



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная  
по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**  
**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Регистрация:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
<b>Выявление мутации g.37979623 C&gt;T в гене MTNR1B</b>		
Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов		
Генотип	СТ	

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией:  Г.И. Скибо/



## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-015 Рецептор мелатонина 1В (MTNR1B). Выявление мутации C(g.37979623)T

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
MTNR1B Melatonin receptor 1B OMIM ID: 600804	C(g.37979623)T	C/C	C/T	T/T

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

К сахарному диабету приводит сочетание неблагоприятных приобретенных (избыточный вес, неправильное питание, стрессы, гормональные нарушения) и наследственных факторов. Он проявляется, прежде всего, увеличением содержания глюкозы в крови и снижением способности тканей захватывать и утилизировать ее. Уровень глюкозы регулирует гормон мелатонин, секретируемый шишковидной железой головного мозга. Он замедляет выброс инсулина. Рецепторы мелатонина 1В (кодируются геном MTNR1B) представляют собой белки, состоящие из семи трансмембранных доменов, внеклеточного N-терминального домена и внутриклеточного C-терминального домена и располагающиеся на поверхности многих ответственных за синтез инсулина клеток (в том числе и на клетках островков Лангерганса поджелудочной железы). При изменении структуры гена, проявляющемся в замене основания цитозина (С) на тимин (Т) в регуляторной области гена MTNR1B (генетический маркер C(g.37979623)T), меняется уровень его экспрессии, в результате чего подавляется высвобождение инсулина в ответ на изменение уровня глюкозы. Это замедляет утилизацию глюкозы тканями, ее уровень в крови растет, следовательно повышается и риск диабета. Исследования показывают достоверное увеличение риска гипергликемии и диабета 2-го типа у носителей генотипа Т/Т.

Выявление предрасположенности к гипергликемии, ассоциированной с геном MTNR1B, позволит оценить вероятность повышения уровня глюкозы в крови и риск развития диабета 2-го типа и, соответственно, предотвратить его профилактическими мерами.

Обнаружение измененного генетического варианта повышает вероятность гипергликемии, однако не обязательно риск реализуется. Отсутствие нарушения по исследованному варианту не исключает развития гипергликемии и сахарного диабета II вследствие других причин, в том числе генетических. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

#### Возможные генотипы

- C/C – генотип, не ассоциированный с риском развития гипергликемии
- C/T и T/T – генотипы, ассоциированные с риском развития гипергликемии

*Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*

#### Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.  
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**