



Результат исследования

ФИО:
Дата рождения:
Пол:
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации:
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /Страховая
компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Избыточный вес - скрининг**

Фенотип **Индекс массы тела**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
FTO	Ген, отвечающий за объём жировой массы тела и склонность к ожирению	c.46-23525T>A	T/A	Повышенный
PPARD	Рецептор дельта, активируемый пролифератором пероксисом	PPARD (c.-102+15494T>C; rs6902123)	T/T	Среднепопуляционный
PPARGC1A	Коактиватор 1-альфа рецептора гамма, активируемого пролифератором пероксисом типа a	c.1444G>A; p.Gly482Ser; G482S	Gly/Gly	Среднепопуляционный
PPARGC1B	Коактиватор 1-альфа рецептора гамма, активируемого пролифераторами пероксисом типа b	PPARGC1B (A203P; p.Ala203Pro; rs7732671) c.607G>C;	Ala/Pro	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» – OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» – OR 1; риск «Повышенный» – OR 1–3; риск «Высокий» – OR 3–5.



Заключение

FTO(c.46-23525T>A)

Ген FTO кодирует белок, 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. Вариант с.46-23525T>A гена FTO может быть связан с повышением риска развития ожирения и сахарного диабета 2-го типа. Выявленный генотип T/A вариантас.46-23525T>A гена FTO связан с риском развития повышенного индекса массы тела.

PPARD(PPARD (с.-102+15494T>C; rs6902123))

Ген PPARD кодирует белок PPAR δ , который участвует в заживлении ран, клеточном росте, защищает миоциты от апоптоза, вызванного окислительным стрессом, а также регулирует экспрессию генов, вовлеченных в окисление жирных кислот и обмен холестерина. Вариант с.-102+15494T>C гена PPARD ассоциирован со снижением уровня экспрессии гена, в результате чего нарушается обмен жирных кислот в организме. Выявленный генотип T/T варианта с.-102+15494T>C гена PPARD не связан с риском развития повышенного индекса массы тела.

PPARGC1A(с.1444G>A; p.Gly482Ser; G482S)

Ген PPARGC1A кодирует коактиватор 1A PPAR γ . Этот белок, результате воздействия на транскрипционные факторы, опосредованно выполняет следующие функции: повышение секреции инсулина и катаболическое воздействие на жировую массу; активацию процессов адаптивного термогенеза; стимуляцию образования митохондрий и усиление окислительных процессов; регуляцию глюконеогенеза и транспорта глюкозы; регуляцию липогенеза. Вариант с.1444G>A гена PPARGC1A связан со снижением уровня экспрессии гена, с уменьшением интенсивности окислительных процессов и митохондриального биосинтеза в клетках. Выявленный генотип Gly/Gly варианта с.1444G>A гена PPARGC1A не связан с риском развития повышенного индекса массы тела.

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

Ген PPARGC1B кодирует коактиватор 1B PGC1 β . Вместе с PPARGC 1A этот белок регулирует образование и функционирование митохондрий, а также энергетический метаболизм мышечных волокон. Вариант с.607G>C гена PPARGC1B ассоциирован с изменением уровня экспрессии белка в мышцах. Выявленный генотип Ala/Pro варианта с.607G>C гена PPARGC1B связан со среднепопуляционным риском развития повышенного индекса массы тела.

Ген	FTO Ген, отвечающий за объём жировой массы тела и склонность к ожирению
Функция гена	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	PPARD Рецептор дельта, активируемый пролифератором пероксисом
Функция гена	Ген PPARD кодирует белок - член семейства ядерных рецепторов гормонов, которые связывают полифераторы пероксисом и контролируют их размер и количество, продуцируемое клетками. Рецепторы этого семейства опосредуют различные биологические процессы и участвуют в развитии таких хронических заболеваний, как ожирение, сахарный диабет, атеросклероз и опухолевые новообразования. Белок PPARD является мощным ингибитором индуцированной лигандами транскрипционной активности рецепторов PPAR-альфа и -гамма; также функционирует как интегратор ретрансляции транскрипции и передачи сигналов от ядерных рецепторов. Рецептор экспрессируется в различных тканях организма, особенно широко он представлен в скелетной мускулатуре, где является ключевым регулятором расщепления жирных кислот и высвобождения энергии.



Ген **PPARGC1A** Коактиватор 1-альфа рецептора гамма, активируемого пролифератором пероксисом типа а
Функция гена Ген PPARGC1A кодирует транскрипционный коактиватор 1а PPAR γ . Этот белок взаимодействует с PPAR-гамма, что позволяет ему взаимодействовать с множеством транскрипционных факторов (например, с CREB и членами семейства NRF). Он обеспечивает прямую связь между внешними физиологическими стимулами и регуляцией биогенеза митохондрий и является основным фактором, который регулирует определение типа мышечного волокна. Белок, кодируемый геном PPARGC1A, выполняет ряд важнейших функций, такие как: повышение секреции инсулина и катаболическое воздействие на жировую массу; активацию процессов адаптивного термогенеза; регуляцию глюконеогенеза и транспорта глюкозы. Также это белок участвует в контроле артериального давления, регулировании гомеостаза холестерина в клетках и развитии ожирения.

Ген **PPARGC1B** оактиватор 1-альфа рецептора гамма, активируемого пролифераторами пероксисом типа b
Функция гена Ген PPARGC1B кодирует коактиватор 1B PGC1 β . Белок экспрессируются 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.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись:

