

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

Иванов Иван Иванович 1900 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в генах ACE и AGT, повышающих риск развития артериальной гипертензии. (профиль № 142 ГП)

В заключении используются следующие термины:

Гомозиготное состояние (носительство) – состояние, при котором оба гена в паре (все гены у человека парные) являются либо нормальными, либо мутантными

Гетерозиготное состояние (носительство) – состояние, когда один ген из пары нормальный, а второй – несет в себе мутацию

Ген ACE кодирует аминокислотную последовательность ангиотензин-превращающего фермента (АПФ), который является важным **физиологическим регулятором артериального давления и водно-солевого обмена**. АПФ превращает циркулирующий в крови неактивный ангиотензин I в ангиотензин II, обладающий мощным гипертензивным действием за счёт влияния на водно-солевой обмен, сердечно-сосудистую и другие системы организма.

Полиморфизм с.2306-109_2306 гена ACE имеет два варианта, отличающихся наличием (*insertion, I*) или отсутствием (*deletion, del, D*) *Alu*-последовательности в интроне гена ACE. С данным полиморфизмом связана различная активность гена ACE.

Наличие делеции в гене ACE повышает уровень ангиотензина в крови, что делает нефропротективный эффект ингибиторов АПФ при недиабетических заболеваниях более выраженным. Также становится более выражена эффективность атенолола при артериальной гипертензии с гипертрофией левого желудочка или терапии флувастатином при ишемической болезни сердца.

У носителей делеции (del/del) в этом гене увеличен риск развития артериальной гипертензии по сравнению с людьми, гомозиготными по аллелю I (I/I):

Результаты ДНК-анализа:

Номер 012881729 Карта 11316/2016

ДНК	Фамилия, И.О.	ACE с.2306-109_2306-108ins288	AGT с.803T>C
13131	ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ (обратившийся)	ins/ins	T/C

В образце ДНК Иванова И.И. не выявлена мутация в данном полиморфизме (вариант (ins/ins), что не влияет на риск развития у него артериальной гипертензии и сопутствующих сердечно-сосудистых заболеваний.

Ген AGT кодирует аминокислотную последовательность белковой молекулы ангиотензиногена. **Ангиотензиноген** вырабатывается в печени и является предшественником ангиотензина II - важного **физиологического регулятора артериального давления и водно-солевого обмена**.

Варианты **полиморфизма с.803 T>C** гена AGT меняют свойства ангиотензиногена. Носительство варианта C предопределяет большую склонность к ряду заболеваний, прежде всего к артериальной гипертензии и инфаркту миокарда, особенно у женщин на фоне заместительной гормонотерапии. Наиболее предрасположены к этим заболеваниям лица с генотипом C/C.