

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 26 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени



Избыточный вес - скрининг (PPARG, MC4R, PPARGC1B, INS, FTO – 5 полиморфизмов)

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип		Биологическая функция
FTO	Ген, отвечающий за объём жировой массы тела и склонность к ожирению	c.46-23525T>A	T/A	↑	Повышенная экспрессия гена
MC4R	Рецептор меланокортина, 4 тип	NC_000018.10: g.60183864T>C	T/C	↓	Сниженная активность рецептора
PPARGC1B	Коактиватор 1-альфа рецептора гамма, активируемого пролифераторами пероксисом типа b	PPARGC1B (A203P; p.Ala203Pro; c.607G>C; rs7732671)	Pro/Pro		Нормальная активность коактиватора
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	c.34C>G	C/C		Нормальная активность рецепторов
INS	Инсулин	VNTR	III/III	↑↑	Повышенная экспрессия гена

Исследование разработано ООО «Аплель» совместно с кафедрой эндокринологии с курсом холистической медицины Российского университета дружбы народов им. Патриса Лумумбы (зав. кафедрой профессор Калининко С.Ю., доктор медицинских наук).

Заключение:

FTO (c.46-23525T>A)

Ген FTO кодирует фермент альфа-кетоглутарат-зависимую диоксигеназу (m6A-PHK-деметилазу), которая участвует в эпигенетической регуляции экспрессии генов, вовлеченных в энергетический метаболизм, адипогенез и нейрональный контроль аппетита. Экспрессия гена FTO отмечается во многих тканях организма, включая головной мозг, жировую и мышечную ткани. При этом высокая активность гена в нейронах гипоталамуса определяет его роль в нейроэндокринных процессах, опосредующих чувствительность к лептину и инсулину, а также в центральных механизмах, влияющих на баланс между потреблением пищи и энергетическими затратами. Вариант c.46-23525T>A оказывает влияние на уровень экспрессии гена FTO и активность связанных метаболических путей, усиливая адипогенез, повышая склонность к накоплению жировой ткани и снижая эффективность процессов энергетических затрат. При этом отмечается изменение нейроэндокринных механизмов регуляции аппетита, включая повышение уровня грелина и ослабление сигналов насыщения, а также метаболический сдвиг в сторону преобладания липогенеза над термогенезом и митохондриальным окислением. Выявленный генотип T/A варианта c.46-23525T>A гена FTO связан с повышенной экспрессией гена и риском увеличения индекса массы тела и развития ожирения. При данном генотипе развивается гиперфагический поведенческий профиль, который характеризуется усилением аппетита, более поздним наступлением чувства насыщения, предпочтением высококалорийной пищи (особенно с повышенным содержанием жиров и простых углеводов) и большей вероятностью эпизодов переедания. Отмечается тенденция к преобладанию процессов накопления энергии над ее расходом, что повышает вероятность устойчивого положительного энергетического баланса и увеличения объема жировой ткани, включая висцеральную. Для компенсации генетического риска рекомендуется контроль калорийности и состава рациона, включение продуктов с высоким содержанием белка и растительных волокон для усиления сигналов насыщения, ограничение легкоусвояемых углеводов и регулярная физическая активность, направленная на стимулирование митохондриальной функции, бета-окисления жирных кислот и поддержание энергетического баланса.

MC4R (NC_000018.10: g.60183864T>C)

Ген MC4R (melanocortin-4 receptor) кодирует мембранный рецептор меланокортиновой системы, участвующий в нейрональной регуляции энергетического гомеостаза и пищевого поведения. Рецептор MC4R является ключевым звеном в координации нейроэндокринных сигналов, влияющих на механизмы контроля аппетита, формирование чувства насыщения, уровень энергетических затрат и баланс между потреблением и расходом энергии. Вариант NC_000018.10: g.60183864T>C гена MC4R ассоциирован с изменением функциональной активности рецептора, что может приводить к относительному снижению меланокортиновой сигнализации в гипоталамусе и ослаблению центральных механизмов контроля аппетита. Нарушение передачи сигнала по оси POMC – альфа-MSH – MC4R сопровождается снижением чувствительности к канорексигенным стимулам, более поздним формированием чувства насыщения и повышенной склонностью к гиперфагическому пищевому поведению. Выявленный генотип T/C варианта NC_000018.10: g.60183864T>C гена MC4R связан со снижением активности рецептора и повышенным риском увеличения индекса массы тела и развития ожирения. Данный генотип характеризуется ослаблением меланокортиновой сигнализации, что может проявляться снижением чувствительности к сигналам насыщения, склонностью к повышенному потреблению калорий, стресс-индуцированным перееданием и постепенным накоплением избыточной жировой массы. Для снижения реализации генетического риска рекомендуется контролировать калорийность и состав рациона, ограничивать простые углеводы и насыщенные жиры, увеличивать потребление белка, пищевых волокон и

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 26 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени



омега-3-ПНЖК. Регулярная физическая активность также стимулирует расход энергии и окисление жиров, а практики осознанного питания и управление стрессом помогают контролировать переедание. Для своевременной коррекции образа жизни необходимо периодически отслеживать массу и состав тела (биоимпеданс), а также метаболические показатели (глюкоза, гликированный гемоглобин, инсулин, липидный профиль и др.).

PPARGC1B (PPARGC1B (A203P; p.Ala203Pro; c.607G>C; rs7732671))

Ген PPARGC1B (PPARG Coactivator 1 beta) кодирует транскрипционный коактиватор PGC-1 бета, который влияет на активность ядерных рецепторов и факторов транскрипции, регулирующих ключевые метаболические процессы, включая митохондриальный биогенез, окисление жиров и неокислительный метаболизм глюкозы. Экспрессия гена наиболее выражена в тканях с высокой метаболической активностью – скелетных мышцах, печени, бурой и белой жировой ткани, где белок PGC-1 бета опосредованно участвует в регуляции липопротеинового профиля, метаболизме холестерина, процессах адипогенеза и поддержании чувствительности тканей к инсулину, а также влияет на уровень основного обмена и интенсивность энергетических процессов в состоянии покоя. Вариант c.607G>C гена PPARGC1B ассоциирован с изменением функциональной активности белка PGC-1 бета, что может сопровождаться снижением эффективности митохондриального биогенеза и окислительных процессов. Это способствует менее эффективному расходу энергии, повышенному накоплению жировой массы, снижению метаболической активности тканей и увеличению риска развития ожирения и сопутствующих метаболических нарушений. Выявленный генотип Pro/Pro варианта c.607G>C гена PPARGC1B связан с нормальной активностью PGC-1 бета и ассоциирован со среднепопуляционным риском увеличения индекса массы тела и развития ожирения.

PPARG (c.34C>G)

Ген PPARG (PPAR- гамма) кодирует ядерный транскрипционный фактор, участвующий в регуляции углеводного и жирового обмена, а также стероидогенеза через активацию фермента STAR. PPARG наиболее сильно экспрессируется в белой (WAT) и бурой жировой ткани (BAT), где он является главным регулятором адипогенеза, а также мощным модулятором метаболизма липидов во всем организме. Активация гена PPARG увеличивает выработку ЖК из хиломикронов, ЛПОНП, а также запускает экспрессию генов транспорта жирных кислот, лептина, адипонектина, транспортера глюкозы 4-го типа (GLUT4), играющих ключевую роль в развитии инсулинорезистентности, ожирения, метаболического синдрома и сердечно-сосудистого риска. В печени PPARG увеличивает экспрессию генов транспорта и поглощения липидов. PPAR-гамма участвует в снижении уровня триглицеридов, оказывает антипролиферативное действие и улучшает функцию эндотелия. Натуральными агонистами PPAR- гамма являются ПНЖК (альфа-линоленовая, линоленовая, эйкозопентаеновая, докозагексаеновая и арахидоновая), а наиболее мощными лигандами – простагландины PGG2 и 15d-PGJ2. Активность PPARG также зависит от соотношения насыщенных и ненасыщенных жиров в рационе, режима питания, уровня физической активности организма. Вариант c.34C>G ассоциирован с изменением активности рецептора PPAR- гамма, что отражается на регуляции жирового и углеводного обмена, распределении липидов между жировой тканью и внутренними органами, а также на чувствительности к инсулину. Выявленный генотип C/C варианта c.34C>G гена PPARG связан с нормальной активностью рецепторов PPARG и среднепопуляционным риском развития ожирения и метаболических нарушений.

INS (VNTR)

Ген INS кодирует гормон инсулин, который является ключевым регулятором углеводного, жирового и белкового обмена. Инсулин обеспечивает транспорт глюкозы в клетки, стимулирует синтез гликогена, а также регулирует энергетический баланс организма. Экспрессия гена INS наиболее выражена в бета-клетках поджелудочной железы, что обеспечивает его центральную роль в поддержании уровня глюкозы в крови и координации метаболических процессов. Изменение числа tandemных повторов (VNTR), расположенных в регуляторной области гена INS, определяет уровень его транскрипционной активности, синтез инсулина и последующую регуляцию углеводного, липидного и белкового обмена. Вариативность данной области может сопровождаться относительной гиперинсулинемией и формированием инсулинорезистентности, что приводит к усилению липогенеза, снижению липолиза и способствует формированию избыточной жировой массы. Выявленный генотип III/III варианта VNTR гена INS связан с повышенной экспрессией гена и риском увеличения индекса массы тела и развития ожирения. При данном генотипе отмечается повышение базальной секреции инсулина, что при избыточном поступлении углеводов может способствовать формированию относительной гиперинсулинемии и постепенному снижению чувствительности тканей к гормону. Это создает метаболические условия для преобладания процессов липогенеза над липолизом, повышенной эффективности депонирования энергии и увеличения объема жировой ткани, особенно при высококалорийном рационе и низкой физической активности. Для снижения реализации генетического риска рекомендуется контроль калорийности и состава питания, ограничение легкоусвояемых углеводов, включение достаточного количества белка и пищевых волокон для усиления чувства насыщения, а также регулярная физическая активность, направленная на стимуляцию расхода энергии и поддержания метаболического баланса.

Функции генов:

Ген FTO Ген, отвечающий за объем жировой массы тела и склонность к ожирению

Ген FTO (fat mass and obesity associated) кодирует белок FTO, вовлеченный в энергетический обмен и влияющий на метаболизм в целом. Экспрессия гена происходит в основном в клетках гипоталамуса и регулируется посредством процессов, ответственных за чувства насыщения и голода.

Ген INS Инсулин

Ген инсулина кодирует белок инсулин, регулирующий концентрацию глюкозы в крови. Он повышает восприимчивость (проницаемость) клеток для моносахаридов, аминокислот и жирных кислот. Он ускоряет гликолиз, пентозфосфатный цикл и синтез гликогена в печени.

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.
Обязательна консультация лечащего врача.

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 26 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени



Дефекты в этом гене связаны с различными формами инсулинорезистентности.

Ген MC4R Рецептор меланокортина, 4 тип

Ген MC4R (melanocortin-4 receptor) кодирует мембранный рецептор, являющийся ключевым компонентом мелано-кортиновой системы, которая обеспечивает центральную регуляцию энергетического гомеостаза и пищевого поведения. Помимо метаболических функций, элементы меланокортинового пути участвуют в процессах стресс-ответа, иммунной модуляции и воспалительных реакциях. Рецептор MC4R преимущественно экспрессируется в структурах головного мозга, прежде всего в гипоталамусе, где участвует в сложных нейрогормональных путях, влияющих на баланс между потреблением и расходом энергии. Активация рецептора MC4R стимулирующим гормоном, таким как альфа-MSH, образующимся из предшественника POMC, способствует снижению аппетита, усилению чувства насыщения и увеличению энергетических затрат. Антагонистическое воздействие белка AGRP подавляет активность MC4R, что приводит к усилению аппетита. Таким образом, MC4R является центральным звеном в интеграции сигналов, влияющих на пищевое поведение и энергетический баланс. Нарушение сигнальной активности MC4R вследствие генетических вариантов ассоциировано с ослаблением механизмов насыщения, повышенным потреблением калорий, увеличением жировой массы, ростом индекса массы тела и повышенным риском развития ожирения.

Ген PPARG Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом

Ген PPARG кодирует транскрипционный фактор гамма-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-gamma) семейства факторов транскрипции PPARs. PPAR's выступают как универсальный защитный механизм, противодействующий патогенному влиянию на сосуды стрессорных факторов окружающей и внутренней среды. PPAR's активируют транскрипцию множества генов, участвующих в адипогенезе, окислении углеводов, поглощении тканями свободных жирных кислот и других процессах углеводного, липидного обмена и энергетического гомеостаза. PPAR- гамма наиболее широко распространены в белой и бурой жировой ткани, макрофагах, эндотелии сосудов, толстой кишке и селезенке, а также в скелетной и сердечной мышце, печени, мочевом пузыре. Продукт этого гена 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, подавляет экспрессию гена лептина, ингибирует экспрессию в жировой ткани фактора некроза опухоли альфа, что сопровождается снижением риска развития инсулинорезистентности и улучшением секреции инсулина бета-клетками.

Ген PPARGC1B Коактиватор 1-альфа рецептора гамма, активируемого пролифераторами пероксисом типа b

Ген PPARGC1B кодирует коактиватор 1B PGC1 бета. Белок экспрессируется в бурой жировой ткани, сердце, скелетных мышцах, почках и коактивирует действие ряда транскрипционных факторов. Вместе с PPARGC 1A он регулирует образование и функционирование митохондрий, и энергетический метаболизм мышечных волокон. У пациентов с предиабетом и диабетом 2 типа отмечается подавление синтеза этого белка.

Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.