



Результат исследования № 0000000000

ФИО: ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения:

Пол: М

Дата взятия биоматериала:

Дата регистрации:

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000000000*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к воспалительным заболеваниям кожи (ответ ткани на хирургические операции, образование стрий, рубцов)**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
COL1A1	Коллаген, тип I, альфа 1	Sp1-polymorphism; c.104-441G>T	*S/*S	Нормальная экспрессия гена
IL6	Интерлейкин 6 (интерферон, бета 2)	-572G>C	G/G	Нормальная экспрессия гена
TGFB1	Трансформирующий фактор роста, бета 1	NC_000019.10: g.41352971C>G	C/G	↑ Повышенная экспрессия гена
TGFB1	Трансформирующий фактор роста, бета 1	NC_000019.10: g.41353016G>A; c.29C>T; p.Pro10Leu	Leu/Pro	↑ Повышенная экспрессия гена
MMP1	Матрикс металлопротеиназа 1 (интестинальная коллагеназа)	NC_000011.10: g.102799766del; 1G/2G	Ins/Ins	Нормальная экспрессия гена
MMP3	Матриксная металлопротеиназа 3 (стромелезин 1, прожелатиназа)	1171delA; -1171 5A/6A	5A/6A	Нормальная экспрессия гена



Заключение

- COL1A1 (Sp1-polymorphism; c.104-441G>T)** Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее широко распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани. Вариант NC_000017.11:g.50200388C>A гена COL1A1 ассоциирован с увеличением продукции коллагена I типа, что нарушает нормальное соотношение типов коллагена в соединительной ткани. Вариант может быть связан с повышенным риском образования келоидных и гипертрофированных рубцов. Выявленный генотип *S/*S варианта NC_000017.11:g.50200388C>A гена COL1A1 не связан с повышенным риском развития воспалительных заболеваний кожи.
- IL6 (-572G>C)** Интерлейкин-6 (IL6) является многофункциональной иммунной молекулой, которая служит как провоспалительный цитокин для стимулирования ответа иммунной системы во время инфекции. В ответ на контакт с патогенами клетки иммунной системы (нейтрофилы и макрофаги) выделяют провоспалительные цитокины, такие как IL6, в кровоток. Вариант NC_000007.14:g.22726627G>C гена IL6 ассоциирован с изменением экспрессии гена. Аллель С связан с повышенной концентрацией IL6 в плазме, что может быть связано с увеличением риска образования келоидных рубцов. Выявленный генотип G/G варианта NC_000007.14:g.22726627G>C гена IL6 не связан с повышенным риском развития воспалительных заболеваний кожи.
- TGFB1 (NC_000019.10: g.41352971C>G)** Ген TGFB1 кодирует трансформирующий фактор роста бета-1. Белок запускает химические сигналы, которые регулируют пролиферацию, дифференцировку, движение клетки и апоптоз. Участвует в заживлении ран. Вариант NC_000019.10:g.41352971C>G гена TGFB1 ассоциирован с увеличением экспрессии гена. Экспрессия TGFB1 в патологически разрастающихся фибробластах повышена, что может приводить к повышенному риску образования келоидных и гипертрофированных рубцов. Выявленный генотип C/G варианта NC_000019.10:g.41352971C>G гена TGFB1 связан с повышенным риском развития воспалительных заболеваний кожи.
- TGFB1 (NC_000019.10: g.41353016G>A; c.29C>T; p.Pro10Leu)** Ген TGFB1 кодирует трансформирующий фактор роста бета-1. Белок запускает химические сигналы, которые регулируют пролиферацию, дифференцировку, движение клетки и апоптоз. Участвует в заживлении ран. Вариант NC_000019.10:g.41353016G>A гена TGFB1 ассоциирован с увеличением экспрессии гена. Экспрессия TGFB1 в патологически разрастающихся фибробластах повышена, что может приводить к повышенному риску образования келоидных и гипертрофированных рубцов. Выявленный генотип Leu/Pro варианта NC_000019.10:g.41353016G>A гена TGFB1 связан с повышенным риском развития воспалительных заболеваний кожи.
- MMP1 (NC_000011.10: g.102799766del; 1G/2G)** Ген MMP1 кодирует белок - член семейства матриксных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в разрушении межклеточного матрикса в нормальных физиологических процессах, таких как эмбриональное развитие, размножение и ремоделирование тканей, а также в развитии таких патологических процессов, как артрит и метастазирование. MMP1 разрушает интерстициальные коллагены I, II, и III типов. Вариант NC_000011.10:g.102799766del гена MMP1 ассоциирован со снижением транскрипционной активности гена, снижением количества фермента и отложением коллагена. Вариант может быть связан с увеличением риска развития келоидных и гипертрофированных рубцов. Выявленный генотип Ins/Ins варианта NC_000011.10:g.102799766del гена MMP1 не связан с повышенным риском развития воспалительных заболеваний кожи.



MMP3 (1171delA; -1171 5A/6A)

Ген MMP3 кодирует белок - член семейства матриксных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в деструкции и ремоделировании соединительной ткани. MMP3, также называемая стромелизином-1, катализирует деградацию многих компонентов соединительной ткани, включая протеогликаны, линк-белок, коллаген типов II, IV, IX и XI. MMP3 может также влиять на деградацию экстрацеллюлярного матрикса через активацию проколлагеназы. Вариант NC_000011.10:g.102845221_102845222insA гена MMP3 ассоциирован со снижением транскрипционной активности гена, снижением количества фермента и уменьшением возможности сокращения раны. Вариант может быть связан с увеличением риска ухудшения заживления раны. Выявленный генотип 5A/6A варианта NC_000011.10:g.102845221_102845222insA гена MMP3 не связан с повышенным риском развития воспалительных заболеваний кожи.

- Ген** COL1A1 Коллаген, тип I, альфа 1
- Функция гена** Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее широко распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани и содержится в костях, роговице, дерме и сухожилиях. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как синдром Элерса-Данлоса 1 и 2, а также 7A типов, несовершенный остеогенез I-IV типов, болезнь Каффи, идиопатический остеопороз.
- Ген** IL6 Интерлейкин 6 (интерферон, бета 2)
- Функция гена** Ген IL6 кодирует интерлейкин 6 - цитокин, участвующий в процессах воспаления и созревания В-клеток. Кроме того, интерлейкин 6 может выступать в качестве эндогенного пирогена, способного вызывать лихорадку у людей с аутоиммунными заболеваниями или инфекциями. Белок в основном вырабатывается в местах острых и хронических воспалений, где он секретируется в сыворотку крови и вызывает транскрипционную воспалительную реакцию посредством рецептора интерлейкина 6, альфа. Деятельность данного гена вовлечена в широкий спектр болезненных состояний, связанных с воспалением, в том числе подверженность сахарному диабету и системному ювенильному ревматоидному артриту. Интерлейкин 6 - цитокин с широким спектром биологических функций, является мощным индуктором ответа острой фазы. Играет важную роль в окончательной дифференцировке В-клеток в Ig-секретирующие клетки. Участвует в дифференциации лимфоцитов и моноцитов. Действует на В-клетки, Т-клетки, гепатоциты, гемопоэтические клетки и клетки центральной нервной системы. Также действует как миокин. Интерлейкин 6 выбрасывается в кровоток после сокращения мышц, приводит к увеличению расщепления жиров, снижает резистентность к инсулину.
- Ген** MMP1 Матрикс металлопротеиназа 1 (интестинальная коллагеназа)
- Функция гена** Ген MMP1 кодирует белок - член семейства матриксных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в разрушении межклеточного матрикса в нормальных физиологических процессах, таких как эмбриональное развитие, размножение и ремоделирование тканей, а также в развитии таких патологических процессов, как артрит и метастазирование. Кодируемый препропротеин подвергается протеолитической обработке с образованием зрелой внеклеточной цинксодержащей протеазы. MMP1 разрушает интерстициальные коллагены I, II, и III типов. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз и дистрофический буллезный эпидермолиз.
- Ген** MMP3 Матриксная металлопротеиназа 3 (стромелизин 1, прожелатиназа)
- Функция гена** Матриксные металлопротеиназы (MMPs) - протеолитические ферменты (эндопептидазы), участвующие в деструкции и ремоделировании соединительной ткани. Роль MMPs в развитии патологических процессов связана с ослаблением межклеточного матрикса или разрушением соединительной ткани. Матриксная металлопротеиназа-3 (MMP3), также называемая стромелизином-1, катализирует деградацию многих компонентов соединительной ткани, включая протеогликаны, линк-белок, коллаген типов II, IV, IX и XI, ламинины фибронектин. MMP3 может также влиять на деградацию экстрацеллюлярного матрикса через активацию проколлагеназы



CHROMOLAB

Научно-лабораторный комплекс

Ген
Функция гена

TGFB1 Трансформирующий фактор роста, бета 1

TGF β индуцирует фиброгенный фенотип фибробластов, что увеличивает продукцию коллагена I, II, VI, VII и X типов и протеогликанов. Обеспечивает повышенную дифференцировку миофибробластов, ведущее к прогрессивному сужению просвета сосуда и дополнительному отложению коллагена в периваскулярном пространстве. Более того, данный фактор роста модулирует клеточную пролиферацию и участвует в дифференцировке мезенхимальных клеток, что вызывает иммуносупрессивные эффекты. Будучи антагонистом провоспалительных цитокинов, TGF β в то же время усиливает синтез белков, снижающих продукцию протеаз, которые разрушают экстрацеллюлярный матрикс, а также повышает синтез белков, ингибирующих эти ферменты (ингибитор активатора плазминогена I типа, тканевой ингибитор матричных металлопротеиназ).

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: