

|                                                                                           |                    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| Жеке өтініш нөмірі (Индивидуальный номер заявки):                                         | 999999999          |
| Науқас, жынысы (Пациент, пол):                                                            | (М)                |
| Туылған күні, жас (Дата рождения, возраст):                                               | 13.05.2025 (1 год) |
| Науқастың ЖСН/шетелдіктер үшін паспорт нөмірі (ИИН пациента/№ паспорта, для иностранцев): | -                  |
| Тұрғылықты мекенжайы, азаматтық (Адрес проживания, гражданство):                          | -                  |
| Дәрігер, ID (Врач, ID):                                                                   |                    |
| Медициналық ұйым (Медицинская организация):                                               |                    |
| Үлгі алынған күні және уақыты (Проба взята):                                              | 28.05.2026 09:00   |
| Үлгі түскен күні және уақыты (Проба поступила):                                           | 29.05.2026 09:55   |
| Дәрігердің растау күні (Подтверждено врачом):                                             | 29.05.2026 09:56   |
| Нәтиже шығарылған күні (Дата печати результата):                                          | 02.06.2026         |

| Зерттеу<br>(Исследование)                                               | Нәтиже<br>(Результат) | Түсіндірме<br>(Комментарий)                |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------------------------------------|
| Генетическая панель<br>MyDiabetes                                       | <b>СМ.КОММ</b>        | Результат прилагается на отдельном бланке. |
| Исполнитель Андрушкевич В.В., врач клинической лабораторной диагностики |                       |                                            |

## Түсіндірме (Комментарий):

Подпись заведующего лабораторией ТОО «ИНВИТРО-Казахстан» Поповой М.А. в настоящем бланке не является подписью лица, выполняющего лабораторные исследования; указанная подпись подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации, подготовленной на основании результатов лабораторных исследований, выполненных ООО «ИНВИТРО».

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [INVITRO.KZ](http://INVITRO.KZ)

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

noname

Лабораторный код: RCA0104

|                                |            |                               |                                               |
|--------------------------------|------------|-------------------------------|-----------------------------------------------|
| Дата рождения:                 | 2000-01-01 | Дата выполнения исследования: | 2025-10-09                                    |
| Пол:                           | Мужской    | Валидация:                    | 2025-10-09                                    |
| СНИЛС:                         | —          | Биоматериал:                  | Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки |
| Дата поступления биоматериала: | —          | Метод исследования:           | ПЦР                                           |

| Ген    | Полиморфизм | Генотип | Вариант    | Эффект                              | Результат                                                                                                                                      |
|--------|-------------|---------|------------|-------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| TCF7L2 | rs12255372  | G/T     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | Предрасположенность к нарушению созревания бета клеток и процесса секреции инсулина                                                            |
| PPARG  | rs1801282   | C/G     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток                                                                              |
| FTO    | rs9939609   | T/A     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | Повышенный риск развития диабета в связи с повышенным риском развития ожирения                                                                 |
| GLUT2  | rs5400      | C/T     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | Предрасположенность к умеренному нарушению функции белка. Фактор умеренного риска развития СД2                                                 |
| KCNJ11 | rs5219      | G/A     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | Предрасположенность к нарушению структуры и функции белка. Фактор умеренного риска нарушения развития поджелудочной железы и секреции инсулина |
| AGER   | rs2070600   | G/A     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | Предрасположенность к умеренно повышенному сродству рецептора RAGE к конечным продуктам гликации                                               |
| ADRB2  | rs1042714   | C/G     | Norm/Polym | <div><div>+</div><div>—</div></div> | 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.

**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.



Сахарный диабет 2-го типа (СД2) — это хроническое метаболическое заболевание, обусловленное недостаточной выработкой инсулина поджелудочной железой или его неэффективным использованием, что сопровождается повышением уровня сахара в крови. По данным 2017 года, заболеваемость СД2 в мире составляет около 425 миллионов человек (по данным Международной федерации диабета — IDF), а в России — 4,15 миллиона человек (по данным Федерального регистра сахарного диабета — ФРСД).

СД2 может быть обусловлен как средовыми факторами, так и генетической предрасположенностью. Существуют моногенные формы диабета (MODY-диабеты), однако в большинстве случаев риск обусловлен более

сложным взаимодействием генетических факторов и образа жизни, включая питание. На сегодняшний день выявлено более 80 генов, полиморфизмы которых в той или иной мере влияют на предрасположенность к СД2. Часть из них (например, TCF7L2, PAX4, SLC30A8) связаны с дифференцировкой и/или функционированием В-клеток поджелудочной железы, другие — с транспортом и метаболизмом углеводов, в частности глюкозы (например, GLUT2). Некоторые гены оказывают более системное действие и связаны в первую очередь с набором жировой массы и развитием сопутствующей инсулинорезистентности — это FTO и PPARG. В целом наследуемость СД2 составляет от 30 до 70%.

## Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого умеренный риск развития сахарного диабета 2-го типа.

## Обследования

Обследуемому желателен периодический (1 раз в 6 месяцев) контроль уровня инсулина, глюкозы, гликозилированного гемоглобина в крови, возможно проведение теста на толерантность к глюкозе, при необходимости – консультации эндокринолога. Рекомендована проверка уровня таурина в плазме крови. По достижении 60 лет обследоваться желательно на регулярной основе. Обследуемому желательно контролировать массу тела.

## Рекомендации по профилактике

Поскольку у обследуемого выявлен генетический риск, важна профилактика сахарного диабета 2-го типа, в первую очередь ограничение потребления быстроусвояемых углеводов (особенно сахара). При необходимости введения в рацион дополнительного количества пищевых волокон следует помнить, что наличие полиморфного аллеля гена TCF7L2 снижает профилактический и терапевтический эффект от потребления клетчатки, в то время как полиморфизм гена FTO является фактором, повышающим диетическую эффективность клетчатки. Для поддержания веса возможна белковая диета. Также для обследуемого благоприятна регулярная физическая активность в зависимости от риска развития артериальной гипертензии. При наличии избыточного веса возможно назначение метформина\*. Для профилактики возможен прием ингибиторов альфа-глюкозидазы (акарбозы и др.) по показанию специалиста, а также таурина и инозитола в качестве БАД\*.

# 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 миоцитов. 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.