

# Результат генетического анализа

## Риски нарушения детоксикации и антиоксидантной защиты

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код: .

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС: —

Дата поступления биоматериала: —

Дата выполнения исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
CYP1A2	rs762551	A/C	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению активности фермента цитохрома 1A2
GSTP1	rs947894	A/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению активности р-глутатион S-трансферазы 1
ADH1B	rs1229984	A/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к повышенной скорости метаболизма алкоголя
DRD2	rs1800497	G/G	Norm/Norm	+ +	Нормальная плотность распределения рецептора дофамина 2-го типа, что обеспечивает высокую чувствительность клетки к дофамину
CAT	rs1001179	G/A	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к умеренно пониженной активности каталазы
GPX1	rs1050450	T/T	Polym/Polym	- -	Выраженная предрасположенность к низкой активности глутатионпероксидазы 1
CHRNA5	rs1051730	A/A	Polym/Polym	- -	Предрасположенность к низкой чувствительности никотиновых рецепторов

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
MNSOD	rs4880	C/T	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению активности Mn-зависимой супероксиддисмутазы
UGT1A1	rs8175347	6TA6TA	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к эффективной работе фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы
TAS2R38	rs1726866	T/T	Norm/Norm	+ +	Низкая чувствительность рецептора к горькому вкусу

## 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.



# Системы детоксикации

Детоксикация – процесс очищения и нейтрализации токсических и отравляющих веществ в организме. Организм способен самостоятельно бороться с некоторыми токсинами внешней среды, но не у всех людей этот процесс достаточно эффективен. При некоторых полиморфизмах в генах системы выведения чужеродных веществ нарушены, поэтому токсические вещества скапливаются в организме, что оказывает отравляющее и разрушающее действие. К токсическим веществам, с которыми мы сталкиваемся практически ежедневно, относятся: никотин и табачный дым, алкоголь, химические вещества, выделяющиеся в процессе жарения продуктов, продукты сгорания автомобильного топлива, компоненты промышленного смога.

Процесс детоксикации происходит путем химической модификации и делится на две фазы. Сначала поступающие в организм чужеродные соединения – ксенобиотики – активируются с помощью ферментов и образуют короткоживущие промежуточные электрофильные метаболиты, которые обладают генотоксическими свойствами. Во время второй фазы промежуточные метаболиты превращаются в водорастворимые нетоксические продукты и выводятся из организма.

# Алкогольная зависимость

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ADH1B	rs1229984	A/G	5%	Предрасположенность к повышенной скорости метаболизма алкоголя	+ -
DRD2	rs1800497	G/G	67%	Нормальная плотность распределения рецептора дофамина 2-го типа, что обеспечивает высокую чувствительность клетки к дофамину	+ +

Избыточное потребление алкоголя является серьезной медико-социальной проблемой. Потребление алкоголя различается в разных странах. В развитых странах алкоголизмом может страдать около 3-5% взрослого населения, в винодельческих странах (Франция, Италия) этот показатель может достигать 8-10%. Согласно статистическому ежегоднику Росздрава, в 2017 г. В России было зафиксировано 78179 (53,2 на 100000 человек населения) с диагнозом психотические расстройства, связанные с употреблением алкоголя + синдром зависимости от алкоголя. Такого числа обследуемых с впервые в жизни установленным диагнозом, взятых под диспансерное наблюдение психоневрологическими и наркологическими организациями, о реальных цифрах можно только догадываться. Под алкогольной продукцией подразумевают напитки с содержанием этилового спирта более 0,5% объема. Алкоголь оказывает токсическое воздействие не только на печень,

но и на весь организм в целом: ухудшается кровоснабжение мозга, затрудняется усвоение питательных веществ, страдает поджелудочная железа, иссушаются слизистые, нарушается работа иммунной системы, увеличивается риск новообразований груди и пищевода. Риск формирования алкогольной зависимости у разных людей варьирует не только в зависимости от дозы и частоты употребления, но и от генетики.

Для непосредственного формирования же алкогольной зависимости важное значение имеет не только скорость его метаболизма, но и (в первую очередь) особенность восприятия организмом выделяющегося дофамина, который стимулирует центр удовольствия с разной интенсивностью. Это в некоторых случаях способствует развитию пристрастия к алкоголю. Помимо этого, генетика определяет скорость превращения спирта в уксусный альдегид, обуславливающий интоксикацию организма и похмельный синдром.

## Заключение

Генетический анализа показал, что у вас слабо выражена предрасположенность к развитию алкогольной зависимости.

### Обследования

Употребление алкоголя при данном генетическом варианте не способствует существенному риску развития зависимости, однако она возможна. Поэтому вам рекомендуется ограничить или исключить употребление алкогольных напитков во избежание возникновения зависимости и возможных интоксикаций, при которых появляются головокружение, тошнота, гиперемия кожных покровов, учащенное сердцебиение, потливость, нарушается внимание, обостряются хронические заболевания. Хорошей альтернативой будет употребление безалкогольных вин. Для снятия напряжения и получения удовольствия от жизни обследуемому можно порекомендовать альтернативные способы расслабления.

### Рекомендации по профилактике

При употреблении алкоголя возможен прием препаратов, которые являются предшественниками глутатиона (например, N-ацетилцистеин и др). Рекомендуется пройти обследование: сдать анализы на гамма-глутамилтранспептидазу, аспартатаминотрансферазу и аланинаминотрансферазу (отражают состояние печени); клинический анализ крови; анализ на холестерин липопротеинов низкой плотности (ЛПНП). Для нормализации работы печени используйте антиоксиданты: гесперидин, кверцетин, флавицин и др.

# Метаболизм кофеина

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP1A2	rs762551	A/C	41%	Предрасположенность к снижению активности фермента цитохрома 1A2	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Кофеин является психоактивным веществом, которое может оказывать благоприятные эффекты, такие как предупреждение развития болезни Альцгеймера, повышение физической выносливости, либо вызывать нежелательные – тахикардию, повышение артериального давления, повреждения сердечной мышцы. Кофеин содержится в продуктах питания, анальгетиках и БАДах. В медицинских целях кофеин используется для стимуляции поперечно-полосатой мускулатуры: он вызывает активный выброс ионов кальция.

С точки зрения работы нервной системы кофеин препятствует разрушению ацетилхолина и таким образом улучшает память и работоспособность. Кофеин метаболизируется в печени с помощью

фермента цитохрома 1A2. Он осуществляет реакцию деметилирования кофеина до трех производных, более 80% которых приходится на образование параксантина, остальное – на теofilлин и теобромин. Экспрессия фермента усиливается у курящих, но, несмотря на это, у них повышается риск развития гипертонии при употреблении кофе.

Безопасная доза кофеина в сутки составляет 150–400 мг в зависимости от пола, возраста, использования контрацептивов или гормональной терапии, статуса в отношении курения и генетических особенностей. Последние обуславливают различия в скорости метаболизма кофеина, и чем она выше, тем безопаснее употребление кофе.

## Заключение

Генетический анализ показал, что у вас снижена скорость выведения кофеина из организма. Существует средний риск развития артериальной гипертонии, нарушения сердечных ритмов, инфаркта, ишемической болезни сердца вследствие употребления кофеина.

### Обследования

Попробуйте альтернативные способы взбодриться: помассируйте мочки ушей, съешьте яблоко или апельсин, чернику или гранат, выпейте имбирный чай, выполняйте комплекс упражнений для глаз и шеи, примите контрастный душ или сделайте маленький перерыв посреди рабочего дня – совершите короткую прогулку. По назначению специалиста желательны дополнительные обследования, например, электрокардиограмма\*.

### Рекомендации по профилактике

Рекомендуется снизить употребление кофе, энергетиков и других кофеинсодержащих продуктов. Вам не следует выпивать более двух чашек кофе в день. Вы можете заменить кофе другими напитками. Общее количество кофеина, поступающего в организм, не должно превышать чашку эспрессо или 1–2 чашки некрепко заваренного черного либо зеленого чая в сутки. Лучше употреблять кофе без кофеина и травяные настои. Не забывайте о том, что кофеин может входить в состав энергетических коктейлей, спортивного питания, некоторых лекарств. Если вы употребляете что-то из перечисленного, необходим перерасчет количества чашек кофе и чая.

