

Результат генетического анализа

Риски нарушений углеводного обмена и развития сахарного диабета 2-го типа

noname

Лабораторный код:

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС:

Дата поступления
биоматериала:

—

—

Дата выполнения
исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Буккальный эпителий с внутренней
стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
TCF7L2	rs12255372	G/T	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к нарушению созревания бета клеток и процесса секреции инсулина
PPARG	rs1801282	C/G	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток
FTO	rs9939609	T/A	Norm/Polym	+ —	Повышенный риск развития диабета в связи с повышенным риском развития ожирения
GLUT2	rs5400	C/T	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к умеренному нарушению функции белка. Фактор умеренного риска развития СД2
KCNJ11	rs5219	G/A	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к нарушению структуры и функции белка. Фактор умеренного риска нарушения развития поджелудочной железы и секреции инсулина
AGER	rs2070600	G/A	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к умеренно повышенному сродству рецептора RAGE к конечным продуктам гликации
ADRB2	rs1042714	C/G	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к снижению активации гликогенолиза в ответ на увеличение уровня адреналина

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Сахарный диабет 2-го типа (СД2) — это хроническое метаболическое заболевание, обусловленное недостаточной выработкой инсулина поджелудочной железой или его неэффективным использованием, что сопровождается повышением уровня сахара в крови. По данным 2017 года, заболеваемость СД2 в мире составляет около 425 миллионов человек (по данным Международной федерации диабета — IDF), а в России — 4,15 миллиона человек (по данным Федерального регистра сахарного диабета — ФРСД).

СД2 может быть обусловлен как средовыми факторами, так и генетической предрасположенностью. Существуют моногенные формы диабета (MODY-диабеты), однако в большинстве случаев риск обусловлен более

сложным взаимодействием генетических факторов и образа жизни, включая питание. На сегодняшний день выявлено более 80 генов, полиморфизмы которых в той или иной мере влияют на предрасположенность к СД2. Часть из них (например, TCF7L2, PAX4, SLC30A8) связаны с дифференцировкой и/или функционированием В-клеток поджелудочной железы, другие — с транспортом и метаболизмом углеводов, в частности глюкозы (например, GLUT2). Некоторые гены оказывают более системное действие и связаны в первую очередь с набором жировой массы и развитием сопутствующей инсулинорезистентности — это FTO и PPARG. В целом наследуемость СД2 составляет от 30 до 70%.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого умеренный риск развития сахарного диабета 2-го типа.

Обследования

Обследуемому желателен периодический (1 раз в 6 месяцев) контроль уровня инсулина, глюкозы, гликозилированного гемоглобина в крови, возможно проведение теста на толерантность к глюкозе, при необходимости – консультации эндокринолога. Рекомендована проверка уровня таурина в плазме крови. По достижении 60 лет обследоваться желательно на регулярной основе. Обследуемому желательно контролировать массу тела.

Рекомендации по профилактике

Поскольку у обследуемого выявлен генетический риск, важна профилактика сахарного диабета 2-го типа, в первую очередь ограничение потребления быстроусвояемых углеводов (особенно сахара). При необходимости введения в рацион дополнительного количества пищевых волокон следует помнить, что наличие полиморфного аллеля гена TCF7L2 снижает профилактический и терапевтический эффект от потребления клетчатки, в то время как полиморфизм гена FTO является фактором, повышающим диетическую эффективность клетчатки. Для поддержания веса возможна белковая диета. Также для обследуемого благоприятна регулярная физическая активность в зависимости от риска развития артериальной гипертензии. При наличии избыточного веса возможно назначение метформина*. Для профилактики возможен прием ингибиторов альфа-глюкозидазы (акарбозы и др.) по показанию специалиста, а также таурина и инозитола в качестве БАД*.

Исследуемые гены

[TCF7L2]

Кодирует транскрипционный фактор, играющий ключевую роль в WNT-сигнальном пути. Экспрессируется в различной степени практически повсеместно в организме. TCF7L2 непосредственно участвует в дифференцировке В-клеток поджелудочной железы (продуцирующих инсулин), и, кроме того, взаимодействует с геном проглюкагона, что определяет индуцируемую глюкозой секрецию инсулина. Полиморфизм в этом гене вносит существенный вклад в развитие СД2 и ассоциирован со значительным повышением риска развития данного заболевания.

[PPARG]

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в формировании чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более высокой чувствительностью к инсулину и снижением риска развития СД2.

[FTO]

Кодирует 2-оксоглутарат-зависимую деметилазу, которая участвует в модификации нуклеиновых кислот, осуществляющих регуляторную функцию. Белок вырабатывается в большей или меньшей степени почти повсеместно в организме, но максимально – в нервной ткани и особенно в гипоталамусе. Полиморфизм этого гена связан с замедленным чувством насыщения и увеличенным потреблением калорий и вносит большой вклад в развитие ожирения. Однако этот риск можно снизить регулярной физической активностью.

[GLUT2]

Кодирует белок – переносчик глюкозы, осуществляющий перенос глюкозы через клеточную мембрану посредством облегченной диффузии внутрь клеток, таким образом способствуя поддержанию гомеостаза глюкозы. Максимально экспрессируется в печени, а также в двенадцатиперстной кишке и тонком кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости транспорта глюкозы и повышением риска развития СД2.

KCNJ11

Кодирует субъединицы, формирующие пору АТФ-зависимого калиевого канала. Высокий уровень экспрессии этого гена характерен для поджелудочной железы, печени, мышц, сердца, мозга и жировой ткани. Определенные полиморфизмы гена KCNJ11 повышают риск развития СД2.

AGER

Кодирует рецептор RAGE, белок суперсемейства иммуноглобулинов, относящийся к классу трансмембранных рецепторов. Взаимодействие RAGE с продуктами гликирования приводит к активации воспаления и окислительного стресса, а также стимулирует продукцию этого рецептора. Определенные полиморфизмы в гене AGER связаны с повышенным сродством рецептора RAGE к продуктам гликирования, что усиливает воспалительные реакции и увеличивают риск СД2.

ADRB2

Кодирует бета-2-адренергический рецептор — ионный белковый канал цитоплазматической мембраны клетки, имеющий высокую степень сродства к адреналину и обеспечивающий повышение или снижение метаболической активности иннервируемой ткани или органа. Активация ADRB2 вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза. В гене наиболее изучены два полиморфизма: Gly16Arg (связан с сердечным выбросом в покое, повышенной бронходилатацией и выносливостью) и Gln27Glu (связан с ожирением и гликогенолизом, распадом гликогена при физической активности). Аллель 27Glu (G) связана с изменением рецептора и замедленным распадом гликогена.