



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 43 г.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени

Рост: 164 см, Вес: 53 кг



Восприимчивость к дефицитам основных витаминов и микроэлементов, влияющих на гормональный фон и базовые физиологические процессы

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция	
HLA	Человеческий лейкоцитарный антиген	HLA	HLA-DQ 2.2/DQ8		Гаплотип риска
LCT	Лактаза	c.-13910C>T; c.1917+326C>T	C/C	↓↓↓	Пониженная активность фермента
LCT	Лактаза	c.-22018T>C; c.1362+117G>A	C/C	↓↓↓	Пониженная активность фермента
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	c.665C>T; p.Ala222Val	T/T	↓↓↓	Пониженная активность фермента
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	c.1286A>C; p.Glu429Ala	A/A		Нормальная активность фермента
FADS2	Десатураза жирных кислот 2	c.208-2713_208-2692del	Ins/Del	↑↓	Del/Ins: Промежуточная активность ферментов FADS1 и FADS2
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	c.34C>G	C/C		Нормальная активность рецепторов
CYP27B1	1α-гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1	g.57764205A>G; c.1137-29T>C	A/A	↓↓↓	Снижение активности 1α-гидроксилазы
VDR	Рецептор витамина D	BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T	C/C		Нормальная чувствительность рецептора к витамину D
VDR	Рецептор витамина D	FokI Polymorphism; NC_000012.12: g.47879112A>G	G/G		Нормальная чувствительность рецептора витамина D
BCO1	Бета-каротин оксигеназа 1	c.801A>T; p.Arg267Ser	T/T	↓↓↓	Сниженная активность фермента
BCO1	Бета-каротин оксигеназа 1	c.1136C>T; p.Ala379Val; c.*760C>T	C/C		Нормальная активность фермента
UGT1A1	Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*60; c.-3279T>G	* 1/*60	↓	Пониженная активность фермента
UGT1A1	Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*28; g.4963_4964TA	* 1/*28	↓	6/7: Пониженная активность фермента

Исследование разработано ООО «Алльель» совместно с кафедрой эндокринологии с курсом холистической медицины Российского университета дружбы народов им. Патриса Лумумбы (зав. кафедрой профессор Калинин С.Ю., доктор медицинских наук).

Заключение:

HLA (HLA)

Выявлен гаплотип HLA-DQ2.2 в сочетании с гаплотипом HLA-DQ8, который свидетельствует о предрасположенности носителя к развитию целиакии и отмечается у 10-12% пациентов с данным заболеванием. Присутствие двух гетеродимеров обуславливает высокую вероятность развития целиакии, но не является критерием заболевания. Наличие гаплотипов DQ2/DQ8 у 30% здорового населения не позволяет использовать данное исследование в качестве скринингового метода. Для подтверждения диагноза целиакии генетическое исследование должно сочетаться с серологическими маркерами целиакии, а также с клиническим и эндоскопическим исследованиями. При развитии целиакии нарушается всасывание витаминов и микроэлементов.



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 43 г.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени

Рост: 164 см, Вес: 53 кг

LCT (c.-13910C>T; c.1917+326C>T)

Ген LCT кодирует фермент лактазу, под действием которого в желудочно-кишечном тракте лактоза расщепляется на глюкозу и галактозу, после чего происходит всасывание этих моносахаридов. Вариант c.-13907C>T, расположенный в интронной последовательности гена MCM6, являющегося регуляторным элементом гена лактазы, ассоциирован со снижением ферментативной активности (уровень синтеза мРНК гена LCT снижен от 2 до 10%). Выявленный генотип C/C варианта c.-13907C>T связан с лактазной недостаточностью.

LCT (c.-22018T>C; c.1362+117G>A)

Ген LCT кодирует фермент лактазу, под действием которого в желудочно-кишечном тракте лактоза расщепляется на глюкозу и галактозу, после чего происходит всасывание этих моносахаридов. Вариант c.-22018T>C, расположенный в интронной последовательности гена MCM6, являющегося регуляторным элементом гена лактазы, ассоциирован со снижением ферментативной активности. Выявленный генотип C/C варианта c.-22018T>C связан с лактазной недостаточностью.

MTHFR (c.665C>T; p.Ala222Val)

Белок, кодируемый геном MTHFR, катализирует превращение 5,10-метилентетрагидрофолата в 5-метилтетрагидрофолат, вспомогательный субстрат для реметилирования гомоцистеина в метионин. При c.665C>T варианте в гене MTHFR происходит уменьшение ферментативной активности кодируемого им белка, и, как следствие, увеличение концентрации аминокислоты гомоцистеина в плазме - гомоцистеинемия. Ген MTHFR кодирует фермент необходимый для образования витамина B2 и B9. Гомозиготные особи (TT) имеют ~ 30% от ожидаемой активности фермента MTHFR, а гетерозиготы (CT) имеют ~ 65% активности по сравнению с наиболее распространенным генотипом (CC). Вариант c.665C>T связан с нарушениями в метаболизме фолата, может приводить к повышенному уровню гомоцистеина. При высоком уровне гомоцистеина часто назначают фолаты, витамины B6 и B12.

Выявленный генотип T/T варианта c.665C>T гена MTHFR соответствует повышенному риску нарушений в метаболизме фолата (может приводить к повышенному уровню гомоцистеина), дефициту витаминов B2, B9.

MTHFR (c.1286A>C; p.Glu429Ala)

Ген MTHFR кодирует внутриклеточный фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин с помощью кофакторов (пиридоксина и цианокобаламина) и субстрата фолиевой кислоты. Активность данного фермента влияет на уровень фолатов в плазме крови, при его недостаточности происходит накопление гомоцистеина в клетках, развивается гомоцистеинемия. Вариант c.1286A>C гена MTHFR связан с понижением термической стабильности белка, в результате чего увеличивается число неметилированных форм производных фолата, в клетках накапливается гомоцистеин. Выявленный генотип A/A варианта c.1286A>C гена MTHFR не связан с нарушением превращения фолиевой кислоты и пищевых фолатов в активные формы.

FADS2 (c.208-2713_208-2692del)

Гены FADS1 и FADS2 кодируют десатуразы жирных кислот, которые представляет собой ферменты дельта5 и дельта6 десатуразы жирных кислот (delta-5, delta-6 desaturase), участвующие в синтезе «длинных» полиненасыщенных жирных кислот, в том числе арахидоновой, эйкозапентаеновой, докозагексаеновой (20:4n-6 ARA, 20:5n-3 EPA, 22:6n-3 DHA) из «коротких» предшественников - линолевой и альфа-линоленовой кислот, поступающих с пищей. Вариант c.208-2735_208-2692del находится в некодирующей регуляторной области, рядом с геном FADS2 и влияет на активность обоих десатураз (FADS1 и FADS2) - ферментов дельта5 и дельта6 десатураз жирных кислот. Выявленный генотип Ins/Del варианта c.208-2713_208-2692del гена FADS2 связан с промежуточной активностью ферментов FADS1 и FADS2.

PPARG (c.34C>G)

Ген PPARG (PPAR-γ) кодирует ядерный транскрипционный фактор, участвующий в регуляции углеводного и жирового обмена, а также стероидогенеза через активацию фермента STAR. PPARG наиболее сильно экспрессируется в белой жировой ткани (WAT) и BAT, где он является главным регулятором адипогенеза, а также мощным модулятором метаболизма липидов во всем организме. Активация гена PPARG увеличивает выработку ЖКК из хиломикронов, ЛПОНП, а также запускает экспрессию генов транспорта жирных кислот, лептина, адипонектина, транспортера глюкозы 4-го типа (GLUT4), играющих ключевую роль в развитии инсулинорезистентности, ожирения, МС, сердечно-сосудистого риска. В печени PPARG увеличивает экспрессию генов транспорта и поглощения липидов. PPAR-γ участвует в снижении уровня триглицеридов, оказывает антипролиферативное действие и улучшает функцию эндотелия. Натуральными агонистами PPAR-γ являются ПНЖК, α-линоленовая, линоленовая, эйкозапентаеновая, докозагексаеновая и арахидоновая. Простагландины G2 и 15d-PGJ2 являются наиболее мощными природными лигандами PPAR-γ. Активность PPARG также зависит от соотношения насыщенных и ненасыщенных жиров в рационе, режима питания, уровня физической активности организма. Вариант c.34C>G ассоциирован с изменением активности рецепторов PPARG. Выявленный генотип C/C варианта c.34C>G гена PPARG связан с нормальной активностью рецепторов PPARG.

CYP27B1 (g.57764205A>G; c.1137-29T>C)

Ген CYP27B1 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белок, кодируемый этим геном участвует в метаболизме витамина D - катализирует вторую реакцию гидроксирования провитамина 25(OH)D в почках и внутриклеточно, с образованием активной формы 1,25-OH2-D3 (кальцитриол). Кальцитриол связывается с рецептором витамина D и запускает биологический ответ на витамин D, активируя более 2500 генов. Активная форма витамина D (1,25-OH2-D3 (кальцитриол)) проявляет широкий спектр биологической активности в тканях-мишенях: метаболизм кальция; влияние на пролиферацию и дифференцировку; модулирование нейромедиаторов и неврологической функции; регуляция иммунной функции для снижения воспаления, уменьшение аутоиммунитета, снижение риска онкологии и инфекций; участие в метаболизме глюкозы; снижение перекисного окисления липидов.

Вариант NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип A/A

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.
Обязательна консультация лечащего врача.



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 43 г.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени

Рост: 164 см, Вес: 53 кг

варианта NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 связан со снижением активности фермента CYP27B1 и повышенной восприимчивостью к дефициту витамина D.

VDR (BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T)

Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3. Рецептор витамина D обнаружен во многих тканях и органах, включая желудочно-кишечный тракт, мочеполовую систему, органы эндокринной системы, а также в культуре клеточных линий скелетно-мышечной системы. VDR регулирует экспрессию генов, участвующих в разнообразных биологических функциях, включая развитие органов, контроль клеточного цикла, гомеостаз кальция и фосфата в метаболизме костей и детоксификацию ксенобиотиков. Рецепторы витамина D контролируют множество различных функций, включая активность иммунной системы, кожи, поджелудочной железы и костной ткани. Витамин D необходим для регуляции обмена кальция и укрепления костей, а также для правильной работы иммунной системы. Он важен для профилактики онкологических заболеваний, гипертонии, мерцательной аритмии, образования тромбов, воспалительных заболеваний кишечника и аутоиммунных заболеваний. Важную роль в прогрессировании остеопороза играют нарушения в метаболизме и снижении чувствительности к витамину D. VDR принадлежит ключевая роль в остеогенезе и минеральном обмене. Вариант BsmI влияет на стабильность белка VDR. Выявленный генотип C/C BsmI Polymorphism гена VDR не связан с повышенным риском развития дефицита витамина D.

VDR (FokI Polymorphism; NC_000012.12: g.47879112A>G)

Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе и опухолеобразовании. Вариант FokI Polymorphism гена VDR ассоциирован с несинонимичной заменой в стартовом кодоне. Аллель A связан с синтезом более длинной формы белка, а аллель G - с формой, на 3 аминокислоты короче длинной. Короткая форма более эффективна в передаче сигнала. Выявленный генотип G/G варианта FokI Polymorphism гена VDR не связан со снижением активности рецепторов витамина D.

BCO1 (c.801A>T; p.Arg267Ser)

Ген BCO1 кодирует фермент бета-каротин монооксигеназу 1, который является ключевым ферментом в метаболизме витамина А. Витамин А отвечает за образование гликогена и новых клеток, ускоряет выработку коллагена и регенерацию тканей, нормализует содержание глюкозы в крови. Повышает выносливость организма, объем и плотность мышц. Регулирует рост разных тканей организма (хрящевая, скелетная, слизистые и кожный покров). Является важным антиоксидантом и противовоспалительным агентом, который имеет защитные свойства при заболеваниях сердца, респираторных заболеваниях, повышенном уровне глюкозы и различных других заболеваниях. При всасывании бета-каротиноиды провитамина А преобразуются в витамин А с помощью BCO1, который экспрессируется в энтероцитах слизистой оболочки кишечника. Вариант c.801A>T гена BCO1 ассоциирован со снижением активности фермента, что может привести к дефициту витамина А. Выявленный генотип T/T варианта c.801A>T гена BCO1 соответствует повышенному риску развития дефицита витамина А.

BCO1 (c.1136C>T; p.Ala379Val; c.*760C>T)

Ген BCO1 кодирует фермент бета-каротин монооксигеназу 1, который является ключевым ферментом в метаболизме витамина А. При всасывании бета-каротиноиды провитамина А преобразуются в витамин А с помощью BCO1, который экспрессируется в энтероцитах слизистой оболочки кишечника. Вариант c.1136C>T гена BCO1 ассоциирован со снижением активности фермента. Более выраженный эффект варианта наблюдается при компаунд-гетерозиготном носительстве c.801A>T и c.1136C>T полиморфизмов. Выявленный генотип C/C варианта c.1136C>T гена BCO1 соответствует среднепопуляционному риску развития дефицита витамина А.

UGT1A1 (UGT1A1*60; c.-3279T>G)

Ген UGT1A1 кодирует фермент уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, который превращает липофильные молекулы в водорастворимые, экскретируемые метаболиты. Наличие варианта UGT1A1*60 в гетерозиготной форме (генотип *1/*60) снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к незначительному снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы (до 60-80%). Изолированно вариант UGT1A1*60 в гетерозиготной форме не вызывает симптомов синдрома Жильбера. У гетерозиготных носителей может проявляться клиника синдрома Жильбера под действием неблагоприятных факторов (стресс, голодание, обезвоживание). В случае комбинации выявленного генотипа *1/*60 с другими патологическими вариантами гена UGT1A1, кумулятивное клинически значимое снижение активности фермента может достигать 30%, что приводит к проявлению синдрома Жильбера. Выявленный генотип *1/*60 гена UGT1A1 соответствует сниженной активности фермента.

UGT1A1 (UGT1A1*28; g.4963_4964TA)

Ферменты уридиндифосфатглюкуронозилтрансферазы (UGT) представляют собой надсемейство ферментов, ответственных за глюкуронирование субстратов-мишеней. Семейство UGT отвечает за глюкуронирование сотен соединений, включая гормоны, флавоноиды и мутагены окружающей среды. Перенос глюкуроновой кислоты делает ксенобиотики и другие эндогенные соединения водорастворимыми, обеспечивая их выведение с желчью или почками. Большинство членов семейства UGT экспрессируются в печени, а также в других типах тканей, таких как ткани кишечника, желудка или молочной железы. Ферменты UGT1A1 глюкуронируют бензо(альфа)пирен-транс-7,8-дигидродиол (предшественник мощного канцерогена бензо(альфа)пирен-7,8-дигидродиол-9,10-эпоксида, который содержится в жареной пище, каменноугольной смоле и сигаретном дыме), 2-амино-1-метил-6-фенилимидазо(4,5-b)пиридин (PhIP) (канцероген, присутствующий в вареном мясе). UGT1A1 участвует во второй фазе детоксикации эстрогенов, осуществляет конъюгацию метокс-эстрогенов с глюкуроновой кислотой, для последующей экскреции желчью.

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.
Обязательна консультация лечащего врача.

**Пациент: ОБРАЗЕЦ****№ заявки:****Возраст: 43 г.****Пол: Ж****Дата взятия:****Дата выполнения:****Биоматериал: Кровь с ЭДТА****Метод: ПЦР в режиме реального времени****Рост: 164 см, Вес: 53 кг**

Вариант UGT1A1*28 гена UGT1A1 представляет семь повторов тимина-аденина (ТА) в промоторной области, что соответствует снижению активности фермента до 30% от нормы. У пациентов с синдромом Жильбера уровень билирубина находится часто в пределах нормы, но в стрессовых условиях: при болезни, голодании, физической нагрузке, нарушениях работы печени, могут спровоцировать повышение уровня билирубина и такие симптомы, как желтуха, дискомфорт в животе, а также нарушения процесса глюкуронидации ксенобиотиков.

Выявленный генотип *1/*28 варианта UGT1A1*28 гена UGT1A1 соответствует сниженной активности фермента, сниженным процессам глюкуронидации.

Функции генов:**Ген BCO1 Бета-каротин оксигеназа 1**

Ген BCO1 кодирует фермент бета-каротин оксигеназу 1. Это ключевой фермент метаболизма бета-каротина в витамин А, он расщепляет бета-каротин на 2 молекулы ретинала. Витамин А важен для многих процессов, происходящих в организме, таких как зрение, эмбриональное развитие, дифференцировка клеток, защита мембран и кожи.

Ген CYP27B1 1α-гидроксилаза; Цитокром P450, семейство 27, подсемейство В, полипептид 1

Этот ген кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Белок, кодируемый этим геном, локализуется на внутренней митохондриальной мембране, где он гидроксилирует 25-гидроксивитамин D3 в положении 1α. В ходе этой реакции синтезируется 1α, 25-дигидроксивитамин D3, активная форма витамина D3, которая связывается с рецептором витамина D и регулирует метаболизм кальция. Таким образом, этот фермент регулирует уровень биологически активного витамина D и играет важную роль в гомеостазе кальция. Мутации в этом гене могут привести к витамин D-зависимому рахиту типа I.

Ген FADS2 Десатураза жирных кислот 2

FADS2 кодирует десатуразу жирных кислот 2, которая представляет собой фермент 6 десатураза жирных кислот (delta-6 desaturase (D6D)), участвующий в синтезе «длинных» полиненасыщенных жирных кислот из «коротких» предшественников. При участии FADS2 из 18:3 омега3 образуется 18:4 омега3, которая под действием ELOVL5 превращается в 20:4 омега3. Аналогичные превращения происходят при биосинтезе омега6 докозапентаеновой кислоты (22:5 омега6) в гепатоцитах. Полиморфизмы в этом гене могут влиять на эффективность эндогенной переработки полиненасыщенных жирных кислот.

Ген HLA Человеческий лейкоцитарный антиген

Система HLA (human leucocyte antigens, человеческие лейкоцитарные антигены, главный комплекс гистосовместимости) была открыта в 50-десятых годах XX века. Эта система представляет собой комплекс генов, выполняющих различные биологические функции, и в первую очередь обеспечивающих генетический контроль иммунного ответа и взаимодействие между собой клеток, которые реализуют этот ответ. Среди областей генов HLA выделяют 3 класса. К I классу относятся гены HLA-A, HLA-B и HLA-C. Эти гены контролируют образование так называемых трансплантационных антигенов, т.е. антигенов пациента, которые распознают донорские клетки, введенные пациенту в трансплантате. Ко II-му классу относятся гены HLA-D регулирующие силу иммунного ответа. Гены III-го класса контролируют синтез молекул системы комплемента - неспецифического фактора иммунной защиты организма. Гены системы HLA могут влиять на развитие аутоиммунных заболеваний (например, сахарный диабет 1-го типа и целиакию).

Ген LCT Лактаза

Ген LCT кодирует фермент лактазу, расположенную на хромосоме 2 (2q21.3). Под действием фермента лактазы в желудочно-кишечном тракте лактоза расщепляется на глюкозу и галактозу, после чего происходит всасывание этих моносахаридов. Каталитическая активность лактазы обеспечивается C-терминальным регионом, который выступает над мембраной клетки в просвет пищеварительного тракта. Фермент лактаза начинает синтезироваться в кишечнике плода с 10-12-ой недели гестации. Максимальная активность синтеза лактазы соответствует 2-4 месяцам грудного периода. Степень транскрипции гена LCT зависит от особенностей cis-регуляторного элемента MCM6. Полиморфизмы в этом гене могут приводить к нарушению всасывания лактозы и сопровождаются симптомами непереносимости лактозы и лактозосодержащих продуктов.

Ген MTHFR Метилентетрагидрофолатредуктаза

Ген MTHFR локализован на коротком плече 1 хромосомы (1p36.3) и кодирует внутриклеточный фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин с помощью кофакторов – пиридоксина и цианокобаламина и субстрата фолиевой кислоты. Активность данного фермента влияет на уровень фолатов в плазме крови, при его недостаточности происходит накопление гомоцистеина в клетках, развивается гомоцистеинемия. Данное изменение приводит к увеличению риска развития различных сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний, возрастных заболеваний органов зрения, также увеличивается риск переломов костей в связи с уменьшением их минеральной плотности.

Ген PPARG Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом

Ген PPARG кодирует транскрипционный фактор гамма-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-gamma) семейств факторов транскрипции PPARs. PPAR's выступают как универсальный защитный механизм, противодействующий патогенному влиянию на сосуды стрессорных факторов окружающей и внутренней среды. PPAR's активируют транскрипцию множества

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.
Обязательна консультация лечащего врача.



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 43 г.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР в режиме реального времени



Рост: 164 см, Вес: 53 кг

генов, участвующих в адипогенезе, окислении углеводов, поглощении тканями свободных жирных кислот и других процессах углеводного, липидного обмена и энергетического гомеостаза. PPAR- гамма наиболее широко распространены в белой и бурой жировой ткани, макрофагах, эндотелии сосудов, толстой кишке и селезенке, а также в скелетной и сердечной мышце, печени, мочевом пузыре. Продукт этого гена является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, а также способствует экспрессии белка, транспортирующего жирные кислоты, повышает экспрессию и активность ацетил-КоА-синтазы, фосфатидилинозитол-3-киназы, увеличивает экспрессию гена адипонектина, транспортера глюкозы, подавляет экспрессию гена лептина, ингибирует экспрессию в жировой ткани фактора некроза опухоли альфа, что сопровождается снижением риска развития инсулинорезистентности и улучшением секреции инсулина бета-клетками.

Ген UGT1A1 Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1

Ген UGT1A1 кодирует уридиндифосфат-глюкуронилтрансферазу, фермент процесса глюкуронизации, который превращает небольшие липофильные молекулы, такие как стероиды, билирубины, гормоны и лекарственные препараты, в водорастворимую форму, пригодную для экскреции. Данный фермент является основным в метаболизме билирубина. Мутации в гене UGT1A1 обуславливают развитие наследственных неконъюгированных гипербилирубинемий, которые включают в себя: синдром Жильбера, синдром Криглера-Найяра I и II типов.

Ген VDR Рецептор витамина D

Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3, который также функционирует в качестве рецептора для вторичной желчной кислоты – литохолевой кислоты. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции - опосредует действие витамина D3, контролируя (через ассоциацию с WINAC-комплексом) экспрессию генов, чувствительных к гормонам. По своей последовательности имеет сходство с рецепторами стероидных и тиреоидных гормонов. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене - играет центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованные в иммунном ответе и раке. Мутации в гене VDR связаны со II типом витамин D-резистентного рахита. Однонуклеотидный полиморфизм в старте-колоне приводит к смещению инициаторного колона на три колона от начала.

Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.