

Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

TEST TEST

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «Генетическая предрасположенность к метаболическому синдрому»

Информация об исследовании:

Тест носит индивидуальный характер, все выявленные особенности и предоставленные рекомендации персонифицированы, так как основаны на изучении образца Вашей уникальной ДНК. Исследование проведено методом RT-PCR на оборудовании CFX-96 (Bio-Rad). Подтверждено методом секвенирования по Сэнгеру на анализаторе 3500 Applied Biosystems.

Звено патогенеза	Гены
Фактор некроза опухоли	TNF
Адипонектин	ADIPOQ
Белок 2, связывающий мРНК инсулиноподобного фактора роста 2	IGF2BP2
FTO альфа-кетоглутаратзависимая диоксигеназа	FTO
Адипонектин	ADIPOQ
Гамма-рецептор, активируемый пролифератором пероксисом	PPARG

Описание генов:

Ген TNF кодирует многофункциональный провоспалительный цитокин, который принадлежит к суперсемейству факторов некроза опухоли (TNF). Этот цитокин участвует в развитии различных заболеваний, включая аутоиммунные заболевания, инсулинорезистентность, псориаз, ревматоидный артрит, анкилозирующий спондилит, туберкулез и многие другие. Варианты гена TNF могут быть ассоциированы с повышенным уровнем экспрессии TNF и повышенным риском развития таких заболеваний, как астма, ревматоидный артрит, псориаз, болезнь Крона и др.

Ген ADIPOQ экспрессируется исключительно в жировой ткани. Адипонектин участвует в регуляции жирового обмена и чувствительности к инсулину, обладает прямой антидиабетической, антиатерогенной и противовоспалительной активностью. Адипонектин является антагонистом ФНО-альфа,

отрицательно регулируя его экспрессию в различных тканях (печень и макрофаги), а также противодействуя его эффекту.

Ген IGF2BP2 кодирует белок, который связывает 5'-UTR мРНК инсулиноподобного фактора роста 2 (IGF2) и регулирует его трансляцию. Он играет важную роль в метаболизме, и вариации этого гена связаны с предрасположенностью к сахарному диабету.

Ген FTO кодирует белок FTO - альфа-кетоглутарат-зависимую диоксигеназу. Этот белок вовлечен в энергетический обмен и метаболизм в целом. Исследования указывают на его роль в нервной и сердечно-сосудистой системах и тесную связь с индексом массы тела, риском ожирения и диабетом 2 типа.

Ген PPARG кодирует член подсемейства рецепторов, активируемых пролифератором пероксисом (PPAR), ядерных рецепторов. Рецепторы, активируемые пролифератором пероксисом (PPAR), являются членами суперсемейства рецепторов ядерных гормонов, которые регулируют экспрессию генов, участвующих в различных биологических процессах, включая метаболизм липидов и чувствительность к инсулину. PPAR-гамма вовлечен в патологию многих заболеваний, включая ожирение, диабет, атеросклероз и рак.

Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>TNF</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>ADIPOQ</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>IGF2BP2</i>	C/A	Повышенный
<i>FTO</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>ADIPOQ</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>PPARG</i>	Pro/Pro	Среднепопуляционный

Заключение:

Выявленный генотип C/A варианта гена IGF2BP2 ассоциирован с повышенным риском развития метаболического синдрома.

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.



Литература:

1. Alfaqih MA, Al-Hawamdeh A, Amarin ZO, et al. Single Nucleotide Polymorphism in the ADIPOQ Gene Modifies Adiponectin Levels and Glycemic Control in Type Two Diabetes Mellitus Patients. Biomed Research International. 2022 ;2022:6632442. DOI: 10.1155/2022/6632442. PMID: 35528179; PMCID: PMC9068336.
2. Chen CC, Wei YH, Huang CC, et al. Interaction of Adiponectin Genotypes and Insulin Resistance on the Occurrence of Taiwanese Metabolic Syndrome. Biomed Research International. 2021 ;2021:5570827. DOI: 10.1155/2021/5570827. PMID: 33997011; PMCID: PMC8110375.
3. Su M, Jia A, He Y, Song Y. Associations of the Polymorphisms in ADIPOQ with Circulating Levels of Adiponectin and Lipids: A Meta-Analysis. Hormone and Metabolic Research = Hormon- und Stoffwechselforschung = Hormones et Metabolisme. 2021 Aug;53(8):541-561. DOI: 10.1055/a-1543-6362. PMID: 34384110.
4. Willer CJ, Speliotes EK, Loos RJ, et al. Six new loci associated with body mass index highlight a neuronal influence on body weight regulation. Nature Genetics. 2009 Jan;41(1):25-34. DOI: 10.1038/ng.287. PMID: 19079261; PMCID: PMC2695662.
5. Wojcik GL, Graff M, Nishimura KK, et al. Genetic analyses of diverse populations improves discovery for complex traits. Nature. 2019 Jun;570(7762):514-518. DOI: 10.1038/s41586-019-1310-4. PMID: 31217584; PMCID: PMC6785182.

Пример результата