



Пациент: Образец

№ заявки: 2221533303

Возраст: 24 года

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени

Исследование **Фотостарение кожи**Фенотип **Фотостарение кожи**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
FBXO40	Белок F-бокс 40	NC_000003.12: g.121600977A>G	A/A	Повышенный
LOC10537 4069	Неохарактеризованный локус	NC_000003.12: g.120866468C>T	G/G	Повышенный
OGG1	8-оксогуанин-ДНК-гликозилаза	NC_000003.12: g.9757089C>G	C/C	Среднепопуляционный
STXBP5L	Белок, подобный синтаксин связывающему протеину 5	NC_000003.12: g.121381436G>A	A/A	Среднепопуляционный
XRCC1	X-Ray Repair Cross Complementing 1	NC_000019.10: g.43553422G>A	C/C	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

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



Заключение

FBXO40(NC_000003.12:
g.121600977A>G)

Ген FBXO40 кодирует белок, который участвует в презентации антигенов молекулами главного комплекса гистосовместимости I класса, врожденном иммунитете, убиквитин-протеиновой лигазной активности и IGF1 пути, связанном с воспалением. Аллель A варианта NC_000003.12:g.121600977A>G гена FBXO40 может быть связан с увеличением риска фотостарения кожи. Выявленный генотип A/A варианта NC_000003.12:g.121600977A>G гена FBXO40 связан с повышенным риском фотостарения кожи.

LOC10537 4069(NC_000003.12:
g.120866468C>T)

LOC105374069 - неохарактеризованный локус, находится в неравновесном сцеплении с несколькими вариантами в гене STXBP5L. Ген STXBP5L кодирует белок, который играет роль в везикулярном транспорте и ингибировании экзоцитоза. В бета-клетках поджелудочной железы он ингибирует секрецию инсулина. Участвует в высвобождении нейромедиаторов. Аллель G варианта NC_000003.12:g.120866468C>T может быть связан с увеличением риска фотостарения кожи. Выявленный генотип G/G варианта NC_000003.12:g.120866468C>T связан с повышенным риском фотостарения кожи.

OGG1(NC_000003.12: g.9757089C>G)

Ген OGG1 кодирует фермент 8-оксогуанин-ДНК-гликозилаза (hOGG1), который осуществляет удаление остатков 8-оксогуанина (продукта повреждения гуанина активными формами кислорода) из ДНК человека. Генотип G/G варианта NC_000003.12:g.9757089C>G гена OGG1 (Cys326) ассоциирован со снижением активности фермента. Генотип может быть связан с увеличением риска фотостарения кожи. Выявленный генотип C/C варианта NC_000003.12:g.9757089C>G гена OGG1 не связан с повышенным риском фотостарения кожи.

STXBP5L(NC_000003.12:
g.121381436G>A)

Ген STXBP5L кодирует белок, который играет роль в везикулярном транспорте и ингибировании экзоцитоза. В бета-клетках поджелудочной железы он ингибирует секрецию инсулина. Участвует в высвобождении нейромедиаторов. Аллель G варианта NC_000003.12:g.121381436G>A гена STXBP5L может быть связан с увеличением риска фотостарения кожи. Выявленный генотип A/A варианта NC_000003.12:g.121381436G>A гена STXBP5L не связан с повышенным риском фотостарения кожи.

XRCC1(NC_000019.10:
g.43553422G>A)

Ген XRCC1 является важным элементом процесса эксцизионной репарации оснований. Вариант NC_000019.10:g.43553422G>A гена XRCC1 ассоциирован со снижением восстанавливающей активности фермента. Вариант может быть связан с увеличением риска развития некоторых типов рака и фотостарения кожи. Выявленный генотип C/C варианта NC_000019.10:g.43553422G>A гена XRCC1 не связан с повышенным риском фотостарения кожи.

Ген **FBXO40** Белок F-бокс 40

Функция гена FBXO40 (Белок F-бокс 40) представляет собой ген, кодирующий белок. Среди сигнальных путей, в которых он участвует - презентация антигенов молекулами MHC I класса, врожденный иммунитет. Участвует также в убиквитин-протеиновой лигазной активности.

Ген **LOC10537 4069** Неохарактеризованный локус

Функция гена LOC105374069 - неохарактеризованный локус, расположенный на хромосоме 3 (3q13.33) в зоне гена STXBP5L.



- Ген** **OGG1** 8-оксогуанин-ДНК-гликозилаза
- Функция гена** Одной из наиболее чувствительных и биологически важных мишеней при повреждении ДНК активными формами кислорода является гуанин, а продуктом повреждения 8-оксогуанин. Так как 8-оксогуанин (8-OG) является наибольшим по величине выхода продуктом, образуемым при действии АФК на нуклеиновые кислоты, то 8-OG в настоящее время считается одним из основных биомаркеров окислительного повреждения ДНК. Ген OGG1 кодирует фермент 8-оксогуанин-ДНК-гликозилаза (hOGG1), который осуществляет удаление остатков 8-оксогуанина из ДНК человека.
- Ген** **STXBP5L** Белок, подобный синтаксину связывающему протеину 5
- Функция гена** Ген STXBP5L кодирует белок, который экспрессируется в центральной и периферической нервной системе и играет роль в везикулярном транспорте и высвобождении нейромедиаторов.
- Ген** **XRCC1** -Ray Repair Cross Complementing 1
- Функция гена** Ген XRCC1 является важным звеном в механизме исправления ошибок - эксцизионной репарации оснований (base excision repair, BER), при которой поврежденное азотистое основание, например тиминный гликоль, удаляется специфической ДНК-гликозилазой до вскрытия сахарофосфатного каркаса ДНК.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: