

На основании Договора № Д-480-19 от 04.10.2019, по заявке ООО «ЮНИЛАБ-ВЛАДИВОСТОК», специалистами
 Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования
 «Дальневосточный федеральный университет» (ДФУ), оказаны медицинские услуги.

2307 Генетический профиль «Остеопороз»

ФИО клиента:

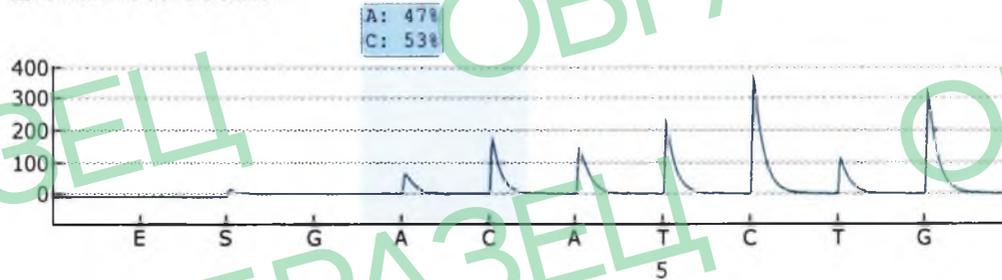
Дата рождения:

№ Бланка заказа:

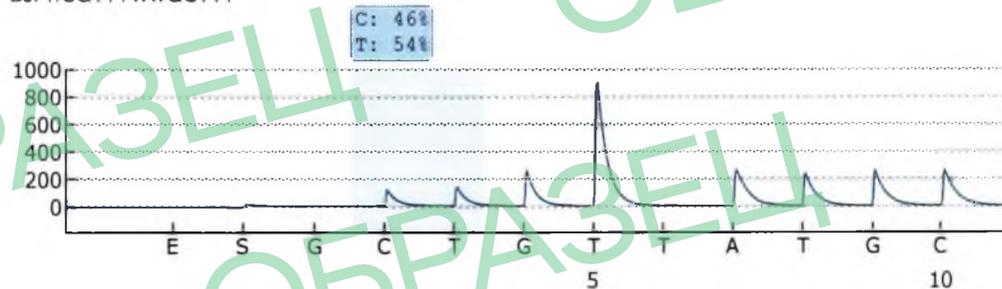
Дата взятия биоматериала: 22.08.2023 г.

Исследование: Молекулярно-генетическое исследование мутаций в генах COL1A1, ESR1, LCT, LRP5, VDR методом прямого секвенирования - генетический профиль «Остеопороз»

Локус COL1A1 (Коллаген 1 типа)
 Полиморфизм IVS1 2046G>T (rs1800012)
 Результат Генотип G/T
 B2: C/ACATTCCCTGGGCAG



Локус ESR1 (Рецептор эстрогена)
 Полиморфизм T>C (PvuII) (rs2234693)
 Результат Генотип C/T
 B3: T/CGTTTTATGCTTT



Заведующая лабораторией:

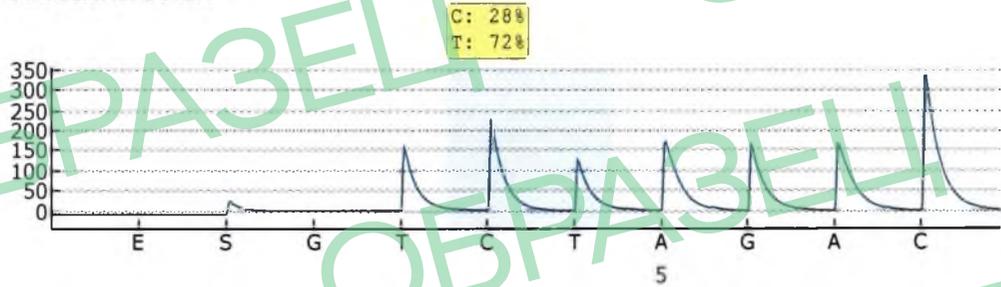
Пугачева



Пугачева Н.М.

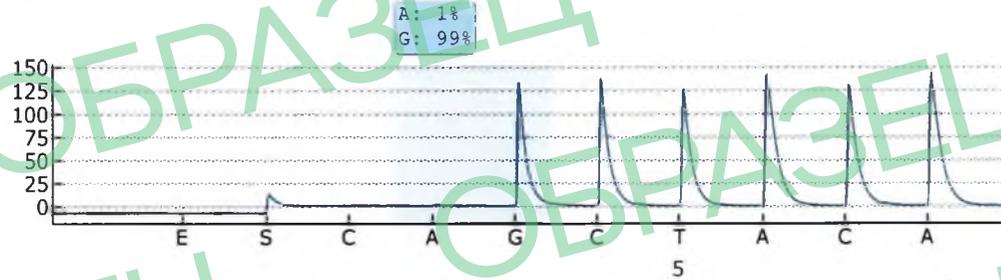
Локус ESR1 (Рецептор эстрогена)
Полиморфизм A>G (XbaI) (rs9340799)
Результат Генотип A/G

B4: TCC/TAGACCACA



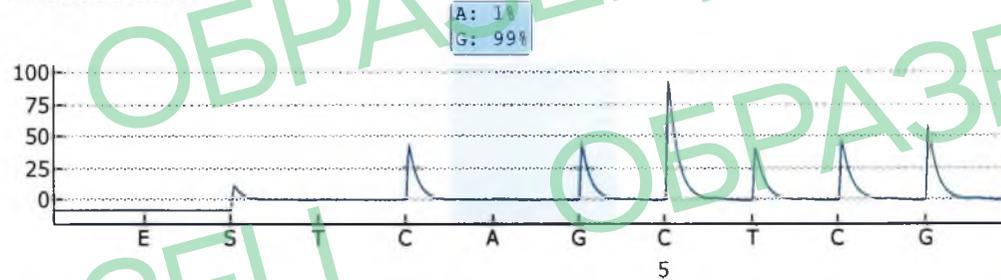
Локус LCT (Лактаза)
Полиморфизм -13910 C>T (rs4988235)
Результат Генотип C/C

B5: G/ACTACATTA



Локус LRP5 (Рецептор липопротеинов низкой плотности)
Полиморфизм A1330V C>T (rs3736228)
Результат Генотип C/C

B6: CAGCCTCGTCT



Заведующая лабораторией:

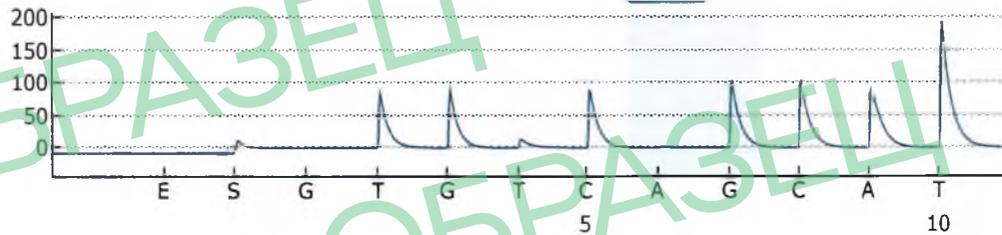
Пугачева



Пугачева Н.М.

Локус VDR (Рецептор витамина D)
Полиморфизм G>A (BsmI) (rs1544410)
Результат Генотип G/G
 В7: TGCA/GCATTCCCA

A: 1%
 G: 99%



Общий результат

Локус	Полиморфизм	Генотип
COL1A1	IVS1 2046G>T (rs1800012)	G/T
ESR1	T>C (PvuII) (rs2234693)	C/T
ESR1	A>G (XbaI) (rs9340799)	A/G
LCT	-13910C>T (rs4988235)	C/C
LRP5	A1330V C>T (rs3736228)	C/C
VDR	G>A (BsmI) (rs1544410)	G/G

Заведующая лабораторией:

Пугачева



Пугачева Н.М.

Заключение: Выявлен полиморфизм в гене COL1A1: rs1800012 в гетерозиготной форме.

Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа – наиболее широко распространенный коллаген, являющийся основным компонентом хрящевой и соединительной тканей. Коллаген I типа состоит из двух альфа-1 и одной альфа-2 цепей.

Аллель риска T способствует увеличению уровня экспрессии альфа-1 цепи, что приводит к нарушению нормального соотношения цепей коллагена I типа, и как следствие - структурному нарушению коллагенового волокна. Как следствие, аллель риска T предрасполагает к снижению твердости, прочности, гибкости и плотности костной ткани, что ассоциировано с повышенным риском остеопоротических переломов.

Также наличие аллеля T способствует накоплению в коже «дефектного» коллагена, устойчивого к действию протеолитических ферментов, что может вызывать преждевременное старение кожи.

Выявлен полиморфизм в гене ESR1: rs2234693 в гетерозиготной форме.

Ген ESR1 кодирует рецептор эстрогена I типа. Эстроген участвует в регуляции полового развития, гаметогенеза, роста и поддержания скелета, функционировании сердечно-сосудистой и нервной систем.

При наличии аллеля риска C снижен уровень продукции эстрогенового рецептора, вследствие чего у мужчин могут наблюдаться сниженная подвижность сперматозоидов, а также пониженный уровень SHBG (глобулина, связывающего половые гормоны) и лютеинизирующего гормона, повышенный уровень свободного эстрадиола и ФСГ в крови. Аллель риска C является фактором риска развития недифференцированной дисплазии соединительной ткани (НДСТ).

Выявлен полиморфизм в гене ESR1: rs9340799 в гетерозиготной форме.

Аллель риска G ассоциирован с повышенной частотой переломов у женщин. Наличие аллеля риска G у мужчин может вызывать нарушения сперматогенеза, а у женщин увеличивает риск невынашивания беременности.

Аллель риска G является фактором риска развития недифференцированной дисплазии соединительной ткани (НДСТ). Наличие НДСТ является фактором риска развития различных акушерских осложнений.

Выявлен полиморфизм в гене LCT: rs4988235 в гомозиготной форме.

Выявленный генотип CC влияет на выработку лактазы у взрослых. Аллель C ассоциирован со снижением синтеза лактазы во взрослом состоянии. Носители генотипа CC не способны к усвоению лактозы (уровень экспрессии гена лактазы у таких пациентов снижен до 2-22%). Вследствие отсутствия кишечной лактазы, лактоза (молочный сахар) не может быть расщеплена до глюкозы и галактозы. Это приводит к ряду симптомов, таких как газообразование, отрыжка, спастические боли в животе и диарее. Как правило, после исключения из питания молока и других продуктов, содержащих лактозу, у большинства лиц с лактазной недостаточностью состояние здоровья нормализуется в течение 2-3 недель.

Наличие аллеля С может приводить к снижению плотности костной ткани, увеличению риска остеопороза и переломов, особенно в зрелом возрасте.

Наличие аллеля С влияет на предрасположенность к переломам у женщин в постменопаузальный период опосредованно через снижение захвата кальция, вследствие уменьшения толерантности к лактозе. Захват кальция, содержащегося в молоке снижен на 55% у женщин с генотипом СС. Женщины в постменопаузальном периоде с генотипом СС имеют больший риск развития остеопороза и требуют назначения препаратов кальция.

Таким образом, выявление аллеля С является значимым при определении индивидуального риска сниженного усвоения лактозы и остеопороза у женщин в постменопаузальный период.

Заведующая лабораторией:

Пугачева



Пугачева Н.М.