ДТЛ Молекулярно Генетический Центр
Доступные ДНК тесты

Результат исследования № **000000** от 31.08.2017

ФИО:

Пол: Ж
Дата взятия биоматериала: 28.08.2017
Дата регистрации: 31.08.2017
Врач:
Биоматериал: кровь

Исследование **Генетическая предрасположенность к сахарному диабету 2 типа**

Фенотип **Диабет 2-го типа**

Ген **ADIPOQ** Адипонектин

Функция гена Ген ADIPOQ экспрессируется исключительно в жировой ткани. Кодируемый им белок похож на коллагены X и VIII, а также на C1q фактор комплемента. Кодируемый белок (адипонектин) циркулирует в плазме в виде комплексов (форм) с высоким, средним или низким молекулярным весом (HMW, MMW и LMW), является гормоном, вовлеченным в ряд метаболических процессов, в том числе, регулирует уровень глюкозы в крови и катаболизм жирных кислот. Адипонектин является важным адипокином, участвует в регуляции жирового обмена и чувствительности к инсулину, обладает прямой антидиабетической, антиатерогенной и противовоспалительной активностью. Стимулирует фосфорилирование 5'АМФ-активируемойпротеинкиназы и ее активацию в печени и скелетных мышцах, повышает утилизацию глюкозы и окисление жирных кислот. Адипонектин является антагонистом ФНО-альфа, отрицательно регулируя его экспрессию в различных тканях (печень и макрофаги), а также противодействуя его эффекту. Ингибирует передачу сигнала транскрипционному факторуNF-кВ через цАМФ-зависимый путь в эндотелии. Может играть роль в процессе роста клеток, ангиогенезе и ремоделировании тканей, связывая и изолируя различные ростовые факторы, с афинностью связывания, выраженно зависящей от молекулярного веса формы (типа комплекса) адипонектина (HMW, MMW или LMW). Мутации в этом гене, связаны с дефицитом адипонектина.

Вариант ADIPOQ (G276T; 276G>T)(rs1501299) **Кат №S-0006/01**
Генотип **G/G**
Риск Среднепопуляционный

Вариант ADIPOQ (T45G; 45T>G)(rs2241766) **Кат №S-0006/02**
Генотип **T/G**
Риск Значительный

Ген **PPARG** Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом

Функция гена Ген PPARG кодирует транскрипционный фактор гамма-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-gamma), является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, а также способствует экспрессии белка, транспортирующего жирные кислоты, повышает экспрессию и активность ацетил-КоА-синтазы, фосфатидилинозитол-3-киназы, увеличивает экспрессию гена адипонектина, транспортера глюкозы (GLUT-4), SIR-1 и 2, подавляет экспрессию гена лептина, участвует в регуляции белков, разобщающих окислительное фосфорилирование, ингибирует экспрессию в жировой ткани ФНО-альфа, что сопровождается снижением инсулиновой сопротивляемости и улучшением секреции инсулина бета-клетками.

Вариант Pro12Ala; P12A **Кат №S-0124/01**
Генотип **Pro/Pro**
Риск Среднепопуляционный

ДТЛ Молекулярно Генетический Центр
Доступные ДНК тесты

Ген **TCF7L2** Протеин 2, подобный транскрипционному фактору 7

Функция гена Ген TCF7L2 кодирует ядерный рецептор ß-катенина, канонического активатора Wnt – сигнального пути. Белки Wnt – сигнального пути играют центральную роль в нормальном эмбриогенезе, делении и дифференцировке клеток. Было показано, что взаимодействие TCF7L2 ядерного рецептора с белками Wnt – сигнального пути регулирует секрецию проглюкагона, что в свою очередь определяет глюкозо-индуцированную секрецию инсулина и регулирует созревание ß-клеток поджелудочной железы из полипотентных стволовых клеток. Также взаимодействие TCF7L2 ядерного рецептора с белками Wnt – сигнального пути играет важную роль в адипогенезе и дифференцировке клеток жировой ткани. Ген TCF7L2 экспрессируется практически во всех органах и тканях. Изменения в этом гене связаны с возрастающим риском возникновения диабета 2-го типа.

Вариант TCF7L2 (IVS3C>T; rs 7903146) **Кат №S-0137/01**
Генотип **T/T**
Риск Значительный

Вариант TCF7L2 (IVS4G>T; rs12255372) **Кат №S-0137/02**
Генотип **T/T**
Риск Значительный

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
ADIPOQ	Адипонектин	ADIPOQ (G276T; 276G>T)(rs1501299)	G/G	Среднепопуляционный
ADIPOQ	Адипонектин	ADIPOQ (T45G; 45T>G)(rs2241766)	T/G	Значительный
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	Pro12Ala; P12A	Pro/Pro	Среднепопуляционный
TCF7L2	Протеин 2, подобный транскрипционному фактору 7	TCF7L2 (IVS3C>T; rs 7903146)	T/T	Значительный
TCF7L2	Протеин 2, подобный транскрипционному фактору 7	TCF7L2 (IVS4G>T; rs12255372)	T/T	Значительный

Заключение

ADIPOQ(ADIPOQ (G276T; 276G>T)(rs1501299))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
ADIPOQ(ADIPOQ (T45G; 45T>G)(rs2241766))	Аллель 45G во втором экзоне гена ADIPOQ ассоциирован с инсулинорезистентностью, нарушением глюкозотолерантности и высоким уровнем липопротеинов и холестерина в крови. Кроме того, этот аллель ассоциирован с повышенным риском развития инфаркта миокарда, а также коррелирует с прогрессированием диабетической нефропатии у больных диабетом 2 типа.
PPARG(Pro12Ala; P12A)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
TCF7L2(TCF7L2 (IVS3C>T; rs 7903146))	Продукт гена TCF7L2 играет роль в активации ряда генов сигнального пути Wnt, а также опосредованно влияет на секрецию инсулина. Гомозиготы T/T имеют повышенный в 2 раза риск заболевания диабетом 2-го типа по сравнению со среднепопуляционным.
TCF7L2(TCF7L2 (IVS4G>T; rs12255372))	Полиморфизм rs12255372 представляет собой замену G/T в интроне 3 гена TCF7L2. Установлена связь изменений в гене с нарушением инсулинового ответа, секрецией инсулина и уменьшением конверсии проинсулина в инсулин. Риск развития СД2 у носителей генотипа T/T повышен в 2 раза по сравнению со среднепопуляционным.

Дата: 06.09.2017 **Врач** : **Подпись:**

«ОБРАЗЕЦ»