генотип T/T) – в 5,7 раз. У людей, гомозиготных по измененным (минорным) аллелям генов CFH и ARMS2, риск заболеть ВМД в 50 раз выше, чем у носителей основных аллелей.

Ген ARMS2 кодирует белок, который состоит из 107 аминокислот, содержит 9 сайтов фосфорилирования и синтезируется в сетчатке глаза и некоторых других клетках и тканях. Участок ДНК в кодирующей области гена ARMS2, в первом экзоне которого азотистое основание гуанин (G) замещается на тимин (T), называется генетическим маркером G205T. В результате происходит замена аминокислоты аланина на серин в позиции 69 аминокислотной последовательности белка ARMS2 (Ala69Ser).

Многочисленные исследования ассоциации данного генетического маркера и ВМД показали, что аллель T в большей степени повышает риск развития ВМД у заядлых курильщиков. «Генетическая предрасположенность» к патологии это не диагноз, а один из факторов, повышающий риск её развития. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

#### Возможные генотипы

- G/G – низкий риск развития возрастной макулярной дегенерации;
- G/T – умеренный риск развития/прогрессирования возрастной макулярной дегенерации;
- T/T – высокий риск развития/прогрессирования возрастной макулярной дегенерации.

*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. Отсутствие нарушения по исследуемому генетическому маркеру не исключает развития заболевания вследствие других причин, в том числе генетических.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.  
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**