

ФИО
Пол: Жен
Дата рождения: 11.11.1991
Возраст: 34 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 18.05.2026 11:00
Дата поступления образца: 19.05.2026 15:03
Врач: 20.05.2026 14:22
Дата печати результата: 22.05.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Генетическая панель MyDiabetes	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.
Исполнитель Ерёменко Н.В., врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Результат генетического анализа

Риски нарушений углеводного обмена и развития сахарного диабета 2-го типа

Лабораторный код: RCA0001

Дата рождения:	2000-01-01		
Пол:	Женский		
Дата поступления биоматериала:		Врач:	
Дата выполнения исследования:		Биоматериал:	Бuccальный эпителий с внутренней стороны щеки
		Метод исследования:	ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
TCF7L2	rs12255372	G/T	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к нарушению созревания бета клеток и процесса секреции инсулина
PPARG	rs1801282	C/C	Norm/Norm	- -	Высокая скорость роста жировых клеток, риск инсулинорезистентности
FTO	rs9939609	A/A	Polym/Polym	- -	Высокий риск развития ожирения
GLUT2	rs5400	C/T	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к гипергликемии из-за повышенного употребления сахара, чувствительность к сладкому снижена
KCNJ11	rs5219	G/G	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к нормальному функционированию АТФ-зависимых калиевых каналов в бета-клетках поджелудочной железы
AGER	rs2070600	G/G	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к нормальному функционированию рецептора RAGE

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
ADRB2	rs1042714	C/G	Norm/Polym	+ −	Предрасположенность к снижению активации гликогенолиза в ответ на увеличение уровня адреналина

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.
- Polim** - 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.

Исследуемые гены

TCF7L2

Кодирует транскрипционный фактор, играющий ключевую роль в WNT-сигнальном пути. Экспрессируется в различной степени практически повсеместно в организме. TCF7L2 непосредственно участвует в дифференцировке В-клеток поджелудочной железы (продуцирующих инсулин), и, кроме того, взаимодействует с геном проглюкагона, что определяет индуцируемую глюкозой секрецию инсулина. Полиморфизм в этом гене вносит существенный вклад в развитие СД2 и ассоциирован со значительным повышением риска развития данного заболевания.

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.

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.

GLUT2

Кодирует белок — переносчик глюкозы, осуществляющий перенос глюкозы через клеточную мембрану посредством облегченной диффузии внутрь клеток, таким образом способствуя поддержанию гомеостаза глюкозы. Максимально экспрессируется в печени, а также в двенадцатиперстной кишке и тонком кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости транспорта глюкозы и повышением риска развития СД2.

KCNJ11

Кодирует субъединицы, формирующие пору АТФ-зависимого калиевого канала. Высокий уровень экспрессии этого гена характерен для поджелудочной железы, печени, мышц, сердца, мозга и жировой ткани. Определенные полиморфизмы гена KCNJ11 повышают риск развития СД2.

AGER

Кодирует рецептор RAGE, белок суперсемейства иммуноглобулинов, относящийся к классу трансмембранных рецепторов. Взаимодействие RAGE с продуктами гликирования приводит к активации воспаления и окислительного стресса, а также стимулирует продукцию этого рецептора. Определенные полиморфизмы в гене AGER связаны с повышенным сродством рецептора RAGE к продуктам гликирования, что усиливает воспалительные реакции и увеличивают риск СД2.

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: Gly16Arg (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.