



Результат исследования № **0000072387** от 12.07.2024

ФИО: **ТЕСТ ТЕСТ**

Дата рождения:

Пол: М

Дата взятия биоматериала: 12.07.2024

Дата регистрации: 12.07.2024

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: \*0000072387\*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Восприимчивость к дефициту витамина А (варианты в гене BCO1)**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
ALDH1A2	Альдегиддегидрогеназа 1 (Ретинальдегиддегидрогеназа 2)	c.*593C>T/G	C/G	↓ Пониженная активность фермента
BCO1	Бета-каротин оксигеназа 1	c.801A>T; p.Arg267Ser	A/T	↓ Сниженная активность фермента
BCO1	Бета-каротин оксигеназа 1	c.1136C>T; p.Ala379Val; c.*760C>T	C/C	Нормальная активность фермента



## Заключение

ALDH1A2 (с.\*593C>T/G)

Ген ALDH1A2 кодирует белок из семейства альдегиддегидрогеназ. Продукт этого гена участвует в синтезе ретиноевой кислоты из ретинальдегида. Ретиноевая кислота представляет собой сигнальную молекулу, которая необходима для клеточной дифференцировки. Вариант с.\*593C>T/G гена ALDH1A2 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип C/G варианта с.\*593C>T/G гена ALDH1A2 связан со снижением активности фермента.

BCO1 (с.801A>T; p.Arg267Ser)

Ген BCO1 кодирует фермент  $\beta$ -каротин монооксигеназу 1, который является ключевым ферментом в метаболизме витамина А. При всасывании  $\beta$ -каротиноиды провитамина А преобразуются в витамин А с помощью BCO1, который экспрессируется в энтероцитах слизистой оболочки кишечника. Вариант с.801A>T гена BCO1 ассоциирован со снижением активности фермента, что может привести к дефициту витамина А. Выявленный генотип A/T варианта с.801A>T гена BCO1 связан с пониженной активностью фермента. Однако проявляется данный процесс только при совместном носительстве с вариантом с.1136C>T гена BCO1.

BCO1 (с.1136C>T; p.Ala379Val;  
с.\*760C>T)

Ген BCO1 кодирует фермент  $\beta$ -каротин монооксигеназу 1, который является ключевым ферментом в метаболизме витамина А. При всасывании  $\beta$ -каротиноиды провитамина А преобразуются в витамин А с помощью BCO1, который экспрессируется в энтероцитах слизистой оболочки кишечника. Вариант с.1136C>T гена BCO1 ассоциирован со снижением активности фермента. Более выраженный эффект варианта наблюдается при компаунд-гетерозиготном носительстве с.801A>T и с.1136C>T полиморфизмов. Выявленный генотип C/C варианта с.1136C>T гена BCO1 связан с нормальной активностью фермента.

**Ген** ALDH1A2 Альдегиддегидрогеназа 1 (Ретинальдегиддегидрогеназа 2)

**Функция гена** Ген ALDH1A2 кодирует белок из семейства альдегиддегидрогеназ. Продуктом этого гена является фермент, который катализирует синтез ретиноевой кислоты из ретинальдегида. Ретиноевая кислота, активное производное витамина А (ретинола), представляет собой гормональную сигнальную молекулу, необходимую для роста и дифференцировки клеток.

**Ген** BCO1 Бета-каротин оксигеназа 1

**Функция гена** Ген BCO1 кодирует фермент бета-каротин оксигеназу 1. Это ключевой фермент метаболизма бета-каротина в витамин А, он расщепляет бета-каротин на 2 молекулы ретинала. Витамин А важен для многих процессов, происходящих в организме, таких как зрение, эмбриональное развитие, дифференцировка клеток, защита мембран и кожи.

Дата: 12.07.2024

Врач-генетик : Коблова Ю.К.

Подпись: