

Результат генетического анализа

Риски нарушения энергетического обмена и ожирения

Фамилия Имя Отчество

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
FTO	rs9939609	T/A	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к сниженной скорости появления чувства насыщения
MC4R	rs17782313	C/T	Norm/Polym	- +	Предрасположенность к снижению скорости подавления чувства голода
ADRB3	rs4994	T/C	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению скорости липолиза в ответ на выброс адреналина
ADRB2	rs1042714	C/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению активации гликогенолиза в ответ на увеличение уровня адреналина
FABP2	rs1799883	G/A	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к увеличению скорости транспорта насыщенных жирных кислот
PPARG	rs1801282	C/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
CD36	rs1761667	G/A	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к сниженной вкусовой чувствительности к жирам
DRD2	rs1800497	G/A	Norm/Polym	+ -	Сниженная плотность распределения рецептора дофамина 2-го типа, сниженная чувствительность клетки к дофамину

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.



Избыточный вес и ожирение являются на сегодняшний день одной из самых серьезных медико-социальных проблем. Так, в 2016 году более 1,9 млрд человек старше 18 лет имели избыточный вес, из них свыше 650 млн страдали ожирением. При этом число детей и подростков, имеющих избыточный вес или страдающих ожирением, составило 430 млн. У взрослых диагноз «избыточный вес» ставится при ИМТ больше или равном 25, «ожирение» – при ИМТ больше или равном 30, «морбидное ожирение» – при ИМТ больше или равном 40 (или 35 с серьезными осложнениями).

Среди механизмов ожирения можно выделить нейрогенные, эндокринные и метаболические. В данный раздел в первую очередь включена информация о полиморфизмах, связанных с метаболизмом и отчасти – с регуляцией аппетита. Причины нейрогенного ожирения кроются обычно в психике и могут быть связаны с активацией систем, участвующих в формировании чувства удовольствия, что приводит к избыточному приему пищи. Метаболические механизмы развиваются в связи с нарушением обмена жиров и/или

углеводов и их отложением в избыточном количестве.

При нарушениях жирового обмена усиливается синтез триглицеридов и липопротеидов, в результате чего возникает гиперлипидемия и гиперхолестеринемия, повышается уровень свободных жирных кислот. В случае нарушения углеводного обмена нарушается метаболизм глюкозы, повышается количество гликогена в печени, при этом в мышечной ткани утилизация глюкозы нарушается. Следует отметить, что избыточный вес, в свою очередь, является фактором риска развития многих заболеваний, в первую очередь сердечно-сосудистых и сахарного диабета 2-го типа.

На сегодняшний день выявлено более 900 полиморфных вариантов в более чем 530 локусах, ассоциированных с избыточным весом. По данным новейшего метаанализа, генетикой объясняется порядка 14% вариации индекса массы тела, наследуемость индекса массы тела составляет более 22%.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого среднюю предрасположенность к набору избыточного веса, средний риск ожирения.

Обследования

Обследуемому желателен контроль массы тела. Помимо этого, желательно периодически контролировать липидный спектр крови (уровень триглицеридов, общего холестерина, холестерина ЛПВП и ЛПНП), а также уровень глюкозы, гликозилированного гемоглобина и инсулина в крови. Также желательно контролировать артериальное давление, особенно если избыточный вес присутствует. Кроме того, избыточный вес может быть также симптомом нарушений работы эндокринной системы (гипотиреоз, синдром Кушинга, нарушения гипоталамических функций и др.), поэтому при наличии у обследуемого избыточного веса рекомендуется также провести обследование функций щитовидной железы (анализ уровня Т3 и Т4, ТТГ, а также УЗИ щитовидной железы) и гипофиза (исследование ТТГ, пролактина, МРТ гипофиза)*. При наличии клинических показаний и по рекомендации специалиста возможно назначение дополнительных специфических обследований*.

Рекомендации по профилактике

Для поддержания оптимального веса обследуемому желательно не превышать рекомендованные ему нормы потребления жиров и углеводов. При необходимости снижения веса питание должно быть гипокалорийным, возможно соблюдение высокобелковой, низкожировой или низкоуглеводной диеты. Если обследуемый испытывает проблемы с соблюдением режима питания и диеты, ему может быть рекомендована консультация психолога или психотерапевта. Желательно включение в рацион достаточного количества пищевых волокон. Желательно ограничить употребление алкоголя. Также обследуемому важны регулярные физические нагрузки. При необходимости могут быть назначены метформин, орлистат или другие препараты, исходя из характера непосредственной клинической картины*.

Исследуемые гены

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.

MC4R

Кодирует меланокортикотропный рецептор 4, который относится к анорексигенной части регуляторного пути пищевого поведения (меланокортинергический путь). Экспрессируется в центральной нервной системе, в первую очередь в головном мозге. Взаимодействует с адренкортикотропным и меланоцит-стимулирующим гормонами. Через этот рецептор при участии G-белков запускается сигнал о подавлении чувства голода и снижении потребления пищи. Полиморфная замена в этом гене связана со сниженной скоростью подавления чувства голода и увеличением общей калорийности рациона.

ADRB3

Кодирует бета-3-адренергический рецептор, через который под воздействием катехоламинов опосредуется липолиз и терморегуляция. Рецептор действует в адипоцитах, при этом максимальная экспрессия гена отмечается в яичниках, а также в плаценте, желчном и мочевом пузырях. Полиморфизм в гене связан со снижением выработки данного рецептора в тканях, что замедляет процесс сжигания жира, и ассоциирован с развитием таких заболеваний, как гипертоническая болезнь, сахарный диабет, ожирение.

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: Gly16Agt (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.

[FABP2]

Кодирует переносчик жирных кислот 2-го типа. Белок связывает жирные кислоты в тонком кишечнике, способствует более активному их усвоению, обладает высоким сродством к насыщенным жирам, обеспечивает захват, внутриклеточный транспорт и метаболизм длинноцепочечных жирных кислот. Экспрессируется в кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан с ускоренным транспортом насыщенных жирных кислот и увеличением эффективности низкожировой диеты.

[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.

[CD36]

Кодирует рецептор к жирному, который является интегральным мембранным белком, отвечающим за метаболизм жиров (связывает окисленные липопротеины низкой плотности, фосфолипиды и жирные кислоты), распознавание жиров в пище на вкус, усвоение жиров в кишечнике. Максимально экспрессируется в жировой ткани, а также в небольшом количестве в сердце, селезенке, плаценте и других типах клеток, включая поверхность эпителия вкусовых сосочков. Полиморфизмы в этом гене связаны со вкусовым восприятием текстуры жирной пищи и избыточным потреблением жиров, а также с другими нарушениями липидного метаболизма и вследствие этого – с важностью снижения количества жиров в рационе.

[DRD2]

Кодирует рецептор дофамина 2-го типа. Дофамин является нейромедиатором и осуществляет передачу импульсов между нейронами, участвует в биохимическом обеспечении процессов, протекающих в центральной нервной системе, и регулируют как базовые навыки (прием пищи, избегание опасности, половое поведение), так и высшие мозговые функции (мотивация, обучение, память, внимание). rs1800497 в энхансерном районе гена приводит к снижению экспрессии гена.