



Результат исследования

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



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

Исследование Генетически опосредованный уровень потребления кофеина

Фенотип Уровень потребления кофеина

Результат:

| Ген | Название гена | Вариант | Генотип | Риск |
|------------------|--|-----------------------|---------|---------------------|
| CYP1A2 | Цитохром P450, семейство 1, подсемейство A, полипептид 2 | CYP1A2*1F; с.-163C>A | C/A | Среднепопуляционный |
| CYP1A2 | Цитохром P450, семейство 1, подсемейство A, полипептид 2 | CYP1A2*1C; с.-3860G>A | G/G | Среднепопуляционный |
| A2A (ADORA2A) | Рецептор аденозина, тип A2A | с.1083T>C; р.Тyr361= | T/T | Среднепопуляционный |

Расшифровка рисков:

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



Заключение

CYP1A2(CYP1A2*1F; с.-163C>A)

Ген CYP1A2 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450. Сообщается о более чем 100 субстратах для CYP1A2, включая многие клинически важные лекарственные средства (например, клозапин, такрин, теофиллин, кофеин), прокарциногены (например, бензопирен и афлатоксин) и эндогенные субстраты (стероиды и арахидоновая кислота). Вариант с.-163C>A гена CYP1A2 ассоциирован с увеличением активности фермента, особенно в присутствии таких индукторов как сигаретный дым и потребление большого количества кофе. Вариант может быть связан с ускоренным метаболизмом кофеина в организме и оказывает протективный эффект при гипертонии (PMID: 22492992), при ИБС защищает от инфаркта миокарда (PMID: 18850169) на фоне злоупотребления кофе. Генотип A/C варианта с.-163C>A гена CYP1A2 связан с повышенной активностью фермента, ассоциирован с ускоренным метаболизмом кофеина и является протективным в отношении сердечно-сосудистых заболеваний.

CYP1A2(CYP1A2*1C; с.-3860G>A)

Ген CYP1A2 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450. Сообщается о более чем 100 субстратах для CYP1A2, включая многие клинически важные лекарственные средства (например, клозапин, такрин, теофиллин, кофеин), прокарциногены (например, бензопирен и афлатоксин) и эндогенные субстраты (стероиды и арахидоновая кислота). Вариант с.-3860G>A связан со снижением активности фермента, что приводит к снижению скорости выведения лекарственных препаратов (в том числе кофеина и теофиллина) из организма и усилению их побочных эффектов. Генотип G/G варианта с.-3860G>A гена CYP1A2 связан с нормальной активностью фермента, что не влияет на концентрацию кофеина и теофиллина в крови и соответствует нормальной переносимости кофеина.

A2A (ADORA2A)(с.1083T>C; р.Тур361=)

Ген кодирует белок, который является одним из нескольких подтипов рецепторов аденозина. Рецепторы A1 и A2A регулируют потребность миокарда в кислороде и увеличивают коронарное кровообращение за счет вазодилатации. Кроме того, рецептор A2A может подавлять иммунные клетки, тем самым защищая ткани от воспаления. Рецептор A2A также экспрессируется в головном мозге, где он играет важную роль в регуляции высвобождения глутамата и дофамин. Кофеин является мягким психостимулятором, иногда он может оказывать анксиогенный эффект (вызывать чувство страха), являясь антагонистом аденозина для рецепторов типов A1 и A2A. Таким образом полиморфизмы в генах соответствующих рецепторов могут влиять на реакцию на кофеин. У носителей аллеля A/A не выявлено побочных эффектов при употреблении кофеина.

| | |
|---------------------|--|
| Ген | CYP1A2 Цитохром P450, семейство 1, подсемейство A, полипептид 2 |
| Функция гена | Ген CYP1A2 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450 (монооксигеназы, катализируют множество реакций; участвуют в метаболизме лекарств и холестерина, стероидов и других липидов). Белок, кодируемый этим геном, локализуется в эндоплазматическом ретикулуме, и его экспрессия индуцируется некоторыми полициклическими ароматическими углеводородами (ПАУ), некоторые из которых обнаружены в сигаретном дыме. Белок способен метаболизировать некоторые ПАУ в канцерогенных интермедиатах. Другие ксенобиотические субстраты для этого фермента включают кофеин, афлатоксин В1 и ацетаминофен. Субстраты: Кофеин; Афлатоксин В1, Теофиллин, Клозапин, Полициклические ароматические углеводороды (ПАУ), содержащиеся в сигаретном дыме. |



Ген **A2A (ADORA2A)** Рецептор аденозина, тип A2A

Функция гена

Ген ADORA2A кодирует белок - член суперсемейства рецепторов, сопряжённых с G-белком. Этот белок, аденозиновый рецептор подтипа A2A, использует аденозин в качестве основного эндогенного агониста и главным образом взаимодействует с G-белками для увеличения внутриклеточных уровней цАМФ. Рецептор играет важную роль во многих биологических функциях, таких как сердечный ритм и кровообращение, мозговой и почечный кровоток, иммунитет, регулирование боли и сна. Он вовлечен в такие патофизиологические состояния, как воспалительные заболевания и нейродегенеративные расстройства.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: