

Результат генетического анализа

Риски нарушений липидного обмена и дислипидемии

no name

Лабораторный код:

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС: —

Дата поступления биоматериала: —

Дата выполнения исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Бuccальный эпителий с внутренней стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
APOE	rs429358, rs7412	E2/E4	Polym/Polym	— —	Предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле. Предрасположенность к повышению уровня триглицеридов в крови
CETP	rs5882	G/A	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к увеличению скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП
MTHFR	rs1801133	C/T	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина в крови
FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к снижению скорости обмена жирных кислот, умеренная предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов
APOA5	rs964184	C/G	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови и переходу их в ЛПНП
CD36	rs1761667	G/A	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к сниженной вкусовой чувствительности к жирам

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
FABP2	rs1799883	G/A	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к увеличению скорости транспорта насыщенных жирных кислот
PPARG	rs1801282	C/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток

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.



Липидный обмен – метаболизм жиров, синтезирующихся в печени или поступающих в организм с пищей (липидов). Липидный обмен включает в себя процессы: расщепления, переваривания и всасывания жиров в пищеварительном тракте. Нарушение липидного обмена в первую очередь характеризуется повышением уровня холестерина и триглицеридов в крови. Первичная причина нарушений липидного обмена – наследственно-генетический фактор. Единичные или множественные мутации генов, связанных с липидным обменом, способствуют нарушению метаболизма липидов в организме. Липиды – основной структурный материал для многих органов и тканей. Холестерин – один

из важных структурных компонентов головного мозга и гормонов. Это липид, участвующий в формировании клеточных мембран, образовании стероидных гормонов и желчных кислот. Он необходим для синтеза витамина D, выработки желчных кислот и различных стероидных гормонов (включая кортизол, альдостерон, эстроген, прогестерон, тестостерон). Но при избытке холестерин накапливается в крови, что приводит к закупорке сосудов и развитию атеросклероза. В то же время недостаток холестерина, особенно в раннем возрасте, может привести к нарушению формирования клеток мозга, поэтому людям с различными генетическими маркерами важно поддерживать баланс потребления липидов.

Заключение

Генетический анализ выявил у вас повышенную предрасположенность к нарушениям липидного обмена и набору избыточного веса.

Обследования

Может быть рекомендовано применение БАД с омега-3 ПНЖК*. Возможно назначение лечащим специалистом препаратов, препятствующих всасыванию жиров в кишечнике*. Рекомендуется потреблять достаточное количество клетчатки. Рекомендуется регулярно контролировать липидный спектр крови и массу тела. Рекомендованы регулярные физические упражнения.

Рекомендации по профилактике

Поскольку у вас выявлена повышенная склонность к нарушениям липидного обмена, доля общих полезных жиров может составлять лишь 20–25% от общей суточной калорийности вашего рациона. Допустимо употреблять все виды «хороших» жиров в пределах минимальной суточной нормы. Соотношение животных жиров к растительным – 1:2. Рекомендовано исключить из рациона: колбасные изделия и мясные деликатесы (орех мясной, карбонад и т.д.); жирные сорта мяса (свинина, баранина), птицы (утка, гусь, куриная кожа), рыбы (масляная рыба, палтус, осетр); субпродукты (язык, сердце, желудок); жирные соусы – майонез и др.; молочные продукты и сыры высокой жирности (более 50%); сладости, содержащие жиры (сдобная выпечка, молочный шоколад, торты, пирожные). Исключите из рациона трансжиры (майонез, маргарин, гидрогенизированное пальмовое масло и др.)*.

Исследуемые гены

APOE

Кодирует аполипопротеин E, входящий в состав хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности. Максимальная экспрессия этого гена наблюдается в печени, также в почках, надпочечниках, жировой ткани, селезенке, мозге. Белок участвует в обмене липидов в крови и холестерина в мозге. Наиболее часто исследуют 2 полиморфизма, сочетание которых обуславливает 3 формы белка: E2, E3 (норма) и E4. Вариант E4 связан с повышенным риском развития атеросклероза и болезни Альцгеймера. Интересно, что вариант E2 ранее тоже считали проатеросклеротическим, однако последние исследования не подтверждают это (имеются даже обратные данные), с другой стороны, этот вариант снижает риск развития болезни Альцгеймера.

CETP

Кодирует транспортер (белок-переносчик) эфиров холестерина, который обеспечивает перенос эфиров холестерина из ЛПВП (липопротеинов высокой плотности) в другие липопротеины, таким образом увеличивая уровень ЛПНП. Максимально экспрессируется в селезенке, жировой ткани, лимфатических узлах, плаценте, печени. Один из полиморфных вариантов гена приводит к снижению активности белка, что способствует улучшению липидного спектра крови и оказывает протективный эффект против сердечно-сосудистых заболеваний.

MTHFR

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу – внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов – витаминов B6, B12 и субстрата – фолиевой кислоты. Экспрессируется практически повсеместно. Влияет на генетическую предрасположенность к гипергомоцистеинемии и атеросклерозу, поскольку его полиморфизм связан со снижением скорости детоксикации гомоцистеина и, как следствие, с повышением риска возникновения ССЗ, в том числе и атеросклероза.

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально – в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот и, как следствие, с повышением риска развития атеросклероза.

[APOA5]

Кодирует аполипопротеин 5, минорный аполипопротеин плазмы крови. В плазме в основном ассоциирован с уровнем триглицеридов и в меньшей степени – с липопротеинами низкой и очень низкой плотности. Играет важную роль в определении концентрации триглицеридов в крови, так как является стимулятором липолиза триглицеридов под действием липопротеинлипазы. Однако полиморфные замены в этом гене связаны в том числе с риском развития атеросклеротических изменений сосудов.

[CD36]

Кодирует рецептор к жирному, который является интегральным мембранным белком, отвечающим за метаболизм жиров (связывает окисленные липопротеины низкой плотности, фосфолипиды и жирные кислоты), распознавание жиров в пище на вкус, усвоение жиров в кишечнике. Максимально экспрессируется в жировой ткани, а также в небольшом количестве в сердце, селезенке, плаценте и других типах клеток, включая поверхность эпителия вкусовых сосочков. Полиморфизмы в этом гене связаны со вкусовым восприятием текстуры жирной пищи и избыточным потреблением жиров, а также с другими нарушениями липидного метаболизма и вследствие этого – с важностью снижения количества жиров в рационе.

[FABP2]

Кодирует переносчик жирных кислот 2-го типа. Белок связывает жирные кислоты в тонком кишечнике, способствует более активному их усвоению, обладает высоким сродством к насыщенным жирам, обеспечивает захват, внутриклеточный транспорт и метаболизм длинноцепочечных жирных кислот. Экспрессируется в кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан с ускоренным транспортом насыщенных жирных кислот и увеличением эффективности низкожировой диеты.

[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.