



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 *
---------------------	-----------	------------------------

### Бета-3 адренергический рецептор (ADRB3). Выявление мутации T190C (Trp64Arg)

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип	TT
---------	----

\* - 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

### 18-090 Бета-3 адренергический рецептор (ADRB3). Выявление мутации T190C (Trp64Arg)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
<i>ADRB3</i> <i>Beta-3-adrenergic receptor</i> OMIM ID: 109691	T190C (Trp64Arg; rs4994)	T/T	T/C	C/C

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

В3-адренергический рецептор ( $\beta$ 3-AR, ADRB3) является важным компонентом симпатической нервной системы, который в первую очередь опосредует липолиз (разрушение жировых клеток, адипоцитов) и терморегуляцию. Активация рецептора приводит к увеличению локального липолиза. Мутация в гене ADRB3 может вызывать снижение экспрессии гена и аномальную конформацию белка, которая нарушает функцию ADRB3. Эти изменения на клеточном уровне реализуются в предотвращении разрушения жировой ткани и нарушения регуляции теплообразования.

Ген ADRB3 у человека расположен на 8-й хромосоме. Замена тимина (Т) в 190-м положении гена на цитозин (С) приводит к замене в 64-й позиции аминокислоты триптофан (Trp) на остаток аргинина (Arg) в первой внутриклеточной петле рецептора ADRB3. Эта мутация связана с десятикратным снижением чувствительности адипоцитов к внешним факторам, контролирующим их функцию. Данный генетический маркер используется в комплексной диагностике гипертонической болезни, сахарного диабета, ожирения, метаболического синдрома. Аллель С ассоциирован с понижением показателей энергетического метаболизма, с пониженным уровнем липолиза, является фактором риска избыточной массы тела. Также отмечается, что при носительстве аллеля С в целом меньше эффект от физических нагрузок для снижения веса, меньше ответ на аэробные нагрузки.

«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!