

Результат генетического анализа

Генетическая предрасположенность к болезни Альцгеймера

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код:

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС:

Дата поступления
биоматериала:

—

—

Дата выполнения
исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Бuccальный эпителий с внутренней
стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
АРОЕ	rs429358, rs7412	E2/E2	Polym/Polym	+ +	Существенная предрасположенность к гипертриглицеридемии. Значительно снижен риск развития болезни Альцгеймера
СЕТР	rs5882	A/A	Norm/Norm	— —	Предрасположенность к высокой скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП

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.



Болезнь Альцгеймера (БА) (G30 согласно МКБ-10) – неизлечимое дегенеративное заболевание центральной нервной системы, характеризующееся нарушением когнитивных функций. Общемировая заболеваемость на 2010 г. оценивалась в 35,6 млн человек, к 2030 г. по прогнозам увеличится до 65,7 млн, а к 2050 г. – до 115,4 млн.

БА развивается в основном в пожилом возрасте, являясь одной из форм деменции: около 43% больных имеют возраст от 75 до 85 лет. Женщины заболевают чаще мужчин (72% всех обследуемых с БА – женского пола). Одной из наиболее жизнеспособных и на сегодняшний день общепринятых гипотез развития болезни Альцгеймера считается «амилоидная гипотеза», согласно которой главной причиной

нейродегенеративного процесса является нарушение метаболизма белка-предшественника амилоида (APP). Ключевым звеном в этом каскаде является образование и отложение амилоидных бляшек в паренхиме мозга. Еще одним механизмом патогенеза БА считают избыточное фосфорилирование тау-белка (относящегося к группе MAP-белков, ассоциированных с микротрубочками), в результате чего он перестает взаимодействовать с микротрубочками и образует клубки в нейронах, это, в свою очередь, ведет к повреждению последних. Наследуемость БА была определена на уровне 58-79% (согласно близнецовым исследованиям); по другим данным, вклад генетики составляет порядка 33%. На сегодняшний день выявлено более 20 основных локусов, связанных с риском развития БА.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлен сниженный риск развития болезни Альцгеймера.

Обследования

Обследуемому могут быть полезны профилактические обследования, в частности липидограмма, исследования уровня общего холестерина, холестерина ЛПВП и особенно ЛПНП*. При необходимости ему могут быть назначены дополнительные обследования (МРТ, КТ, ПЭТ)*. Особое внимание обследованиям стоит уделять по достижении 60–65 лет и более*.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на сниженный риск развития БА, обследуемому не рекомендуется злоупотреблять продуктами с высоким содержанием холестерина и трансжиров. Для минимизации риска развития БА благоприятна средиземноморская диета*. Возможно добавление в пищу куркумина*. Не следует забывать о необходимом количестве сна для восстановления мозга. Достаточное количество сна (не менее 7–8 часов в сутки) и регулярные умственные упражнения (решение ребусов, логических задач и т.п.) также способствуют минимизации риска развития БА.

Исследуемые гены

[APOE]

Кодирует аполипопротеин E, входящий в состав хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности. Максимальная экспрессия этого гена наблюдается в печени, также в почках, надпочечниках, жировой ткани, селезенке, мозге. Белок участвует в обмене липидов в крови и холестерина в мозге. Наиболее часто исследуют 2 полиморфизма, сочетание которых обуславливает 3 формы белка: E2, E3 (норма) и E4. Вариант E4 связан с повышенным риском развития атеросклероза и болезни Альцгеймера. Интересно, что вариант E2 ранее тоже считали проатеросклеротическим, однако последние исследования не подтверждают это (имеются даже обратные данные), с другой стороны, этот вариант снижает риск развития болезни Альцгеймера.

[CETP]

Кодирует транспортер (белок-переносчик) эфиров холестерина, который обеспечивает перенос эфиров холестерина из ЛПВП (липопротеинов высокой плотности) в другие липопротеины, таким образом увеличивая уровень ЛПНП. Максимально экспрессируется в селезенке, жировой ткани, лимфатических узлах, плаценте, печени. Один из полиморфных вариантов гена приводит к снижению активности белка, что способствует улучшению липидного спектра крови и оказывает протективный эффект против сердечно-сосудистых заболеваний.