



Результат исследования № **0000100212** от

ФИО:
Дата рождения:
Пол:
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации:
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /
Страховая компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Комплексная диагностика наследственной гиперхолестеринемии**

Фенотип **Нарушение липидного обмена**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип
APOB	Аполипопротеин В	APOB Ex26	Патогенные мутации в 26 экзоне гена APOB не обнаружены
LDLR	Рецептор липопротеинов низкой плотности	LDLR Ex4	Патогенные мутации в 4 экзоне гена LDLR не обнаружены
LDLR	Рецептор липопротеинов низкой плотности	LDLR Ex9	Патогенные мутации в 9 экзоне гена LDLR не обнаружены
LDLR	Рецептор липопротеинов низкой плотности	LDLR Ex10	Патогенные мутации в 10 экзоне гена LDLR не обнаружены
PCSK9	Пропропротеиновая конвертаза субтилизин-кексинового типа 9	PCSK9 Ex7	Патогенные мутации в 7 экзоне гена PCSK9 не обнаружены



Защита

APOB(APOB Ex26)

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. Патогенные мутации в гене ApoB могут быть связаны с семейными дефектами аполипопротеина В 100, нарушающими способность аполипопротеина В связываться с рецептором ЛПНП, что приводит к развитию 5-10% случаев семейной гиперхолестеринемии и к повышенной концентрации ЛПНП в крови. Патогенные мутации в 26 экзоне гена ApoB не обнаружены.

LDLR(LDLR Ex4)

Ген LDLR кодирует рецептор липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), который участвует в рецептор-опосредованной утилизации ЛПНП в клетке, после чего холестерин, высвободившийся из ЛПНП, подавляет активность фермента ГМГ-КоА-редуктазы, ключевого фермента синтеза холестерина, снижая тем самым уровень холестерина в крови. Патогенные мутации в гене LDLR приводят к частичной или полной потере рецептором своей способности связывать ЛПНП и утилизировать их, в результате чего развивается семейная гиперхолестеринемия 1 типа. Заболевание наследуется аутосомно-доминантно и встречается у 85-90% больных с семейной гиперхолестеринемией. Патогенные мутации в 4 экзоне гена LDLR не обнаружены.

LDLR(LDLR Ex9)

Ген LDLR кодирует рецептор липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), который участвует в рецептор-опосредованной утилизации ЛПНП в клетке, после чего холестерин, высвободившийся из ЛПНП, подавляет активность фермента ГМГ-КоА-редуктазы, ключевого фермента синтеза холестерина, снижая тем самым уровень холестерина в крови. Патогенные мутации в гене LDLR приводят к частичной или полной потере рецептором своей способности связывать ЛПНП и утилизировать их, в результате чего развивается семейная гиперхолестеринемия 1 типа. Заболевание наследуется аутосомно-доминантно и встречается у 85-90% больных с семейной гиперхолестеринемией. Патогенные мутации в 9 экзоне гена LDLR не обнаружены.

LDLR(LDLR Ex10)

Ген LDLR кодирует рецептор липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), который участвует в рецептор-опосредованной утилизации ЛПНП в клетке, после чего холестерин, высвободившийся из ЛПНП, подавляет активность фермента ГМГ-КоА-редуктазы, ключевого фермента синтеза холестерина, снижая тем самым уровень холестерина в крови. Патогенные мутации в гене LDLR приводят к частичной или полной потере рецептором своей способности связывать ЛПНП и утилизировать их, в результате чего развивается семейная гиперхолестеринемия 1 типа. Заболевание наследуется аутосомно-доминантно и встречается у 85-90% больных с семейной гиперхолестеринемией. Патогенные мутации в 10 экзоне гена LDLR не обнаружены.

PCSK9(PCSK9 Ex7)

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. Патогенные мутации в гене PCSK9 приводят к повышению активности фермента PCSK9 и увеличению скорости разрушения рецепторов ЛПНП, также усиливается синтез липопротеина В и ЛПНП печенью, что приводит к развитию 5% случаев семейной гиперхолестеринемии. Патогенные мутации в 7 экзоне гена PCSK9 не обнаружены.



Ген **APOB** Аполипопротеин В

Функция гена 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. Повышенные концентрации ApoB в крови являются фактором риска развития атеросклероза.

Ген **LDLR** Рецептор липопротеинов низкой плотности

Функция гена Ген LDLR расположен на коротком плече 19 хромосомы в регионе 19p13.2, имеет 18 экзонов, белок кодируемый геном состоит из 839 аминокислот. Ген LDLR кодирует рецептор липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), который участвует в рецептор-опосредованном эндоцитозе ЛПНП, после чего холестерин упаковывается в лизосомы и подавляет активность фермента ГМГ-КоА-редуктазы, ключевого фермента синтеза холестерина, снижая тем самым уровень холестерина в крови. Ген LDLR экспрессируется во всех органах и тканях, максимальная экспрессия наблюдается в надпочечниках, печени, легких, желчном пузыре, желудке. При наличии мутаций в этом гене нарушается функционирование данного рецептора и ткани теряют способность утилизировать холестерин, остается высокой активность ГМГ-КоА-редуктазы, что приводит к увеличению концентрации холестерина и ЛПНП в крови и их отложению в стенках сосудов - атеросклерозу. Мутации в гене LDLR встречаются в 85-90% случаев наследственной гиперхолестеринемии и вызывают семейную гиперхолестеринемия 1 типа. Наследуется аутосомно-доминантно.

Ген **PCSK9** Пропропротеиновая конвертаза субтилизин-кексинового типа 9

Функция гена 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: