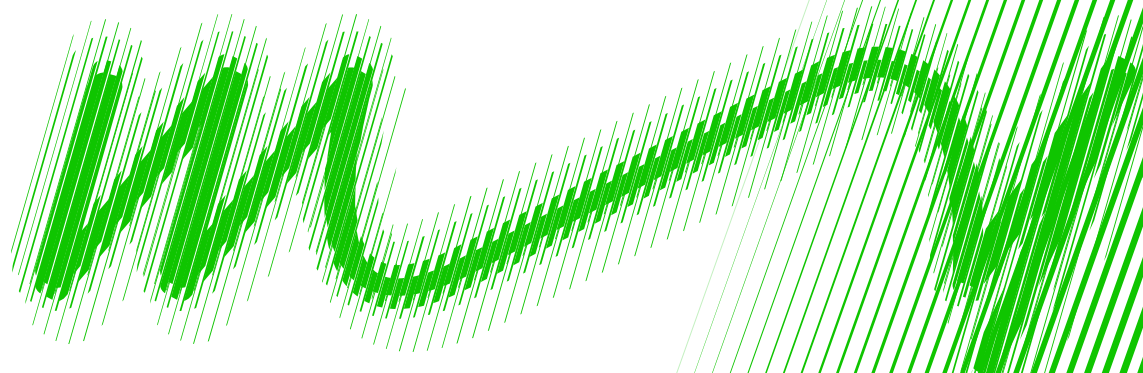




Персональный  
ДНК-отчет  
MedHypertension

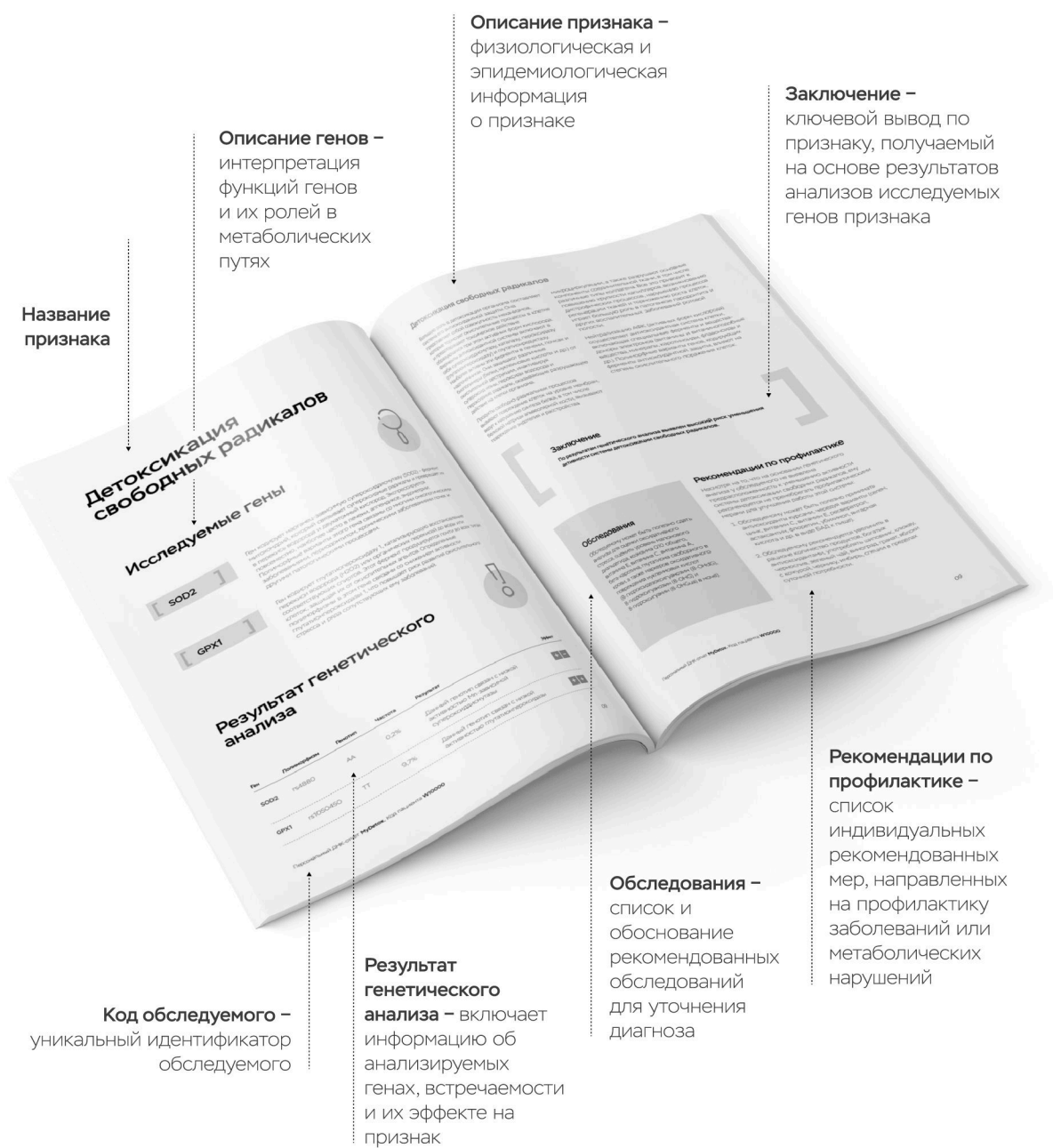


# Введение

В основе профессионального отчета лежат новейшие научные исследования ассоциаций генов с заболеваниями и признаками человека, основанные на результатах с доказанной клинической эффективностью. Результаты ДНК-анализа позволяют определить предрасположенность к метаболическим нарушениям и алиментарным заболеваниям. Используя ДНК-тест, можно определить предрасположенность к ожирению, диабету 2-го типа, целиакии, лактазной недостаточности, атеросклерозу, гипергомоцистеинемии, гипертриглицеридемии, болезни Альцгеймера, профилактировать витаминдефицит, а также определить индивидуальные средовые факторы, влияющие на риск онкологических заболеваний.

Данные ДНК-теста не являются диагностическими и не выявляют наличие того или иного заболевания у человека. Применимость ДНК-теста заключается в прогнозировании и профилактике метаболических нарушений человека и составлении индивидуальных программ для снижения риска заболеваний и улучшения общего состояния здоровья. Для интерпретации результатов анализов требуется консультация специалиста.

# Как работать с отчетом



# Результат генетического анализа

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код: МАН0001

Пол: Мужской  
Дата рождения:  
СНИЛС: —  
Дата поступления биоматериала: —  
Валидация: —  
Дата выдачи результата: —  
Биоматериал: Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки  
Метод исследования: ПЦР с гибридационно-флуоресцентной детекцией результатов в режиме реального времени

| Признак                  | Ген     | Полиморфизм | Генотип | Вариант    | Эффект |   |
|--------------------------|---------|-------------|---------|------------|--------|---|
| Артериальная гипертензия | ACE     |             | I/D     | Norm/Polym | +      | — |
|                          | CYP11B2 |             | C/T     | Norm/Polym | +      | — |
|                          | MTHFR   |             | C/T     | Norm/Polym | +      | — |
|                          | ADD1    |             | G/G     | Norm/Norm  | +      | + |
|                          | CYP1A2  |             | A/C     | Norm/Polym | +      | — |

Результаты анализа не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

ДНК анализ проведен  
ООО “Национальный  
центр генетических  
исследований”



Врач КДЛ Колпакова Н.В.



# Артериальная гипертензия

## Исследуемые гены



### [ ACE ]

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на силу и в то же время с повышенным риском развития артериальной гипертензии.

### [ CYP11B2 ]

Кодирует фермент альдостерон-синтазу, являющуюся наряду с АПФ одним из компонентов ренин-ангиотензиновой системы, регулирующей кровяное давление и объем прокачиваемой крови в организме. Фермент катализирует последнюю стадию синтеза гормона альдостерона из дезоксикортикостерона. Альдостерон в свою очередь играет роль в регуляции кровяного давления путем поддержания водно-солевого баланса, активируется калием и способствует его выведению по принципу обратной связи. Полиморфный вариант гена связан с повышенной активностью гена и риском развития артериальной гипертензии.

### [ MTHFR ]

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу — внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии витаминов B6, B12 и фолиевой кислоты. Ген экспрессируется практически во всех тканях и органах. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к развитию гипергомоцистеинемии (повышенного уровня гомоцистеина в крови) и атеросклероза. Полиморфизм в этом гене связан с повышением уровня гомоцистеина в крови и, как следствие, с увеличением рисков развития атеросклероза, тромбоза и артериальной гипертензии.

Артериальная гипертензия

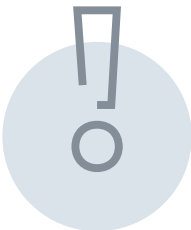
[ ADD1 ]

Кодирует белок цитоскелета и мембран альфа-аддуцин и связан с изменением транспорта ионов натрия в клетках. Аддуцин с высокой аффинностью связывается с ионами кальция/ кальмодулином и является субстратом для протеинкиназ А и С. Ген экспрессируется практически во всех органах и тканях. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к солечувствительной гипертонии и склонности к отечности: полиморфизм этого гена связан с замедленным выведением солей (в первую очередь натрия) и, как следствие, с риском задержки жидкости в организме, что может повышать риск развития артериальной гипертензии, однако результаты последних исследований противоречивы.

[ CYP1A2 ]

Кодирует цитохром 1A2, который является ферментом первой фазы системы детоксикации ксенобиотиков. Экспрессируется только в печени. Фермент осуществляет реакции окисления соединений эндогенного (эстрогены, желчные кислоты, жирные кислоты, простагландины, лейкотриены, биогенные амины) и экзогенного (антидепрессанты, парацетамол, промышленные яды, пестициды, канцерогены) происхождения. Кофеин является одним из субстратов CYP1A2. При полиморфизме снижается активность фермента и скорость метаболизма кофеина, что выражается в повышении риска развития гипертензии.

Результат генетического анализа



| Ген     | Полиморфизм | Генотип | Частота | Результат                                                                                               | Эффект                              |
|---------|-------------|---------|---------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|
| ACE     |             | I/D     | 50%     | Предрасположенность к умеренной скорости синтеза ангиотензина II                                        | <div><div>+</div><div>-</div></div> |
| CYP11B2 |             | C/T     | 49%     | Предрасположенность к повышенной продукции альдостерона и, как следствие, риск развития АГ              | <div><div>+</div><div>-</div></div> |
| MTHFR   |             | C/T     | 46%     | Присутствие фактора риска развития АГ в связи с нарушением метаболизма фолатов и риском гомоцистеинемии | <div><div>+</div><div>-</div></div> |
| ADD1    |             | G/G     | 62%     | Предрасположенность к высокой скорости выведения соли                                                   | <div><div>+</div><div>+</div></div> |
| CYP1A2  |             | A/C     | 41%     | Присутствует фактор риска развития АГ, связанного с употреблением кофе                                  | <div><div>+</div><div>-</div></div> |

## Артериальная гипертензия

Артериальная гипертензия (по МКБ10: I10 — эссенциальная (первичная) гипертензия) означает повышение систолического артериального давления до 140 мм рт. ст. и выше и/или диастолического до 90 мм рт. ст. и выше.

Нормой артериального давления (АД) для взрослого человека на сегодняшний день принято считать 120-129/80-84 мм рт. ст., оптимальное — 100-119/60/79 мм рт. ст. Однако эти нормы могут быть для каждого обследуемого свои, поскольку они зависят от возраста человека, его образа жизни, индивидуальных особенностей.

АГ является ведущим фактором риска развития многих заболеваний, в первую очередь сердечно-сосудистых (инфаркт миокарда, инсульт, ишемическая болезнь сердца, хроническая сердечная недостаточность) и цереброваскулярных (ишемический или геморрагический инсульт).

Причины и механизмы развития АГ могут быть различны: нарушение водно-солевого обмена, избыточный вес и др. Распространенность АГ среди взрослого населения составляет порядка 30–45%, согласно зарубежным исследованиям, по данным российских исследований — около 40%. В российской популяции распространенность АГ среди мужчин в некоторых регионах достигает 47%, среди женщин — около 40%.

На сегодняшний день полногеномные исследования ассоциаций выявили более 100 генетических полиморфизмов, связанных с артериальным давлением. Наследуемость клинического систолического АД — 15–40%, клинического диастолического АД — 15–30%. Для амбулаторных систолического и диастолического АД в ночное время наследуемость составляет 32–70% и 32–50% соответственно.

### Заключение

**Генетический анализ выявил у обследуемого минимальные факторы риска возникновения артериальной гипертензии. Риск развития данного заболевания снижен.**



### Обследования

Обследуемому не следует пренебрегать периодическими медицинскими обследованиями и контролем артериального давления и пульса, особенно по достижении преклонного возраста. Следует учесть, что артериальная гипертензия может быть не только первичной, но и вторичной, являясь симптомом других заболеваний. Поэтому при повышении артериального давления обследуемому рекомендуется своевременная консультация специалиста, возможно проведение аускультации сердца, сонных, почечных и бедренных артерий, при наличии шума – эхокардиографии, дуплексного сканирования артерий. При необходимости у обследуемого можно также исследовать уровень гомоцистеина в крови (особенно при наличии полиморфизма гена MTHFR), назначить контрольные исследования: общий анализ крови, биохимия крови (аминотрансферазы АЛТ и АСТ, мочевины, креатинин, глюкоза, липидный спектр крови (триглицериды, общий холестерин, холестерин ЛПВП и ЛПНП) и т.д.)\*.

### Рекомендации по профилактике

Обследуемому не желательно злоупотреблять вредной пищей (трансжиры и т.п.). Избыточный вес также может быть причиной ряда заболеваний, в том числе и артериальной гипертензии, поэтому обследуемому желательно сбалансировать рацион питания, воздерживаться от потребления избыточного количества калорий. Увеличение потребления растительной пищи, а также доли калия, кальция (содержатся в овощах, фруктах, зерновых) и магния (содержится в молочных продуктах) в рационе, уменьшение потребления животных жиров способны минимизировать риск развития АГ. Благоприятны аэробные физические нагрузки в адекватном объеме. Дополнительный прием фолиевой кислоты и рибофлавина возможен при их недостаточном количестве в рационе, беременности, кормлении\*. Для минимизации риска развития АГ обследуемому желательно исключить курение и снизить потребление алкоголя. При наличии полиморфизма гена CYP1A2 рекомендуется ограничить потребление кофе.

# Заключение

Мы хотели бы подчеркнуть, что отчет носит информационный характер. Несмотря на то, что вся информация в данном отчете базируется на научных исследованиях, эти данные не должны использоваться специалистом или другими лицами для диагностики заболеваний и текущего состояния здоровья.

На основе ДНК-анализа можно делать вывод о генетически обусловленных особенностях организма и индивидуальных эффектов средовых воздействий. При этом, влияние внешних факторов, таких как среда, приобретенные хронические заболевания, в данном отчете учесть невозможно. Интерпретацию результатов анализа рекомендовано проводить с учетом анамнеза и текущего состояния здоровья обследуемого.

Желаем вам и вашим обследуемым здоровья и благополучия!