# Детоксикация ксенобиотиков

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP1A2	rs762551	A/C	41%	Предрасположенность к снижению активности фермента цитохрома 1A2	+ -
GSTP1	rs947894	A/G	45%	Предрасположенность к снижению активности р-глутатион S-трансферазы 1	+ -

Попадая в организм, химические вещества, в том числе и лекарственные средства, претерпевают серию химических преобразований, которые обеспечиваются соответствующими ферментами и происходят преимущественно в печени. Высокомолекулярные вещества выводятся через желчь, пропуская стадии модификации. Гидрофильные вещества также не подвергаются химическим превращениям и выводятся с мочой. Биотрансформация большинства ксенобиотиков является трехступенчатым процессом, включающим три фазы: активацию, детоксикацию и экскрецию.

Первую фазу реализуют в основном ферменты семейства цитохромов (CYPs), в ходе которой вещества подвергаются неспецифическому окислению, восстановлению и гидролизу. В ходе первой фазы вещества становится более растворимым. Некоторые из них (в том числе

лекарственные средства) пропускают первую фазу биотрансформации и сразу начинают со второй фазы. Активность цитохромов зависит от генетической вариации кодирующих их генов и различна в популяции. Вторую фазу осуществляют ферменты-трансферазы. В ходе второй фазы происходит полная нейтрализация ксенобиотиков путем присоединения глутатиона, глюкуроновой кислоты, воды, метильных, ацетильных и сульфатных групп. Гены, кодирующие ферменты-трансферазы, также полиморфны. Полиморфизмы генов обеих фаз детоксикации могут вносить существенный вклад в эффективность обезвреживания опасных веществ, поступающих в организм с пищей, косметикой, бытовой химией, смогом и др. С клинической точки зрения различия полиморфизмов системы детоксикации могут иметь серьезные последствия при назначении фармацевтических препаратов и БАД.

## Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого умеренный риск нарушений системы детоксикации ксенобиотиков. Средний риск вреда для организма химических агентов внешней среды, бытовой химии, косметики и еды (в первую очередь жареной пищи). Умеренно повышен риск развития осложнений в результате лекарственной терапии стандартными дозами препаратов, в метаболизме которых участвуют ферменты CYP1A2 и GSTP1.

### Обследования

Обследуемому желательно периодически проводить детоксикацию, лимфосанацию. Для профилактики рекомендуется измерение лейкоцитарного индекса интоксикации, определение креатинина, сорбционной способности эритроцитов, уровня молекул средней массы, гематологического индекса интоксикации\*. Перед применением назначенных ЛС желательно сделать анализ или группу анализов, включающих лекарственный мониторинг\*.

### Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательно ограничить употребление жареной пищи, отдавая предпочтение иным методам кулинарной обработки: тушение, запекание, приготовление на пару. Если он все же жарит, ему рекомендуется добавлять меньше масла. Нежелательно использовать при жарке рафинированные масла, лучше отдать предпочтение маслу гхи или кокосовому маслу. Также обследуемому желательно по возможности тщательнее выбирать косметику и бытовую химию, использовать средства индивидуальной защиты при контакте с бытовой химией – перчатки и респираторы. Нежелательно использование косметики, содержащей гормоны. Рекомендуется выбирать бытовую химию для дома с содержанием ПАВ не более 5%. Обследуемому рекомендуется назначать дозировки следующих препаратов ниже стандартных доз\*: амиодарон, мексилетин, пропafenон, верапамил, циметидин, фамотидин, некоторые фторхинолоны (эноксацин, пefлоксацин, норфлоксацин), рофекоксиб, пероральные контрацептивы, ацикловир, тиклопидин, кломипрамин, теофиллин, оланзапин, доксепин, клопидогрел, парацетамол и другие\*.

# Детоксикация супероксидов

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
MNSOD	rs4880	C/T	23%	Предрасположенность к снижению активности Mn-зависимой супероксиддисмутазы	+ -
GSTP1	rs947894	A/G	45%	Предрасположенность к снижению активности р-глутатион S-трансферазы 1	+ -

Активные формы кислорода (АФК) генерируются в ходе различных метаболических процессов в организме как основные продукты реакции или как побочные. Внешние факторы (ультрафиолетовое, ионизирующее, электромагнитное излучения, окислители, поступающие из окружающей среды: озон, компоненты бытовой химии) также вносят вклад в образование свободных радикалов. Их нейтрализацию осуществляют антиоксидантная система клетки, включающая группу специальных ферментов, и вещества-доноры электронов. Последние представляют собой разнородную группу соединений: витамины и витаминоподобные вещества, минералы, каротиноиды, флавоноиды.

Роль этих соединений и ферментов заключается в предотвращении нежелательных реакций окисления в клетках и тканях. На каждом этапе

возникновения АФК работает соответствующий фермент, специализированный на нейтрализации данного типа радикала. Существуют ферменты, которые не занимаются нейтрализацией самих радикалов, а восстанавливают уже поврежденные частицами АФК клеточные структуры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты антиоксидантной защиты, обуславливает различный уровень окислительного поражения клеток. Дисбаланс синтеза и утилизации свободных радикалов проявляется в окислительном стрессе, который способствует преждевременному старению. Окислительный стресс участвует в патогенезе различных заболеваний и нарушений, в том числе сахарного диабета, диабетической нефропатии, атеросклероза, артериальной гипертензии, болезни Альцгеймера, онкозаболеваний.

## Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого средний риск развития новообразований, сердечно-сосудистых, неврологических заболеваний и нарушений функции почек вследствие окислительного стресса. Антиоксидантная защита клетки снижена\*.



### Обследования

Обследуемому желательно сдать анализы на содержание следующих веществ: 8-ОН-дезоксигуанозина – в крови и моче, глутатиона, витамина Е, коэнзима Q10, бета-каротина, витамина С, 8-изопростана, малонового диальдегида – в крови\*.

### Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательна коррекция антиоксидантного статуса – дополнительный курсовой прием антиоксидантов (селен, цинк, витамин С, витамин Е\*, ресвератрол, астаксантин\*, флоретин, убихинол, янтарная кислота и др.) в виде БАД к пище\*. Ему рекомендуется увеличить в рационе количество продуктов, богатых антиоксидантами. Необходимо употреблять шиповник, клюкву, чернослив, зеленый чай, виноград, гранат, яблоки с кожурой, чернику, имбирь, специи в пределах суточной потребности\*. Ему рекомендуется по возможности ограничить употребление мяса, приготовленного на гриле или сковороде, и отдавать предпочтение тушению, запеканию, приготовлению на пару или в мультиварке.

# Активность глутатионпероксидазы

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
GPX1	rs1050450	T/T	10%	Выраженная предрасположенность к низкой активности глутатионпероксидазы 1	 

Глутатионпероксидаза 1 (GPX1) – это один из важнейших участников антиоксидантной защиты организма. Этот селен-зависимый фермент дезактивирует перекись водорода (H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>) и различные органические гидропероксиды, включая пероксиды липидов. В качестве восстановителя GPX1 использует глутатион.

Таким образом, GPX1 ограничивает вредное воздействие перекисей на ДНК и белки, предотвращает процесс перекисного окисления липидов. Уровень синтеза и активность этого

фермента зависят как от генетической предрасположенности, так и от средовых факторов, например, от запаса селена в тканях и поступления витамина E.

Нарушение работы глутатионпероксидазы 1 может играть роль в развитии многих распространенных заболеваний: атеросклероза, ишемической болезни сердца, онкозаболеваний, а также атеросклероза и периферической нейропатии при сахарном диабете.

## Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к низкой активности глутатионпероксидазы 1. Повышен риск развития окислительного стресса, а также связанных с ним патологических процессов, в особенности онкологических заболеваний и ишемической болезни сердца.

### Обследования

Обследуемому важно периодически сдавать общий анализ крови, анализ на лейкоцитарную формулу и на СОЭ, анализ на уровень глюкозы и С-реактивного белка в крови, на липидный профиль крови и отношение apoB/apoA1. Также ему рекомендуется следить за уровнем окислительного стресса в организме: периодически сдавать анализы на содержание малонового диальдегида, коэнзима Q10, витамина E, витамина C, бета-каротина, 8-ОН-дезоксигуанозина, глутатиона восстановленного в крови\*. Для обследуемого важно периодически осматривать кожу на предмет новых или изменяющих цвет и форму родинок и повреждений кожи. Также ему следует регулярно посещать дерматолога-онколога и кардиолога. Кроме того, обследуемому рекомендуется отслеживать уровень артериального давления. Особенно важно проходить данные обследования людям старше 50 лет.

### Рекомендации по профилактике

Поскольку у обследуемого выявлены генетические риски для развития окислительного стресса, ему рекомендуется скорректировать образ жизни и рацион. Для обследуемого важно ограничить воздействие токсических веществ окружающей среды и защищать кожу от воздействия ультрафиолета. Ему рекомендуется отказаться от курения и ограничить употребление алкоголя и высококалорийных продуктов, а также пищи, приготовленной на сковороде и гриле. Также для обследуемого важно поддерживать нормальный вес. Ему рекомендуется физическая активность умеренной интенсивности. Кроме того, для него важно полноценное и разнообразное питание, употребление в пищу достаточного количества овощей, фруктов и цельнозерновых, а также продуктов, богатых селеном и витаминами E, C и A. Возможно употребление селена, витамина E и коэнзима Q10 в виде биодобавок (при отсутствии противопоказаний и по согласованию со специалистом\*). Также обследуемому рекомендуется по возможности избегать эмоциональных стрессов.

# Активность каталазы

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CAT	rs1001179	G/A	37%	Предрасположенность к умеренно пониженной активности каталазы	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Каталаза (CAT) – это тетрамерная гем-содержащая оксидоредуктаза, которая катализирует разложение пероксида водорода (H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>) на кислород и воду. Каталаза является одним из основных ферментов антиоксидантной защиты организма. H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> образуется как побочный продукт многих метаболических реакций, в том числе при окислении жирных кислот в пероксисомах. Избыток пероксида водорода может реагировать с важными клеточными компонентами, разрушая органеллы, или действовать как внутриклеточная сигнальная молекула.

При сниженной продукции каталазы H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> разрушается недостаточно эффективно, что, при

определенных условиях (например, при вирусной инфекции), может привести к состоянию окислительного стресса. Окислительный стресс играет важную роль в процессе старения, а также в развитии ряда возрастных заболеваний (атеросклероз, сахарный диабет, ишемическая болезнь сердца, онкозаболевания). Есть данные, что пониженная активность каталазы способствует поседению волос. Людям, предрасположенным к сниженной продукции каталазы, важно поддерживать антиоксидантные системы организма для предотвращения вредных эффектов избытка H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>.

## Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к умеренно пониженной эффективности расщепления перекиси водорода. Повышен риск развития состояния окислительного стресса.

### Обследования

Обследуемому желательно следить за уровнем окислительного стресса в организме. Рекомендуется периодически сдавать общий анализ крови, анализ на лейкоцитарную формулу, на СОЭ, а также анализы на маркеры окислительного стресса: содержание малонового диальдегида, коэнзима Q10, витаминов E и C, бета-каротина, 8-ОН-дезоксигуанозина, глутатиона восстановленного в крови\*.

### Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется поддерживать антиоксидантные системы организма. Ему желательно снизить воздействие канцерогенных агентов окружающей среды (в том числе отказаться от курения). Также обследуемому желательно избегать воздействия больших доз ультрафиолета на кожу. Желательны поддержание нормального веса и регулярная, однако не чрезмерно интенсивная физическая активность. Рекомендуется употреблять в пищу больше продуктов, богатых антиоксидантами (витамины С, Е, бета-каротин), свежих фруктов и овощей, пить зеленый чай. Возможно употребление витаминов С и Е в виде пищевых добавок по согласованию со специалистом\* и при отсутствии противопоказаний. Также обследуемому рекомендуются продукты, индуцирующие активность ферментов II фазы детоксикации: овощи семейства крестоцветных, цитрусовые, продукты, содержащие ресвератрол (виноград) и эллаговую кислоту (грецкий орех и пекан, клюква, малина, клубника, персики, гранат). При готовке следует отдавать предпочтение методам варки и паровой обработки, ограничить употребление пищи, жаренной на сковороде и гриле.

# Чувствительность к никотину

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CHRNA5	rs1051730	A/A	14%	Предрасположенность к низкой чувствительности никотиновых рецепторов	- -
GSTP1	rs947894	A/G	45%	Предрасположенность к снижению активности р-глутатион S-трансферазы 1	+ -
DRD2	rs1800497	G/G	67%	Нормальная плотность распределения рецептора дофамина 2-го типа, что обеспечивает высокую чувствительность клетки к дофамину	+ +

Причина негативного влияния курения табачных изделий на организм – вещества, выделяющиеся в процессе горения табака. Одновременно сам никотин в сигаретах приводит к формированию психологической и физиологической зависимости. Никотин – алкалоид, содержится в растениях семейства пасленовых (Solanaceae), наибольшая концентрация зафиксирована в табачных листьях. Синтез вещества происходит в корнях, а накопление – в листьях растения. Содержание алкалоида в сухом табаке составляет 0,3–5%.

Никотин имеет сродство ко всем тканям человеческого организма. Он усваивается легкими

из табачного дыма через ротовую полость, при попадании на слизистую поступает в кровь. Поступая в кровь, быстро распространяется по организму. Никотин воздействует на нервную систему, связываясь с рецепторами в мозге. Никотин выступает нейростимулятором, активируя специфические мозговые элементы. Они отвечают за настроение человека и его поведенческие реакции.

Генетика влияет на скорость метаболизма, обезвреживания и выведения компонентов табачного дыма, а также на склонность к зависимости.

## Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлены риски, связанные с потреблением табачных изделий.



### Обследования

Обследуемому желательно периодически (1 раз в год) проводить профилактические обследования: общий и биохимический (с особым вниманием на АЛТ, АСТ, билирубин и гамма-глутамилтранспептидазу) анализы крови, флюорографию, спирометрию. Дополнительно ему желательно сдать анализы на содержание следующих веществ: 8-ОН-дезоксигуанозина – в крови и моче, глутатиона, витамина Е, коэнзима Q10, бета-каротина, витамина С, 8-изопростана, малонового диальдегида – в крови. Особенно обследования важны, если обследуемый все же курит.

### Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательно не употреблять табачные изделия: обычные сигареты, электронные и фитосигареты, кальян, вейп. Если обследуемый все же курит, ему стоит уменьшить количество выкуриваемых ежедневно сигарет, выбирать сигареты с фильтром и содержащие меньшее количество смол (легкие). Также ему желательно избегать ситуаций, провоцирующих использование табачной продукции. Желательна регуляция режима сна (отход ко сну в одно и то же время, рекомендуемая продолжительность сна – не менее 7–8 часов) и занятия спортом. При повышенном уровне стресса обследуемому рекомендуются безопасные способы расслабления: массаж, стоунтерапия, ароматерапия, творчество\*. Возможны периодические курсы очищения организма: чистка кишечника, лимфосанация.

# Чувствительность к горькому

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
TAS2R38	rs1726866	T/T	29%	Низкая чувствительность рецептора к горькому вкусу	 

Высокие концентрации горьких веществ в пище обычно приводят к ее отторжению. Такая реакция возникла в ходе эволюционной адаптации, позволяющей избежать отравления такими токсическими веществами как алкалоиды растений, прогорклый жир, гидролизованный белок. Употребление таких продуктов, как горькие огурцы и дыни, может вызывать пищевые отравления.

Перекус большим количеством абрикосовых косточек и горького миндаля, которые содержат предшественник цианида — амигдалин, способствует гипоксии тканей, в ряде случаев возникает летальный исход. Однако горечи могут обладать онкопротекторным действием за счет непрямым антиоксидантов. Например,

изотиоцианаты брокколи и цветной капусты активируют ферменты II фазы детоксикации, что помогает обезвредить канцерогенные соединения.

Кроме того, они обладают противомикробной активностью. За восприятие горького вкуса отвечает рецептор TAS2R38. Генетическая вариабельность определяет степень восприятия горького вкуса у различных людей. Более высокая чувствительность к горькому вкусу может приводить к отказу от употребления овощей, богатых противоопухолевыми и антиоксидантными соединениями, и к предпочтению более сладких и жирных продуктов. Такое пищевое поведение увеличивает риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, ожирения и рака.

## Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый практически не ощущает горечь некоторых продуктов и овощей (редиса, горчицы, руколы, брокколи, цветной, брюссельской, пекинской капусты, лука), а также темного пива, кофе и алкоголя.


### Обследования

Не выявлена потребность в дополнительном приеме не прямых антиоксидантов. Полноценного питания с включением в рацион крестоцветных и лилейных будет достаточно при данном генотипе\*.

### Рекомендации по профилактике

Обследуемому важно регулярно употреблять горькие продукты, содержащие антиоксиданты\*: клюкву, грейпфрут, лук, брокколи, укроп, баклажаны, зеленый чай.

# Метаболизм билирубина

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
UGT1A1	rs8175347	6ТА6ТА	46%	Предрасположенность к эффективной работе фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы	 

Билирубин – это конечный продукт катаболизма гема, простетической группы гемоглобинов и некоторых других белков. Неконъюгированный (непрямой) билирубин, желтое гидрофобное соединение, образуется при распаде эритроцитов. В комплексе с белком плазмы крови (альбумином) он транспортируется в печень, где подвергается связыванию с глюкуроновой кислотой под действием фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы. В результате образуется конъюгированный (прямой) билирубин – его растворимая форма. Продукты дальнейшего катаболизма билирубина выводятся из организма как компонент желчи, а также в небольших количествах с мочой.

Билирубин является антиоксидантом, акцептором свободных радикалов. Умеренно повышенный уровень билирубина в крови связан со сниженным риском сердечно-сосудистых заболеваний. Однако при накоплении в тканях в высоких концентрациях неконъюгированный билирубин может вызывать токсические эффекты. Синдромом Жильбера (доброкачественная гипербилирубинемия) – это наследственная особенность обмена билирубина, которая проявляется в умеренном повышении содержания его неконъюгированной формы в крови.

## Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к эффективной работе фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы. Низкий риск развития синдрома Жильбера.

### Обследования

Поскольку у обследуемого не выявлено генетической предрасположенности к синдрому Жильбера, при отсутствии симптомов дополнительные обследования не требуются.

### Рекомендации по профилактике

Несмотря на то, что у обследуемого не выявлено генетической предрасположенности к синдрому Жильбера, при появлении признаков желтухи ему крайне важно немедленно обратиться к врачу и пройти комплексное обследование для выявления причин ее возникновения. Желтуха может быть симптомом многих заболеваний, например цирроза печени и вирусных гепатитов.

# Исследуемые гены

## CYP1A2

Кодирует цитохром 1A2, который является ферментом первой фазы системы детоксикации ксенобиотиков. Экспрессируется только в печени. Фермент осуществляет реакции окисления соединений эндогенного (эстрогены, желчные кислоты, жирные кислоты, простагландины, лейкотриены, биогенные амины) и экзогенного (антидепрессанты, парацетамол, промышленные яды, пестициды, канцерогены) происхождения. Кофеин является одним из субстратов CYP1A2. При полиморфизме снижается активность фермента и скорость метаболизма кофеина, что выражается в повышении риска развития гипертензии.

## GSTP1

Кодирует р-глутатион S-трансферазу 1, которая является ферментом II фазы системы детоксикации гидрофобных и электрофильных ксенобиотиков (в том числе лекарств) и канцерогенов путем присоединения глутатиона. GSTP1 экспрессируется повсеместно, активно экспрессируется в пищеводе, легких, костном мозге, желчном пузыре, плаценте, коже, щитовидной железе. Фермент осуществляет перевод активных метаболитов в нетоксичные водорастворимые компоненты и предотвращает таким образом разрушение ДНК. Полиморфизм снижает активность фермента, что тормозит II фазу детоксикации ксенобиотиков, в том числе лекарственных производных.

## ADH1B

Кодирует бета-субъединицу алкогольдегидрогеназы. Она является ферментом 1-й фазы детоксикации ксенобиотиков и окисляет этанол до ацетальдегида. Эффективность работы фермента определяет чувствительность к алкоголю. Полиморфизм связан с развитием алкогольной зависимости и алкогольного цирроза печени.

## CAT

Фермент каталаза дезактивирует пероксид водорода, катализируя реакцию его разложения на воду и молекулярный кислород. Ген CAT экспрессируется во многих тканях организма, особенно высокий уровень продукции каталазы характерен для печени и жировой ткани. Определенные полиморфизмы в гене каталазы приводят к снижению активности фермента и, как следствие, к повышенному риску окислительного стресса.

## DRD2

Кодирует рецептор дофамина 2-го типа. Дофамин является нейромедиатором и осуществляет передачу импульсов между нейронами, участвует в биохимическом обеспечении процессов, протекающих в центральной нервной системе, и регулируют как базовые навыки (прием пищи, избегание опасности, половое поведение), так и высшие мозговые функции (мотивация, обучение, память, внимание). rs1800497 в энхансерном районе гена приводит к снижению экспрессии гена.

## GPX1

Кодирует рецептор дофамина 2-го типа. Дофамин является нейромедиатором и осуществляет передачу импульсов между нейронами, участвует в биохимическом обеспечении процессов, протекающих в центральной нервной системе, и регулируют как базовые навыки (прием пищи, избегание опасности, половое поведение), так и высшие мозговые функции (мотивация, обучение, память, внимание). rs1800497 в энхансерном районе гена приводит к снижению экспрессии гена.

## CHRNA5

Кодирует одну из структур альфа-5-никотинового холинергического рецептора, через который реализуется действие нейромедиатора – ацетилхолина. При курении рецептор соединяется с никотином, что затрудняет передачу нервного импульса. Полиморфизм связан с развитием никотиновой зависимости и предрасполагает к заболеваниям легких.

## MNSOD

Кодирует марганец-зависимую супероксиддисмутазу (SOD2), которая является ферментом митохондрий. MnSOD экспрессируется повсеместно, наиболее часто – в печени, аппендиксе, эндометрии, мочевом пузыре, желчном пузыре, сердце, костном мозге. Этот белок связывает супероксидные радикалы – побочные продукты окислительного фосфорилирования и превращает их в перекись водорода и двухатомный кислород. При полиморфизме нарушается этот процесс, а супероксидные радикалы активно повреждают мембраны митохондрий и другие структуры клетки. Вариации в этом гене были связаны с хронической усталостью, нефропатией, преждевременным старением, нейрорегитической дискинезией, разным ответом на противораковую терапию, глаукомой, кардиомиопатией и онкологическими заболеваниями.

## UGT1A1

Кодирует УДФ-глюкуронилтрансферазу, основной фермент, осуществляющий глюкуронизацию билирубина и некоторых других соединений. Ген UGT1A1 экспрессируется в основном в печени. Определенные генетические варианты, влияющие на продукцию УДФ-глюкуронил-трансферазы, являются фактором риска для развития синдрома Жильбера.

## TAS2R38

Кодирует трансмембранный белок – вкусовой рецептор 2-го типа 38 семейства, определяющий чувствительность к некоторым горечам. Экспрессируется в клетках поджелудочной железы, слизистой оболочке кишечника, хемосенсорных клетках носа и языка. Лигандами данного рецептора являются фенилтиокарбамид, 6-N-пропилтиоурацил и глюкозинолаты, содержащиеся в брокколи, грейпфруте, кофе, темном шоколаде, редисе, хрене и других продуктах. Употребление глюкозинолатов профилактирует развитие онкологических заболеваний. Полиморфизм в гене повышает чувствительность к горькому вкусу, по причине которой человек избегает употребления в пищу источников глюкозинолатов и других горечей.