

Результат генетического анализа

Метаболизм витаминов группы В - В6, В9, В12

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
ALPL	rs4654748	C/T	Norm/Polym	+ -	Повышение активности щелочной фосфатазы, предрасположенность к сниженной концентрации витамина В6 в крови
MTHFR	rs1801133	C/T	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина в крови, эффективность обработки фолиевой кислоты снижена
FUT2	rs602662	A/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению секреции внутреннего фактора Касла

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.



Метаболизм витамина B6

Витамин B6 – водорастворимый витамин, устойчивый к воздействию высоких температур, представленный пиридоксином и его коферментными формами (пиридоксаминфосфатом и пиридоксальфосфатом). Пиридоксин содержится в перце чили, базилике, злаках, печени, мясе, бобовых и других продуктах. Биологически активная форма витамина B6 пиридоксальфосфат (PLP) образуется из пиридоксина при помощи печеночных ферментов. В кровоток витамин попадает в форме PLP, затем щелочная фосфатаза отщепляет фосфатную группу, и за счет выделившейся энергии витамин проникает в клетки, где повторно фосфорилируется специфическими киназами. PLP необходим для осуществления реакций декарбоксилирования, дезаминирования и трансминирования аминокислот, и таким

образом он поддерживает белковый обмен. Без PLP не происходит образование предшественника гема (δ -аминолевулиновой кислоты), затруднено образование дофамина из предшественника, не возможен синтез никотиновой кислоты и серотонина из триптофана. В последнем случае происходит накопление метаболита кинуренина, что может вызывать или усиливать депрессию. PLP участвует в двух реакциях детоксикации гомоцистеина, в синтезе гормона мелатонина, нейромедиаторов серотонина, гамма-аминомасляной кислоты и медиатора аллергических реакций гистамина. Витамин B6 улучшает усвоение ненасыщенных жирных кислот клетками. При недостатке этого витамина возможно появление сухого дерматита на лице, себореи и хейлоза, а также осаждение камней в почках.

Заключение

Генетический анализ показал, что у вас средний риск развития дефицита витамина B6 и связанных с ним нарушений белкового обмена, нарушений в работе нервной системы и себорейного дерматита.

Обследования

Для профилактики гипervитаминоза вам желательно сдать анализ на пиридоксаль-5-фосфат, особенно при появлении симптомов дефицита витамина B6 или недостаточном его количестве в рационе*. При его низком уровне в крови специалист назначит вам его дополнительный прием в оптимальной дозировке*. Также витамин B6 может быть назначен при некоторых заболеваниях (дерматиты, дерматозы, застуженный нерв - вместе с B12)*.

Рекомендации по профилактике

Скорость выведения витамина B6 из организма несколько увеличена, это увеличивает потребность в этом витамине. Для ее удовлетворения следует включить в рацион в достаточном количестве цельнозерновые крупы, фисташки, хлеб из муки грубого помола, чеснок, бобовые (если нет пищевой непереносимости). Также желателен дополнительный курсовой прием витаминно-минеральных комплексов, содержащих витамин B6, по назначению врача.

Метаболизм витамина B9

Витамин B9 – водорастворимый витамин группы B, включающий производные фолиевой кислоты. Попадая в организм, фолиевая кислота всасывается в тонком кишечнике и в печени восстанавливается до тетрагидрофолиевой (ТГФ). К ТГФ могут ферментативно присоединяться метильная, метиленовая, формильная или форминовая группы. Далее возможен перенос данных групп на другие соединения, например, перенос метильной группы на аминокислоту омоцистеин. В присутствии витамина B12 фолиевая кислота стимулирует эритропоэз, участвует в синтезе пуринов и нуклеиновых кислот, ряда аминокислот, в обмене холина и многих других метаболических процессах. Витамин B9 участвует в метаболизме нейромедиаторов (серотонина, мелатонина,

адреналина и дофамина), влияющих на самочувствие и настроение человека.

Прием противозачаточных, противоопухолевых препаратов, сульфаниламидов, антибиотиков и других препаратов блокирует метаболизм фолиевой кислоты и таким образом затрудняет биологическое действие витамина. При дефиците витамина B9 происходит угнетение процессов кроветворения и развитие мегалобластной анемии, тромбоцитопении, ухудшается регенерация клеток. Помимо этого, снижается активность иммунных реакций, фагоцитарной активности гранулоцитов, снижается резистентность организма к возбудителям инфекции (преимущественно вирусной природы).

Заключение

Генетический анализ показал, что у вас повышен риск развития гипергомоцистеинемии, связанный с активностью фермента метилентетрагидрофолатредуктазы. Повышены риски сердечно-сосудистых нарушений и неврологических заболеваний. Возможно развитие дефицита витамина B9 по причине медленной конверсии фолиевой кислоты в активную форму в виде 5-метилентетрагидрофолата.

Обследования

Вам желательно контролировать уровень гомоцистеина в крови. Также желательно периодически сдавать анализы на содержание фолиевой кислоты, витаминов B6 и B12*. Особенно контроль уровня гомоцистеина и витаминов важен при беременности. Есть вероятность повышенного тромбообразования, следите за состоянием сосудов, периодически делая УЗИ сосудов нижних конечностей, ангиографию и другие обследования по назначению врача*.

Рекомендации по профилактике

Поскольку обнаружена генетическая склонность к нарушению фолатного обмена, желателен дополнительный курсовой прием витамина B9, который должен быть представлен двумя формами - фолатом и 5-метилентетрагидрофолатом, в дозах, назначенных специалистом. Рекомендуется употреблять продукты, богатые витамином фолатами: темно-зеленые листовые овощи (шпинат, салат-латук, спаржа), свеклу, морковь, брюссельскую капусту, брокколи, томатный сок, дрожжи, печень, яичный желток, сыр, дыню, абрикосы, тыкву, авокадо. Недостаток поступления витамина B9 в организм может повышать риск тромбозов, атеросклероза.

Метаболизм витамина B12

Витамин B12 – водорастворимый витамин, объединяющий группу родственных соединений кобаламинов. Содержится в птице, мясе, мясных субпродуктах, рыбе и моллюсках в основном в виде цианокобаламина. Из пищи усваивается не более четверти от общего содержания нутриента. Обкладочные клетки желудка секретируют внутренний фактор Касла, который образует комплекс с витамином B12, защищая его от разрушения пищеварительными ферментами и способствуя всасыванию цианокобаламина в подвздошной кишке. Затем цианокобаламин превращается в оксикобаламин, связывается с белком транскобаламином. После проникновения в клетки оксикобаламин превращается в одну из коферментных форм – метилкобаламин или аденозилкобаламин. В процессе детоксикации гомоцистеина оксикобаламин играет роль кофермента, принимая метильную группу с 5-метилтетрагидрофолата (активная форма витамина

B9), а фолиевая кислота используется для синтеза ДНК. Этот процесс особенно важен для нормального функционирования тех тканей, клетки которых делятся наиболее интенсивно: эритроциты, лимфоциты, лейкоциты, эпидермис, клетки волосных фолликул, эпителиальные клетки ЖКТ. Аденозилкобаламин используется клеткой в реакциях распада и синтеза жирных кислот, входящих в состав миелина, таким образом поддерживается нормальная передача нервного импульса. Недостаток витамина B12 либо нарушение его усвоения приводят к накоплению метилмалоновой кислоты и токсическому повреждению нервных клеток, ухудшению миелинизации нервных волокон. С другой стороны, ухудшается эритропоэз, возникает макроцитарная или пернициозная анемия. Нарушение процесса метилирования приводит, в частности, к замедлению выработки нейромедиатора ацетилхолина и утилизации гомоцистеина.

Заключение

Генетический анализ показал, что у вас средний риск развития анемии, неврологических нарушений, сердечно-сосудистых заболеваний вследствие повышенного разрушения B12 в желудочно-кишечном тракте из-за снижения эффективности его захвата. Средний риск развития дефицита витамина B12.

Обследования

Вам желательно периодически проверять концентрацию B12 и уровень гомоцистеина (особенно если есть риск нарушений фолатного обмена) в крови. При обнаружении дефицита витамина B12 рекомендуется применять по назначению врача курсы внутримышечных инъекций витамина B12 или его сублингвальные формы. Также витамин B12 может быть назначен при некоторых заболеваниях (B12-дефицитная анемия, застуженный нерв - вместе с B6)*.

Рекомендации по профилактике

Ввиду риска нарушения усвоения витамина B12 потребность в этом витамине повышена по сравнению с нормой. Однако риск авитаминоза и связанных с ними осложнений можно снизить, сбалансировав питание. Стоит ежедневно употреблять в достаточном количестве продукты животного происхождения, богатые этим витамином: мясо, рыбу и другие морепродукты, печень, почки, молоко (если нет непереносимости). Также желателен дополнительный прием витамина B12 после консультации специалиста в рекомендованных им дозах, лучше в виде инъекций. Одновременный прием витамина B12 с витамином C может снизить доступное количество витамина B12 в вашем организме. Чтобы избежать этого взаимодействия, принимайте витамин C через два или более часа после приема добавки с витамином B12. Калий, как и витамин C, в высоких дозировках способен затруднять усвоение витамина B12.

Исследуемые гены

[ALPL]

Кодирует бета-2-адренергический рецептор – ионный белковый канал цитоплазматической мембраны клетки, имеющий высокую степень сродства к адреналину и обеспечивающий повышение или снижение метаболической активности иннервируемой ткани или органа. Активация ADRB2 вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза. В гене наиболее изучены два полиморфизма: Gly16Arg (связан с сердечным выбросом в покое, повышенной бронходилатацией и выносливостью) и Gln27Glu (связан с ожирением и гликогенолизом, распадом гликогена при физической активности). Аллель 27Glu (G) связана с изменением рецептора и замедленным распадом гликогена.

[MTHFR]

Кодирует бета-3-адренергический рецептор, через который под воздействием катехоламинов опосредуется липолиз и терморегуляция. Рецептор действует в адипоцитах, при этом максимальная экспрессия ген отмечается в яичниках, а также в плаценте, желчном и мочевом пузырях. Полиморфизм в гене связан со снижением выработки данного рецептора в тканях, что замедляет процесс сжигания жира, и ассоциирован с развитием таких заболеваний, как гипертоническая болезнь, сахарный диабет, ожирение.

[FUT2]

Кодирует 2-оксоглутарат-зависимую деметилазу, которая участвует в модификации нуклеиновых кислот, осуществляющих регуляторную функцию. Белок вырабатывается в большей или меньшей степени почти повсеместно в организме, но максимально – в нервной ткани и особенно в гипоталамусе. Полиморфизм этого гена связан с замедленным чувством насыщения и увеличенным потреблением калорий и вносит большой вклад в развитие ожирения. Однако этот риск можно снизить регулярной физической активностью.