



Результат исследования

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



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

Исследование **Антиоксидантная активность кожи**

Фенотип **Антиоксидантная активность**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CAT	Каталаза	c.-330C>T	C/C	Среднепопуляционный
GPX1	Глутатионпероксидаза 1	c.599C>T; p.Pro200Leu	Pro/Leu	Повышенный
NFE2L2	Ядерный фактор (эритроидного происхождения 2)	NFE2L2 (c.364-71T>G/C; rs6721961)	G/G	Среднепопуляционный
NQO1	Хиноновая НАД(Ф)-дегидрогеназа 1	NQO1*2; c.559C>T; p.Pro187Ser	Pro/Pro	Среднепопуляционный
SOD2	Митохондриальная супероксиддисмутаза 2	c.47T>C; p.Val16Ala	Val/Ala	Повышенный

Расшифровка рисков:

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



Заключение

CAT(c.-330C>T)

Ген CAT кодирует каталазу, ключевой антиоксидантный фермент, защищающий организм от окислительного стресса. Каталаза - это гемовый фермент, который присутствует в пероксисоме почти всех аэробных клеток. Каталаза превращает перекись водорода активных форм кислорода в воду и кислород и, таким образом, смягчает токсическое действие перекиси водорода. CAT также эффективно взаимодействует с донорами водорода, такими как метанол, этанол, муравьиная кислота или фенолы с пероксидазной активностью. Окислительный стресс, как предполагается, играет роль в развитии многих хронических заболеваний или заболеваний с поздним началом, таких как диабет, астма, болезнь Альцгеймера, системная красная волчанка, ревматоидный артрит и онкологические заболевания. Вариант c.-330C>T связан с изменением активности каталазы. Выявленный генотип C/C варианта c.-330C>T гена CAT связан с нормальной активностью фермента и среднепопуляционным риском окислительного повреждения клеток.

GPX1(c.599C>T; p.Pro200Leu)

Глутатион-пероксидаза (GPX) - фермент, который превращает перекись водорода в воду в присутствии глутатиона, а также катализирует восстановление других органических гидропероксидов, таких как перекиси липидов, тем самым, защищая клетки от окислительного повреждения. GPX1 известна как основная изоформа, локализуется в цитоплазме и в митохондриях. Его активность зависит от кофактора селен. Вариант c.599C>T гена GPX1 ассоциирован со снижением активности фермента. Вариант может быть связан со снижением скорости детоксикации эндогенных и экзогенных ксенобиотиков, таких как свинец. Выявленный генотип Pro/Leu варианта c.599C>T гена GPX1 связан со сниженной активностью фермента и повышенным риском окислительного повреждения клеток.

NFE2L2(NFE2L2 rs6721961) (c.364-71T>G/C;

Ген Nrf2 (NFE2L2) кодирует фактор транскрипции, связанный с ядерным фактором эритроидом 2, который регулирует гены, содержащие элементы антиоксидантного ответа в своих промоторах. Сигнальный путь Nrf2 регулирует экспрессию антиоксидантов и ферментов детоксикации фазы II, чтобы уменьшить окислительный стресс в клетке. В частности, сигнальный путь Nrf2 может увеличивать продукцию GST, NQO1, UGT и SULT. Вариант c.364-71G>T ассоциирован со снижением экспрессии гена Nrf2 и увеличением риска развития онкологических заболеваний легких. Выявленный генотип G/G варианта c.364-71G>T гена Nrf2 связан нормальной экспрессией Nrf2 и среднепопуляционным риском окислительного повреждения клеток.

NQO1(NQO1*2; c.559C>T; p.Pro187Ser)

Ген NQO1 кодирует фермент NAD(P)H: хинон оксидоредуктазу 1. Этот фермент использует НАДН или НАДФН для восстановления хинонов до гидрохинонов. Экспрессия гена NQO1 индуцируется окислительным стрессом, влиянием циклических углеводов табачного дыма и промышленных акрилатов. NQO1 играет ключевую роль в детоксикации бензола, инактивируя хиноны, образующиеся в результате метаболизма. NQO1 также участвует в клеточной защите от окислительного стресса, а также в преобразовании CoQ10 и преобразовании витамина К. Вариант c.559C>T - нефункциональный аллель, связан с повышенным риском онкологических заболеваний из-за бензола, рака легких у курильщиков, болезни Паркинсона из-за воздействия пестицидов. Выявленный генотип Pro/Pro варианта c.559C>T гена NQO1 связан с нормальной активностью фермента.



SOD2(c.47T>C; p.Val16Ala)

Супероксиддисмутаза (SOD) является ключевым антиоксидантным ферментом в метаболизме супероксид-анионов. Этот белок связывается с побочными продуктами супероксида и превращает их в перекись водорода и двухатомный кислород, таким образом предотвращает повреждения, вызванные свободными радикалами. Основные формы у человека - цитозольный Cu-ZnSOD1 и митохондриальный MnSOD2. Вариант c.47T>C гена SOD2 ассоциирован со снижением активности фермента. Вариант может быть связан с пониженной защитой клетки от окислительного повреждения. Выявленный генотип Val/Ala варианта c.47T>C гена SOD2 связан со сниженной активностью фермента и повышенным риском окислительного повреждения клеток.

Ген	CAT Каталаза
Функция гена	Этот ген кодирует каталазу, ключевой антиоксидантный фермент, защищающий организм от окислительного стресса. Каталаза - это гемовый фермент, который присутствует в пероксисоме почти всех аэробных клеток. Каталаза превращает перекись водорода активных форм кислорода в воду и кислород и, таким образом, смягчает токсическое действие перекиси водорода. Окислительный стресс, как предполагается, играет роль в развитии многих хронических заболеваний или заболеваний с поздним началом, таких как диабет, астма, болезнь Альцгеймера, системная красная волчанка, ревматоидный артрит и онкологические заболевания.
Ген	GPX1 Глутатионпероксидаза 1
Функция гена	Белок, кодируемый геном GPX1 относится к семейству глутатионпероксидаз, члены которого катализируют восстановление глутатиона органическими гидропероксидами и перекисью водорода и тем самым защищают клетки от окислительного повреждения. Показано также, что H ₂ O ₂ необходима также для передачи сигналов, опосредуемых фактором роста, митохондриальной функции и поддержания тиолового окислительно-восстановительного баланса. Поэтому, ограничивая накопление H ₂ O ₂ , глутатионпероксидазы участвуют и в модуляции этих процессов. Энзимы семейства GPX представлены в организме повсеместно, цитозольный GPX1 в наибольшем количестве находится в эритроцитах, почках и печени.
Ген	NFE2L2 Ядерный фактор (эритроидного происхождения 2)
Функция гена	Ген Nrf2 (NFE2L2) кодирует фактор транскрипции, который является членом небольшого семейства белков основной лейциновой молнии (bZIP). Кодируемый фактор транскрипции регулирует гены, которые содержат элементы антиоксидантного ответа в своих промоторах; многие из этих генов кодируют белки, участвующие в реакции на повреждение и воспаление, включая производство свободных радикалов.
Ген	NQO1 Хиноновая НАД(Ф)-дегидрогеназа 1
Функция гена	Фермент, кодируемый геном NQO1, выступает в качестве хинонредуктазы в реакции конъюгации гидрохинонов, что важно в процессах детоксикации, а также в процессах биосинтеза, например, витамин-К-зависимом гамма-карбоксилировании остатков глутаминовой кислоты в цикле синтеза протромбина. Ферментативная активность этого белка приводит к потере одного электрона хинонами, в результате чего образуются свободные радикалы. Мутации в гене NQO1 ассоциированы с поздней (тардивной) дискинезией (ТД), повышением риска гематотоксического воздействия бензола, а также повышением восприимчивости к различным формам рака. Пониженная экспрессия данного белка наблюдается при многих опухолевых заболеваниях, а также ассоциируется с болезнью Альцгеймера.
Ген	SOD2 Митохондриальная супероксиддисмутаза 2
Функция гена	Ген SOD2 (супероксиддисмутаза 2, митохондриальная) кодирует фермент - член семейства железо/марганец зависимых супероксиддисмутаз. SOD2 - гомотетрамер, способный связывать один ион марганца на одну субъединицу. Этот белок связывается с побочными продуктами окислительного фосфорилирования и превращает их в перекись водорода и двухатомный кислород. Мутации в этом гене связаны с идиопатической кардиомиопатией (IDC), преждевременным старением, спорадическими заболеваниями двигательных нейронов и риском возникновения онкологических заболеваний.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: