



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 №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:

Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
---------------------	-----------	------------------------

Бета-2 адренергический рецептор (ADRB2). Выявление мутации C79G (Glu27Gln)

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

18-089 Бета-2 адренергический рецептор (ADRB2). Выявление мутации C79G (Gln27Glu)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
<i>ADRB2</i> <i>Beta-2-adrenergic receptor</i> OMIM ID: 109690	C79G (Gln27Glu; rs1042714)	C/C	C/G	G/G

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Бета-2-адренергический рецептор (бета-2-АР) является членом семейства адренергических рецепторов, связанных с G-белком, с семью трансмембранными сегментами. Подобно другим членам этого семейства рецепторов, бета-2-АР специфически связывается и активируется эндогенным классом лигандов, известных как катехоламины, и, в частности, с адреналином. ADRB2 высоко экспрессирован в клетках гладкой мускулатуры бронхов. Активация рецептора приводит к бронходилатации (расширению бронхов). Кроме того, этот ген экспрессируется в сердечных миоцитах и сосудистых гладкомышечных клетках. Активация бета-2-АР в этих клетках вызывает увеличение скорости и силы сердечных сокращений. Также ген участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на адреналин и норадреналин. Активация рецепторов вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза в мышцах.

Бета-2-адренергические рецепторы кодируются геном ADRB2. Участок ДНК в гене ADRB2, в котором возможна замена цитозина (C) на гуанин (G) в положении 79, называется генетическим маркером C79G. Данная замена реализуется в структуре белка в позиции 27 наличием глутаминовой кислоты (Glu) либо глицина (Gln).

Бета-2-АР является "мишенью" клинически значимых препаратов для лечения астмы и сердечно-сосудистых заболеваний, включая гипертонию и хроническую сердечную недостаточность. Стимуляторы бета-рецепторов (альбутерол, салметерол) и антагонисты (карведилол, пропранолол) являются одними из наиболее часто назначаемых препаратов при лечении астмы и сердечно-сосудистых заболеваний соответственно. Хотя некоторые бета-блокаторы являются "селективными" для бета-АР (метопролол, атенолол), они также противодействуют бета-2-АР при более высоких концентрациях.

Генотипы C/G и G/G - ассоциированы с повышенным уровнем продукции бета-2-АР.

Полиморфизм также ассоциирован с повышенным риском развития ожирения и метаболического синдрома при нормальном потреблении углеводов. При носительстве аллеля G менее эффективно преобразовываются лишние жиры в энергию, выше риск ожирения.

«Генетическая предрасположенность» к патологии это не диагноз, а один из факторов, повышающий риск ее развития. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

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

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