



## Результат исследования

ФИО:

Дата рождения:

Пол:

Дата взятия биоматериала:

Дата регистрации:

Врач:

Биоматериал: кровь

Номер образца:

Отделение / карта: /Страховая

компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Липидный обмен - скрининг**

Фенотип **Нарушение липидного обмена**

### Результат:

| Ген   | Название гена                                              | Вариант                         | Генотип | Риск                |
|-------|------------------------------------------------------------|---------------------------------|---------|---------------------|
| APOB  | Аполипопротеин В                                           | c.10580G>A; p.Arg3527Gln        | G/G     | Среднепопуляционный |
| APOB  | Аполипопротеин В                                           | g.21088819A>G                   | A/A     | Среднепопуляционный |
| APOE  | Аполипопротеин Е                                           | p.Arg176Cys; c.526C>T           | C/T     | Среднепопуляционный |
| APOE  | Аполипопротеин Е                                           | p.Cys130Arg; c.388T>C           | T/T     | Среднепопуляционный |
| APOE  | Аполипопротеин Е                                           | *E2,*E3,*E4; c.388T>C+ c.526C>T | *E2/*E3 | <b>Повышенный</b>   |
| PCSK9 | Пропропротеиновая конвертаза субтилизин-кексинового типа 9 | NC_000001.11: g.55030366T>C     | T/C     | Протективный        |

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



## Заключение

APOB(c.10580G>A; p.Arg3527Gln)

Ген ApoB кодирует аполипопротеин В - основной белок системы аполипопротеинов, входящий в состав липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП), хиломикронов. Является также лигандом для рецептора липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), играя таким образом важную роль в деградации ЛПНП в печени. Вариант c.10580G>A гена ApoB может быть связан с семейным дефектом аполипопротеина В 100 - генетическим заболеванием, которое приводит к гиперхолестеринемии и к повышенной концентрации ЛПНП в крови. Выявленный генотип G/G варианта c.10580G>A гена ApoB не связан с повышенным риском развития нарушений липидного обмена.

APOB(g.21088819A>G)

Ген ApoB кодирует аполипопротеин В - основной белок системы аполипопротеинов, входящий в состав липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП), хиломикронов. Является также лигандом для рецептора липопротеинов низкой плотности, играя таким образом важную роль в деградации ЛПНП в печени. Вариант NC\_000002.12:g.21088819A>G гена ApoB может быть связан с повышением уровня ЛПНП в плазме крови. Выявленный генотип A/A варианта NC\_000002.12:g.21088819A>G гена ApoB не связан с повышенным риском развития нарушений липидного обмена.

APOE(p.Arg176Cys; c.526C>T)

Ген ApoE кодирует алипопротеин Е, входящий в состав хиломикронов, липопротеидов очень низкой и низкой плотности, и обладающий антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. Вариант c.526C>T гена ApoE связан с изменением метаболизма холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Выявлен генотип C/T варианта c.526C>T гена ApoE, для оценки риска необходим одновременный анализ 2-х вариантов гена ApoE: c.388T>C и c.526C>T.

APOE(p.Cys130Arg; c.388T>C)

Ген ApoE кодирует алипопротеин Е, входящий в состав хиломикронов, липопротеидов очень низкой и низкой плотности, и обладающий антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. Вариант c.388T>C гена ApoE связан с изменением метаболизма холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Выявлен генотип T/T варианта c.388T>C гена ApoE, для оценки риска необходим одновременный анализ 2-х вариантов гена ApoE: c.388T>C и c.526C>T.

APOE(\*E2,\*E3,\*E4;  
c.526C>T)

c.388T>C+

Ген ApoE кодирует алипопротеин Е, входящий в состав хиломикронов, липопротеидов очень низкой и низкой плотности, и обладающий антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. Варианты c.388T>C и c.526C>T гена ApoE связаны с изменением метаболизма холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Выявленный генотип E2/E3 вариантов c.388T>C и c.526C>T гена ApoE связан с повышенным риском нарушения липидного обмена. Аллель \*E2 может быть связан с повышенной концентрацией триглицеридов в плазме и гиперлипидотеинемией 3-го типа.



PCSK9(NC\_000001.11: g.55030366T>C) Ген PCSK9 кодирует фермент пропротеиновую конвертазу субтилизин-кексинового типа 9. PCSK9 играет важную роль в гомеостазе холестерина. Связывание PCSK9 с EGF-A доменом рецептора липопротеинов низкой плотности приводит к деградации рецептора. Вариант NC\_000001.11:g.55030366T>C гена PCSK9 расположен в промотерном регионе гена. Вариант может быть связан со снижением концентрации липопротеинов низкой плотности и холестерина в кровотоке. Выявленный генотип Т/С варианта NC\_000001.11:g.55030366T>C гена PCSK9 связан с пониженным риском развития нарушений липидного обмена.

|                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Ген</b>          | <b>АРОВ</b> Аполипопротеин В                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Функция гена</b> | Ген АРОВ кодирует аполипопротеин В - основной белок системы аполипопротеинов, входящий в состав липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП), хиломикронов. Является также лигандом для рецептора липопротеинов низкой плотности, играя таким образом важную роль в деградации ЛПНП в печени. Повышенные концентрации АпоВ в крови являются фактором риска развития атеросклероза.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| <b>Ген</b>          | <b>АРОЕ</b> Аполипопротеин Е                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Функция гена</b> | Ген АроЕ локализуется на хромосоме 19 и кодирует аполипопротеин Е, входящий в состав хиломикронов, липопротеидов очень низкой и низкой плотности. Этот белок обладает антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. АроЕ участвует в процессе удаления холестерина из клеток печени, макрофагов и клеток тканей нервной системы. Ген АроЕ имеет три мажорные аллели: $\epsilon 2$ , $\epsilon 3$ и $\epsilon 4$ , кодирующие три изоформы Е2, Е3 и Е4. Эти изоформы различаются по родству к аполипопротеину-В, Е-рецептору и аминокислотному составу в полиморфных участках Е2 – Arg/Arg, Е3 – Arg/Cys и Е4 – Cys/Cys. Изменения в структуре АроЕ влияют на метаболизм холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Также дефекты в гене аполипопротеина Е приводят к семейной дисбеталипопротеинемии или к гиперлипопротеинемии III типа (HLP III), при которых увеличение уровня холестерина и триглицеридов в плазме являются следствием нарушения выведения остатков хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности. |
| <b>Ген</b>          | <b>PCSK9</b> Пропотеиновая конвертаза субтилизин-кексинового типа 9                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>Функция гена</b> | Ген PCSK9 кодирует фермент пропротеиновую конвертазу субтилизин-кексинового типа 9, или PCSK9. Белок синтезируется в виде растворимого неактивного зимогена, который аутокаталитически (самопроизвольно) активируется во время внутримолекулярного процессинга в эндоплазматическом ретикулуме и действует как пропротеиновая конвертаза. Фермент относится к семейству пропротеиновых конвертаз, которые активируют ферменты, отщепляя от них пептид, ингибирующий их каталитическую активность. PCSK9 играет важную роль в гомеостазе холестерина. Связывание PCSK9 с EGF-A доменом рецептора липопротеинов низкой плотности приводит к деградации рецептора. Снижение уровня рецептора липопротеинов низкой плотности, в свою очередь, вызывает пониженный метаболизм липопротеинов низкой плотности, что может привести к гиперхолестеринемии.                                                                                                                                                                                                                                                               |

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: