my genetics

MedExpert

Персональный
ДНК отчет

Введение

В основе профессионального отчета лежат новейшие научные исследования ассоциаций генов с заболеваниями и признаками человека, основанные на результатах с доказанной клинической эффективностью. Результаты ДНК-анализа позволяют определить предрасположенность к метаболическим нарушениям и алиментарным заболеваниям. Используя ДНК-тест, можно определить предрасположенность к ожирению, диабету 2-го типа, целиакии, лактазной недостаточности, атеросклерозу, гипергомоцистеинемии, гипертриглицеридемии, болезни Альцгеймера, профилактировать витаминодефицит, а также определить индивидуальные средовые факторы, влияющие на риск онкологических заболеваний.

Данные ДНК-теста не являются диагностическими и не выявляют наличие того или иного заболевания у человека. Применимость ДНК-теста заключается в прогнозировании и профилактике метаболических нарушений человека и составлении индивидуальных программ для снижения риска заболеваний и улучшения общего состояния здоровья. Для интерпретации результатов анализов требуется консультация специалиста.

Содержание

Как работать с отчетом 3
Результаты генетического анализа 4

Углеводный обмен 10
Сахарный диабет 2-го типа 11
Эффективность низкоуглеводной диеты 14
Гликация 17

Липидный обмен 19
Атеросклероз 20
Уровень липопротеинов высокой плотности 23
Уровень липопротеинов низкой плотности 26
Гипертриглицеридемия 29
Эффективность низкожировой диеты 32
Полиненасыщенные жирные кислоты 35

Пищевые непереносимости 37
Лактазная недостаточность 38
Непереносимость глютена 40

Витамины 42
Метаболизм холина 43
Метаболизм каротиноидов 45
Метаболизм витамина D 47
Транспорт витамина E 49
Метаболизм витамина B6 51
Метаболизм витамина B9 53
Метаболизм витамина B12 55
Риск гипергомоцистеинемии 57
Витамин C 59
Регенерация коэнзима Q 61
Метаболизм железа 63
Вегетарианство 65

Вкусовые ощущения 68
Чувствительность к горькому 69
Чувствительность к сладкому вкусу 71

Водно-солевой обмен 75
Водно-солевой баланс 76
Артериальная гипертензия 79
Биосинтез альдостерона 83

Пищевое поведение 85
Эффективность высокобелковой диеты 86
Избыточный вес и ожирение 88
Потребление энергии из пищи 92

Системы детоксикации 94
Метаболизм этанола 95
Метаболизм кофеина 97
Детоксикация ксенобиотиков 99
Детоксикация супероксидов 102
Активность глутатионпероксидазы 105
Активность каталазы 107
Метаболизм билирубина 109

Спортивное здоровье 111
Маркеры выносливости 112
Маркеры силы 115
Маркеры скорости 118
Физическая активность для снижения веса 121
Гипертрофия миокарда 124
Травматическая энцефалопатия 127

Свойства соединительной ткани 129
Разрушение межклеточного матрикса 130
Коллаген 132
Эластин 134

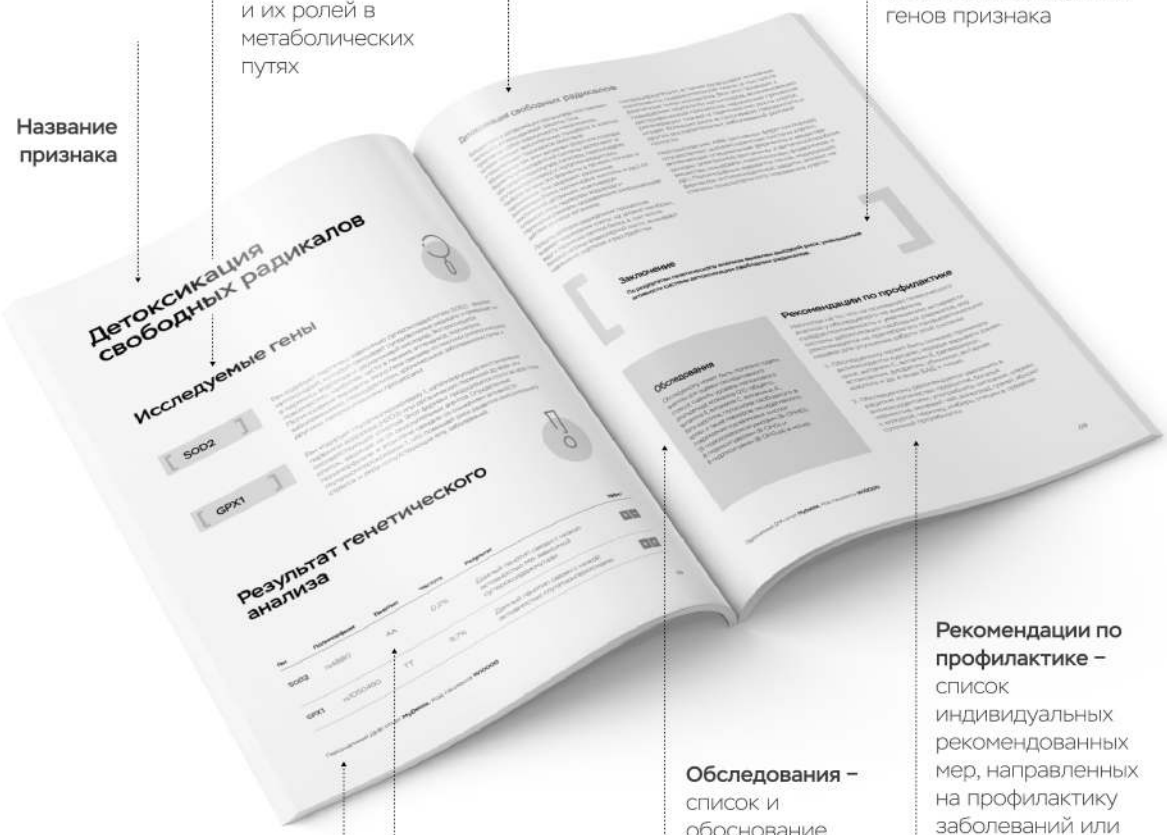
Андрогены 136
Чувствительность к андрогенам 137
Метаболизм андрогенов 140

Метаболизм нейромедиаторов 143
Серотониновая система 144
Дофаминовая система 147
Норадреналиновая система 150
Чувствительность к никотину 153
Алкогольная зависимость 156
Психологические зависимости 158

Снижение когнитивных способностей 160
Болезнь Альцгеймера 161
Снижение когнитивных способностей с возрастом 163

Заключение 166

Как работать с отчетом



Описание признака – физиологическая и эпидемиологическая информация о признаке

Заключение – ключевой вывод по признаку, получаемый на основе результатов анализов исследуемых генов признака

Описание генов – интерпретация функций генов и их ролей в метаболических путях

Название признака

Рекомендации по профилактике – список индивидуальных рекомендованных мер, направленных на профилактику заболеваний или метаболических нарушений

Обследования – список и обоснование рекомендованных обследований для уточнения диагноза

Результат генетического анализа – включает информацию об анализируемых генах, встречаемости и их эффекте на признак

Код обследуемого – уникальный идентификатор обследуемого

Результат генетического анализа

тест

Код пациента: MP0001

Пол:	**Мужской**
Дата рождения:	**1994-02-09**
Дата поступления биоматериала:	**2024-04-08**
Врач:	**2024-04-08**
Дата выдачи результата:	**2024-04-08**
Биоматериал:	**Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки**
Метод исследования:	**ПЦР с гибридизационно-флуоресцентной детекцией результатов в режиме реального времени**

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Сахарный диабет 2-го типа	**TCF7L2**	rs12255372	G/G	Norm/Norm	+ +
	PPARG	rs1805192	C/G	Norm/Polym	+ −
	FTO	rs9939609	T/T	Norm/Norm	+ +
	GLUT2	rs5400	C/C	Norm/Norm	+ +
	KCNJ11	rs5219	G/G	Norm/Norm	+ +
	AGER	rs2070600	G/G	Norm/Norm	+ +
Эффективность низкоуглеводной диеты	**TCF7L2**	rs12255372	G/G	Norm/Norm	− −
	GLUT2	rs5400	C/C	Norm/Norm	− −
	ADRB2	rs1042714	C/G	Norm/Polym	+ −
Гликация	**AGER**	rs2070600	G/G	Norm/Norm	+ +
Атеросклероз	**APOE**	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	+ +
	CETP	rs5882	G/A	Norm/Polym	+ −
	MTHFR	rs1801133	C/C	Norm/Norm	+ +
	FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ −
	APOA5	rs964184	C/C	Norm/Norm	+ +
Уровень липопротеинов высокой плотности	**CETP**	rs5882	G/A	Norm/Polym	+ −
	APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	+ +
	FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ −
	APOA5	rs964184	C/C	Norm/Norm	+ +

Результат генетического анализа

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Уровень липопротеинов низкой плотности	**CETP**	rs5882	G/A	Norm/Polym	+ −
	APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	+ +
	FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ −
	APOA5	rs964184	C/C	Norm/Norm	+ +
Гипертриглицеридемия	**APOA5**	rs964184	C/C	Norm/Norm	+ +
	APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	+ +
	FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ −
Эффективность низкожировой диеты	**FABP2**	rs1799883	G/A	Norm/Polym	+ −
	PPARG	rs1805192	C/G	Norm/Polym	+ −
	CD36	rs1761667	A/A	Polym/Polym	+ +
	APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	− −
Полиненасыщенные жирные кислоты	**FADS1**	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ −
Лактазная недостаточность	**MCM6 (LCT)**	rs4988235	C/C	Norm/Norm	− −
Непереносимость глютена	**HLA-DQ2.2**	rs7775228	T/T	Norm/Norm	+ +
	HLA-DQ2.5	rs2187668	G/G	Norm/Norm	+ +
Метаболизм холина	**PEMT**	rs7946	C/T	Norm/Polym	+ −
Метаболизм каротиноидов	**BCMO1**	rs12934922	A/A	Norm/Norm	+ +
Метаболизм витамина D	**VDR**	rs1544410	A/G	Norm/Polym	+ −
Транспорт витамина E	**APOA5**	rs964184	C/C	Norm/Norm	+ +
Метаболизм витамина B6	**ALPL**	rs4654748	C/C	Norm/Norm	− −
Метаболизм витамина B9	**MTHFR**	rs1801133	C/C	Norm/Norm	+ +
Метаболизм витамина B12	**FUT2**	rs602662	A/G	Norm/Polym	+ −
Риск гипергомоцистеинемии	**MTHFR**	rs1801133	C/C	Norm/Norm	+ +

Результат генетического анализа

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Витамин С	**SLC23A1**	rs33972313	A/G	Norm/Polym	+ −
Регенерация коэнзима Q	**NQO1**	rs1800566	C/T	Norm/Polym	+ −
Метаболизм железа	**HFE**	rs1800562	G/G	Norm/Norm	+ +
	HFE	rs1799945	C/C	Norm/Norm	+ +
Вегетарианство	**FUT2**	rs602662	A/G	Norm/Polym	+ −
	BCMO1	rs12934922	A/A	Norm/Norm	+ +
	VDR	rs1544410	A/G	Norm/Polym	+ −
	FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ −
Чувствительность к горькому	**TAS2R38**	rs1726866	T/T	Norm/Norm	+ +
Чувствительность к сладкому	**GLUT2**	rs5400	C/C	Norm/Norm	+ +
Вкусовая рецепция жирного	**CD36**	rs1761667	A/A	Polym/Polym	− −
Водно-солевой баланс	**ADD1**	rs4961	G/G	Norm/Norm	+ +
	ACE	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ −
	CYP11B2	rs1799998	C/C	Polym/Polym	+ +
Артериальная гипертензия	**ACE**	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ −
	CYP11B2	rs1799998	C/C	Polym/Polym	+ +
	MTHFR	rs1801133	C/C	Norm/Norm	+ +
	ADD1	rs4961	G/G	Norm/Norm	+ +
	CYP1A2	rs762551	A/C	Norm/Polym	+ −
Биосинтез альдостерона	**CYP11B2**	rs1799998	C/C	Polym/Polym	+ +
Эффективность высокобелковой диеты	**FTO**	rs9939609	T/T	Norm/Norm	− −

Результат генетического анализа

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Избыточный вес и ожирение	**FTO**	rs9939609	T/T	Norm/Norm	+ +
	MC4R	rs17782313	T/T	Norm/Norm	+ +
	ADRB3	rs4994	T/T	Norm/Norm	+ +
	ADRB2	rs1042714	C/G	Norm/Polym	− +
	FABP2	rs1799883	G/A	Norm/Polym	+ −
	PPARG	rs1805192	C/G	Norm/Polym	+ −
	CD36	rs1761667	A/A	Polym/Polym	− −
Потребление энергии из пищи	**FTO**	rs9939609	T/T	Norm/Norm	+ +
	MC4R	rs17782313	T/T	Norm/Norm	+ +
Метаболизм этанола	**ADH1B**	rs1229984	A/G	Norm/Polym	− +
Метаболизм кофеина	**CYP1A2**	rs762551	A/C	Norm/Polym	+ −
Детоксикация ксенобиотиков	**CYP1A2**	rs762551	A/C	Norm/Polym	+ −
	GSTP1	rs947894	A/A	Norm/Norm	+ +
Детоксикация супероксидов	**MNSOD**	rs4880	T/T	Norm/Norm	+ +
	GSTP1	rs947894	A/A	Norm/Norm	+ +
Активность глутатионпероксидазы	**GPX1**	rs1050450	C/T	Norm/Polym	+ −
Активность каталазы	**CAT**	rs1001179	G/G	Norm/Norm	+ +
Метаболизм билирубина	**UGT1A1**	rs8175347	6TA/6TA	Norm/Norm	+ +
Маркеры выносливости	**ACE**	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ −
	ADRB2	rs1042713	G/A	Norm/Polym	+ −
Маркеры силы	**ACE**	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ −
	ACTN3	rs1815739	T/C	Norm/Polym	+ −
	PPARG	rs1805192	C/G	Norm/Polym	+ −
	ADRB2	rs1042713	G/A	Norm/Polym	+ −
Маркеры скорости	**ACTN3**	rs1815739	T/C	Norm/Polym	+ −
	PPARG	rs1805192	C/G	Norm/Polym	+ −
	ACE	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ −

Результат генетического анализа

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Физическая активность для снижения веса	**ADRB2**	rs1042714	C/G	Norm/Polym	+ −
	ADRB3	rs4994	T/T	Norm/Norm	+ +
	FTO	rs9939609	T/T	Norm/Norm	+ +
	PPARG	rs1805192	C/G	Norm/Polym	+ −
Гипертрофия миокарда	**ACE**	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ −
Травматическая энцефалопатия	**APOE**	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	+ +
Разрушение межклеточного матрикса	**MMP1**	rs1799750	-/G	Norm/Polym	+ −
Коллаген	**COL1A1**	rs1800012	G/G	Norm/Norm	+ +
Эластин	**ELN**	rs7787362	T/T	Polym/Polym	+ +
Чувствительность к андрогенам	**AR**	rs2497938	T	Norm	+
Метаболизм андрогенов	**SRD5A2**	rs523349	C/C	Norm/Norm	O
Серотониновая система	**5HTT**	rs2129785, rs11867581	S/S	Polym/Polym	− −
	HTR1A	rs6295	G/G	Polym/Polym	− −
	MAOA	rs6323	G/G	Polym/Polym	− −
Дофаминовая система	**DRD2**	rs1800497	G/A	Norm/Polym	+ −
	DAT1	rs27072	C/T	Norm/Polym	+ −
	COMT	rs4680	G/G	Norm/Norm	− −
Чувствительность к никотину	**CHRNA5**	rs1051730	A/G	Norm/Polym	+ −
	GSTP1	rs947894	A/A	Norm/Norm	+ +
	DRD2	rs1800497	G/A	Norm/Polym	+ −
Алкогольная зависимость	**ADH1B**	rs1229984	A/G	Norm/Polym	+ −
	DRD2	rs1800497	G/A	Norm/Polym	+ −

Результат генетического анализа

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Психологические зависимости	**DRD2**	rs1800497	G/A	Norm/Polym	+ −
Болезнь Альцгеймера	**APOE**	rs429358, rs7412	E3/E3	Norm/Norm	+ +
	CETP	rs5882	G/A	Norm/Polym	+ −
Снижение когнитивных способностей с возрастом	**BDNF**	rs6265	C/C	Norm/Norm	+ +
	APOE	rs7412, rs429358	E3/E3	Norm/Norm	+ +
Норадреналиновая система	**NET**	rs2242446	T/C	Norm/Polym	− +
	ADRA2A	rs1800544	C/G	Norm/Polym	− +
	COMT	rs4680	G/G	Norm/Norm	− −

Результаты исследования не являются диагнозом, необходима консультация специалиста*

ДНК анализ проведен
ООО “Национальный
центр генетических
исследований”

Врач КДЛ Дегтярева А. О.

Углеводный обмен

Углеводы — органические вещества, которые являются основным источником энергии и необходимы для функционирования центральной нервной системы, мышц и обмена веществ. Процесс углеводного обмена начинается с переваривания углеводов в ротовой полости, где происходит частичное расщепление крахмала и других полисахаридов под действием ферментов слюнных желез.

В процессе обмена веществ углеводы расщепляются до глюкозы и поступают в кровь. В случае избытка глюкозы в организме некоторое ее количество в печени преобразуется в жир. Изменения уровня глюкозы в крови регулирует гормон инсулин, который вырабатывается бета-клетками поджелудочной железы.

Все углеводы состоят из отдельных «единиц» — сахаридов, которые делятся на две группы: простые (моносахариды) и сложные (полисахариды). Продукты с низким гликемическим индексом (сложные углеводы) медленно перевариваются и вызывают плавные колебания уровня глюкозы и инсулина, это в свою очередь способствует расщеплению жиров, а не их накоплению, в отличие от быстрых углеводов.

Сахарный диабет 2-го типа

Исследуемые гены

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в формировании чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более высокой чувствительностью к инсулину и снижением риска развития СД2.

GLUT2

Кодирует белок — переносчик глюкозы, осуществляющий перенос глюкозы через клеточную мембрану посредством облегченной диффузии внутрь клеток, таким образом способствуя поддержанию гомеостаза глюкозы. Максимально экспрессируется в печени, а также в двенадцатиперстной кишке и тонком кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости транспорта глюкозы и повышением риска развития СД2.

TCF7L2

Кодирует транскрипционный фактор, играющий ключевую роль в WNT-сигнальном пути. Экспрессируется в различной степени практически повсеместно в организме. TCF7L2 непосредственно участвует в дифференцировке В-клеток поджелудочной железы (продуцирующих инсулин), и, кроме того, взаимодействует с геном проглюкагона, что определяет индуцируемую глюкозой секрецию инсулина. Полиморфизм в этом гене вносит существенный вклад в развитие СД2 и ассоциирован со значительным повышением риска развития данного заболевания.

FTO

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.

KCNJ11

Кодирует субъединицы, формирующие пору АТФ-зависимого калиевого канала. Высокий уровень экспрессии этого гена характерен для поджелудочной железы, печени, мышц, сердца, мозга и жировой ткани. Определенные полиморфизмы гена KCNJ11 повышают риск развития СД2.

AGER

Кодирует рецептор RAGE, белок суперсемейства иммуноглобулинов, относящийся к классу трансмембранных рецепторов. Взаимодействие RAGE с продуктами гликирования приводит к активации воспаления и окислительного стресса, а также стимулирует продукцию этого рецептора. Определенные полиморфизмы в гене AGER связаны с повышенным сродством рецептора RAGE к продуктам гликирования, что усиливает воспалительные реакции и увеличивают риск СД2.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
TCF7L2	rs12255372	G/G	51%	Не выявлена предрасположенность к нарушению регуляции секреции инсулина	+ +
PPARG	rs1805192	C/G	22%	Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток	+ −
FTO	rs9939609	T/T	37%	Не выявлена предрасположенность к избыточному потреблению калорий и развитию диабета 2-го типа, связанного с ожирением	+ +
GLUT2	rs5400	C/C	75%	Не выявлена предрасположенность к нарушению транспорта глюкозы	+ +
KCNJ11	rs5219	G/G	40%	Предрасположенность к нормальному функционированию АТФ-зависимых калиевых каналов в бета-клетках поджелудочной железы	+ +
AGER	rs2070600	G/G	90%	Предрасположенность к нормальному функционированию рецептора RAGE	+ +

Сахарный диабет 2-го типа (СД2) — хроническое метаболическое заболевание, обусловленное недостаточностью выработки инсулина поджелудочной железой или неэффективным его использованием, что сопровождается повышением уровня сахара в крови.

По данным на 2017 год, заболеваемость сахарным диабетом 2-го типа в мире — 425 млн человек (по данным Международной федерации диабета (IDF)), в России — 4,15 млн человек (по данным Федерального регистра сахарного диабета (ФРСД)).

Сахарный диабет 2-го типа

СД2 может быть обусловлен как средовыми, так и генетическими факторами. Существуют моногенные формы диабета (MODY-диабеты), однако в большинстве случаев риск обуславливается более сложным взаимодействием генетических факторов риска и рациона питания. На сегодняшний день выявлено более 80 генов, полиморфизмы которых в большей или меньшей степени влияют на предрасположенность к СД2. Часть из них (например, TCF7L2, PAX4, SLC30A8) связаны с дифференцировкой и/или функционированием В-клеток поджелудочной железы, часть — с транспортом и/или метаболизмом углеводов, в частности глюкозы (GLUT2), некоторые имеют более системное действие и связаны в первую очередь с набором жировой массы и развитием сопутствующей инсулинорезистентности и СД2 (FTO, PPARG). В общем, наследуемость СД2 составляет от 30 до 70%.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого не выявлено факторов риска развития сахарного диабета 2-го типа.

Обследования

Несмотря на то, что на основании генотипа обследуемого можно отнести к группе с низким риском развития сахарного диабета 2-го типа, не следует пренебрегать профилактическими обследованиями (анализ уровня инсулина, глюкозы, гликозилированного гемоглобина в крови), особенно по достижении обследуемым 60 лет*.

Рекомендации по профилактике

Поскольку у обследуемого не выявлено факторов риска по анализируемым генам, можно рекомендовать стандартные профилактические меры для предотвращения развития сахарного диабета 2-го типа: сбалансированный рацион питания, регулярную физическую активность *. Рекомендуется следить за тем, чтобы в рационе присутствовали пищевые волокна, продукты, содержащие таурин. Следует помнить, что благоприятный генотип не является 100%-й гарантией защиты от возникновения сахарного диабета 2-го типа*.

Эффективность низкоуглеводной диеты

Исследуемые гены

TCF7L2

Кодирует транскрипционный фактор, играющий ключевую роль в WNT-сигнальном пути. Экспрессируется в различной степени практически повсеместно в организме. TCF7L2 непосредственно участвует в дифференцировке В-клеток поджелудочной железы (продуцирующих инсулин) и, кроме того, взаимодействует с геном проглюкагона, что определяет индуцируемую глюкозой секрецию инсулина. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением утилизации глюкозы, риском развития сахарного диабета 2-го типа и необходимостью гипогликемической низкоуглеводной диеты.

GLUT2

Кодирует белок — переносчик глюкозы, осуществляющий перенос глюкозы через клеточную мембрану посредством облегченной диффузии внутрь клеток, таким образом способствуя поддержанию гомеостаза глюкозы. Максимально экспрессируется в печени, а также двенадцатиперстной кишке и тонком кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости транспорта глюкозы и, соответственно, меньшей эффективностью низкоуглеводной диеты по сравнению с нормой.

ADRB2

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.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
TCF7L2	rs12255372	G/G	51%	Низкая предрасположенность к нарушению созревания бета-клеток и секреции инсулина.	– –
GLUT2	rs5400	C/C	75%	Предрасположенность к гипергликемии из-за избыточного потребления сахара маловероятна, нормальная чувствительность к сладкому	– –
ADRB2	rs1042714	C/G	52%	Предрасположенность к снижению активации гликогенолиза в ответ на увеличение уровня адреналина	+ –

Углеводы являются основным «быстрым» источником энергии для организма. Эта энергия образуется в результате гликолиза — ферментативного процесса последовательного расщепления глюкозы в клетках, сопровождающегося синтезом АТФ. В аэробных условиях образующаяся в результате данного процесса пировиноградная кислота (пируват) далее декарбоксилируется, соединяется с коферментом А и вовлекается в цикл Кребса, а в анаэробных условиях или при гипоксии претерпевает дальнейшие превращения в ходе брожения с образованием молочной кислоты (лактата). Не используемая организмом глюкоза, в свою очередь, запасается (в больших количествах — в печени и мышечной ткани) в форме гликогена — полисахарида, состоящего из остатков глюкозы.

При малоподвижном образе жизни углеводы преобразуются в жировые отложения.

Низкоуглеводная диета предполагает снижение доли потребляемых крахмалистых углеводов и сахаров в рационе. Углеводы компенсируются увеличением доли жиров и особенно белков. Эффективность низкоуглеводной диеты связана в первую очередь с генетически обусловленной скоростью транспорта и распада углеводов в организме.

Следует помнить, что любая диета для снижения веса должна быть гипокалорийной и сочетаться с физическими нагрузками.

Заключение

Генетический анализ показал, что эффективность низкоуглеводной диеты для обследуемого может быть низкой, но возможно ее назначение для профилактики заболеваний.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать ежегодными профилактическими обследованиями (анализ уровня инсулина, глюкозы, гликозилированного гемоглобина в крови), особенно по достижении им 60 лет*. В случае обнаружения неблагоприятных изменений рекомендуется консультация эндокринолога.

Рекомендации по профилактике

Поскольку генотип обследуемого ассоциирован с низкой эффективностью низкоуглеводной диеты, ее назначение исключительно для снижения веса нецелесообразно. Однако она может быть назначена для профилактики сахарного диабета 2-го типа при наличии риска выше среднего*. Можно рассмотреть варианты низкожировой и высокобелковой диет. Важно помнить, что любая диета эффективна только в сочетании с физической активностью, а при генотипах, связанных со снижением скорости распада углеводов и/или жиров, ее требуется больше, чем в норме*. При нормальном генотипе TCF7L2 включение в рацион пищевых волокон (клетчатки) может быть полезным для повышения эффективности диеты и улучшения параметров глюкозы в крови*.

Гликация

Исследуемые гены

AGER

Кодирует рецептор RAGE, белок суперсемейства иммуноглобулинов, относящийся к классу трансмембранных рецепторов. Взаимодействие RAGE с КПГ приводит к активации воспаления и окислительного стресса, а также стимулирует продукцию этого рецептора. Ген AGER экспрессируется в большинстве тканей организма, особенно высокий уровень его продукции характерен для легких. Определенные полиморфизмы в гене AGER связаны с повышенным сродством рецептора RAGE к КПГ, что усиливает запускаемый RAGE провоспалительный каскад реакций.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
AGER	rs2070600	G/G	90%	Предрасположенность к нормальному функционированию рецептора RAGE	+ +

Гликация

Гликация — это реакция неферментативного ковалентного присоединения сахаров (глюкозы, фруктозы и др.) к молекулам белков и липидов, приводящая к образованию Конечных Продуктов Гликации (КПГ). КПГ оказывают ряд токсических эффектов на организм, способствуя развитию диабета, сердечно-сосудистых заболеваний, хронической почечной недостаточности и болезни Альцгеймера.

Помимо непосредственного нарушения работы белков организма, КПГ способны связываться с рецептором конечных продуктов гликации (RAGE), приводя к активации воспалительных процессов и генерации активных форм кислорода. Поскольку у человека нет ферментов, удаляющих КПГ, с возрастом они накапливаются в тканях. Образование продуктов гликирования повышается в условиях гипергликемии, гиперлипидемии, окислительного стресса и воспаления. Кроме того, КПГ поступают в организм извне с пищей и табачным дымом.

Заключение

Генетический тест показал, что риск развития системных воспалительных процессов в связи с накоплением продуктов гликирования, а также осложнений при диабете по данному механизму не выявлен.

Обследования

В целях профилактики обследуемый может сдать общие анализы крови и мочи, анализ на лейкоцитарную формулу и СОЭ, анализы на уровни глюкозы, инсулина и С-пептида*.

Рекомендации по профилактике

Для того чтобы уровень конечных продуктов гликации оставался в пределах нормы, можно ограничить употребление пищи, в которой они содержатся в большом количестве (в первую очередь мясные продукты и курицу, сливочное масло и сливочный сыр, майонез, маргарин). Также можно отказаться от сахарозаменителей на основе фруктозы, ограничить употребление кофе (особенно при низкой скорости работы ферментов, метаболизирующих кофеин) и пить больше зеленого чая. Одновременно желательно готовить пищу при более низких температурах, путем варки, тушения и на пару, использовать более короткое время готовки. Не рекомендуется есть пищу, приготовленную на гриле, жаренную на сковороде. При приготовлении мясной пищи желательно использовать маринады, уксус, лимонный сок, а также специи: имбирь, гвоздику, майоран, розмарин и эстрагон. Риск развития связанных с повышенной гликацией осложнений повышается при курении. Благоприятны регулярная физическая активность (3 раза в неделю и чаще), поддержание нормального веса.

Липидный обмен

Липидный обмен — метаболизм жиров, синтезирующихся в печени или поступающих в организм с пищей (липидов). Липидный обмен включает в себя процессы:расщепления, переваривания и всасывания жиров в пищеварительном тракте. Нарушение липидного обмена в первую очередь характеризуется повышением уровня холестерина и триглицеридов в крови. Первичная причина нарушений липидного обмена — наследственно- генетический фактор. Единичные или множественные мутации генов, связанных с липидным обменом, способствуют нарушению метаболизма липидов в организме.

Липиды — основной структурный материал для многих органов и тканей. Холестерин — один из важных структурных компонентов головного мозга и гормонов. Это липид, участвующий в формировании клеточных мембран, образовании стероидных гормонов и желчных кислот.
Он необходим для синтеза витамина D, выработки желчных кислот и различных стероидных гормонов (включая кортизол, альдостерон, эстроген, прогестерон, тестостерон). Но при избытке холестерин накапливается в крови, что приводит к закупорке сосудов и развитию атеросклероза.
В то же время недостаток холестерина, особенно в раннем возрасте, может привести к нарушению формирования клеток мозга, поэтому людям с различными генетическими маркерами важно поддерживать баланс потребления липидов.

Атеросклероз

Исследуемые гены

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально — в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот и, как следствие, с повышением риска развития атеросклероза.

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.

MTHFR

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу — внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов — витаминов B6, B12 и субстрата — фолиевой кислоты. Экспрессируется практически повсеместно. Влияет на генетическую предрасположенность к гипергомоцистеинемии и атеросклерозу, поскольку его полиморфизм связан со снижением скорости детоксикации гомоцистеина и, как следствие, с повышением риска возникновения ССЗ, в том числе и атеросклероза.

APOA5

Кодирует аполипопротеин 5, минорный аполипопротеин плазмы крови. В плазме в основном ассоциирован с уровнем триглицеридов и в меньшей степени — с липопротеинами низкой и очень низкой плотности. Играет важную роль в определении концентрации триглицеридов в крови, так как является стимулятором липолиза триглицеридов под действием липопротеинлипазы. Однако полиморфные замены в этом гене связаны в том числе с риском развития атеросклеротических изменений сосудов.

APOE

Кодирует аполипопротеин Е, 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.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	+ +
CETP	rs5882	G/A	42%	Предрасположенность к увеличению скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП	+ −
MTHFR	rs1801133	C/C	41%	Предрасположенность к сниженному уровню гомоцистеина в крови	+ +
FADS1	rs174547	T/C	43%	Предрасположенность к снижению скорости метаболизма омега-3 жирных кислот	+ −
APOA5	rs964184	C/C	71%	Отсутствует предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови	+ +

Атеросклероз

Атеросклероз (I70 по МКБ-10) — поражение артерий (периферических, почечных, сердечных и др.) в результате отложения на их стенках липидов (в первую очередь холестерина). В настоящее время существуют две ведущие теории развития атеросклероза: теория ответа на повреждение и теория липидной инфильтрации стенок сосудов. В любом случае данная патология развивается из-за нарушения липидного обмена и липопротеидного гомеостаза, вследствие чего холестерин и некоторые фракции липопротеидов откладываются в просвете сосудов в форме атеросклеротических бляшек, что вызывает сужение просвета сосудов и нарушение кровоснабжения организма. Это ведет к ряду сердечно-сосудистых заболеваний (ССЗ), в первую очередь к патологиям периферических артерий, гипертензии, ишемической болезни сердца, ишемическому инсульту. Следует отметить, что на 2015 г. ССЗ стали причиной практически 15 миллионов смертей в мире (что составляет > 25% всех летальных исходов), а к 2030 г., по данным ВОЗ, ежегодная мировая смертность от ССЗ составит 23,6 млн человек.

Атеросклероз встречается у мужчин в 2–3 раза чаще, чем у женщин, и развивается значительно раньше, что может объясняться «защитным» действием женских половых гормонов; в постклимактерическом периоде эта «защита» сглаживается.

Несмотря на то, что связанные с предрасположенностью к атеросклерозу аллели объясняют до 30% вариации наследуемости, некоторые генетические варианты вносят существенный вклад в риск развития атеросклероза. Наиболее существенны полиморфизмы в генах аполипопротеинов, некоторых рецепторов, а также в других генах, связанных с транспортом и метаболизмом липидов.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого низкий риск развития атеросклероза. Желательны профилактические меры для снижения вероятности развития данного заболевания.

Обследования

Обследуемому не следует пренебрегать профилактическими обследованиями, такими как контроль липидного спектра крови (в первую очередь общий холестерин, холестерин ЛПНП, ЛПВП), при необходимости – ангиографическими обследованиями*. Важность обследований возрастает по достижении преклонного возраста, особенно для мужчин. При повышенном уровне холестерина ЛПНП необходима понижающая его терапия.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на сниженный риск развития атеросклероза, обследуемому не стоит превышать рекомендуемую норму потребления холестерина. Не рекомендуется превышать нормы потребления жиров (насыщенных и жиров раст. происхождения) Не стоит значительно превышать нормы потребления жиров, желательно ограничить потребление насыщенных жиров. Также рекомендуется не злоупотреблять трансжирами. Благоприятен дополнительный прием омега-3 ПНЖК, особенно при их недостатке в рационе. Также снижению риска развития атеросклероза способствует регулярная физическая активность.

Уровень липопротеинов высокой плотности

Исследуемые гены

APOA5

Кодирует аполипопротеин 5, минорный аполипопротеин плазмы крови. В плазме в основном ассоциирован с уровнем триглицеридов и в меньшей степени — с липопротеинами низкой (ЛПНП) и очень низкой (ЛПОНП) плотности. Играет важную роль в определении концентрации триглицеридов в крови, так как является стимулятором липолиза триглицеридов под действием липопротеинлипазы. Однако полиморфные замены в этом гене связаны в том числе с уровнем холестерина ЛПВП.

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально — в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот и, как следствие, со снижением уровня холестерина ЛПВП.

CETP

Кодирует транспортер (белок-переносчик) эфиров холестерина, который обеспечивает перенос эфиров холестерина из ЛПВП 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 связано с повышением уровня холестерина ЛПВП при снижении уровня холестерина ЛПНП.

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 повышением уровня холестерина ЛПНП и снижением уровня ЛПВП в крови (как следствие — повышенным риском развития атеросклероза и болезни Альцгеймера). Вариант E2 ранее тоже считали проатеросклеротическим, однако последние исследования указывают на его связь с повышением уровня холестерина ЛПВП и снижением уровня холестерина ЛПНП.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CETP	rs5882	G/A	42%	Предрасположенность к увеличению скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП	+ −
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	+ +
FADS1	rs174547	T/C	43%	Предрасположенность к снижению скорости метаболизма омега-3 жирных кислот	+ −
APOA5	rs964184	C/C	71%	Отсутствует предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови	+ +

Липопротеины высокой плотности (ЛПВП) синтезируются в печени. В начале они имеют представляют из себя диски, но в крови, захватывая холестерин, приобретают сферическую форму. Холестерин располагается на поверхности липопротеина вместе с фосфолипидами. Однако после его превращения в эфир (под действием лецитинхолестеринацилтрансферазы) он благодаря высокой гидрофобности проникает внутрь частицы. Таким образом избыток свободного холестерина удаляется из кровяного русла.

Уровень холестерина ЛПВП в плазме крови обратно коррелирует с риском развития атеросклероза и связанных с ним заболеваний. Высокая его концентрация препятствует образованию атеросклеротических бляшек в сосудах и предотвращает развитие сердечно-сосудистых заболеваний. Также холестерин ЛПВП имеет противовоспалительную, антиоксидантную и противотромботическую активность, оказывает благоприятный эффект на пролиферацию и другие функции клеток эндотелия сосудов, жизнеспособность и дифференцировку их предшественников. Таким образом, количество холестерина ЛПВП практически напрямую связано с продолжительностью и качеством жизни.

Уровень холестерина ЛПВП в плазме крови существенно детерминирован генетически, его индекс наследуемости может составлять 40–60 %. С другой стороны, повысить количество холестерина ЛПВП можно с помощью физических нагрузок, снижения массы тела (при избыточном весе) и приема омега-3 жирных кислот.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого предрасположенность к среднему уровню холестерина ЛПВП в крови.

Обследования

Обследуемому желателен регулярный (1 раз в 6 месяцев) контроль липидного спектра крови (в первую очередь общий холестерин, холестерин ЛПВП, ЛПНП). В случае необходимости при снижении уровня ЛПВП ниже нормы и/или наличии других клинических показаний возможны дополнительные обследования*. Важность данных процедур возрастает по достижении обследуемым 40–45 лет.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому желателен контроль рациона, особенно потребления жиров. Не рекомендуется превышать нормы потребления жиров, рекомендуется по возможности ограничить потребление насыщенных жиров. Рекомендуется исключить из рациона обследуемого трансжиры. Для повышения уровня холестерина ЛПВП обследуемому рекомендуется ограничить потребление углеводов (заменив их ненасыщенными жирами в пределах рекомендуемой нормы), в частности сахара и фруктозы. Обследуемому желательно употреблять продукты, богатые омега-3 ПНЖК. Следует учесть, что при повышенной склонности к набору веса (особенно за счет жиров) не стоит злоупотреблять жирной рыбой, предпочтение лучше отдать ПНЖК в форме БАД. При наличии клинических показаний (например, повышение уровня холестерина ЛПНП в крови) возможно назначение статинов*. Рекомендуются отказ от курения и умеренность в потреблении алкоголя. Также рекомендованы регулярная физическая активность и контроль массы тела.

Уровень липопротеинов низкой плотности

Исследуемые гены

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально — в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот и, как следствие, с повышением уровня ЛПНП и риска развития атеросклероза.

APOE

Кодирует аполипопротеин Е, 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 уровнем общего холестерина и холестерина ЛПНП и риском развития атеросклероза и болезни Альцгеймера. Вариант E2 связан с гиперлипопротеинемией 3-го типа, характеризующейся повышением уровня общего холестерина и триглицеридов. Ранее его тоже считали проатеросклеротическим, однако последние исследования указывают на его связь со снижением уровня холестерина ЛПНП, также этот вариант значительно снижает риск развития болезни Альцгеймера.

CETP

Кодирует транспортер (белок-переносчик) эфиров холестерина, который обеспечивает перенос эфиров холестерина из ЛПВП 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 связано с повышением уровня холестерина ЛПВП при снижении уровня холестерина ЛПНП.

APOA5

Кодирует аполипопротеин 5, минорный аполипопротеин плазмы крови. В плазме в основном ассоциирован с уровнем триглицеридов и в меньшей степени — с липопротеинами низкой (ЛПНП) и очень низкой (ЛПОНП) плотности. Играет важную роль в определении концентрации триглицеридов в крови, так как является стимулятором липолиза триглицеридов под действием липопротеинлипазы. Однако полиморфные замены в этом гене могут быть связаны в том числе с повышенным уровнем холестерина ЛПНП и риском развития атеросклеротических изменений сосудов.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CETP	rs5882	G/A	42%	Предрасположенность к увеличению скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП\	+ −
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	+ +
FADS1	rs174547	T/C	43%	Предрасположенность к снижению скорости метаболизма омега-3 жирных кислот	+ −
APOA5	rs964184	C/C	71%	Отсутствует предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови	+ +

Липопротеины низкой плотности (ЛПНП) — атерогенные липопротеины, являющиеся своеобразной противоположностью липопротеинам высокой плотности (ЛПВП). ЛПНП образуются при гидролизе липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП) ферментами липопротеинлипазой и печеночной липазой. В ходе такого превращения относительное содержание в частице холестерина растет, а триглицеридов — падает.

Функция ЛПНП в организме состоит в переносе не только холестерина, но и триглицеридов, витамина Е, каротиноидов и других липофильных биомолекул. В норме холестерин является важной составляющей мембран клеток, предшественником желчных кислот, гормонов (например, тестостерона) и др. Однако повышенный уровень холестерина ЛПНП связан с высоким риском развития атеросклероза и, как следствие, закупорки артерий, инфаркта миокарда, инсульта. Кроме того, нарушение транспорта холестерина в мозг может привести к его неправильному функционированию и спровоцировать раннее появление болезни Альцгеймера.

Подобно количеству холестерина ЛПВП, уровень холестерина ЛПНП сильно детерминирован генетически: вклад генетики может составлять 65% и даже более. Однако физические нагрузки, снижение массы тела (при избыточном весе) и прием омега-3 жирных кислот способны значительно снизить данный фактор риска.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого предрасположенность к сниженному уровню холестерина ЛПНП в крови.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать профилактическими обследованиями (хотя бы 1 раз в год), такими как контроль липидного спектра крови (в первую очередь общий холестерин, холестерин ЛПНП, ЛПВП)*. При необходимости могут быть назначены другие специфические обследования по назначению специалиста. Важность обследований возрастает по достижении преклонного возраста, особенно для мужчин.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на сниженный риск развития атеросклероза, обследуемому не стоит превышать рекомендуемую норму потребления холестерина. Также не стоит значительно превышать нормы потребления жиров, желательно по возможности ограничить потребление насыщенных жиров. Также рекомендуется не злоупотреблять трансжирами. Благоприятен дополнительный прием омега-3 ПНЖК, особенно при их недостатке в рационе. Для поддержания здорового уровня холестерина ЛПНП благоприятно употребление в пищу продуктов, содержащих фитостеролы (кунжут, соя, подсолнечные и тыквенные семечки, миндаль, грецкие орехи, авокадо, брюссельская капуста).Также поддержанию здорового уровня ЛПНП способствую регулярная физическая активность и контроль массы тела.

Гипертриглицеридемия

Исследуемые гены

APOA5

Кодирует аполипопротеин 5 — минорный аполипопротеин плазмы крови. В плазме в основном ассоциирован с уровнем триглицеридов и в меньшей степени — с липопротеинами низкой и очень низкой плотности. Играет важную роль в определении концентрации триглицеридов в крови, так как является стимулятором апоC-II-активируемого липолиза триглицеридов под действием липопротеинлипазы и ингибитором синтеза триглицеридов в печени. Полиморфные замены в этом гене связаны с риском развития гипертриглицеридемии.

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. Варианты E2 и E4 ассоциированы в том числе с повышением уровня триглицеридов в крови.

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально – в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма полиненасыщенных жирных кислот (омега-3 и омега-6), а также с повышением уровня триглицеридов в крови.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
APOA5	rs964184	C/C	71%	Отсутствует предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови	+ +
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	+ +
FADS1	rs174547	T/C	43%	Предрасположенность к снижению скорости обмена жирных кислот, умеренная предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов	+ −

Триглицериды — нейтральные жиры в крови, сложные эфиры трехатомного спирта глицерина и жирных кислот. Они являются основным компонентом жировой ткани и участвуют в формировании клеточных мембран, однако часть из них находится в крови, обеспечивая мышцы энергией. Поэтому количество триглицеридов в крови в значительной мере зависит от особенностей рациона и физической активности обследуемого и существенно колеблется в течение дня.

Гипертриглицеридемия (E78.1 — чистая) (уровень ТГ ⩾ 1,7 ммоль/л) имеется примерно у трети российского населения (29,2%). При этом число обследуемых с очень высокой (уровень ТГ ⩾ 5,6 ммоль/л) или тяжелой (уровень ТГ ⩾ 10,0 ммоль/л) ГТ весьма невелико (0,11% и 0,011%, соответственно). В то же время смешанная гипертриглицеридемия с уровнями ТГ ⩾ 1,7 ммоль/л, общего холестерина ⩾ 5,2 ммоль/л и ЛПНП ⩾ 3,4 ммоль/л встречалась довольно часто — 19% случаев. Риск развития гипертриглицеридемии выше у мужчин, чем у женщин, и повышается с возрастом. Гипертриглицеридемия является фактором риска или сопутствующим фактором многих заболеваний, таких как ожирение, сердечно-сосудистые заболевания, сахарный диабет 2-го типа, а также дисфункции почек, злоупотребления алкоголем. Порядка 50% межиндивидуальной вариабельности уровня триглицеридов обусловлены генетически, при этом 21% вариабельности случаев триглицеридемии объясняют часто встречающиеся вариации в 7 основных локусах.

Заключение

У обследуемого не выявлено генетических рисков нарушения транспорта триглицеридов и развития гипертриглицеридемии.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать периодическими профилактическими обследованиями липидного спектра крови, в первую очередь уровня триглицеридов, а также холестерина. Актуальность исследований может быть повышена при наличии дополнительных факторов риска, а также по достижении преклонного возраста.

Рекомендации по профилактике

В данном случае у обследуемого не выявлена существенная необходимость в модификации рациона при отсутствии других факторов риска нарушения липидного обмена. Однако в любом случае обследуемому не стоит значительно превышать рекомендованную суточную норму потребления углеводов, и в особенности фруктозы. По показаниям возможен дополнительный прием омега-3 ПНЖК. Не следует забывать о регулярной физической активности и контроле массы тела.

Эффективность низкожировой диеты

Исследуемые гены

FABP2

Кодирует переносчик жирных кислот 2-го типа. Белок связывает жирные кислоты в тонком кишечнике, способствует более активному их усвоению, обладает высоким сродством к насыщенным жирам, обеспечивает захват, внутриклеточный транспорт и метаболизм длинноцепочечных жирных кислот. Экспрессируется в кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан с ускоренным транспортом насыщенных жирных кислот и увеличением эффективности низкожировой диеты.

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани, в небольшой степени — в кишечнике, желудке, плаценте, мочевом пузыре, легких. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более низкой скоростью роста жировой ткани.

CD36

Кодирует рецептор к жирному, который является интегральным мембранным белком, отвечающим за метаболизм жиров (связывает окисленные липопротеины низкой плотности, фосфолипиды и жирные кислоты), распознавание жиров в пище на вкус, усвоение жиров в кишечнике. Максимально экспрессируется в жировой ткани, а также в небольшом количестве в сердце, селезенке, плаценте и других типах клеток, включая поверхность эпителия вкусовых сосочков. Полиморфизмы в этом гене связаны со вкусовым восприятием текстуры жирной пищи и избыточным потреблением жиров, а также с другими нарушениями липидного метаболизма и вследствие этого — с важностью снижения количества жиров в рационе.

APOE

Кодирует аполипопротеин Е, 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. Полиморфные варианты (E2 и E4) связаны с нарушениями липидного обмена, в том числе с повышением уровня триглицеридов в крови и необходимостью диетической коррекции рациона по количеству и качеству жиров, особенно это важно при наличии аллеля E4.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FABP2	rs1799883	G/A	42%	Предрасположенность к увеличению скорости транспорта насыщенных жирных кислот	+ −
PPARG	rs1805192	C/G	22%	Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток	+ −
CD36	rs1761667	A/A	29%	Предрасположенность к низкой вкусовой чувствительности к жирам	+ +
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	− −

Свободные высшие жирные кислоты в слизистой оболочке кишечника частично используются для ресинтеза специфичных для данного организма жиров, частично поступают в кровь и могут откладываться в жировых депо организма. При необходимости жиры под действием тканевых липаз расщепляются на глицерин и жирные кислоты, при дальнейшем окислении которых образуется большое количество энергии в виде аденозинтрифосфата (АТФ) и частично рассеивается в виде тепла.

Окисление глицерина начинается с его фосфорилирования до глицеринофосфорной кислоты, затем через фосфодиоксиацетон до фосфоглицеринового альдегида, дальнейшие превращения которого идут по схеме гликолиза. Высшие жирные кислоты (с количеством атомов С больше 6) в виде соединений с коферментом А реагируют с карнитином, образуя его производные, способные проникать через мембрану митохондрий. Внутри митохондрий жирные кислоты подвергаются последовательному окислению с образованием ацетил-кофермента А, который используется в цикле трикарбоновых кислот или в реакциях биосинтеза.

Эффективность низкожировой диеты связана в первую очередь с генетически обусловленной скоростью транспорта и распада жиров в организме.

Следует помнить, что любая диета для снижения веса должна быть гипокалорийной и сочетаться с физическими нагрузками.

Заключение

Генетический анализ показал, что эффективность низкожировой диеты для обследуемого может быть средней.

Обследования

Необходимо помнить, что даже если обследуемый не придерживается низкожировой диеты и имеет нормальный вес на текущий момент, ему не рекомендуется превышать суточную норму жиров в рационе. При необходимости возможно проводить периодические анализы липидного спектра крови (липидограмма: уровень триглицеридов, общий холестерин, холестерин ЛПНП и ЛПВП) для мониторинга текущего состояния обследуемого*.

Рекомендации по профилактике

Для снижения веса обследуемому возможно назначение низкожировой диеты (когда количество потребляемых жиров, в первую очередь насыщенных, меньше средней рекомендуемой суточной нормы). Однако также можно рассмотреть варианты низкоуглеводной и высокобелковой диет. Важно помнить, что любая диета эффективна только в сочетании с физической активностью. Возможно включение в рацион пищевых волокон (клетчатки) при отсутствии генетических факторов, снижающих их эффективность. Допустимо назначение лечащим специалистом препаратов, препятствующих всасыванию жиров в кишечнике, фибратов, никотиновой кислоты*.

Полиненасыщенные жирные кислоты

Исследуемые гены

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально — в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FADS1	rs174547	T/C	43%	Предрасположенность к снижению скорости метаболизма омега-3 и омега-6 жирных кислот и возможному увеличению соотношения омега-6/омега-3	+ −

Полиненасыщенные жирные кислоты (ПНЖК), в первую очередь омега-3, влияют на эластичность клеточных мембран, процессы регенерации и усвоения организмом кальция, а также на питание клеток мозга. Названия «омега-3» и «омега-6» означают двойную химическую связь соответственно у третьего и шестого атома углерода от метилового конца жирной кислоты. Омега-3 и омега-6 ПНЖК являются незаменимыми для человека и должны поступать с пищей*.

В организме они превращаются в другие жирные кислоты с более длинной цепочкой путем элонгации углеродной цепи жирных кислот и вставкой двойных связей (т.е. десатурацией). Так, омега-3 альфа-линоленовая кислота превращается в эйкозапентаеновую, которая, в свою очередь — в докозагексаеновую; омега-6 линолевая кислота конвертируется сначала в арахидоновую, которая затем — в докозапентаеновую.

Таким образом, ключевым и лимитирующим фактором для усвоения и метаболизма ПНЖК является функционирование ферментов десатураз и элонгазы. Из ПНЖК синтезируются простагландины и лейкотриены — гормоноподобные вещества, контролирующие воспаление. Прием омега-3 ПНЖК снижает уровень ЛПНП в крови, что снижает риск формирования бляшек на стенках сосудов и уменьшает вероятность развития атеросклероза, инфаркта миокарда, ишемического инсульта и болезни Альцгеймера. Омега-6 ПНЖК не менее важны для обеспечения нормальной работы мозга и сердца, их употребление в умеренном количестве также полезно для профилактики указанных выше заболеваний*.

Однако из омега-6 синтезируются сильнейшие воспалительные простагландины, в то время как из омега-3 — противовоспалительные. Поэтому очень важным показателем является соотношение между омега-6 и омега-3 (индекс омега-6/омега-3). Оптимально значение индекса 5—10/1. Избыток омега-6 по сравнению с омега-3 может усилить воспалительные процессы, а также снизить профилактическую и терапевтическую эффективность омега-3. Кроме того, омега-6 могут способствовать набору веса за счет жировой ткани. Поэтому контроль индекса омега-6/омега-3 важен при приеме биологически активных добавок, а также при генетических нарушениях превращения полиненасыщенных жирных кислот*.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлена предрасположенность к средней скорости метаболизма омега-3 и омега-6.

Обследования

Рекомендуется проверять индекс омега-6/омега-3 у обследуемого. Также возможны другие профилактические обследования липидограмма (уровень триглицеридов, ЛПНП, ЛПВП, общий холестерин крови).

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется увеличить в рационе количество продуктов, богатых омега-3, при необходимости возможен дополнительный прием биологически активных добавок, содержащих омега-3 ПНЖК*. Рекомендованное к потреблению количество омега-3 – 1,5–2 г в сутки, омега-6 необходимо назначать в соответствии с результатами клинических исследований и симптоматикой (если есть)*.

Пищевые непереносимости

Пищевая непереносимость — острая негативная реакция организма на определенные продукты или компоненты пищи, связанная с нарушением процесса их усвоения.

Привередливость в еде не всегда зависит от самих продуктов питания или избалованности. Многие люди испытывают постоянные проблемы с пищеварением из-за генетической непереносимости некоторых продуктов. В ДНК-тесте исследуются гены, отвечающие за отдельные химические процессы в организме, которые связаны с использованием, накоплением или расщеплением тех или иных веществ.

Знание индивидуальных генетических особенностей позволяет определить, как ваш организм реагирует на некоторые продукты. В частности, рассматриваются наиболее распространенные проблемы — реакция организма на лактозу и глютен.

Пищевые непереносимости без своевременного лечения и профилактики могут провоцировать развитие серьезных заболеваний, среди которых — нарушения работы пищеварительного тракта, дерматологические заболевания, нервные расстройства, проблемы с весом.

Лактазная недостаточность

Исследуемые гены

MCM6 (LCT)

Ген LCT кодирует фермент лактазу и экспрессируется в кишечнике. Исследуемый полиморфизм расположен не непосредственно в гене LCT, а в гене MCM6, кодирующем репликативный фактор группы MCM, необходимый для стадии инициации репликации генома. В интронных областях гена MCM6 имеется 2 регуляторных (энхансерных) района для гена LCT.

В норме активность лактазы с возрастом угасает, однако полиморфизм MCM6(LCT) связан с сохранением ее активности и способности усваивать молоко. Частота полиморфного аллеля в европейской популяции — 50,8% (по данным проекта «1000 геномов»).

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
MCM6 (LCT)	rs4988235	C/C	31%	Предрасположенность к низкому уровня экспрессии лактазы во взрослом возрасте	– –

Расщепление молочного сахара (лактозы) связано с активностью фермента лактазы. Врожденное снижение активности лактазы — врожденная гиполактазия — является редкой патологией и наследуется по аутосомно-рецессивному механизму. В норме в младенчестве концентрация этого фермента находится на высоком уровне, с возрастом она может постепенно снижаться, но у части населения остается постоянно высокой.

Сохранение функций лактазы связано с полиморфизмом в регуляторном участке гена данного фермента. При лактазной недостаточности (или непереносимости лактозы, E73 по МКБ-10) лактоза не расщепляется в тонком кишечнике и попадает в толстый, где под действием микробиоты разлагается с образованием молочной кислоты и газов, что приводит к проблемам с пищеварением либо к размножению патогенной микрофлоры и развитию воспалительных процессов.

Количество населения с лактазной недостаточностью различается в зависимости от региона и популяции: Швеция, Дания — 3%, Финляндия, Швейцария — 16%, Англия — 20–30%, Франция — 42%, страны Юго-Восточной Азии, афроамериканцы США — 80–100%, европейская часть России — 16–18%.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого предрасположенность к непереносимости молочных продуктов, что может привести к метеоризму и воспалительным процессам в желудочно-кишечном тракте.

Обследования

В случае проблем с пищеварением в отсутствие потребления молочных продуктов необходимы дополнительные обследования (содержание углеводов в кале, содержание водорода/метана в выдыхаемом воздухе, биопсия ворсинок кишечника с определением активности лактазы). При необходимости рекомендован прием препаратов лактазы.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому следует отказаться от употребления таких продуктов, как цельное, сухое, сгущенное молоко и сливки. Кисломолочные продукты (сметана, варенец, ряженка, кефир, творог, сыр и др.) содержат незначительное количество лактозы, чаще всего в ферментированной форме, поэтому они допустимы, их исключать не рекомендуется (необходимо ориентироваться на индивидуальную переносимость каждого продукта в отдельности). Также можно употреблять низколактозное или растительное молоко (миндальное, кокосовое, рисовое, кедровое). В случае непереносимости белков коровьего молока рекомендуется полностью отказаться от молочных продуктов.

Непереносимость глютена

Исследуемые гены

HLA-DQ2

Кодирует молекулу главного комплекса гистосовместимости II — человеческий лейкоцитарный антиген (Human Leukocyte Antigen, HLA). Кластер HLA расположен на хромосоме 6 человека. Система HLA отвечает за генетический контроль взаимодействия всех иммунокомпетентных клеток организма, распознавание своих и чужеродных клеток, запуск и реализацию иммунного (в том числе и аутоиммунного) ответа.

Определенные варианты гена HLA-DQ (в частности, HLA-DQ2.5, HLA-DQ2.2) связаны с высокой чувствительностью к глютену и используются для генетической диагностики непереносимости глютена/целиакии. Антиген-презентующие клетки, несущие HLA-DQ2 в комплексе с дезаминированными пептидами глиадина, представляют антигены Т-клеткам, что приводит к запуску хронического воспаления в слизистой тонкой кишки и развитию целиакии.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
HLA-DQ2.2	rs7775228	T/T	63%	Предрасположенность к увеличению чувствительности к глиадину не выявлена	+ +
HLA-DQ2.5	rs2187668	G/G	80%	Предрасположенность к увеличению чувствительности к глиадину не выявлена	+ +

Непереносимость глютена

Глютен и связанные с ним белки, присутствующие в пшенице, ржи, ячмене и овсе (если не удалось избежать примеси пшеницы) — внешний триггер возникновения целиакии. Следует различать целиакию, аллергию на пшеницу и не ассоциированную с целиакией гиперчувствительность/непереносимость глютена. Целиакия (K90.0 по МКБ-10) — хроническая опосредованная иммунной системой энтерофагия тонкого кишечника с характерными патологическими морфологическими изменениями ворсинок толстого кишечника. При гиперчувствительности к глютену, не связанной с целиакией, серологические маркеры аутоиммунитета или аллергии отсутствуют; наследуемость непереносимости — 69,8%.

Распространенность целиакии варьирует от примерно 1:100 до 1:300. Целиакия возникает у примерно 95% обследуемых, экспрессирующих главный комплекс гистосовместимости (MHC) класс II человеческого лейкоцитарного антигена, HLA-DQ2. Следует помнить, что наличие аллелей риска HLA — это необходимый, но не достаточный фактор для развития целиакии.

Также выявлено более 100 других не-HLA генов, полиморфизмы которых в большей или меньшей степени связаны с развитием непереносимости глютена. Риск развития целиакии повышен у лиц с СД1 и другими аутоиммунными заболеваниями, синдромом Дауна и другими ассоциированными болезнями.

Заключение

У обследуемого не выявлен риск развития целиакии, возникновение непереносимости глютена маловероятно или не имеет клинического проявления. Однако целиакия является многофакторным заболеванием, и при возникновении симптомов непереносимости глютена рекомендованы дополнительные обследования.

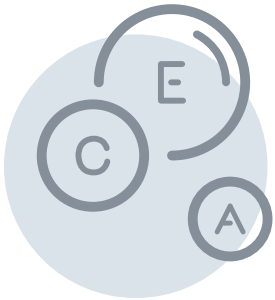
Обследования

При появлении симптомов непереносимости глютена необходимы дополнительные обследования: анализы сыворотки крови на антиэндомизиальные (EMA) антитела и антитела к антитканевой трансглутаминазе (anti-tTG), антитела к глиадину (anti-DGP IgG и IgA). Поскольку целиакия является мультифакторным заболеванием, потребуется проведение дополнительных генетических тестов для анализа других факторов риска непереносимости глютена/целиакии. Если диагностика подтвердит факт наличия явной или скрытой пищевой непереносимости глютена, обследуемому необходимо исключить его из рациона.

Рекомендации по профилактике

Поскольку у обследуемого предрасположенность к целиакии не выявлена, для него возможно включение в рацион продуктов, содержащих глютен: любых злаков (рожь, ячмень, пшеница, овес, все крупы) и изделий из них в пределах рекомендуемых ему норм белков, жиров и углеводов.

Витамины



Витамины — органические вещества, обладающие высокой биологической активностью и отвечающие за все обменные процессы в организме.

Большинство витаминов не синтезируются в организме человека, поэтому они должны регулярно и в достаточном количестве поступать в организм с пищей или в виде витаминно-минеральных комплексов и пищевых добавок.

Существуют генетические маркеры, которые могут говорить о повышенной потребности организма в определенных микронутриентах — витаминах и минералах. Некоторые мутации в генах приводят к снижению уровня необходимых витаминов и микроэлементов, а некоторые способствуют их излишнему накоплению в организме.
По результатам анализа соответствующих генов можно определить, как протекают в организме процессы усвоения полезных веществ, при необходимости скорректировать питание в сторону увеличения или уменьшения некоторых продуктов или назначить обследуемому прием БАД.

Метаболизм холина

Исследуемые гены

PEMT

Кодирует фермент фосфатидилэтаноламин-N-метилтрансферазу (PEMT). Экспрессируется в печени, сердце, жировой ткани и поджелудочной железе. Фермент катализирует процесс метилирования фосфатидилэтаноламина в фосфатидилхолин. Полиморфизмы в этом гене влияют на способность организма самостоятельно синтезировать холин. В условиях недостатка поступающего извне холина это может приводить к стеатогепатиту и неалкогольной жировой болезни печени (НАЖБП). Полиморфизм rs7946 также повышает риски ожирения и влияет на снижение уровня хорошего холестерина.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
PEMT	rs7946	C/T	40%	Нарушенная структура фермента.	+ −

Холин — витаминоподобное вещество, которое может вырабатываться в печени, но большая часть его поступает извне с пищей. Синтез холина в организме человека осуществляется с помощью фермента фосфатидилэтаноламин-N-метилтрансферазы (PEMT). Холин и его производные выполняют в организме множество функций: холин необходим для синтеза различных фосфолипидов, ацетилхолина, триметилглицина. Вещество обладает мембранопротекторным, антиатеросклеротическим, ноотропным, антидепрессантным, успокаивающим действием. Холин улучшает метаболизм в нервной ткани, предотвращает образование желчных камней, нормализует обмен жиров и помогает снизить вес. Исследования показали, что холин (особенно при беременности и развитии плода) связан с улучшением когнитивных функций и сохранением памяти с возрастом и снижает риск развития болезни Альцгеймера.

Недостаток холина может возникнуть при низком потреблении фолиевой кислоты, витамина B8, A. Снижают уровень активности холина некоторые антибактериальные препараты, стероидные гормоны, алкогольные напитки. Также на уровень холина влияют полиморфизмы в гене PEMT.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к умеренно нарушенной работе фермента PEMT, количество фермента с нормальной структурой снижено. Повышенный риск возникновения недостаточности холина.

Обследования

Обследуемому желательно периодически сдавать анализы на уровень сывороточного холина, креатинфосфокиназы, аланинаминотрансферазы (ALT), триметиламиноксид (TMAO), перекисное окисление липидов (ПОЛ). Появление таких признаков, как раздражительность, диарея, ухудшение работы печени, повышенное артериальное давление может указывать на недостаток холина в организме.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательно включать в свой рацион продукты с высоким содержанием холина: яйцо (яичный желток), печень, почки, мясо, рыба, творог, сыр. Вегетарианцам следует обязательно употреблять бобовые, злаки (пшеница, рис, овес), капусту, шпинат, нерафинированные растительные масла. Холин лучше усваивается в комплексе с витаминами группы В и витамином А, поэтому специалист может назначить их дополнительный прием. Переизбыток холина обычно негативных эффектов не вызывает, в некоторых случаях могут наблюдаться тошнота, расстройство кишечника, повышенное потоотделение.

Метаболизм каротиноидов

Исследуемые гены

BCMO1

Кодирует фермент β-каротин-монооксигеназу 1, который в организме человека участвует в превращении каротиноидов в ретинол — активную форму витамина А. Фермент обладает узкой субстратной специфичностью. Экспрессируется в основном в тонком кишечнике и двенадцатиперстной кишке, реже — в толстом кишечнике, желудке, почках, желчном пузыре. BCMO1 катализирует лимитирующую стадию этого процесса — окислительное расщепление β-каротина на две молекулы транс-ретиналя.

Витамин А может быть образован и в результате расщепления α-каротина и β-криптоксантина, которые содержатся в тыкве, томатах, папайе, дыне, кукурузе, паприке и нектарине. Полиморфизм приводит к снижению скорости расщепления каротиноидов. При этом замедляется конверсия провитамина А в активную форму нутриента, что способствует развитию гиповитаминоза. Нехватка витамина А повышает экспрессию гена, но этого недостаточно, чтобы устранить дефицит нутриента.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
BCMO1	rs12934922	A/A	32%	Предрасположенность к высокой активности β-каротин-15-15'-монооксигеназы 1	+ +

Витамин А — жирорастворимый витамин, представленный группой сходных по строению веществ — некоторыми каротиноидами и ретинолом. Первые являются неактивной формой витамина и нуждаются в дополнительном преобразовании с помощью β-каротин-15,15'-монооксигеназы (BCMO1). Каротиноиды содержатся в растительных продуктах (тыква, морковь, репа, банан и др.), а ретинол — в животных.

Метаболизм каротиноидов

Всасывается менее 20% β-каротина, поступившего с пищей. Усвоение каротиноидов повышается при употреблении их совместно с жирами. Далее, в зависимости от активности фермента BCMO1, которая определяется генетически и может быть снижена на 30–70%, происходит конверсия каротиноидов в ретиналь. Фермент катализирует 1-ю ступень превращения поступающего с пищей β-каротина в витамин А преимущественно в эпителии слизистой тонкого кишечника. При расщеплении β-каротина образуется ретиналь, который затем восстанавливается до ретинола либо окисляется до ретиноевой кислоты. Затем из ретинола синтезируются эфиры ретинола, которые в виде хиломикронов транспортируются в печень. Фермент способен расщеплять каротиноиды, снижая их концентрацию в плазме, однако не в каждом случае образуется активная форма витамина А.

Среди биохимических функций витамина А выделяют участие в экспрессии генов, связанных с чувствительностью клеток к гормонам и ростовым факторам, поэтому дефицит нутриента сказывается на состоянии эпидермиса и слизистых оболочек, пролиферации иммунных клеток, хрящевой и костной тканях. Другая функция ретиналя заключается в обеспечении фотохимического акта зрения. Дополнительно витамин А может поддерживать антиоксидантную защиту клетки. Недостаток железа и цинка, ухудшение оттока желчи, особенности диеты и неблагоприятный генотип повышают риск развития дефицитных состояний и сопутствующих нарушений — ухудшения зрения, размягчения роговой оболочки глаза, гиперкератоза, частым вирусным и бактериальным заболеваниям.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого не выявлено нарушений метаболизма каротиноидов и предрасположенности к развитию гиповитаминоза А.

Обследования

Для профилактики гипервитаминоза можно проверить уровень ретинола и бета-каротина в крови обследуемого, однако необходимости в постоянном его контроле не выявлено*. При частом употреблении продуктов с высоким содержанием ретинола в сочетании с приемом витамина А с учетом вашего генотипа возможно развитие гипервитаминоза, что может оказывать токсический эффект*. Следует учитывать, что изолированное определение концентрации ретинола имеет ограниченное клиническое значение, поэтому для правильной оценки и коррекции состояния обследуемого рекомендуется учитывать синергизм и антагонизм других витаминов и микроэлементов*.

Рекомендации по профилактике

Не выявлено необходимости в дополнительном приеме витамина А при нормальном сбалансированном питании обследуемого. Ему достаточно ежедневно употреблять продукты, содержащие данный витамин и/или его предшественники. Поскольку усвояемость каротиноидов у обследуемого нормальная, ему вполне подходит рацион, содержащий растительные источники витамина А: морковь, красный перец, капусту, петрушку, тыкву, банан, томат, мандарин, горох, шпинат, батат, репу, нектарин, дыню*.

Метаболизм витамина D

Исследуемые гены

VDR

Кодирует ядерный рецептор VDR (транскрипционный фактор), который связывает кальцитриол для осуществления регуляции экспрессии многочисленных VDR-чувствительных генов. Рецептор к витамину D экспрессируется во всех тканях организма с разной интенсивностью, но наиболее активно происходит в энтероцитах, эпидермисе, клетках коры надпочечников, миелоидных клетках.

При полиморфизме образуется недостаточное количество рецепторов, нарушается регуляция экспрессии VDR-чувствительных генов и протекание процессов, за которые они ответственны (в частности, страдает плотность минерализации костной ткани). Полиморфизм повышает суточную потребность в витамине D.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
VDR	rs1544410	A/G	45%	Пониженная плотность рецепторов к витамину D	+ −

Витамин D — жирорастворимый витамин, представленный двумя формами — эргокальциферолом (D2) и холекальциферолом (D3). Оба варианта можно получать из пищи, витамин D3 организм способен вырабатывать из производного холестерина под действием УФ-лучей B-спектра (11:00 — 14:00). Разновидности витамина D имеют сходное строение и разную скорость преобразования в активную форму — кальцитриол (у витамина D3 она выше). Затем он связывается с белком плазмы крови VDBP, и происходит доставка витамина в печень для преобразования в кальцидиол, который преобразуется почками в кальцитриол.

Метаболизм витамина D

Поступив в ткани, витамин D связывается с рецептором VDR. У витамина D существует большое количество функций: он регулирует выработку цитокинов, антимикробных пептидов, созревание иммунокомпетентных клеток, дифференцировку клеток эпителия и волосяных фолликулов, контролирует работу генов, ответственных за регуляцию артериального давления, обмена кальция и фосфора, и других. Для усвоения поступающего с пищей витамина D необходимо не только употребление его вместе с жирами, но и отсутствие нарушений образования и оттока желчи.

Прием некоторых препаратов, в том числе глюкокортикоидов, антиретровирусных препаратов, антимикотиков, холестирамина, повышает потребность в витамине D. Дефицитные состояния характеризуются развитием миопатии и остеопороза, снижением устойчивости к вирусным заболеваниям (в первую очередь к гриппу), усилением воспалительных процессов при наличии заболеваний и могут способствовать канцерогенезу.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлен средний риск развития заболеваний и нарушений, обусловленных сниженной чувствительностью к витамину D (рахита, остеопороза, снижения иммунитета и диффузной алопеции).

Обследования

Для предупреждения остеопороза обследуемому желательно провести денситометрию или радиоизотопное сканирование кости*. Кроме того, ему полезно сдать анализы на щелочную фосфатазу, половые гормоны, паратиреоидный гормон, неорганический фосфор и дезоксипиридинолин*. Также ему желательно периодически проверять уровень витамина D в крови*. Дополнительно может быть полезно сделать обследуемому УЗИ желчного пузыря*.

Рекомендации по профилактике

У обследуемого повышена потребность в витамине D. Ему рекомендуется профилактика дефицита витамина D: добавить в рацион жирные сорта рыбы, яичный желток, сыр, грибы, печень трески, говяжью печень, сливочное масло, сливки, сметану (если нет противопоказаний по липидному обмену)*, дрожжи и по необходимости принимать данный витамин дополнительно (только по согласованию с лечащим врачом)*. Прием антимикотиков, антиретровирусных и противоэпилептических препаратов, глюкокортикоидов или холестирамина лучше сочетать с дополнительным приемом витамина D в дозировках выше стандартной после консультации специалиста*.

Транспорт витамина Е

Исследуемые гены

APOA5

Кодирует аполипопротеин А5, связывающий эфиры холестерола, играет важную роль в регуляции метаболизма липидов. Экспрессируется только в печени. APOA5 является структурным белком, входит в состав таких частиц как липопротеины очень низкой плотности (ЛПОНП), хиломикроны, липопротеины высокой плотности (ЛПВП).

APOA5 активирует фермент липопротеинлипазу, способствует метаболизму липопротеинов с высоким содержанием триглицеридов (ЛПОНП и хиломикронов). APOA5 влияет также на синтез и/или секрецию других липопротеинов. Полиморфизм связан с повышением уровней ЛПНП и триглицеридов в крови, что является фактором развития ишемической болезни сердца.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
APOA5	rs964184	C/C	71%	Предрасположенность к нормальному процессу утилизации триглицеридов из кровяного русла	+ +

Витамин Е — жирорастворимый витамин, представленный группой сходных по строению веществ — токоферолов. Внутри организма он не синтезируется, поэтому его важно получать с пищей. Содержится в соевом, подсолнечном, горчичном и других маслах, в орехах и семенах, а также в проростках пшеницы, овса, сои, в продуктах животного происхождения. Сначала растительные масла гидролизуются липазой в присутствии желчи.

Транспорт витамина Е

После всасывания в тонком кишечнике витамин Е связывается с транспортером (токоферол-связывающий белок), формируются частицы хиломикронов, которые попадают в кровь и «передают» токоферол липопротеиновым комплексам. За процесс высвобождения токоферола из хиломикронов отвечает фермент липопротеинлипаза. Витамин Е выполняет ряд важных функций в организме. Первая связана с антиоксидантной защитой клеток: он нейтрализует органические и неорганические перекиси и таким образом противостоит перекисному окислению липидов и ненасыщенных жирных кислот. Дополнительно токоферол способствует выработке ферментов первой фазы детоксикации цитохромов, пероксидаз и каталазы.

Витамин Е ингибирует деятельность некоторых ферментов, реализующих реакции окисления (NADPH-оксидазу). Вторая функция нутриента заключается в облегчении синтеза сократительных белков, что ускоряет восстановление мышечных волокон, выработку коллагена благодаря увеличению экспрессии фактора роста соединительной ткани. Кроме того, витамин Е препятствует агрегации тромбоцитов. Токоферол важен для поддержания целостности миелиновых оболочек нервов, сперматогенеза, защищает витамин А от разрушения.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого возможен дефицит витамина Е в связи со склонностью к его относительно низкой концентрации в организме.

Обследования

Обследуемому рекомендуется периодически сдавать анализ на определение концентрации витамина Е в крови для исключения гиповитаминоза, особенно если имеются проблемы в репродуктивной сфере, мышечная слабость, ухудшение зрения и анемия*. При необходимости можно проверить уровень триглицеридов*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется употреблять витамин Е преимущественно в виде растительных масел (горчичное, кунжутное, рыжиковое) и орехов (кешью, миндаль, фисташки). Физиологическая потребность в витамине Е составляет 10 мг в сутки*. Желателен его дополнительный курсовой прием по согласованию со специалистом*.

Метаболизм витамина B6

Исследуемые гены

ALPL

Кодирует неспецифическую щелочную фосфатазу — мембранный фермент, участвующий в реакциях отщепления фосфатной группы от пиридоксальфосфата, пирофосфата и фосфоэтаноламина. Фермент регулирует поступление витамина B6 из кровотока в ткани, играет важную роль в минерализации зубов и костей. Ген активно экспрессируется в надпочечниках, почках, аппендиксе, легких, печени, селезенке и мозге. При полиморфизме снижается концентрация биологически активной формы витамина в крови и затрудняется поглощение его клетками.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ALPL	rs4654748	C/C	28%	Предрасположенность к значительно повышенной активности щелочной фосфатазы	– –

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 трансаминирования 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 обследуемого высокий риск развития дефицита витамина B6, что может привести к нарушению белкового обмена, образованию камней в почках, нарушениям в работе нервной системы (раздражительность, заторможенность, бессонница) и себорейному дерматиту.

Обследования

Обследуемому может быть важно регулярно сдавать анализ крови на пиридоксаль-5-фосфат и анализ мочи на ксантуреновую кислоту*. При необходимости возможно назначение дополнительных обследований*.

Рекомендации по профилактике

В связи с высоким риском развития гиповитаминоза B6 для его профилактики обследуемому важно увеличить в рационе долю цельнозерновых круп, фисташек, хлеба из муки грубого помола, чеснока, бобовых (если нет пищевой непереносимости). Также немаловажен дополнительный регулярный прием витамина B6 с магнием или в составе комплексов витаминов группы B, использование косметических средств и проведение инъекционных процедур, содержащих витамин B6*.

Метаболизм витамина B9

Исследуемые гены

MTHFR

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу — внутриклеточный фермент, участвующий в реакциях метилирования ДНК, РНК и аминокислот. Деятельность фермента способствует превращению гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов: витаминов B6 и B12 и субстрата — фолиевой кислоты. MTHFR восстанавливает 5,10-метилентетрагидрофолат до 5-метилтетрагидрофолата.

При полиморфизме снижается активность данного процесса. Ген экспрессируется повсеместно, особенно сильно в костном мозге, легких, щитовидной железе, яичниках и селезенке. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к гипергомоцистеинемии, тромбозам, атеросклерозу, осложнениям беременности. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости детоксикации гомоцистеина и увеличением потребности в фолиевой кислоте.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
MTHFR	rs1801133	C/C	41%	Предрасположенность к высокой активности метилентетрагидрофолатредуктазы	+ +

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 формиминовая группы. Далее возможен перенос данных групп на другие соединения, например, перенос метильной группы на аминокислоту гомоцистеин. 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 обследуемого не выявлен риск нарушений фолатного обмена, связанный с активностью фермента метилентетрагидрофолатредуктазы. Снижены риски развития сердечно-сосудистых патологий и нарушений в работе нервной системы.

Обследования

Не выявлено необходимости регулярно проверять уровень витамина B9 в крови. Однако может быть полезно сдать анализ мочи на формиминоглутаминовую или уроканиновую кислоту*. Для женщин важность фолатов повышается при беременности, в этом случае их рекомендуемое количество может быть увеличено*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемый может употреблять витамин B9 в любой форме – синтетической и натуральной, активированной или обычной*. При таком генотипе для предотвращения дефицита витамина достаточно стандартной суточной потребности*. Для ее восполнения можно регулярно употреблять продукты, богатые фолиевой кислотой, например зеленые листовые овощи, фасоль, чечевицу, печень, пивные дрожжи. При дефиците витамина B9 в рационе или других дополнительных показаниях возможен его дополнительный прием по назначению специалиста*.

Метаболизм витамина B12

Исследуемые гены

FUT2

Кодирует α-1,2-фукозилтрансферазу — фермент аппарата Гольджи. Ген экспрессируется преимущественно в двенадцатиперстной кишке, желудке, желчном пузыре, пищеводе, слюнных железах, тонком кишечнике. Функция FUT2 заключается в осуществлении конечной стадии синтеза созревающих гликопротеинов и гликолипидов. Фермент присоединяет остаток L-фукозы к олигосахаридной части гликопротеинов, среди которых — антигены группы крови (A, B) и внутренний фактор Касла. Реакция присоединения остатка L-фукозы к фактору Касла способствует его высвобождению из клетки. При полиморфизме затрудняется этот процесс и секреция белка, по причине которой образование комплекса витамина B12 с фактором Касла происходит редко, а свободный цианокобаламин разрушается в пищеварительном тракте.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FUT2	rs602662	A/G	48%	Предрасположенность к снижению секреции внутреннего фактора Касла	+ −

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.

Метаболизм витамина B12

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 волосяных 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 обследуемого средний риск развития дефицита витамина B12. Возможно развитие анемии, неврологических нарушений, диффузной алопеции вследствие повышенного разрушения B12 в ЖКТ.

Обследования

Обследуемому желательно проверить концентрации витамина B12 в крови и метилмалоновой кислоты в моче*. Также можно сдать дополнительный анализ на антитела к внутреннему фактору Касла*. Повышение объема эритроцитов в общем анализе крови при анемии может также служить показателем дефицита витамина B12*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому целесообразно увеличить потребление продуктов, богатых витамином B12: печени, мяса и рыбы*. Помимо этого, ему желателен дополнительный курсовой прием витамина B12 в суточной дозировке по назначению специалиста*.

Риск гипергомоцистеинемии

Исследуемые гены

MTHFR

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу — цитозольный фермент, участвующий в реакциях метилирования ДНК, РНК и аминокислот. Деятельность фермента способствует превращению гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов: витаминов B6 и B12 и субстрата — фолиевой кислоты. MTHFR восстанавливает 5,10-метилентетрагидрофолат до 5-метилтетрагидрофолата. При полиморфизме снижается активность данного процесса.

Ген экспрессируется повсеместно, особенно сильно в костном мозге, легких, щитовидной железе, яичниках и селезенке. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к гипергомоцистеинемии, тромбозам, атеросклерозу, осложнениям беременности. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости детоксикации гомоцистеина и увеличением потребности в фолиевой кислоте.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
MTHFR	rs1801133	C/C	41%	Предрасположенность к сниженному уровню гомоцистеина в крови	+ +

Гомоцистеинемия — состояние, при котором наблюдается повышенная или высокая концентрация гомоцистеина в плазме крови (более 10–15 мкмоль/л), вызывающее как тромбогенные, так и атерогенные патологии сосудов. Нарушение имеет код E72.11 в МКБ-10. Гомоцистеинемии способствуют низкий уровень физической активности, употребление кофе и алкоголя, курение, нехватка некоторых витаминов группы B, терапия антагонистами фолиевой кислоты, прием оральных контрацептивов и антацидов, диета с высоким содержанием метионина, лечение препаратами-ингибиторами дигидрофолатредуктазы и генетические нарушения в работе ферментов, участвующих в метаболизме гомоцистеина.

Риск гипергомоцистеинемии

Он образуется из метионина путем отщепления метильной группы, которая используется для синтеза некоторых веществ, метилирования ДНК, инактивации гормонов, медиаторов и детоксикации ксенобиотиков. Гомоцистеин является токсичным веществом и имеет два пути утилизации: 1) реметилирование в метионин; 2) превращение в цистеин, с последующими преобразованиями и выведением через почки. Первый путь зависит от работы ферментов метилтрансфераз: бетаин-гомоцистеин- метилтрансферазы (BHMT) и метионин-синтазы (MTR). Источниками метильной группы являются бетаин или 5-метилентетрагидрофолат. Кофактором MTR служит витамин B12. При реметилировании в этом случае необходим субстрат 5-метилтетрагидрофолат, который образуется благодаря работе фермента метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR) – ключевого фермента данного метаболического пути, полиморфизмы в гене которого наиболее важны и изучены. Второй путь обеспечивается несколькими ферментами, для которых кофактором выступает витамин B6. При нарушении этих процессов происходит активное накопление гомоцистеина и, как следствие, повреждение сосудов уже в раннем возрасте.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого низкий риск развития гомоцистеинемии. Для женщин осложнения при беременности, тромбозы маловероятны.

Обследования

Не выявлено необходимости в регулярной проверке уровня гомоцистеина. Однако все же желательно убедиться в отсутствии у обследуемого повышенного уровня метионина в плазме крови*. Также может быть полезно дополнительное обследование для исключения других факторов риска гомоцистеинемии: целиакии, почечной недостаточности, гипотиреоза*.

Рекомендации по профилактике

Не выявлено необходимости в приеме БАДов для коррекции уровня гомоцистеина. Однако в любом случае стоит контролировать употребление продуктов – источников метионина: мяса, молока, сыра. Рекомендуется полноценное и сбалансированное питание, физическая активность, контроль употребления кофе, алкоголя, курения. В некоторых случаях возможно назначение дополнительного приема пиридоксина*.

Витамин С

Исследуемые гены

SLC23A1

Кодирует натрий-зависимый переносчик витамина С (SVCT1). SVCT1 отвечает за поглощение витамина С клетками эпителия кишечника и его реабсорбцию в почках. Ген SLC23A1 экспрессируется в основном в печени, почках, легких, тонкой кишке и поджелудочной железе. Определенные варианты гена SLC23A1 связаны со сниженным уровнем витамина С в плазме крови.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
SLC23A1	rs33972313	A/G	6%	Предрасположенность к умеренно сниженной эффективности усвоения витамина С	+ −

Витамин С — это водорастворимый микронутриент, принимающий участие во множестве метаболических процессов. Он выступает в качестве кофактора в синтезе коллагена, карнитина и некоторых нейротрансмиттеров, используется в метаболизме тирозина, стимулирует усвоение железа в кишечнике и способствует снижению кровяного давления. Этот витамин является мощным восстанавливающим агентом и акцептором свободных радикалов.

Витамин С не образуется в организме человека и должен поступать с пищей в достаточном количестве. Согласно данным, в России в настоящее время дефицит этого витамина практически перестал встречаться. Однако, недостаток витамина С может возникать у людей, придерживающихся специфической или ограниченной диеты, злоупотребляющих алкоголем и курением, а также при наличии генетической предрасположенности к дефициту.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к умеренно сниженному уровню витамина С в плазме крови.

Обследования

Обследуемому желательно периодически сдавать анализ на уровень витамина С в крови. При выявлении дефицита витамина С коррекция назначается врачом. Обследуемому рекомендуется быть внимательным к симптомам легкого дефицита витамина С, включающим недомогание, усталость, раздражительность, потерю аппетита, боль в суставах и мышцах, воспаление десен, частые кровотечения из носа.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется включать в рацион достаточное количество продуктов, богатых витамином С. Этот витамин в больших количествах содержится в цитрусовых, плодах шиповника (можно употреблять в виде сиропа или настоя), болгарском перце, брокколи, помидорах, картофеле, кабачках и других овощах. Желательно употреблять их в пищу свежими, так как при длительном хранении (а также при воздействии высоких температур) витамин С разрушается. При варке витамин С легко переходит из продуктов в воду. Желательно употребление витамина С в форме БАД*, особенно при действии факторов, снижающих его биодоступность: при стрессе, вирусных инфекциях, приеме антибиотиков и обезболивающих средств. Однако биодобавки с витамином С не следует употреблять при наличии генетической предрасположенности к гемохроматозу. Также обследуемому желательно отказаться от курения, ограничить употребление алкоголя. Кроме того, следует избегать избыточного УФ-облучения кожи (поскольку оно приводит к обеднению запаса витамина С в данном органе).

Регенерация коэнзима Q

Исследуемые гены

NQO1

Кодирует фермент NAD(P)-хинон оксидоредуктазу типа 1, катализирующий восстановление хинонов до гидрохинонов за счет окисления NADH (или NADPH). NQO1 участвует в биотрансформации ксенобиотиков, дезактивируя экзогенные токсичные соединения. Одновременно этот фермент функционирует как компонент антиоксидантной системы клетки, препятствуя образованию свободных радикалов путем регенерации антиоксидантных форм убихинона и витамина Е. Также NQO1 предотвращает образование семихинонов, которые могут взаимодействовать с молекулярным кислородом с образованием активных форм кислорода и азота. Ген NQO1 экспрессируется почти во всех тканях организма, причем его продукция в клетке быстро увеличивается при воздействии различных стрессовых факторов, включая окислительный стресс. Определенные полиморфизмы в этом гене связаны с повышенной уязвимостью организма к действию окислительных агентов и с заболеваниями, которые могут быть спровоцированы условиями окислительного стресса.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
NQO1	rs1800566	C/T	33%	Предрасположенность к умеренно сниженной активности NAD(P)-хинон оксидоредуктазы типа 1	+ −

Коэнзим Q — это жирорастворимый кофермент, важнейший участник энергетического обмена клетки, осуществляющий перенос электронов в дыхательной цепи митохондрий. Кроме того, коэнзим Q является мощным антиоксидантом, защищающим плазматические мембраны от активных форм кислорода и подавляющий перекисное окисление липидов. Также он может использоваться клеткой для регенерации восстановленных форм других антиоксидантов, таких как α-токоферол и аскорбат.

Регенерация коэнзима Q

Коэнзим Q может существовать в окисленной (CoQ), частично (семихинон) и полностью восстановленной (CoQH2) формах. Регенерацию его антиоксидантной формы (CoQH2) осуществляет фермент NQO1, оксидоредуктаза плазматической мембраны. Эффективное восстановление коэнзима Q играет важную роль в защите клетки от окисляющих агентов. Окислительный стресс способствует развитию многих патологических процессов, включая онко- и аутоиммунные заболевания, болезнь Альцгеймера, атеросклероз, артериальную гипертензию и сахарный диабет.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого предрасположенность к умеренно сниженной активности NAD(P)-хинон оксидоредуктазы типа 1, что при определенных условиях может способствовать нарушению баланса между антиоксидантными системами клетки и окислительными агентами.

Обследования

Поскольку у обследуемого умеренно повышен риск развития окислительного стресса по данному механизму, ему рекомендуется периодически сдавать общий анализ крови, анализ на лейкоцитарную формулу и на СОЭ, определение уровня глюкозы в крови, а также на маркеры окислительного стресса: содержание малонового диальдегида, коэнзима Q10, витамина E, витамина C, бета-каротина, 8-OH-дезоксигуанозина, глутатиона восстановленного в крови*. Особенно важно проходить данные обследования людям старше 50 лет.

Рекомендации по профилактике

Для предотвращения разбалансировки про- и антиоксидантных систем обследуемому рекомендуется по возможности ограничить воздействие на организм канцерогенных агентов, включая УФ-лучи. Также ему рекомендуется придерживаться разнообразного рациона с большим количеством овощей, фруктов и цельнозерновых продуктов. При приготовлении мяса желательно отдавать предпочтение методам варки, тушения и готовки на пару. Обследуемому не желательно употреблять напитки и еду в очень горячем виде, а также злоупотреблять алкоголем. Возможно употребление витаминов A, C и E, а также коэнзима Q10 в форме биодобавок (при отсутствии противопоказаний и по согласованию со специалистом*).

Метаболизм железа

Исследуемые гены

HFE

Кодирует трансмембранный белок семейства главного комплекса гистосовместимости класса 1. Основная его функция — это регуляция адсорбции железа. Белок HFE связывает трансферриновые рецепторы и снижает их сродство к трансферрину, ограничивая поступление железа в клетки. Также HFE влияет на продукцию белка гепсидина, ключевого регулятора баланса железа. Ген HFE экспрессируется во многих тканях и органах, включая желудочно-кишечный тракт. Определенные полиморфизмы в этом гене могут быть связаны с избыточным накоплением железа в организме и артериальной гипертензией.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
HFE	rs1800562	G/G	92%	Риск развития гемохроматоза по данному механизму не повышен	+ +
HFE	rs1799945	C/C	69%	Риск развития гемохроматоза по данному механизму не повышен	+ +

Железо является важнейшим элементом, участвующим во множестве процессов в организме. В первую очередь, железо требуется для синтеза гема, функциональной составляющей гемоглобина, и для работы ферментов, катализирующих окислительно-восстановительные реакции. Железо поступает в организм с пищей и всасывается в кишечнике. В плазме крови оно циркулирует в связанном состоянии, в основном с белком трансферрином. Транспорт железа в клетки происходит при взаимодействии комплекса железо-трансферрин с мембранным рецептором к трансферрину.

Гемохроматоз — это заболевание, проявляющееся в избыточном накоплении железа в тканях. Распространенность заболевания составляет примерно 2-3,3 случая на 1000 человек (среди людей европеоидной расы), причем мужчины болеют приблизительно в 5 раз чаще женщин. Склонность к перегрузке железом в большинстве случаев обусловлена наличием полиморфизмов в генах, кодирующих белки-регуляторы его гомеостаза. Симптомами перегрузки железом могут быть усталость, боль в правом верхнем отделе живота, боли в суставах, хондрокальциноз, снижение либидо, симптомы сердечной недостаточности, усиление пигментации кожи. Перегрузка железом может приводить к повреждениям тканей и способствовать развитию таких заболеваний, как фиброз и цирроз печени, сахарный диабет и артропатия.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого отсутствует предрасположенность к развитию гемохроматоза по данному механизму.

Обследования

При появлении каких-либо симптомов перегрузки железом желательно сдать анализы на ферритин, трансферрин, уровень железа, билирубин, аланинаминотрансферазу, аспартатаминотрансферазу и общий белок в сыворотке крови, сделать общие анализы крови и мочи, анализ на СОЭ*.

Рекомендации по профилактике

Поскольку у обследуемого не выявлено предрасположенности к гемохроматозу, риск развития этого заболевания низкий. Однако перегрузка железом может развиться при определенных условиях (переливание крови, злоупотребление БАД, содержащими железо).

Вегетарианство

Исследуемые гены

BCMO1

Кодирует фермент β-каротин-монооксигеназу 1, который участвует в превращении каротиноидов в ретинол. BCMO1 катализирует лимитирующую стадию этого процесса — окислительное расщепление β-каротина на две молекулы транс-ретиналя. Экспрессируется в основном в тонком кишечнике и двенадцатиперстной кишке, реже — в толстом кишечнике, желудке, почках, желчном пузыре. Полиморфизм приводит к снижению скорости расщепления каротиноидов.

VDR

Кодирует ядерный рецептор VDR (транскрипционный фактор), который связывает кальцитриол для осуществления регуляции экспрессии многочисленных VDR-чувствительных генов. Рецептор к витамину D экспрессируется во всех тканях организма с разной интенсивностью, но наиболее активно — в энтероцитах, эпидермисе, клетках коры надпочечников, миелоидных клетках. При полиморфизме возрастает риск развития остеопороза.

FUT2

Кодирует фермент альфа-1,2-фукозилтрансферазу. Экспрессируется в двенадцатиперстной кишке, желудке, желчном пузыре, пищеводе, слюнных железах, тонком кишечнике. Фермент присоединяет остаток L-фукозы к олигосахаридной части внутреннего фактора Касла, что способствует его секреции. При полиморфизме затрудняется этот процесс и секреция белка, поэтому значительно снижается активность захвата поступающего из пищи витамина B12 и он разрушается в пищеварительном тракте.

FADS1

Кодирует десатуразу 1 жирных кислот. Фермент катализирует реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. Активно экспрессируется в надпочечниках, мозге, печени, в остальных органах — в меньшей степени. Полиморфизм в этом гене связан со снижением уровня омега-3 жирных кислот, увеличением уровня омега-6 жирных кислот и концентрацией транс-жирных кислот.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FUT2	rs602662	A/G	48%	Снижена секреция внутреннего фактора Касла	+ −
BCMO1	rs12934922	A/A	32%	Высокая активность бета-каротин-монооксигеназы 1	+ +
VDR	rs15444410	A/G	45%	Пониженная экспрессия рецепторов к витамину D	+ −
FADS1	rs174547	T/C	43%	Снижена активность десатуразы жирных кислот 1	+ −

Вегетарианство — система питания, объединяющая несколько разновидностей, основанная на значительном преобладании в рационе растительной пищи. Веганство подразумевает полное исключение продуктов животного происхождения, лактовегетарианство допускает молочные продукты, лакто-ово-вегетарианцы употребляют еще и яйца, песко-вегетарианцы — рыбу. У вегетарианской диеты есть неоспоримые преимущества.

Термически необработанные овощи и фрукты являются источником минералов магния и калия, витаминов С и Е с антиоксидантной функцией, пищевых волокон и других фитонутриентов, которые обладают синергичным действием и могут использоваться в профилактике развития дислипидемии, инсулинорезистентности, предотвращать системное воспаление и окислительный стресс. Отсутствие мяса и яиц в пище приводит к сниженному поглощению насыщенных жирных кислот и холестерина, что способствует потере избыточного веса. Вегетарианская диета исключает развитие подагры, снижает давление и риски развития сердечно-сосудистых заболеваний. Благодаря большому количеству клетчатки и исключению мяса меньше образуются и легче выводятся токсины. Однако есть ряд недостатков такой диеты.

Бобовые, орехи, злаки и их проростки содержат фитиновые кислоты, которые связывают поступающие с пищей минералы, что может приводить к развитию остеопороза и кариеса. Вегетарианский рацион лишен витамина B12, что является важным фактором развития анемии. Дефицит незаменимых аминокислот и витамина D отрицательно сказывается на функционировании иммунной системы. Генетические особенности определяют адаптивность к вегетарианству, и при некоторых сочетаниях такая система питания не подходит.

Заключение

Генетический анализ выявил минимальные риски развития витаминодефицитных состояний и соответствующих нарушений здоровья у обследуемого при вегетарианском питании.

Обследования

Обследуемому при вегетарианстве рекомендуется периодически проверять уровень в крови цинка, меди, магния, при необходимости желателен их дополнительный прием*. Также при вегетарианстве рекомендуется проверять уровень железа и показатели гемоглобина в крови обследуемого*. Загорайте, если нет противопоказаний*. Если обследуемый чувствует хроническую усталость, вялость, сонливость, ему необходимо обратиться к специалисту для назначения дополнительных обследований, а также не столь строго следовать вегетарианству или отказаться от него*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому могут подойти различные типы вегетарианского питания, кроме веганства. Важно употреблять в достаточном количестве источники белка: бананы, рожь, бурый рис, кешью, тофу, киноа, бобы (нут, чечевицу, горох, фасоль) и другие орехи, семена (лен, подсолнух, кунжут, тыквенные), папоротник. Рацион в любом случае должен содержать все необходимые организму витамины и микроэлементы, а также незаменимые аминокислоты. Обследуемому рекомендуется добавить в рацион семена чиа, льна, рыжиковое масло (источники омега-3). При необходимости возможно назначение БАД в соответствии с потребностями обследуемого*.

Вкусовые ощущения

При составлении любой диеты или рациона питания стоит учитывать индивидуальные вкусовые реакции. Так, например, ген вкусового рецептора, распознающего сладкий вкус, может обострять эту восприимчивость. То есть чем ниже чувствительность к сладкому вкусу, тем больше человек съест сладкого, чтобы удовлетворить психологическую потребность. Как правило, это приводит к неконтролируемому потреблению сахара (в том числе скрытого) и превышению рекомендуемой суточной нормы потребления сахара.

Анализ генов, оказывающих влияние на отдельные химические процессы в организме, связанные с использованием, накоплением или расщеплением тех или иных веществ, позволяет сформировать точные рекомендации по добавлению или минимизации некоторых продуктов и выбору способа приготовления.

Чувствительность к горькому

Исследуемые гены

TAS2R38

Кодирует трансмембранный белок — вкусовой рецептор 2-го типа 38 семейства, определяющий чувствительность к некоторым горечам. Экспрессируется в клетках поджелудочной железы, слизистой оболочке кишечника, хемосенсорных клетках носа и языка. Лигандами данного рецептора являются фенилтиокарбамид, 6-N-пропилтиоурацил и глюкозинолаты, содержащиеся в брокколи, грейпфруте, кофе, темном шоколаде, редисе, хрене и других продуктах. Употребление глюкозинолатов профилактирует развитие онкологических заболеваний. Полиморфизм в гене повышает чувствительность к горькому вкусу, по причине которой человек избегает употребления в пищу источников глюкозинолатов и других горечей.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
TAS2R38	rs1726866	T/T	29%	Низкая чувствительность рецептора к горькому вкусу	+ +

Высокие концентрации горьких веществ в пище обычно приводят к ее отторжению. Такая реакция возникла в ходе эволюционной адаптации, позволяющей избежать отравления такими токсическими веществами как алкалоиды растений, прогорклый жир, гидролизованный белок. Употребление таких продуктов, как горькие огурцы и дыни, может вызывать пищевые отравления.

Перекус большим количеством абрикосовых косточек и горького миндаля, которые содержат предшественник цианида — амигдалин, способствует гипоксии тканей, в ряде случаев возникает летальный исход. Однако горечи могут обладать онкопротекторным действием за счет непрямых антиоксидантов. Например, изотиоцианаты брокколи и цветной капусты активируют ферменты II фазы детоксикации, что помогает обезвредить канцерогенные соединения.

Кроме того, они обладают противомикробной активностью. За восприятие горького вкуса отвечает рецептор TAS2R38. Генетическая вариабельность определяет степень восприятия горького вкуса у различных людей. Более высокая чувствительность к горькому вкусу может приводить к отказу от употребления овощей, богатых противоопухолевыми и антиоксидантными соединениями, и к предпочтению более сладких и жирных продуктов. Такое пищевое поведение увеличивает риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, ожирения и рака.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый практически не ощущает горечь некоторых продуктов и овощей (редиса, горчицы, руколы, брокколи, цветной, брюссельской, пекинской капусты, лука), а также темного пива, кофе и алкоголя.

Обследования

Не выявлена потребность в дополнительном приеме непрямых антиоксидантов. Полноценного питания с включением в рацион крестоцветных и лилейных будет достаточно при данном генотипе*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому важно регулярно употреблять горькие продукты, содержащие антиоксиданты*: клюкву, грейпфрут, лук, брокколи, укроп, баклажаны, зеленый чай.

Чувствительность к сладкому вкусу

Исследуемые гены

GLUT2

Кодирует белок — переносчик глюкозы, осуществляющий перенос глюкозы через клеточную мембрану посредством облегченной диффузии внутрь клеток, таким образом способствуя поддержанию гомеостаза глюкозы. Максимально экспрессируется в печени, а также в двенадцатиперстной кишке и тонком кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан со снижением скорости транспорта глюкозы и сниженной чувствительностью к сладкому вкусу.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
GLUT2	rs5400	C/C	75%	Предрасположенность к гипергликемии из-за избыточного потребления сахара маловероятна, нормальная чувствительность к сладкому	+ +

Сахар — дисахарид, состоящий из двух моносахаридов — глюкозы и фруктозы. Ощущение сладкого вкуса возникает при раздражении специальных рецепторов, чувствительных к простым сахарам. Сладость обычно ассоциируется с приятным ощущением, чаще всего люди ощущают сладость при принятии пищи, богатой простыми углеводами. Вкусовая чувствительность к сахару влияет на потребность организма в сладком, тем, у кого чувствительность понижена, требуется съесть гораздо больше, чтобы удовлетворить потребность. Скорость доставки сахара в кровоток влияет на потребность организма в сладком, нарушения этого процесса связаны с усилением тяги к сладкому.

Чувствительность к сладкому вкусу

Транспорт глюкозы в ворсинках кишечника и в кровоток опосредован специальными белками-транспортерами. В первую очередь это GLUT2 (SLC2A2) — основной транспортер глюкозы. Для фруктозы важную роль играет также GLUT5 (SLC2A5). Полиморфизмы в этих генах определяют основные различия в скорости транспорта сахаров в организме. GLUT2, помимо транспорта сахаров, связан также со вкусовой чувствительностью к сладкому.

Заключение

Генетический анализ показал отсутствие у обследуемого нарушений рецепции сладкого. Отсутствуют генетические факторы предрасположенности к повышенному потреблению сладких продуктов.

Обследования

Несмотря на то что на основании генотипа обследуемого у него не обнаружена склонность к избыточному потреблению сладкого, ему не стоит пренебрегать ежегодными профилактическими обследованиями (анализ уровня инсулина, глюкозы, гликозилированного гемоглобина в крови), особенно по достижении обследуемым 60 лет. Если у обследуемого имеется глюкомания, ему можно рекомендовать консультацию психолога/психотерапевта.

Рекомендации по профилактике

Обследуемый хорошо чувствует вкус сахара и сладких продуктов и может употреблять их в пределах нормы. Если у него приобретенная глюкомания, в его случае от нее легко избавиться, на 2–3 недели полностью исключив из рациона сахар, в том числе скрытый. Допустимо использование натуральных сахарозаменителей (эритритола, стевии, трегалозы). Обследуемому достаточно употреблять в пищу сложные крахмалистые углеводы (крупы, хлеб, картофель, макароны) и умеренное количество фруктов (если скорость расходования гликогена не замедлена). В этих продуктах достаточно глюкозы, необходимой для нормальной жизнедеятельности клеток и организма в целом. Следует помнить, что отсутствие сниженной чувствительности к сладкому вкусу не означает полное отсутствие риска развития сахарного диабета 2-го типа. Тяга к сладкому может быть вызвана психофизиологическими причинами (необходимостью дополнительной положительной стимуляции).

Вкусовая рецепция жирного

Исследуемые гены

CD36

Кодирует рецептор к жирному, который является интегральным мембранным белком, отвечающим за метаболизм жиров (связывает окисленные липопротеины низкой плотности, фосфолипиды и жирные кислоты), распознавание жиров в пище на вкус, усвоение жиров в кишечнике. Максимально экспрессируется в жировой ткани, а также в небольшом количестве в сердце, селезёнке, плаценте и других типах клеток, включая поверхность эпителия вкусовых сосочков. Полиморфизмы в этом гене связаны со вкусовым восприятием текстуры жирной пищи и избыточным потреблением жиров, а также другими нарушениями липидного метаболизма.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CD36	rs1761667	A/A	29%	Предрасположенность к низкой вкусовой чувствительности к жирам	– –

Жиры – высококалорийные вещества, обладающие специфическим «жирным» вкусом. Традиционно считается, что восприятие жиров в ротовой полости обусловлено текстурой и ароматом продуктов. Оптимальным считается сбалансированное питание, включающее все основные типы жирных кислот. Значительное же ограничение либо исключение жиров из рациона может оказать негативное влияние на состояние кожи и волос, иммунной и эндокринной систем. В то же время злоупотребление жиросодержащими продуктами и нарушения липидного обмена могут привести к ожирению, а также развитию сердечно-сосудистых и других заболеваний.

Так, при избытке жиров в рационе может увеличиваться уровень триглицеридов в крови, повышаться уровень общего холестерина и холестерина ЛПНП, в результате чего повышается риск утолщения и уплотнения стенок артерий с последующим развитием атеросклероза и нарушениями местного кровообращения. В свою очередь атеросклеротическое поражение сосудов увеличивает вероятность возникновения таких заболеваний, как инфаркт миокарда, инсульт, патология почек.

Около 20% людей не могут определить количество жиров в пище, что приводит к неумеренному потреблению жирных кислот и постепенному снижению чувствительности к ним. У некоторых людей вкус жирного может вызывать неприятные ощущения в связи с нарушениями функции печени.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлено существенное нарушение рецепции жирного, в результате чего он предрасположен к значительно повышенному потреблению жиров из пищи.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать периодическими профилактическими обследованиями, в частности проводить периодические анализы липидного спектра крови (липидограмма: уровень триглицеридов, общий холестерин, холестерин ЛПНП и ЛПВП)*. При необходимости возможно назначение дополнительных обследований*. Желательно следить за весом обследуемого, особенно при склонности к набору избыточной массы тела.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на нормальную чувствительность к жирному вкусу, обследуемому не стоит превышать рассчитанную для него норму потребления жиров. Не стоит забывать о включении в рацион обследуемого достаточного количества пищевых волокон. Нужно помнить, что люди, часто употребляющие жиры, со временем теряют чувствительность к ним. В связи с этим для достижения насыщения им требуется большее количество жиров, что ведет к нарушению обмена веществ и росту массы тела.

Водно-солевой обмен

В организме человека ионы натрия необходимы для сокращения мышц, в том числе сердца, перистальтики кишечника и передачи сигналов нервными клетками. Хлор является основным элементом, поддерживающим состав крови. Важную роль в регуляции солевого обмена играет гормон альдостерон. Он вырабатывается надпочечниками и способствует задержке воды и ионов натрия почками.

На процесс водно-солевого обмена влияют генетические факторы, связанные со скоростью выделения соли и задержкой жидкости в тканях человека. В первую очередь эти гены связаны с работой ренин-ангиотензин-альдостероновой системы.

Учет влияния этих факторов позволяет сбалансировать потребление соли таким образом, чтобы предотвратить симптомы, связанные с недостатком или избытком соли в организме, и профилактировать развитие гипертонической болезни.

Водно-солевой баланс

Исследуемые гены

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на силу, но в то же время с повышенным риском развития артериальной гипертензии, в частности при потреблении большого количества соли.

ADD1

Кодирует белок цитоскелета и мембран альфа-аддуцин и связан с изменением транспорта ионов натрия в клетках. Аддуцин с высокой аффинностью связывается с ионами кальция/кальмодулином и является субстратом для протеинкиназ A и C. Ген экспрессируется практически во всех органах и тканях. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к солечувствительной гипертонии и склонности к отечности: полиморфизм этого гена связан с замедленным выведением солей (в первую очередь натрия) и, как следствие, риском задержки жидкости в организме.

CYP11B2

Кодирует фермент альдостерон-синтазу, являющуюся наряду с АПФ одним из компонентов ренин-ангиотензиновой системы, регулирующей кровяное давление и объем прокачиваемой в организме крови. Фермент катализирует последнюю стадию синтеза гормона альдостерона из дезоксикортикостерона. Альдостерон в свою очередь играет роль в регуляции кровяного давления путем поддержания водно-солевого баланса, активируется калием и способствует его выведению по принципу обратной связи. Кроме того, гиперпродукция (в частности, из-за полиморфизма в промоторе гена CYP11B2) альдостерона может быть причиной отеков.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ADD1	rs4961	G/G	62%	Предрасположенность к высокой скорости выведения соли	+ +
ACE	rs4646994	I/D	53%	Предрасположенность к умеренной скорости синтеза ангиотензина II	+ –
CYP11B2	rs1799998	C/C	24%	Предрасположенность к нормальному уровню альдостерона	+ +

На процесс водно-солевого обмена влияют генетические факторы, связанные со скоростью выделения соли и задержкой жидкости в тканях человека. В первую очередь эти гены связаны с работой ренин-ангиотензин-альдостероновой системы — гормональной системы человека, которая регулирует артериальное давление и объем циркулирующей (прокачиваемой) крови в организме. Препрорениновая мРНК образуется в юкстагломерулярных клетках почек, транслируется, после чего продукт превращается в проренин посредством отщепления 23 аминокислот. В эндоплазматическом ретикулуме проренин подвергается гликозилированию и приобретает необходимую трехмерную структуру. В итоге проренин состоит из последовательности, включающей 43 аминокислотных остатка, присоединенных к N-концу ренина (содержащего, в свою очередь, 339–341 остаток). Полагают, что эта малая последовательность предотвращает преждевременное взаимодействие ренина с ангиотензиногеном. Большая часть проренина свободно выбрасывается в системный кровоток посредством экзоцитоза, но часть под действием эндопептидаз превращается в ренин. Ренин выделяется в кровоток, но этот процесс жестко контролируется давлением, ангиотензином 2, NaCl, внутриклеточными концентрациями ионов Ca^{2+}. Поэтому у здоровых людей объем циркулирующего проренина в десять раз выше концентрации активного ренина в плазме крови.

Полиморфизмы генов, кодирующих компоненты ренин-ангиотензиновой системы, а также других, связанных с водно-солевым обменом, могут вносить существенный вклад в риск возникновения отечности, солечувствительной артериальной гипертензии и других сопутствующих патологий. Однако учет влияния всех генетических факторов позволяет сбалансировать потребление соли и воды таким образом, чтобы предотвратить симптомы, связанные с недостатком или избытком соли в организме, и профилактировать развитие отечности и гипертонической болезни.

Заключение

Генетический анализ не выявил у обследуемого факторов, связанных с риском нарушения водно-солевого обмена.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать профилактическими медицинскими обследованиями и контролем артериального давления, особенно по достижении преклонного возраста. В случае, если отечные явления (тем более артериальная гипертензия) все же проявятся, необходима консультация врача*.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на благоприятный генотип, обследуемому не стоит существенно превышать рекомендованное для потребления количество поваренной соли (до 5–6 г в день). Также необходимо восполнять с пищей суточную потребность в калии (2,5–4 г). Чрезмерное потребление воды также может негативно сказаться на состоянии обследуемого даже в отсутствие генетических факторов риска*.

Артериальная гипертензия

Исследуемые гены

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на силу и в то же время с повышенным риском развития артериальной гипертензии.

CYP11B2

Кодирует фермент альдостерон-синтазу, являющуюся наряду с АПФ одним из компонентов ренин-ангиотензиновой системы, регулирующей кровяное давление и объем прокачиваемой крови в организме. Фермент катализирует последнюю стадию синтеза гормона альдостерона из дезоксикортикостерона. Альдостерон в свою очередь играет роль в регуляции кровяного давления путем поддержания водно-солевого баланса, активируется калием и способствует его выведению по принципу обратной связи. Полиморфный вариант гена связан с повышенной активностью гена и риском развития артериальной гипертензии.

MTHFR

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу — внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии витаминов B6, B12 и фолиевой кислоты. Ген экспрессируется практически во всех тканях и органах. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к развитию гипергомоцистеинемии (повышенного уровня гомоцистеина в крови) и атеросклероза. Полиморфизм в этом гене связан с повышением уровня гомоцистеина в крови и, как следствие, с увеличением рисков развития атеросклероза, тромбоза и артериальной гипертензии.

ADD1

Кодирует белок цитоскелета и мембран альфа-аддуцин и связан с изменением транспорта ионов натрия в клетках. Аддуцин с высокой аффинностью связывается с ионами кальция/кальмодулином и является субстратом для протеинкиназ А и С. Ген экспрессируется практически во всех органах и тканях. Исследуется для выявления генетической предрасположенности к солечувствительной гипертонии и склонности к отечности: полиморфизм этого гена связан с замедленным выведением солей (в первую очередь натрия) и, как следствие, с риском задержки жидкости в организме, что может повышать риск развития артериальной гипертензии, однако результаты последних исследований противоречивы.

CYP1A2

Кодирует цитохром 1А2, который является ферментом первой фазы системы детоксикации ксенобиотиков. Экспрессируется только в печени. Фермент осуществляет реакции окисления соединений эндогенного (эстрогены, желчные кислоты, жирные кислоты, простагландины, лейкотриены, биогенные амины) и экзогенного (антидепрессанты, парацетамол, промышленные яды, пестициды, канцерогены) происхождения. Кофеин является одним из субстратов CYP1A2. При полиморфизме снижается активность фермента и скорость метаболизма кофеина, что выражается в повышении риска развития гипертензии.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ACE	rs4646994	I/D	53%	Предрасположенность к умеренной скорости синтеза ангиотензина II	+ −
CYP11B2	rs1799998	C/C	24%	Предрасположенность к нормальному уровню альдостерона	+ +
MTHFR	rs1801133	C/C	41%	Отсутствие фактора риска развития АГ в связи с нарушением метаболизма фолатов	+ +
ADD1	rs4961	G/G	62%	Предрасположенность к высокой скорости выведения соли	+ +
CYP1A2	rs762551	A/C	41%	Присутствует фактор риска развития АГ, связанного с употреблением кофе	+ −

Артериальная гипертензия

Артериальная гипертензия (по МКБ10: I10 — эссенциальная (первичная) гипертензия) означает повышение систолического артериального давления до 140 мм рт. ст. и выше и/или диастолического до 90 мм рт. ст. и выше.

Нормой артериального давления (АД) для взрослого человека на сегодняшний день принято считать 120-129/80-84 мм рт. ст., оптимальное — 100-119/60/79 мм рт. ст. Однако эти нормы могут быть для каждого обследуемого свои, поскольку они зависят от возраста человека, его образа жизни, индивидуальных особенностей.

АГ является ведущим фактором риска развития многих заболеваний, в первую очередь сердечно-сосудистых (инфаркт миокарда, инсульт, ишемическая болезнь сердца, хроническая сердечная недостаточность) и цереброваскулярных (ишемический или геморрагический инсульт).

Причины и механизмы развития АГ могут быть различны: нарушение водно-солевого обмена, избыточный вес и др. Распространенность АГ среди взрослого населения составляет порядка 30–45%, согласно зарубежным исследованиям, по данным российских исследований — около 40%.
В российской популяции распространенность АГ среди мужчин в некоторых регионах достигает 47%, среди женщин — около 40%.

На сегодняшний день полногеномные исследования ассоциаций выявили более 100 генетических полиморфизмов, связанных с артериальным давлением. Наследуемость клинического систолического АД — 15–40%, клинического диастолического АД — 15–30%. Для амбулаторных систолического и диастолического АД в ночное время наследуемость составляет 32–70% и 32–50% соответственно.

Заключение

Генетический анализ не выявил у обследуемого факторов, связанных с риском возникновения артериальной гипертензии. Риск развития данного заболевания минимален.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать профилактическими медицинскими обследованиями и периодическим контролем артериального давления и пульса по достижении преклонного возраста. Следует учесть, что артериальная гипертензия может быть не только первичной, но и вторичной, являясь симптомом других заболеваний. Поэтому при повышении артериального давления обследуемому рекомендуется своевременная консультация специалиста, возможно проведение аускультации сердца, сонных, почечных и бедренных артерий, при наличии шума – эхокардиографии, дуплексного сканирования артерий. При необходимости для профилактики у обследуемого можно также проверить уровень гомоцистеина в крови, назначить ему контрольные исследования: общий анализ крови, биохимия крови (аминотрансферазы АЛТ и АСТ, мочевина, креатинин, глюкоза, липидный спектр крови (триглицериды, общий холестерин, холестерин ЛПВП и ЛПНП) и т.д.)*.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на благоприятный генотип, обследуемому не стоит злоупотреблять вредной пищей (трансжиры и т.п.). Избыточный вес также может быть причиной ряда заболеваний, в том числе и артериальной гипертензии, поэтому обследуемому не будет лишним сбалансировать рацион питания, следить за потреблением достаточного количества растительной пищи, калия, кальция, магния, не злоупотреблять животными жирами, воздерживаться от потребления избыточного количества калорий. Также благоприятны аэробные физические нагрузки в достаточном количестве*. Дополнительный прием фолиевой кислоты и рибофлавина возможен при их недостаточном количестве в рационе, беременности, кормлении*.

Биосинтез альдостерона

Исследуемые гены

CYP11B2

Кодирует фермент альдостерон-синтазу, являющуюся наряду с АПФ одним из компонентов ренин-ангиотензиновой системы, регулирующей кровяное давление и объем прокачиваемой в организме крови . Фермент катализирует последнюю стадию синтеза гормона альдостерона из дезоксикортикостерона. Альдостерон в свою очередь играет роль в регуляции кровяного давления путем поддержания водно-солевого баланса, активируется калием и способствует его выведению по принципу обратной связи. Полиморфный вариант гена связан с повышенной активностью гена и усиленным синтезом альдостерона, предрасположенностью к первичному гиперальдостеронизму.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP11B2	rs1799998	C/C	24%	Предрасположенность к нормальному уровню альдостерона	+ +

Альдостерон — гормон, вырабатываемый надпочечниками, являющийся одной из ключевых составляющих ренин-ангиотензин-альдостероновой системы, регулирующей баланс электролитов, артериальное давление и кровоток. Порядка 20% популяции развитых стран обнаруживают склонность к первичному гиперальдостеронизму (гиперпродукции альдостерона надпочечниками; E26.0 по МКБ-10), который, в свою очередь, является причиной около 10 (8–13)% случаев артериальной гипертензии в целом и порядка 20% случаев резистентной гипертензии. Выделяют 2 наиболее частые причины первичного гиперальдостеронизма: альдостерон-продуцирующие аденомы и билатеральная гиперплазия надпочечников. Также существуют 3 типа наследственного гиперальдостеронизма; тип 1 составляет 0,5–1% случаев АГ, тип 2 — около 6% случаев АГ, тип 3 крайне редок.

Биосинтез альдостерона

Неадекватно высокий уровень альдостерона вызывает снижение уровня ренина в плазме крови, удержание в организме натрия, что, помимо гипертензии, также повышает риск развития других осложнений сердечно-сосудистой системы и церебро-васкулярных осложнений, усиленное выведение калия, заболевания почек и др.

Интересно, что при этом биосинтез альдостерона активируется калием. Таким образом, существует тонкий баланс между уровнями калия и альдостерона, и повышение уровня последнего может привести к гипокалиемии (являющейся одним из симптомов первичного гиперальдостеронизма).

Заключение

Генетический анализ не выявил у обследуемого факторов, связанных с изменением биосинтеза альдостерона. Выявлены предрасположенность к нормальному уровню альдостерона и отсутствие риска развития гипокалиемии.

Обследования

Поскольку гиперальдостеронизм может быть детерминирован различными факторами, при подозрении на его наличие рекомендуется проверить уровень альдостерона, соотношения уровней альдостерона и ренина в плазме крови, а также уровень калия в крови и моче. При нарушении соотношения альдостерон/ренин возможно проведение компьютерной томографии надпочечников для исключения гиперплазии или аденомы, в случае необходимости – ультразвуковое исследование почек, кардиографическое обследование*.

Рекомендации по профилактике

По генетическим показаниям необходимость в специальной коррекции рациона обследуемого по калию отсутствует, однако следует также учитывать непосредственно данные клинических анализов.

Пищевое поведение

В процессе пищеварения все питательные вещества расщепляются на составные элементы, часть которых переходит в механическую работу, выполняемую мышцами, а другая часть используется для синтеза более сложных соединений или накапливается в специальных макроэргических соединениях.

Этот процесс обеспечивает энергетический обмен в организме, который необходим для поддержания жизнедеятельности и сохранения постоянства внутренней среды – гомеостаза. Усвояемость разных питательных веществ у всех людей разная, она зависит от индивидуальных особенностей и состояния организма, а также от образа жизни человека, количества и качества потребляемой пищи.

Особенности функционирования энергетического обмена в организме влияют на основной обмен веществ и пищевое поведение человека.
С ожирением связаны не только метаболические нарушения, но и психогенные факторы, которые приводят к систематическому перееданию и неосознанному увеличению суточной калорийности рациона. Для поддержания здоровья и стройной фигуры нужно рассчитывать индивидуальную суточную норму калорий и учитывать физическую активность человека.

Эффективность высокобелковой диеты

Исследуемые гены

FTO

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.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FTO	rs9939609	T/T	37%	Низкая предрасположенность к избыточному потреблению калорий и развитию диабета 2-го типа, связанного с ожирением.	– –

Эффективность высокобелковой диеты

Поскольку белки являются важнейшей функциональной и структурной составляющей организма, они обязательно должны поступать с пищей. В желудке они расщепляются под действием протеолитических ферментов (пепсина, трипсина, химотрипсина и др.) до аминокислот, которые затем усваиваются, всасываются в кровь и могут либо использоваться в процессе трансляции для синтеза собственных белков организма, либо подвергаться метаболизму через кетокислоты с образованием глюкозы, липидов, кетоновых тел. Образовавшийся в процессе распада аммиак выводится в виде мочевины через почки. Особое значение имеют входящие в состав белков незаменимые аминокислоты, которые кроме как из пищи организм получить не может никак. Белки настолько важны, что почти любое нарушение белкового обмена ведет к серьезным нарушениям развития либо вовсе несовместимо с жизнью.

Помимо этого, белки способствуют быстрому насыщению при приеме пищи притом, что имеют в 2 раза меньшую калорийность, чем жиры и углеводы. Поэтому высокобелковая диета считается одной из наиболее эффективных и, в принципе, может быть рекомендована большинству людей, желающих сбросить или контролировать вес (в случае, если у них не обнаружены заболевания почек). Однако, как показали исследования, на ее непосредственную эффективность влияет генотип.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого низкую потребность в соблюдении белковой диеты для сохранения физической формы. Высокобелковая диета возможна, но относительно малоэффективна.

Обследования

Если обследуемому все же назначена высокобелковая диета, рекомендуется регулярный контроль уровня в крови общего белка, альбумина, билирубина, цистатина С и/или креатинина, ферритина, калия, кальция, магния, фолиевой кислоты, а также назначение общего анализа мочи*. При необходимости дополнительно может быть назначено ультразвуковое обследование почек*. При обнаружении нарушений почечных функций высокобелковая диета не рекомендуется или должна назначаться под строгим контролем специалиста*. Если обследуемый испытывает проблемы с соблюдением диеты, ему может быть рекомендована консультация психолога или психотерапевта.

Рекомендации по профилактике

Генетически обследуемый не склонен к перееданию, однако при этом эффективность высокобелковой диеты для снижения веса в данном случае относительно низка. Количество белков в рационе обследуемого рекомендуется поддерживать в пределах физиологической потребности. Суточная норма потребления белков может составлять от 0,8 до 1,5 г/кг идеальной массы тела, т.е. примерно 10–15% от общей суточной калорийности рациона. При занятиях спортом количество белка может быть увеличено до 2,5 г на килограмм массы тела (20–25%)*. Обследуемому не стоит значительно превышать рекомендованные ему нормы потребления жиров (особенно насыщенных) и углеводов (особенно быстроусвояемых). Помимо белков для поддержания оптимального веса благоприятно включение в рацион достаточного количества пищевых волокон. Также обследуемому не стоит пренебрегать регулярными физическими нагрузками, они особенно важны, если высокобелковая диета все же назначена.

Избыточный вес и ожирение

Исследуемые гены

FTO

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.

MC4R

Кодирует меланокортикотропный рецептор 4, который относится к анорексигенной части регуляторного пути пищевого поведения (меланокортинергический путь). Экспрессируется в центральной нервной системе, в первую очередь в головном мозге. Взаимодействует с адренокортикотропным и меланоцит-стимулирующим гормонами. Через этот рецептор при участии G-белков запускается сигнал о подавлении чувства голода и снижении потребления пищи. Полиморфная замена в этом гене связана со сниженной скоростью подавления чувства голода и увеличением общей калорийности рациона.

ADRB2

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 со сниженной скоростью гликогенолиза в ответ на выброс адреналина и повышенным риском набора избыточного веса/ожирения.

ADRB3

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.

FABP2

Кодирует переносчик жирных кислот 2-го типа. Белок связывает жирные кислоты в тонком кишечнике, способствует более активному их усвоению, обладает высоким сродством к насыщенным жирам, обеспечивает захват, внутриклеточный транспорт и метаболизм длинноцепочечных жирных кислот. Экспрессируется в кишечнике. Полиморфизм в этом гене связан с ускоренным транспортом насыщенных жирных кислот и повышенным риском набора избыточного веса.

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани, в небольшой степени – в кишечнике, желудке, плаценте, мочевом пузыре, легких. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более низкой скоростью роста жировой ткани.

CD36

Кодирует рецептор к жирному, который является интегральным мембранным белком, отвечающим за метаболизм жиров (связывает окисленные липопротеины низкой плотности, фосфолипиды и жирные кислоты), распознавание жиров в пище на вкус, усвоение жиров в кишечнике. Максимально экспрессируется в жировой ткани, а также в небольшом количестве в сердце, селезенке, плаценте и других типах клеток, включая поверхность эпителия вкусовых сосочков. Полиморфизмы в этом гене связаны со вкусовым восприятием текстуры жирной пищи и избыточным потреблением жиров, что может приводить к набору избыточного веса.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FTO	rs9939609	T/T	37%	Низкая предрасположенность к избыточному потреблению калорий и развитию диабета 2-го типа, связанного с ожирением	+ +
MC4R	rs17782313	T/T	58%	Не выявлена предрасположенность к снижению скорости подавления чувства голода	+ +
ADRB3	rs4994	T/T	84%	Предрасположенность к высокой скорости липолиза в ответ на выброс адреналина	+ +

Избыточный вес и ожирение

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ADRB2	rs1042714	C/G	52%	Предрасположенность к снижению активации гликогенолиза в ответ на увеличение уровня адреналина, риск избыточного веса умеренно повышен	− +
FABP2	rs1799883	G/A	42%	Предрасположенность к увеличению скорости транспорта насыщенных жирных кислот	+ −
PPARG	rs1805192	C/G	22%	Предрасположенность к промежуточной скорости роста жировых клеток	+ −
CD36	rs1761667	A/A	29%	Предрасположенность к низкой вкусовой чувствительности к жирам	− −

Избыточный вес и ожирение являются на сегодняшний день одной из самых серьезных медико-социальных проблем. Так, в 2016 году более 1,9 млрд человек старше 18 лет имели избыточный вес, из них свыше 650 млн страдали ожирением. При этом число детей и подростков, имеющих избыточный вес или страдающих ожирением, составило 430 млн. У взрослых диагноз «избыточный вес» ставится при ИМТ больше или равном 25, «ожирение» — при ИМТ больше или равном 30, «морбидное ожирение» — при ИМТ больше или равном 40 (или 35 с серьезными осложнениями).

Среди механизмов ожирения можно выделить нейрогенные, эндокринные и метаболические. В данный раздел в первую очередь включена информация о полиморфизмах, связанных с метаболизмом и отчасти — с регуляцией аппетита. Причины нейрогенного ожирения кроются обычно в психике и могут быть связаны с активацией систем, участвующих в формировании чувства удовольствия, что приводит к избыточному приему пищи. Метаболические механизмы развиваются в связи с нарушением обмена жиров и/или углеводов и их отложением в избыточном количестве.

При нарушениях жирового обмена усиливается синтез триглицеридов и липопротеидов, в результате чего возникает гиперлипидемия и гиперхолестеринемия, повышается уровень свободных жирных кислот. В случае нарушения углеводного обмена нарушается метаболизм глюкозы, повышается количество гликогена в печени, при этом в мышечной ткани утилизация глюкозы нарушается. Следует отметить, что избыточный вес, в свою очередь, является фактором риска развития многих заболеваний, в первую очередь сердечно-сосудистых и сахарного диабета 2-го типа.

На сегодняшний день выявлено более 900 полиморфных вариантов в более чем 530 локусах, ассоциированных с избыточным весом. По данным новейшего метаанализа, генетикой объясняется порядка 14% вариации индекса массы тела, наследуемость индекса массы тела составляет более 22%.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого сниженную предрасположенность к набору избыточного веса, сниженный риск ожирения.

Обследования

При необходимости возможно назначение анализа липидного спектра крови (уровня триглицеридов, общего холестерина, холестерина ЛПВП и ЛПНП), а также уровня глюкозы, гликозилированного гемоглобина и инсулина в крови (особенно при наличии риска развития сахарного диабета 2-го типа). Избыточный вес может быть также симптомом нарушений работы эндокринной системы (гипотиреоз, синдром Кушинга, нарушения гипоталамических функций и др.). Поэтому при наличии у обследуемого избыточного веса важно не только контролировать его рацион питания и количество потребляемых им калорий, но также провести обследование функций щитовидной железы (анализ уровня Т3 и Т4, ТТГ, а также УЗИ щитовидной железы) и гипофиза (исследование ТТГ, пролактина, МРТ гипофиза)*. Причиной избыточного веса может быть также психогенное переедание, в этом случае рекомендуется консультация психолога или психотерапевта*. При наличии клинических показаний и по рекомендации специалиста возможно назначение дополнительных специфических обследований*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому не следует значительно превышать рекомендованные ему нормы потребления жиров (особенно насыщенных) и углеводов (особенно быстроусвояемых). Для поддержания оптимального веса благоприятно включение в рацион достаточного количества пищевых волокон. При необходимости снизить вес возможно соблюдение высокобелковой, низкожировой или низкоуглеводной диеты. Если обследуемый испытывает проблемы с соблюдением режима питания и диеты, ему может быть рекомендована консультация психолога или психотерапевта. Также обследуемому не следует пренебрегать регулярными физическими нагрузками.

Потребление энергии из пищи

Исследуемые гены

FTO

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.

MC4R

Кодирует меланокортикотропный рецептор 4, который относится к анорексигенной части регуляторного пути пищевого поведения (меланокортинергический путь). Экспрессируется в центральной нервной системе, в первую очередь в головном мозге. Взаимодействует с адренокортикотропным и меланоцитстимулирующим гормонами. Через этот рецептор при участии G-белков запускается сигнал о подавлении чувства голода и снижении потребления пищи. Полиморфная замена в этом гене связана со сниженной скоростью подавления чувства голода и увеличением общей калорийности рациона.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FTO	rs9939609	T/T	37%	Не выявлена предрасположенность к замедленному появлению чувства насыщения	+ +
MC4R	rs17782313	T/T	58%	Не выявлена предрасположенность к снижению скорости подавления чувства голода	+ +

Потребление энергии из пищи

Восполнение энергетических затрат в организме происходит за счет питательных веществ, поступающих из пищи. Основными источниками энергии для человека являются жиры и углеводы. В процессе пищеварения все питательные вещества расщепляются на составные части, которые всасываются в кишечнике и перерабатываются организмом. Процессы усвоения жиров и углеводов в организме тесно взаимосвязаны друг с другом.

Повышение уровня глюкозы в крови, вызванное расщеплением углеводов, увеличивает биосинтез триглицеридов и уменьшает распад жиров в жировой ткани, таким образом, в кровь поступает меньше свободных жирных кислот. Объем потребления пищи регулируется гипоталамусом под действием основных гормонов голода и насыщения — лептина (снижение уровня которого ведет к усилению аппетита, поскольку в норме он подавляет выработку ответственного за формирование чувства голода нейропептида Y) и грелина (повышение концентрации которого связано с насыщением).

Генетические различия определяют, как будет оцениваться нервной системой баланс этих гормонов, а также влияют на субъективное восприятие голода и насыщения. В первую очередь существенный вклад вносят полиморфизмы генов, связанных с выработкой гормонов гипоталамуса, регулирующих пищевое поведение, а также рецепторов к ним.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого низкий риск набора веса в связи с предрасположенностью к быстрому насыщению и медленному возникновению чувства голода.

Обследования

Обследуемому не стоит забывать о регулярной физической активности. Ему рекомендуется проверить уровень гормонов лептин и грелин*. Если у обследуемого присутствует избыточный вес или ожирение, это может быть связано также с иными причинами, например с нарушениями в функционировании эндокринной системы и в обмене веществ, поэтому ему могут быть назначены дополнительные анализы на гормоны щитовидной железы (Т3, Т4, ТТГ), поджелудочной железы (инсулин), также рекомендуется проверить уровень сахара в крови*.

Рекомендации по профилактике

Чувство насыщения и утоления голода у обследуемого должно появляться уже во время приема пищи или сразу после него и сохраняться в течение относительно длительного времени, поэтому у обследуемого нет проблем с перееданием. Его генотип позволяет выбирать любую комфортную для него кратность питания: от трех до пяти раз в день. Оптимальный интервал между приемами пищи составляет 3–4 часа. Распределять углеводы можно равномерно в течение дня, не превышая их суточную долю*. При необходимости возможно дополнительно назначить обследуемому БАДы и витамины для исключения их недостатка в рационе*.

Системы детоксикации

Детоксикация — процесс очищения и нейтрализации токсических и отравляющих веществ в организме. Организм способен самостоятельно бороться с некоторыми токсинами внешней среды, но не у всех людей этот процесс достаточно эффективен. При некоторых полиморфизмах в генах системы выведения чужеродных веществ нарушены, поэтому токсические вещества скапливаются в организме, что оказывает отравляющее и разрушающее действие. К токсическим веществам, с которыми мы сталкиваемся практически ежедневно, относятся: никотин и табачный дым, алкоголь, химические вещества, выделяющиеся в процессе жарения продуктов, продукты сгорания автомобильного топлива, компоненты промышленного смога.

Процесс детоксикации происходит путем химической модификации и делится на две фазы. Сначала поступающие в организм чужеродные соединения — ксенобиотики — активируются с помощью ферментов и образуют короткоживущие промежуточные электрофильные метаболиты, которые обладают генотоксическими свойствами. Во время второй фазы промежуточные метаболиты превращаются в водорастворимые нетоксические продукты и выводятся из организма.

Метаболизм этанола

Исследуемые гены

ADH1B

Кодирует бета-субъединицу алкогольдегидрогеназы. Она является ферментом 1-й фазы детоксикации ксенобиотиков и окисляет этанол до ацетальдегида. Эффективность работы фермента определяет чувствительность к алкоголю. Полиморфизм связан с развитием алкогольной зависимости и алкогольного цирроза печени.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ADH1B	rs1229984	A/G	5%	Предрасположенность к повышенной скорости метаболизма алкоголя	− +

Этанол – прозрачное органическое вещество относительно небольшой молекулярной массы, одноатомный спирт с характерным запахом и вкусом, достаточно летучее. Этиловый спирт в существенных концентрациях содержится в таких алкогольных напитках, таких как пиво, вино, коньяк и прочие, являясь их самой значительной составляющей. Эти напитки, помимо этанола, содержат также множество других компонентов (продуктов брожения и метаболитов сбраживающих микроорганизмов), которые в небольших количествах могут иметь даже благоприятный эффект. Однако в процессе промышленного производства в этих напитках могут образовываться также вредные, токсичные примеси. Алкоголь прямо или косвенно оказывает многостороннее влияние на организм и в чрезмерных дозах вреден, и этот сред усугубляется побочными продуктами его производства.

Алкоголь прямо или косвенно оказывает многостороннее влияние на организм и в чрезмерных дозах вреден, и этот сред усугубляется побочными продуктами его производства. Однако степень проявления последствий, их тяжесть и прогрессирование у разных людей отличаются. В первую очередь это зависит от количества потребляемого алкоголя, но также может быть связано с различиями в работе ферментов, метаболизирующих алкоголь, в частности алкогольдегидрогеназы, превращающей алкоголь в токсичный уксусный альдегид.

Полиморфизмы в некоторых генах связаны с изменением скорости метаболизма алкоголя до ацетальдегида, что может привести к токсическому поражению печени и развитию онкологических заболеваний.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого имеется предрасположенность к увеличению скорости метаболизма алкоголя. Это является фактором некоторого риска возникновения токсических эффектов при употреблении алкоголя.

Обследования

Обследуемому рекомендуется пройти обследования: анализы на гамма-глютамилтранспептидазу, аспартатаминотрансферазу и аланинаминотрансферазу; клинический анализ крови; ЛПВП. При необходимости могут быть рекомендованы дополнительные обследования (анализ мочи, УЗИ печени, почек и т.п.)*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательно ограничить употребление алкогольных напитков, поскольку средней дозы алкоголя может быть достаточно, чтобы образовавшийся в результате его метаболизма ацетальдегид вызвал отравление и ухудшение самочувствия: появляется головокружение, тошнота, нарушение внимания, гиперемия кожных покровов, учащение сердцебиения, потливость, обострение хронических заболеваний. Для защиты печени обследуемому желательно принимать антиоксиданты: гесперидин, кверцетин, флавицин и др. Возможен прием гепатопротекторов*. При возникновении симптомов интоксикации рекомендуется прием энтеросорбентов*.

Метаболизм кофеина

Исследуемые гены

CYP1A2

Кодирует цитохром 1A2, который является ферментом первой фазы системы детоксикации ксенобиотиков. Экспрессируется только в печени. Фермент осуществляет реакции окисления соединений эндогенного (эстрогены, желчные кислоты, жирные кислоты, простагландины, лейкотриены, биогенные амины) и экзогенного (антидепрессанты, парацетамол, промышленные яды, пестициды, канцерогены) происхождения. Кофеин является одним из субстратов CYP1A2. При полиморфизме снижается активность фермента и скорость метаболизма кофеина, что выражается в повышении риска поражения миокарда и развития гипертензии.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP1A2	rs762551	A/C	41%	Предрасположенность к снижению активности фермента цитохрома 1A2	+ −

Кофеин является психоактивным веществом, которое может оказывать благоприятные эффекты, такие как предупреждение развития болезни Альцгеймера, повышение физической выносливости, либо вызывать нежелательные — тахикардию, повышение артериального давления, повреждения сердечной мышцы. Кофеин содержится в продуктах питания, анальгетиках и БАДах. В медицинских целях кофеин используется для стимуляции поперечно-полосатой мускулатуры: он вызывает активный выброс ионов кальция.

С точки зрения работы нервной системы кофеин препятствует разрушению ацетилхолина и таким образом улучшает память и работоспособность. Кофеин метаболизируется в печени с помощью фермента цитохрома 1A2. Он осуществляет реакцию деметилирования кофеина до трех производных, более 80% которых приходится на образование параксантина, остальное — на теофиллин и теобромин. Экспрессия фермента усиливается у курящих, но, несмотря на это, у них повышается риск развития гипертонии при употреблении кофе.

Безопасная доза кофеина в сутки составляет 150–400 мг в зависимости от пола, возраста, использования контрацептивов или гормональной терапии, статуса в отношении курения и генетических особенностей. Последние обусловливают различия в скорости метаболизма кофеина, и чем она выше, тем безопаснее употребление кофе.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого сниженную скорость метаболизма кофеина, что может быть одним из факторов риска развития артериальной гипертензии. Выявлен средний риск нарушения сердечных ритмов, возникновения инфаркта, ишемической болезни сердца, головных болей вследствие употребления кофеина.

Обследования

Обследуемому не желательно без крайней необходимости использовать нейролептики, антидепрессанты, спазмолитики, антигистаминные препараты*. Ему благоприятно использовать альтернативные способы снятия усталости: массаж мочек ушей, комплекс упражнений для глаз и шеи, контрастный душ, маленький перерыв посреди рабочего дня – короткую прогулку*. При необходимости возможно назначение БАД с ацетилхолином*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется снизить употребление кофе, энергетиков и других кофеинсодержащих продуктов. Обследуемому не рекомендуется выпивать более двух чашек кофе в день. Он может заменить кофе другими бодрящими продуктами и напитками (иван-чай, свежевыжатые яблочный или апельсиновый соки, черника, гранат, имбирный чай) либо продуктами со сниженным содержанием кофеина. Рекомендуется осторожность при употреблении лекарственных средств (например, от головной боли), содержащих кофеин*.

Детоксикация ксенобиотиков

Исследуемые гены

CYP1A2

Кодирует цитохром 1A2, который является ферментом I фазы системы детоксикации ксенобиотиков. Фермент осуществляет реакции окисления соединений эндогенного (эстрогены, желчные кислоты, жирные кислоты, простагландины, лейкотриены, биогенные амины) и экзогенного (лекарства, промышленные яды, пестициды, канцерогены) происхождения. CYP1A2 участвует в метаболической активации проканцерогенных ариламинов и гетероциклических аминов, образующихся при термической обработке пищи. При полиморфизме снижается активность фермента и затрудняется детоксикация некоторых веществ, а также меняется фармакокинетика лекарственных средств, которые являются субстратами данного цитохрома.

GSTP1

Кодирует p-глутатион S-трансферазу 1, которая является ферментом II фазы системы детоксикации гидрофобных и электрофильных ксенобиотиков (в том числе лекарств) и канцерогенов путем присоединения глутатиона. GSTP1 экспрессируется повсеместно, активно экспрессируется в пищеводе, легких, костном мозге, желчном пузыре, плаценте, коже, щитовидной железе. Фермент осуществляет перевод активных метаболитов в нетоксичные водорастворимые компоненты и предотвращает таким образом разрушение ДНК. Полиморфизм снижает активность фермента, что тормозит II фазу детоксикации ксенобиотиков, в том числе лекарственных производных.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP1A2	rs762551	A/C	41%	Предрасположенность к снижению активности фермента цитохрома 1A2	+ −
GSTP1	rs947894	A/A	44%	Предрасположенность к высокой активности р-глутатион S-трансферазы 1	+ +

Попадая в организм, химические вещества, в том числе и лекарственные средства, претерпевают серию химических преобразований, которые обеспечиваются соответствующими ферментами и происходят преимущественно в печени. Высокомолекулярные вещества выводятся через желчь, пропуская стадии модификации. Гидрофильные вещества также не подвергаются химическим превращениям и выводятся с мочой. Биотрансформация большинства ксенобиотиков является трехступенчатым процессом, включающим три фазы: активацию, детоксикацию и экскрецию.

Первую фазу реализуют в основном ферменты семейства цитохромов (CYPs), в ходе которой вещества подвергаются неспецифическому окислению, восстановлению и гидролизу. В ходе первой фазы вещества становится более растворимым. Некоторые их них (в том числе лекарственные средства) пропускают первую фазу биотрансформации и сразу начинают со второй фазы. Активность цитохромов зависит от генетической вариации кодирующих их генов и различна в популяции. Вторую фазу осуществляют ферменты-трансферазы. В ходе второй фазы происходит полная нейтрализация ксенобиотиков путем присоединения глутатиона, глюкуроновой кислоты, воды, метильных, ацетильных и сульфатных групп. Гены, кодирующие ферменты-трансферазы, также полиморфны. Полиморфизмы генов обеих фаз детоксикации могут вносить существенный вклад в эффективность обезвреживания опасных веществ, поступающих в организм с пищей, косметикой, бытовой химией, смогом и др. С клинической точки зрения различия полиморфизмов системы детоксикации могут иметь серьезные последствия при назначении фармацевтических препаратов и БАД.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого незначительные нарушения системы детоксикации ксенобиотиков. Незначительный риск вреда внешних химических агентов, бытовой химии, косметики и пищи (в том числе жареной). Незначительно повышен риск развития осложнений в результате лекарственной терапии стандартными дозами препаратов, в метаболизме которых участвуют ферменты CYP1A2 и GSTP1.

Обследования

Обследуемому иногда может быть полезен прием препаратов, содержащих глутатион*, для защиты от негативного влияния ксенобиотиков. Возможен прием NAC, элтацина по схеме при необходимости (например, при наличии большого количества дополнительных неблагоприятных факторов окружающей среды)*. Для предупреждения ситуаций отравления и загрязнения организма обследуемому можно измерять лейкоцитарный индекс интоксикации (раз в год или чаще)*. Не выявлено необходимости в дополнительных обследованиях по определению оптимальных доз препаратов-субстратов для GSTP1 и CYP1A2, однако возможно их назначение специалистом при необходимости*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому в принципе может быть достаточно вести здоровый образ жизни и не подвергать себя необдуманному риску воздействия химических агентов в опасных дозах. Жареная пища может наносить незначительный вред его организму. В принципе он может употреблять мясо, приготовленное на гриле или сковороде. Однако ему рекомендуется почаще разнообразить способы приготовления пищи, отдавая предпочтение иным методам кулинарной обработки: тушение, запекание, приготовление на пару. Нежелательно использовать при жарке рафинированные масла, стоит отдать предпочтение маслу гхи или кокосовому маслу. Обследуемый также может относительно безбоязненно использовать косметическую продукцию, если содержание вредных веществ в ней не превышает допустимых концентраций. Однако по возможности желательно более тщательно выбирать косметику и бытовую химию. Не следует пренебрегать средствами индивидуальной защиты (перчатки и респираторы) при контакте с бытовой химией – обработке санузлов, чистке ковров, мытье посуды. Обследуемому подходят стандартные дозы следующих препаратов при их кратковременном применении: амиодарон, мексилетин, пропафенон, верапамил, циметидин, фамотидин, некоторые фторхинолоны (эноксацин, пефлоксацин, норфлоксацин), рофекоксиб, пероральные контрацептивы, ацикловир, тиклопидин, кломипрамин, теофиллин, оланзапин, доксепин, клопидогрел, парацетамол и других.

Детоксикация супероксидов

Исследуемые гены

MnSOD

Кодирует марганец-зависимую супероксиддисмутазу (SOD2), которая является ферментом митохондрий. MnSOD экспрессируется повсеместно, наиболее часто — в печени, аппендиксе, эндометрии, мочевом пузыре, желчном пузыре, сердце, костном мозге. Этот белок связывает супероксидные радикалы — побочные продукты окислительного фосфорилирования и превращает их в перекись водорода и двухатомный кислород. При полиморфизме нарушается этот процесс, а супероксидные радикалы активно повреждают мембраны митохондрий и другие структуры клетки. Вариации в этом гене были связаны с хронической усталостью, нефропатией, преждевременным старением, нейролептической дискинезией, разным ответом на противораковую терапию, глаукомой, кардиомиопатией и онкологическими заболеваниями.

GSTP1

Кодирует р-глутатион S-трансферазу 1, которая может выполнять антиоксидантную функцию путем присоединения глутатиона к молекуле окислителя, среди которых — лекарственные производные, продукты окислительного стресса при воздействии УФ-лучей, тяжелых металлов. GSTP1 экспрессируется повсеместно, активно экспрессируется в пищеводе, легких, костном мозге, желчном пузыре, плаценте, коже, щитовидной железе. Фермент обеспечивает репарацию объемных повреждений ДНК, вызванных воздействием канцерогенов — полиароматических углеводородов. Полиморфизм снижает антиоксидантную способность фермента.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
MnSOD	rs4880	T/T	29%	Предрасположенность к высокой активности Mn-зависимой супероксиддисмутазы	+ +

Детоксикация супероксидов

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
GSTP1	rs947894	A/A	44%	Предрасположенность к относительно высокой скорости выведения ксенобиотиков	+ +

Активные формы кислорода (АФК) генерируются в ходе различных метаболических процессов в организме как основные продукты реакции или как побочные. Внешние факторы (ультрафиолетовое, ионизирующее, электромагнитное излучения, окислители, поступающие из окружающей среды: озон, компоненты бытовой химии) также вносят вклад в образование свободных радикалов. Их нейтрализацию осуществляют антиоксидантная система клетки, включающая группу специальных ферментов, и вещества-доноры электронов. Последние представляют собой разнородную группу соединений: витамины и витаминоподобные вещества, минералы, каротиноиды, флавоноиды.

Роль этих соединений и ферментов заключается в предотвращении нежелательных реакций окисления в клетках и тканях. На каждом этапе возникновения АФК работает соответствующий фермент, специализированный на нейтрализации данного типа радикала. Существуют ферменты, которые не занимаются нейтрализацией самих радикалов, а восстанавливают уже поврежденные частицами АФК клеточные структуры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты антиоксидантной защиты, обусловливает различный уровень окислительного поражения клеток. Дисбаланс синтеза и утилизации свободных радикалов проявляется в окислительном стрессе, который способствует преждевременному старению. Окислительный стресс участвует в патогенезе различных заболеваний и нарушений, в том числе сахарного диабета, диабетической нефропатии, атеросклероза, артериальной гипертензии, болезни Альцгеймера, онкозаболеваний.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого низкий риск развития новообразований, сердечно-сосудистых, неврологических заболеваний и нарушений функции почек вследствие окислительного стресса. Антиоксидантная защита клетки достаточно эффективна*.

Обследования

Не выявлена необходимость в дополнительном обследовании общего антиоксидантного статуса обследуемого. Однако при необходимости возможно назначение анализов на содержание следующих веществ: 8-OH-дезоксигуанозина – в крови и моче, малонового диальдегида – в крови*.

Рекомендации по профилактике

Коррекция антиоксидантного статуса обследуемому не требуется. Ему достаточно употреблять продукты и специи, богатые антиоксидантами: шиповник, клюкву, чернослив, зеленый чай, виноград, гранат, яблоки с кожурой, чернику, имбирь, специи в пределах суточной потребности*. Он может употреблять мясо, приготовленное на гриле, костре и сковороде, но рекомендуется разнообразить способы приготовления, отдавая предпочтение вареным и тушеным блюдам.

Активность глутатионпероксидазы

Исследуемые гены

GPX1

Кодирует глутатиопероксидазу 1, катализирующую восстановление перекиси водорода (H2O2) или органических перекисей до воды или соответствующих спиртов. Этот фермент продуцируется почти во всех типах клеток, защищая их от окислительных агентов. Определенные полиморфизмы в гене GPX1 связаны со снижением активности глутатионпероксидазы 1, что повышает риск развития окислительного стресса и ряда сопутствующих ему заболеваний.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
GPX1	rs1050450	C/T	47%	Предрасположенность к умеренно пониженной активности глутатионпероксидазы 1	+ −

Глутатиопероксидаза 1 (GPX1) — это один из важнейших участников антиоксидантной защиты организма. Этот селен-зависимый фермент дезактивирует перекись водорода (H2O2) и различные органические гидропероксиды, включая пероксиды липидов. В качестве восстановителя GPX1 использует глутатион.

Таким образом, GPX1 ограничивает вредное воздействие перекисей на ДНК и белки, предотвращает процесс перекисного окисления липидов. Уровень синтеза и активность этого фермента зависят как от генетической предрасположенности, так и от средовых факторов, например, от запаса селена в тканях и поступления витамина Е.

Нарушение работы глутатионпероксидазы 1 может играть роль в развитии многих распространенных заболеваний: атеросклероза, ишемической болезни сердца, онкозаболеваний, а также атеросклероза и периферической нейропатии при сахарном диабете.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к умеренно сниженной активности глутатионпероксидазы 1. Слегка повышен риск развития окислительного стресса, а также связанных с ним патологических процессов.

Обследования

Обследуемому рекомендуется периодически сдавать общий анализ крови, анализ на лейкоцитарную формулу и на СОЭ, на уровень глюкозы и С-реактивного белка в крови, на липидный профиль крови и отношение апоВ/апоА1. Также для него желательно периодически сдавать анализы на маркеры окислительного стресса: содержание малонового диальдегида, коэнзима Q10, витаминов Е и С, бета-каротина, 8-ОН-дезоксигуанозина, глутатиона восстановленного в крови*. Кроме того, обследуемому рекомендуется отслеживать уровень артериального давления.

Рекомендации по профилактике

У обследуемого слегка повышен риск развития окислительного стресса. Ему рекомендуется не перегружать антиоксидантные системы организма: по возможности ограничить воздействие токсических веществ окружающей среды, отказаться от курения, не злоупотреблять алкоголем и пищей, приготовленной на сковороде и гриле. Обследуемому рекомендуется защищать кожу от воздействия ультрафиолета. Кроме того, обследуемому рекомендуется полноценно и разнообразно питаться, употреблять в пищу достаточное количество овощей, фруктов и цельнозерновых, а также продуктов, богатых селеном и витаминами Е, С и А. Возможно употребление селена, коэнзима Q10 и витаминов С и Е в виде биодобавок (при отсутствии противопоказаний и по согласованию со специалистом*). Также обследуемому рекомендуется поддержание нормального веса. Желательна физическая активность умеренной интенсивности.

Активность каталазы

Исследуемые гены

CAT

Фермент каталаза дезактивирует пероксид водорода, катализируя реакцию его разложения на воду и молекулярный кислород. Ген CAT экспрессируется во многих тканях организма, особенно высокий уровень продукции каталазы характерен для печени и жировой ткани. Определенные полиморфизмы в гене каталазы приводят к снижению активности фермента и, как следствие, к повышенному риску окислительного стресса.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CAT	rs1001179	G/G	58%	Предрасположенность к эффективной работе каталазы	+ +

Каталаза (CAT) — это тетрамерная гем-содержащая оксидоредуктаза, которая катализирует разложение пероксида водорода (H_2O_2) на кислород и воду. Каталаза является одним из основных ферментов антиоксидантной защиты организма. H_2O_2 образуется как побочный продукт многих метаболических реакций, в том числе при окислении жирных кислот в пероксисомах. Избыток пероксида водорода может реагировать с важными клеточными компонентами, разрушая органеллы, или действовать как внутриклеточная сигнальная молекула.

При сниженной продукции каталазы H_2O_2 разрушается недостаточно эффективно, что, при определенных условиях (например, при вирусной инфекции), может привести к состоянию окислительного стресса. Окислительный стресс играет важную роль в процессе старения, а также в развитии ряда возрастных заболеваний (атеросклероз, сахарный диабет, ишемическая болезнь сердца, онкозаболевания). Есть данные, что пониженная активность каталазы способствует поседению волос. Людям, предрасположенным к сниженной продукции каталазы, важно поддерживать антиоксидантные системы организма для предотвращения вредных эффектов избытка H_2O_2.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к эффективному расщеплению перекиси водорода. Риск развития состояния окислительного стресса по данному механизму не повышен.

Обследования

Для оценки уровня окислительного стресса в организме обследуемому можно назначить общий анализ крови, анализ на лейкоцитарную формулу и СОЭ, а также анализы на маркеры окислительного стресса: содержание малонового диальдегида, коэнзима Q10, витаминов E, C, бета-каротина, 8-OH-дезоксигуанозина, глутатиона восстановленного в крови*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемый предрасположен к эффективной работе каталазы. Тем не менее даже при благоприятном генотипе ему нежелательно подвергаться воздействию токсических соединений окружающей среды в больших дозах, не стоит злоупотреблять курением. Благоприятны поддержание нормального веса и регулярная, однако не чрезмерно интенсивная физическая активность. Желательно употреблять в пищу больше продуктов, богатых антиоксидантами (витамины C, E, бета-каротин), свежих фруктов и овощей, пить зеленый чай. При готовке обследуемому желательно отдавать предпочтение методам варки и паровой обработки, не злоупотреблять пищей, жаренной на сковороде и гриле.

Метаболизм билирубина

Исследуемые гены

UGT1A1

Кодирует УДФ-глюкуронилтрансферазу, основной фермент, осуществляющий глюкуронизацию билирубина и некоторых других соединений. Ген UGT1A1 экспрессируется в основном в печени. Определенные генетические варианты, влияющие на продукцию УДФ-глюкуронил-трансферазы, являются фактором риска для развития синдрома Жильбера.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
UGT1A1	rs8175347	6TA/6TA	46%	Предрасположенность к эффективной работе фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы	+ +

Билирубин — это конечный продукт катаболизма гема, простетической группы гемоглобинов и некоторых других белков. Неконъюгированный (непрямой) билирубин, желтое гидрофобное соединение, образуется при распаде эритроцитов. В комплексе с белком плазмы крови (альбумином) он транспортируется в печень, где подвергается связыванию с глюкуроновой кислотой под действием фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы. В результате образуется конъюгированный (прямой) билирубин — его растворимая форма. Продукты дальнейшего катаболизма билирубина выводятся из организма как компонент желчи, а также в небольших количествах с мочой.

Билирубин является антиоксидантом, акцептором свободных радикалов. Умеренно повышенный уровень билирубина в крови связан со сниженным риском сердечно-сосудистых заболеваний. Однако при накоплении в тканях в высоких концентрациях неконъюгированный билирубин может вызывать токсические эффекты. Синдромом Жильбера (доброкачественная гипербилирубинемия) — это наследственная особенность обмена билирубина, которая проявляется в умеренном повышении содержания его неконъюгированной формы в крови.

Причиной этого состояния является сниженная продукция УДФ-глюкуронилтрансферазы, из-за чего неконъюгированный билирубин не может быть связан в печении и его уровень в крови повышается. В России распространенность синдрома Жильбера составляет примерно 20-50 случаев на 1000 человек. Мужчины болеют в несколько раз чаще, чем женщины. В большинстве случаев единственным его проявлением является умеренная желтуха. Также возможны боли в животе, расстройства пищеварения, повышенная утомляемость. Кроме того, синдром Жильбера является фактором риска развития мочекаменной болезни. Помимо синдрома Жильбера, у повышенного уровня билирубина в крови может быть много причин, включая вирусные и токсические поражения печени. При наличии гипербилирубинемии важно выявить ее причину.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к эффективной работе фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы. Низкий риск развития синдрома Жильбера.

Обследования

Поскольку у обследуемого не выявлено генетической предрасположенности к синдрому Жильбера, при отсутствии симптомов дополнительные обследования не требуются.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на то, что у обследуемого не выявлено генетической предрасположенности к синдрому Жильбера, при появлении признаков желтухи ему крайне важно немедленно обратиться к врачу и пройти комплексное обследование для выявления причин ее возникновения. Желтуха может быть симптомом многих заболеваний, например цирроза печени и вирусных гепатитов.

Спортивное здоровье

Спортивная генетика — направление генетики, изучающее влияние изменений в генах человека на физическую активность и спортивные способности. Тренировки — это всего лишь 30% успеха, остальные 70% результата зависят от врожденных спортивных качеств, заложенных генетикой.

На спортивные способности каждого человека влияют структура мышечных волокон, уровень кровоснабжения мышц, скорость набора мышечной массы. Большинство этих показателей зависит от генетических особенностей индивида. Генетическая предрасположенность влияет на такие характеристики, как скорость, сила и выносливость. Понимание своих генетических особенностей — возможность реализовать спортивный потенциал в правильном направлении.

Профессиональным спортсменам результаты ДНК-теста помогут скорректировать интенсивность и время тренировок, подобрать питание и разработать систему профилактики спортивных травм и заболеваний. Кроме этого, исследование генетической предрасположенности к заболеваниям, связанным с физическими нагрузками, позволит избежать развития заболеваний сердечно-сосудистой системы, астмы и остеопороза.

Маркеры выносливости

Исследуемые гены

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Нормальная аллель (I) в этом гене связана с повышенной выносливостью и сниженным риском развития артериальной гипертензии.

ADRB2

Кодирует бета-2-адренергический рецептор — ионный белковый канал, встроенный в цитоплазматическую мембрану клетки, имеющий высокую степень сродства к адреналину и обеспечивающий повышение или снижение метаболической активности иннервируемой ткани или органа. Активация рецепторов вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза в мышцах. В гене наиболее изучены два полиморфизма: Gln27Glu и Gly16Arg. Последний связан с сердечным выбросом в покое, повышенной бронходилатацией и выносливостью.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ACE	rs4646994	I/D	50%	Предрасположенность к умеренной адаптации сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на выносливость	+ −
ADRB2	rs1042713	G/A	50%	Предрасположенность к пониженному пульсу покоя и средней выносливости	+ −

Выносливость можно определить как способность организма переносить физические нагрузки в течение длительного периода времени. Для ее развития необходимы продолжительные упражнения различной интенсивности (часто высокой), вовлекающие многие мышечные группы и требующие правильной работы сердечно-сосудистой и дыхательной систем.

При нагрузках на выносливость особо значимо правильное равномерное потребление кислорода и питательных веществ для обеспечения организма энергией в течение длительного периода; не менее важна экономизация техники выполнения движений. Поэтому наличие достаточного количества красных (окислительных, медленных) мышечных волокон и снабжение их достаточно большим количеством кислорода сердечно-сосудистой системой обуславливает фенотип стайера, марафонца. Часто, но не всегда, невысокая выносливость может сопровождаться повышенными силовыми качествами, и наоборот.

На сегодняшний день известно более 36 генетических маркеров, связанных с выносливостью, генетикой определяется порядка 60% этого качества. Однако выносливость может быть повышена регулярными тренировками, текущий уровень развития этого качества человека в первую очередь определяется не генетикой, а уровнем тренированности (наряду с ловкостью она является одним из самых хорошо тренируемых показателей)*.

Заключение

У обследуемого выявлена генетическая предрасположенность к средней выносливости. Это свидетельствует о средней способности выдерживать длительные нагрузки.

Обследования

Если обследуемый выбрал требующий выносливости вид спорта, рекомендуется регулярно проводить общий и биохимический анализы крови обследуемого, особенно контролировать количество эритроцитов и ретикулоцитов, гемоглобина, гематокрит, уровень ферритина и свободного железа в крови. Помимо этого, рекомендуются периодические спирографические обследования, денситометрия. Желательно контролировать количество микроэлементов (цинка, селена, марганца) и витаминов (D, B12, фолиевой кислоты) в крови. Также желательны периодические кардиографические обследования.

Рекомендации по профилактике

Наиболее подходящими для обследуемого являются тренировки средней длительности и умеренной либо высокой интенсивности (в зависимости от других показателей). Рекомендованные виды спорта: большой и настольный теннис, бадминтон, а также боевые искусства (айкидо, карате) (при средних и более высоких силовых показателях). При высоких скоростных показателях могут подойти игровые виды спорта (футбол, хоккей с шайбой, мячом – предпочтительно позиции нападающих). Для повышения выносливости рекомендуется включать в рацион обследуемого бананы, овес, шпинат, свеклу, вишню, гранат; возможен дополнительный прием препаратов железа и L-карнитина (при отсутствии заболеваний щитовидной железы). Выносливость повышают и ноотропные препараты, также благоприятен прием натуральных адаптогенов (экстракты родиолы розовой, женьшеня, элеутерококка)*. Выносливость является хорошо тренируемым показателем, ее можно натренировать до определенной степени.

Маркеры силы

Исследуемые гены

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на силу и в то же время — с повышенным риском развития артериальной гипертензии.

ACTN3

Кодирует белок альфа-актинин-3, который участвует в сократительном аппарате волокон скелетных мышц и экспрессируется преимущественно в них. Полиморфная замена в этом гене приводит к отсутствию функционального белка альфа-актинина-3. В отсутствие альфа-актинина-3 его роль выполняет альфа-актинин-2, что связано с низкой скоростью сокращения мышечных волокон. ACTN3 является специфическим маркером быстроты и силы.

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более высокой чувствительностью к инсулину, большей утилизацией энергии клетками мышц и более быстрым приростом мышечной ткани, что способствует повышению силовых качеств.

ADRB2

Кодирует бета-2-адренергический рецептор — ионный белковый канал, встроенный в цитоплазматическую мембрану клетки, имеющий высокую степень сродства к адреналину и обеспечивающий повышение или снижение метаболической активности иннервируемой ткани или органа. Активация рецепторов вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза в мышцах. В гене наиболее изучены два полиморфизма: Gln27Glu и Gly16Arg. Последний связан с сердечным выбросом в покое, повышенной бронходилатацией и выносливостью, нормальная аллель — с повышенными силовыми качествами.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ACE	rs4646994	I/D	50%	Предрасположенность к умеренной адаптации сердечно-сосудистой системы к силовым нагрузкам	+ −
ACTN3	rs1815739	T/C	51%	Предрасположенность к умеренной скорости мышечных сокращений	+ −
PPARG	rs1805192	C/G	22%	Предрасположенность к умеренной гипертрофии мышечной и жировой тканей	+ −
ADRB2	rs1042713	G/A	50%	Предрасположенность к средней чувствительности к адреналину и пониженному пульсу покоя	+ −

Предрасположенность к силовым нагрузкам определяется типом мышечных волокон, скоростью роста мышечной массы, эффективностью потребления организмом кислорода и продуктивностью работы сердечно-сосудистой системы. При этом зачастую (но не всегда!) высокий силовой потенциал может сопровождаться сниженной (или средней) выносливостью, и наоборот.

Генетика определяет развитие силовых показателей примерно на 70%, при этом ее вклад в состав медленных мышечных волокон составляет 45%. Основные гены, влияющие на силовой потенциал – это гены, связанные непосредственно со структурой и функционированием мышц (например, ген альфа-актинина), рецепторы, активируемые пероксисомными пролифераторами (поскольку именно от них зависит скорость роста и дифференцировки в том числе и мышечной ткани), а также гены ренин-ангиотензиновой системы (ангиотензин-превращающего фермента, ангиотензиногена), поскольку именно она обеспечивает адаптацию сердечно-сосудистой системы к силовым нагрузкам.

Однако следует помнить, что интенсивные силовые физические нагрузки могут сопровождаться повышением артериального давления и оксидативным стрессом (повреждение клетки в результате окисления) в организме.*

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого средний силовой потенциал. Это означает, что он способен развить мышечную силу среднего уровня.

Обследования

При интенсивных тренировках обследуемому рекомендуется периодически контролировать уровень креатинина в крови, а также проводить денситометрию, периодические кардиографические обследования, при необходимости – ультразвуковое обследование сердца, консультироваться у кардиолога. Желательно контролировать количество микроэлементов (цинка, селена, марганца) и витаминов (D, B12, фолиевой кислоты) в крови. Если занятия спортом сопровождаются потреблением большого количества белка, рекомендуется периодически проходить также соответствующие обследования.

Рекомендации по профилактике

Для обследуемого возможны занятия силовыми тренировками и видами спорта, однако рекомендуются умеренные силовые нагрузки. Не следует подвергать организм слишком интенсивным силовым нагрузкам в большом количестве. Рекомендованы: некоторые боевые искусства (джиу-джитсу, айкидо, карате), большой и настольный теннис, бадминтон. Для увеличения силы также рекомендуется включать в рацион яйца, нежирное мясо и рыбу, хумус. При повышенном риске развития АГ рекомендуется снизить интенсивность физических нагрузок. При нарушении работы антиоксидантной системы рекомендуется пониженная интенсивность тренировок и дополнительный прием антиоксидантов. Для роста скелетных мышц благоприятен прием витамина D. Для увеличения силовой выносливости возможен прием бета-аланина.

Маркеры скорости

Исследуемые гены

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к силовым и скоростным нагрузкам и в то же время — с повышенным риском развития артериальной гипертензии.

ACTN3

Кодирует белок альфа-актинин-3, который участвует в сократительном аппарате волокон скелетных мышц и экспрессируется преимущественно в них. Полиморфная замена в этом гене приводит к отсутствию функционального белка альфа-актинина-3. В отсутствие альфа-актинина-3 его роль выполняет альфа-актинин-2, что связано с низкой скоростью сокращения мышечных волокон. ACTN3 является специфическим маркером быстроты и силы.

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более высокой чувствительностью к инсулину, большей утилизацией энергии клетками мышц и более быстрым приростом мышечной ткани, что способствует повышению силовых и скоростных качеств.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ACE	rs4646994	I/D	50%	Предрасположенность к умеренной адаптации сердечно-сосудистой системы к спринту	+ −
ACTN3	rs1815739	T/C	51%	Предрасположенность к умеренной скорости мышечных сокращений	+ −
PPARG	rs1805192	C/G	22%	Предрасположенность к умеренной гипертрофии мышечной и жировой тканей	+ −

Скоростные качества определяются в первую очередь преобладающим типом мышечных волокон (быстрые или медленные). Для медленных (красных, окислительных) мышечных волокон характерны аэробные механизмы энергообразования, которые обеспечивают выполнение длительной работы на выносливость. Быстрый тип мышечных волокон (белые, гликолитические волокна) синтезирует энергию за счет анаэробных механизмов, что обеспечивает высокую скорость сокращения и быстрое утомление. Таким образом, преобладание медленных мышечных волокон определяет фенотип стайера (марафонца), преобладание быстрых мышечных волокон — фенотип спринтера, или «силача», а равное соотношение позволяет человеку реализовать способности в игровых видах спорта, единоборствах.

Наследуемость скоростных качеств оценивается в размере не менее 60%, в первую очередь за счет вариантов генов, связанных непосредственно с сокращением мышц и количеством быстрых мышечных волокон (актинин). Однако для спринтеров одновременно также важна быстрая адаптация сердечно-сосудистой системы к резкому возрастанию скорости и, соответственно, нагрузки. Поэтому людям с заболеваниями сердечно-сосудистой системы рекомендуется заменять бег на пешие прогулки.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого сниженный скоростной потенциал. Это означает, что его спринтерские качества ниже среднего уровня.

Обследования

Обследуемому не следует пренебрегать контролем артериального давления и периодическими медицинскими обследованиями (кардиография, спирометрия, общий и биохимический анализы крови), при необходимости возможно назначение дополнительных обследований.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому мало подходят скоростные тренировки и виды спорта (спринты, футбол и др.). Поэтому ему можно порекомендовать заниматься, например, шейпингом, аэробикой и подобными им физическими активностями. Также подойдут йога, небыстрые пробежки (их длительность зависит от выносливости). Актуальность занятий спортом будет повышена в случае выявленной генетической предрасположенности к набору лишнего веса. При этом рекомендуется снижение количества потребляемых жиров и легкоусвояемых углеводов и повышение количества употребляемых белков.

Физическая активность для снижения веса

Исследуемые гены

ADRB2

Кодирует бета-2-адренергический рецептор — ионный белковый канал цитоплазматической мембраны клетки, имеющий высокую степень сродства к адреналину и обеспечивающий изменения 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).

ADRB3

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

FTO

Кодирует 2-оксоглутарат-зависимую деметилазу, которая участвует в модификации нуклеиновых кислот. Белок вырабатывается почти повсеместно в организме, максимально — в нервной ткани и 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.

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани, в небольшой степени — в кишечнике, желудке, плаценте, мочевом пузыре, легких. Основная функция этого белка — активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Влияет на чувствительность различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более низкой скоростью роста жировой ткани, наличие нормальной аллели повышает необходимость физических нагрузок для поддержания веса.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ADRB2	rs1042714	C/G	52%	Предрасположенность к снижению активации гликогенолиза в ответ на увеличение уровня адреналина	+ −
ADRB3	rs4994	T/T	84%	Предрасположенность к высокой скорости липолиза в ответ на выброс адреналина	+ +
FTO	rs9939609	T/T	37%	Низкая предрасположенность к избыточному потреблению калорий	+ +
PPARG	rs1805192	C/G	22%	Сниженная скорость роста жировых клеток, возможно небольшое снижение чувствительности к инсулину	+ −

Режим тренировок для поддержания или снижения веса должен составляться с учетом индивидуальных особенностей. Важно не только стремиться «сжечь» калории, нужно выбрать тип нагрузки, при котором будет максимально эффективно расходоваться энергия из жировых клеток.

За активацию расхода энергетических запасов организма при физических нагрузках отвечают в первую очередь адренорецепторы, активирующие катаболизм при их активации адреналином, выделяющимся при физических нагрузках. Важно, что организм сначала расходует углеводы (гликоген), а уже потом — жиры. Таким образом, для максимальной эффективности физических нагрузок необходимо оценить скорость распада и углеводов, и жиров (оба показателя указаны в разделе «Тренировки для снижения веса» потребительской версии отчета). Помимо этого, на необходимость и эффективность физических нагрузок влияет генотип по FTO, полиморфизмы которого ассоциированы и рисками набора избыточного веса, но эти риски могут быть существенно снижены регулярными физическими нагрузками.

Также нужно помнить, что для снижения веса наряду с физическими упражнениями необходима коррекция рациона, и количество потребляемых калорий в любом случае должно быть меньше количества расходуемых.*

Заключение

В результате генетического анализа у обследуемого выявлены предрасположенность к средней скорости метаболизма и несколько повышенная потребность в физической активности.

Обследования

Желателен контроль веса тела обследуемого (1 раз в неделю). Желательно также периодически проверять его липидный профиль (уровень триглицеридов, общего холестерина, холестерина ЛПВП и ЛПНП), может быть назначен анализ уровней глюкозы и инсулина в крови.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуются регулярные физические нагрузки средней интенсивности длительностью не менее 4 часов в неделю. Тренировка продолжительностью 1,5 часа является приемлемой. При малоактивном образе жизни (сидячая работа) увеличьте количество тренировок, например, 3 тренировки в неделю по 2 часа. Непосредственный тип и интенсивность тренировок следует подбирать исходя из потребности, силовых, скоростных качеств и выносливости под руководством тренера. Активный образ жизни способствует более эффективному сбросу лишнего веса. Также обследуемому желательно больше двигаться в быту. Для более эффективного снижения веса рекомендовано снижение общей калорийности рациона обследуемого за счет ограничения потребления жиров и углеводов, а также включение в его рацион достаточного количества пищевых волокон.

Гипертрофия миокарда

Исследуемые гены

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) — циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше — в яичках, поджелудочной железе, почках и др.

Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на силу и в то же время — с повышенным риском развития артериальной гипертензии и усиленной гипертрофией миокарда при занятиях спортом.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ACE	rs4646994	I/D	50%	Предрасположенность к умеренной гипертрофии миокарда при физических нагрузках	+ −

Гипертрофия миокарда

Понятие «спортивное сердце» было введено в 1899 г. С. Хеншеном. Характерными его признаками являются увеличение размеров и объемов полостей сердца (дилатация), гипертрофия стенок левого желудочка, увеличение массы миокарда при сохранении систолической и диастолической функции желудочков, а также возможное увеличение объема и массы правого желудочка. Такие изменения развиваются практически у 100% профессиональных спортсменов. У спортсменов дисциплин с выраженной динамической компонентой в основном происходит эксцентрическая гипертрофия (увеличение объемов камер и умеренное утолщение стенок сердца), при статических видах спорта чаще — концентрическая гипертрофия (увеличение толщины стенок левого желудочка без увеличения его объема).

При сочетании обоих видов нагрузок развивается смешанная гипертрофия левого желудочка. В 1938 г. Г. Ф. Лангом были выделены 2 варианта «спортивного сердца»: физиологический и патологический. ЭКГ физиологического «спортивного сердца» характеризуется умеренной синусовой брадиаритмией, удлиненным интервалом PQ, увеличением высоты Т-зубца до ⅔ высоты зубца R и смещением интервала ST на 1-2 мм выше изолинии; при мониторинге такого сердца должна отсутствовать отрицательная динамика. Появление признаков миокардиодистрофии, «гигантских» Т-зубцов и выраженной тахи- и брадиаритмии говорит о патологии «спортивного сердца». Физиологическое «спортивное сердце» сочетает максимально экономное функционирование в покое с возможностью достижения максимально высокой производительности при физической нагрузке, при этом наибольшее значение имеет дилатация желудочков. То есть, «спортивное сердце» может считаться адаптацией к постоянным физическим нагрузкам. Клиническая симптоматика (болевой синдром, повышенная утомляемость, синкопальные и пресинкопальные состояния) при этом отсутствует.

«Спортивное сердце» необходимо дифференцировать от других (патологических) изменений, например, гипертрофической кардиомиопатии, которая преимущественно обусловлена мутациями в генах тяжелой цепи миозина, тропонина Т, миозин-связывающего белка С и тропомиозина. Формирование же «спортивного сердца» (гипертрофия левого желудочка) тоже имеет генетическую компоненту и межиндивидуальную вариабельность, но в этой связи наиболее значимые результаты получены для полиморфизма гена ангиотензинпревращающего фермента (ACE) ренин-ангиотензин-альдостероновой системы. Важной отличительной особенностью спортивной гипертрофии миокарда является ее обратимость после прекращения тренировок.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого средний риск развития гипертрофии миокарда.

Обследования

Обследуемому желательно проходить периодическое (в идеале 1 раз в 6 месяцев) кардиографическое обследование и УЗИ (при необходимости – КТ или МРТ) сердца, особенно при интенсивных занятиях спортом (для профессиональных спортсменов – не реже 4 раз в год). В этом случае обследоваться рекомендуется чаще. При нарушении функций сердца и появлении симптомов, связанных с его перегрузкой, обследуемому показано прекратить тренировки до нормализации параметров ЭКГ. При необходимости ему может быть назначено УЗИ сердца.

Рекомендации по профилактике

При интенсивных занятиях спортом в случае развития гипертрофии миокарда по типу «спортивного сердца» возможно назначение препаратов АТФ и/или креатинфосфата*. Для усиления метаболических процессов в миокарде возможно назначение липоевой кислоты*. Для уменьшения накопления лактата в кардиомиоцитах возможно назначение препаратов кокарбоксилазы*. Также дополнительно для усиления энергетического обмена возможно назначение L-карнитина, для улучшения тканевого дыхания – препаратов цитохрома С и коэнзима Q10*. При выраженной гипертрофии и признаках дисфункции миокарда в случае острой необходимости возможно назначение бета-адреноблокаторов (противопоказаны при брадикардии!), но следует учесть, что они входят в перечень препаратов, запрещенных ВАДА (не следует назначать их профессиональным спортсменам). Для поддержания нормального функционирования сердца обследуемому желательно получать с пищей достаточное количество калия и магния, особенно это важно при интенсивных физических нагрузках, возможен их дополнительный прием*.

Травматическая энцефалопатия

Исследуемые гены

APOE

Кодирует аполипопротеин Е, входящий в состав хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности. Максимальная экспрессия этого гена наблюдается в печени, также — в почках, надпочечниках, жировой ткани, селезёнке, 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 по данным ряда исследований связан с повышенным риском осложнений и затрудненным восстановлением при травмах головы (что интересно, этот эффект сильнее выражен у детей и снижается с возрастом, при том что для пожилых людей характерна большая тяжесть осложнений и более трудное восстановление в принципе). Кроме того, имеются данные о том, что сочетание носительства APOE4 с наличием в анамнезе травм головы может усиливать связанный с этим вариантом риск развития болезни Альцгеймера. Частота этого варианта варьирует от 10 до 20% в зависимости от популяции.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Нормальная скорость восстановления после травм головы, риск осложнений снижен	+ +

Травматическая энцефалопатия

Сотрясения головного мозга (S06.0 по МКБ-10) и травматическая энцефалопатия (ТЭ) (или посткоммоционный синдром, F07.2 по МКБ-10), который может последовать за сотрясением, являются важной как медико-социальной проблемой, так и одний из наиолее серьёзных проблем спортивной медицины. Ежегодно травматические повреждения головного мозга получает 50-50 млн человек, или 295 человек на 100000 населения планеты, и по оценкам - почти 50% населения земли в течение жизни.

ТЭ представляет собой ряд неврологических и психологических нарушений, обусловленных дегенеративными, дистрофическими, атрофическими и рубцовыми изменениями мозговой ткани, которые возникают в результате и в течение некоторого времени после травмы головы. В начальном остром периоде после травмы головы наиболее значимы возникающие нарушения кровотока и энергетического баланса мозга, оксидативный стресс, в более поздние периоды наиболее существенный вклад в патогенез могут вносить локальные или отдаленные от места поражения деструктивно-дистрофические и репаративно-дегенеративные процессы. Серьезными последствиями травм головы могут быть вегетативно-дистонический синдром, синдром ликворо-динамических нарушений, астенический синдром, посттравматическая гидроцефалия, церебрально-очаговый синдром, также часто выделяют поттравнамический эпилептический синдром.

Полиморфизмы в некоторых генах связаны с изменением скорости метаболизма алкоголя до ацетальдегида, что может привести к токсическому поражению печени и развитию онкологических заболеваний.

Заключение

Генетический анализ не выявил у обследуемого факторов риска при травматической энцефалопатии. Риск повышенной тяжести сотрясений при ударах головы не выявлен.

Обследования

Несмотря на то что у обследуемого не выявлено генетических рисков, связанных с тяжестью сотрясений мозга и травматической энцефалопатией, ему не стоит пренебрегать периодическими профилактическими обследованиями (электроэнцефалограмма, липидограмма и др.). При наличии показаний не исключено назначение профилактической или диагностической МРТ*. При травмах головы рекомендуется также контролировать внутричерепное давление неинвазивными методами*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательно потреблять достаточное количество омега-3 для восполнения суточной нормы. При занятиях травматичными видами спорта необходимо защищать голову от травм (тренироваться в шлеме с соблюдением техники безопасности) даже при благоприятном генотипе. При травмах головы возможен прием маннита (маннитола) или других подходящих осмотических диуретиков*. Также возможно назначение нейропротекторов, ноотропных, пептидергических, аминокислотных, вазоактивных, реопозитивных препаратов, вегетотропных и антигистаминных средств (при необходимости при отсутствии противопоказаний)*. Анальгетики, седативные и снотворные средства при травматической энцефалопатии назначают по показаниям*. Помимо этого, при травмах головы рекомендуется прием антиоксидантов и витаминов группы В, а также может быть благоприятна кетогенная диета (при отсутствии противопоказаний), однако при этом необходим строгий контроль специалиста*.

Свойства соединительной ткани

Соединительная ткань — это группа тканей в организме, основными функциями которых является поддержание формы тела, обеспечение структурной целостности органов, запасание и транспорт питательных веществ. К этим тканям относятся хрящевая, жировая и костная ткани, а также кровь и лимфа.

Соединительная ткань представлена почти во всех органах, образуя значительную часть кожи, связок, сухожилий, кровеносных сосудов, мышц и пародонта. Она состоит главным образом из клеток и межклеточного матрикса (МКМ), заполняющего промежутки между ними. МКМ представляет собой трехмерную сеть внеклеточных макромолекул, таких как фиброзные белки (эластические и коллагеновые волокна), гликопротеины и протеогликаны, и обеспечивает структурную и биохимическую поддержку окружающих тканей.

Известно более 200 наследственных заболеваний соединительной ткани. Часть из них связана с мутациями в генах, кодирующих белки МКМ, которые приводят к изменениям свойств и функций различных структур в организме: например, влияют на эластичность кожи, связок и кровеносных сосудов.

Разрушение межклеточного матрикса

Исследуемые гены

MMP1

Ген MMP1 — кодирует внутритканевую коллагеназу, разрушающую фибриллярный коллаген I, II и III типа и некоторые другие белки межклеточного матрикса. Этот фермент играет важнейшую роль в поддержании гомеостаза МКМ кожи, а также является основной металлопротеазой в тканях периодонта. В коже MMP1 синтезируется фибробластами и кератиноцитами. Продукция MMP1 в коже может увеличиваться под воздействием УФ-излучения, определенных химических и воспалительных агентов, а также при возрастных изменениях. Определенные полиморфизмы MMP1 связаны со склонностью к периодонтиту, а также с повышенной скоростью лизиса коллагена дермы, что может способствовать снижению упругости и плотности кожи, появлению морщин.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
MMP1	rs1799750	-/G	49%	Предрасположенность к умеренно повышенной продукции коллагеназы MMP1	+ −

Разрушение межклеточного матрикса

Матриксные металлопротеазы — это семейство цинк-зависимых протеолитических ферментов, являющихся ключевыми регуляторами ремоделирования и деградации компонентов межклеточного матрикса (МКМ). Эти ферменты разрушают коллаген, протеогликаны и некоторые другие соединения. Матриксные металлопротеазы играют ключевую роль в межклеточных взаимодействиях, процессах апоптоза, пролиферации и дифференциации клеток.

Своевременная деградация МКМ необходима для восстановления и обновления тканей. Однако нарушение регуляции работы матриксных металлопротеаз может способствовать развитию периодонтита, артрита, атеросклероза и других заболеваний. Увеличение активности коллагеназ в коже может привести к снижению ее упругости и прочности, ускоренному старению кожи.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к умеренно повышенной продукции коллагеназы, что может привести к снижению упругости и плотности кожи. Риск развития периодонтита по данному механизму не повышен.

Обследования

Обследуемому желательно периодически сдавать общие анализы крови и мочи, проверять лейкоцитарную формулу и СОЭ. Также возможно назначение анализов на уровни глюкозы, витамина С, С-реактивного белка и фибриногена в крови*.

Рекомендации по профилактике

Для поддержания механических свойств кожи обследуемому рекомендуется отказаться от курения и по возможности избегать воздействий токсичных соединений окружающей среды. Также обследуемому желательно ограничивать время пребывания на солнце в периоды наибольшей интенсивности УФ-излучения. Рекомендуется использование солнцезащитных кремов, причем лучше сочетать их с другими методами защиты от ультрафиолета (например, носить шляпу с широкими полями). При выборе крема следует обратить внимание на солнцезащитный фактор средства, SPF, обозначающий степень его защиты от УФВ-лучей. Также обследуемому рекомендуется употреблять в пищу продукты, богатые антиоксидантами: витаминами С и Е, бета-каротином, полифенолами. Возможно употребление витаминов С и Е в форме биодобавок, но только при отсутствии противопоказаний и по согласованию со специалистом*. Желательно использование косметических препаратов местного действия (например, кремов для ухода за кожей), содержащих ретиноиды и другие антиоксиданты, альфа- и бета-гидроксикислоты или кинетин.

Коллаген

Исследуемые гены

COL1A1

Кодирует белковую цепь α1, входящую в состав коллагена I. Тройная спираль коллагена I состоит из двух α1 цепей и одной α2 цепи. Определенные полиморфизмы в этом гене связаны с повышением продукции α-цепи коллагена, что приводит к нарушению соотношения между белковыми цепями в составе коллагена I. Продукция коллагена с нарушенной структурой является одним из факторов, повышающих вероятность развития остеопороза.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
COL1A1	rs1800012	G/G	67%	Предрасположенность к продукции коллагена с нормальной структурой	+ +

Коллагены — это семейство структурных белков, составляющих основу соединительной ткани и обеспечивающих ее структурную и механическую поддержку. Коллагены формируют характерные тройные спирали, состоящие из трех белковых цепей, и образуют надмолекулярные структуры межклеточного матрикса. Существует 28 типов коллагена, которые кодируются более чем 40 генами. Основным типом является коллаген I, составляющий более 90% органической массы костей и преобладающий в коже, сухожилиях, связках и роговице. Известны полиморфизмы в генах, кодирующих цепи в составе коллагена I типа, которые повышают вероятность развития остеопороза.

В России каждая третья женщина и каждый четвертый мужчина в возрасте 50 лет и старше имеет низкую минеральную плотность кости, соответствующую данному заболеванию. Факторами риска для развития остеопороза являются принадлежность к европеоидной расе, принадлежность к женскому полу, старший возраст, ранняя менопауза у женщин. Остеопороз можно предотвратить с помощью ранней диагностики, своевременной профилактики и лечения.

Заключение

Генетический анализ показал, что организм обследуемого предрасположен к продукции коллагена с нормальной структурой. Риск развития остеопороза по данному механизму не повышен.

Обследования

Обследуемому желательно периодически сдавать общие анализы крови и мочи, анализы на уровни 25-гидроксикальциферола, магния, фосфора и кальция в сыворотке, а также на уровни половых гормонов*. Людям пожилого возраста, особенно женщинам, рекомендуется периодически проходить денситометрическое исследование для определения минеральной плотности костной ткани.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на благоприятный генотип, обследуемому желательно соблюдать меры для поддержания структуры костной ткани. Ему рекомендуется по возможности снизить воздействие на организм канцерогенных агентов, ограничить курение и употребление алкоголя. Кроме того, нежелательно злоупотребление кофе при условии низкой скорости работы ферментов, метаболизирующих кофеин. Обследуемому желательно придерживаться разнообразного рациона с достаточно большим количеством овощей, фруктов и цельнозерновых продуктов, а также поддерживать нормальный вес. Благоприятна регулярная физическая активность умеренной интенсивности.

Эластин

Исследуемые гены

ELN

Кодирует белок тропоэластин, предшественник нерастворимого полимера эластина, который является одним из основных компонентов межклеточного матрикса. Эластин придает тканям эластичность и упругость. Наибольшее его количество содержится в кровеносных сосудах, легких, коже, эластическом хряще, связках, мочевом пузыре. Определенные полиморфизмы в гене ELN связаны с нарушениями структуры и функций его белкового продукта.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ELN	rs7787362	T/T	23%	Предрасположенность к нормальной продукции эластина	+ +

Фибриллярный белок эластин — это основной компонент эластических волокон, которые обеспечивают растяжимость и упругость соединительной ткани. Также эластин играет роль в клеточной адгезии, миграции и передаче сигналов между клетками. Полиморфизмы в гене эластина связаны с рядом нарушений соединительной ткани, включая появление стрий (растяжек). В участках кожи, подверженных растяжкам, происходит потеря и нарушение структуры коллагеновых и эластических волокон и истончение кожи.

В начальной стадии стрии проявляются как красные полосы на коже, постепенно они приобретают фиолетовый цвет, а затем бледнеют. Наиболее часто они появляются на животе, ягодицах, бедрах и груди.

Оценки распространенности стрий колеблются от 50 до 80%. В образование стрий вносят вклад как генетические особенности человека, так и влияние среды. Вероятность возникновения стрий повышается при беременности, в подростковом возрасте, при ожирении, резком наборе веса, сахарном диабете, гормональных нарушениях (например, синдроме Кушинга). Стрии чаще возникают у людей с более темной кожей.

Также стрии более характерны для женщин, чем для мужчин. В ходе беременности стрии чаще возникают у молодых женщин, чем у женщин более старшего возраста.

Стрии редко приводят к каким-либо серьезным медицинским проблемам, скорее это косметический дефект. Существует много методов лечения стрий, однако их эффективность не слишком высока.

Заключение

Генетический анализ показал, что обследуемый предрасположен к нормальной продукции эластина, вероятность образования стрий по данному механизму не повышена.

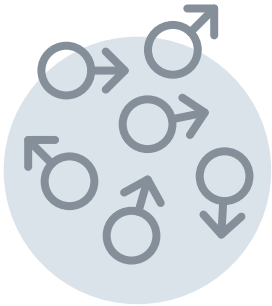
Обследования

Обследуемому желательно периодически сдавать общие анализы крови и мочи, анализы на СОЭ, на уровни сахара и витамина С в крови, уровни кортикостероидов и половых гормонов*.

Рекомендации по профилактике

Несмотря на то, что у обследуемого отсутствует генетический фактор риска появления стрий по данному механизму, для их профилактики ему желательно придерживаться здорового образа жизни, ограничить употребление алкоголя, пить больше воды. Рацион должен содержать достаточное количество витамина С (при отсутствии противопоказаний). Также желательно поддерживать постоянный вес. Для предотвращения и лечения стрий обследуемый может использовать кремы, содержащие гиалуроновую кислоту, кремы следует наносить с массажем. Для уменьшения проявления стрий обследуемый может использовать лазерную терапию. Эффективность зависит от вида процедуры, стадии стрии и типа кожи. Возможны побочные эффекты, поэтому такие процедуры проводятся строго под наблюдением специалиста.

Андрогены



Андрогены — стероидные гормоны, традиционно считающиеся мужскими половыми гормонами. Андрогены определяют половую дифференциацию и функцию гонад у мужчин и отвечают за различные функции в организме: участвуют в созревании костной ткани, регуляции секреции гонадотропинов и синтеза липидов, b-эндорфинов, фактора роста и инсулина, обладают анаболическим эффектом, регулируют либидо и половую потенцию, стимулируют функцию сальных желез и волосяных фолликулов. У мужчин именно андрогены обеспечивают нормальный сперматогенез и потенцию.

Недостаточность этих гормонов или нарушение чувствительности к ним могут приводить к нарушению полового развития и сперматогенеза, эректильной дисфункции, сбоям в работе сердечно-сосудистой системы, нарушению роста волос и алопеции и другим нарушениям. Поэтому важно знание генетических особенностей метаболизма андрогенов.

Чувствительность к андрогенам

Исследуемые гены

AR

Кодирует андрогеновый рецептор, который фактически является транскрипционным фактором, активируемым стероидными гормонами. После связывания с лигандами активированный рецептор перемещается в ядро, димеризуется и стимулирует транскрипцию андрогензависимых генов. Ген расположен на Х-хромосоме, что обуславливает специфическое наследование связанных с ним нарушений.

Экспрессируется у мужчин в основном в печени, яичках, простате, в меньшей степени — в жировой ткани, коже, сердце, почках, в остальных органах и тканях — в небольшом или минимальном количестве. Полиморфизмы гена связаны с облысением по мужскому типу, снижением чувствительности к андрогенам, а также обнаруживаются при некоторых онкологических заболеваниях.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
AR	rs2497938	T	38%	Предрасположенность к нормальному количеству рецептора и нормальной чувствительности к андрогенам	+

Основным фактором, определяющим чувствительность к андрогенам, является эффективность передачи сигнала посредством андрогенового рецептора (AR). Известно, что его аффинность к активному метаболиту тестостерона — дигидротестостерону значительно выше, чем к тестостерону.

Чувствительность к андрогенам

Рецепторы андрогенов играют важную роль в регуляции сперматогенеза, и нарушение их структуры и функции может вызвать сбой в этом процессе. Также они важны для нормального роста и развития простаты. В то же время показано, что полиморфизмы в гене AR, приводящие к снижению чувствительности к андрогенам, являются протективными в отношении развития новообразований предстательной железы.

Известно, что аллели гена AR, связанные с высокой активностью рецепторов, имеют ассоциацию с риском развития алопеции по мужскому типу. Хотя в данном случае определяющую роль играет активность другого белка и его гена — стероид-5-альфа-редуктазы (см. раздел «Метаболизм андрогенов»), тем не менее ассоциация активных аллелей гена AR с алопецией показана на уровне полногеномного анализа ассоциаций.

Кроме того, снижение количества тестостерона или уменьшение чувствительности к нему может повышать риск развития сердечно-сосудистых заболеваний (ССЗ).

Заключение

Генетический анализ не выявил у обследуемого нарушений экспрессии андрогенового рецептора, которые могли бы снизить чувствительность к андрогенам. Это может быть связано с риском развития алопеции по мужскому типу.

Обследования

Для скрининга новообразований предстательной железы рекомендуются следующие обследования:
1. Консультации андролога, уролога – не реже 1 раза в год, при наличии жалоб – чаще;
2. Анализ ПСА – 1 раз в год или чаще при наличии жалоб; определение индекса здоровья простаты;
3. Трансректальное ультразвуковое исследование, при необходимости – с биопсией (при наличии показаний).
Также рекомендуется обратить внимание на профилактические обследования по поводу возможной алопеции по мужскому типу:
1. Рекомендованы периодические консультации трихолога;
2. Дополнительно при необходимости – консультация эндокринолога;
3. Может быть полезна проверка уровней макро-, микроэлементов (K, Na, Ca, Mg, Fe, Cu, Zn, S, P) и витаминов (A, C, E, B1, B2, B3, B5, B6, B9, B12) в крови, которые могут влиять на состояние волос, для исключения их недостатка в качестве дополнительного фактора риска развития алопеции;
По назначению трихолога и эндокринолога возможны дополнительные обследования.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому не стоит пренебрегать стандартными рекомендациями по поддержанию здоровья, в том числе репродуктивного.
Для поддержания здоровья предстательной железы и профилактики новообразований обследуемому желательно:
1. Сбалансированное питание, включающее в себя употребление продуктов, богатых антиоксидантами (шиповника, клюквы, чернослива, зеленого чая, винограда, граната, яблок с кожурой, черники, имбиря и др.); дополнительный прием БАД, содержащих антиоксиданты;
2. Полезен отказ от вредных привычек: курения и употребления алкогольных напитков.
Также рекомендуется обратить внимание на состояние волос и профилактику алопеции:
1. Важен рацион питания, сбалансированный по белкам, витаминам и минералам;
2. Использование только качественных натуральных шампуней и кондиционеров для волос; уход за волосами, применение средств, препятствующих выпадению волос, массаж кожи головы;
3. Рекомендуется избегать ношения тесных головных уборов;
4. Рекомендуется прием витаминно-минеральных комплексов, содержащих необходимые для волос макро- и микроэлементы (K, Na, Ca, Mg, Fe, Cu, Zn, S, P) и витамины (A, C, E, B1, B2, B3, B5, B6, B9, B12, биотин);
5. Рекомендуется избегать стрессовых ситуаций (поскольку стресс может повышать уровень андрогенов), полезны антистрессовые практики; при необходимости – прием натуральных антистресс-комплексов;
Существуют специальные препараты для лечения и профилактики алопеции (например, миноксидил), которые должен назначить специалист, поэтому рекомендуются консультации трихолога.

Метаболизм андрогенов

Исследуемые гены

SRD5A2

Ген кодирует фермент стероид-5-альфа-редуктазу-2, участвующий в стероидогенезе и преобразующий тестостерон в более активный андроген — дигидротестостерон. Экспрессируется в основном в печени, простате, яичках, мочевом пузыре. Полиморфные варианты этого гена связаны с гипоспадией, семейной предрасположенностью к опухолям простаты, облысением по мужскому типу.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
SRD5A2	rs523349	C/C	52%	Предрасположенность к нормальной активности 5-альфа-редуктазы	

Андрогены — стероидные гормоны, традиционно считающиеся мужскими половыми гормонами. Основными андрогенами в организме являются тестостерон, дигидротестостерон, андростерон, андростендиол, дегидроэпиандростерон (ДГА), ДГА-сульфат. Наиболее значимым среди этих гормонов является тестостерон. Под действием фермента стероид-5-альфа-редуктазы тестостерон трансформируется в более активный андроген — дигидротестостерон (ДГТ), который по своей активности в 2,5 раза превосходит тестостерон. Однако также возможно превращение тестостерона и в другие соединения, менее активные, которые будут иметь пониженную, по сравнению с тестостероном, биологическую активность.

Главным предшественником андрогенов является холестерин, который в результате цепочки реакций превращается в половые стероидные гормоны. Также в андрогены способны конвертироваться и некоторые кортикостероиды (кортизол, кортизон). Биосинтез андрогенов в мужских половых органах регулируется лютеинизирующим гормоном. В свою очередь тестостерон и ДГТ по принципу отрицательной обратной связи снижают импульсный выброс гонадотропинов.

Метаболизм андрогенов

Большая часть андрогенов (более 98%) находится в связанном состоянии со своими переносчиками — в первую очередь глобулином, связывающим половые гормоны (ГСПГ), а также альбумином, и эта часть андрогенов является биологически неактивной. Метаболизируются андрогены главным образом в печени и выводятся с мочой, по большей части в форме соединений с остатками серной или глюкуроновой кислот.

Недостаточность андрогенов может приводить к нарушению работы сердечно-сосудистой системы, эректильной дисфункции, может являться одной из причин сенильного остеопороза и др.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого предрасположенность к нормальной конверсии тестостерона в дигидротестостерон. Андрогеновый метаболизм в норме.

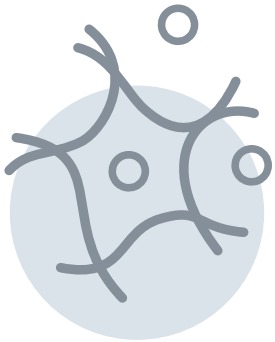
Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать стандартными обследованиями для мониторинга мужского здоровья:
1. Периодические обследовании в рамках диспансеризации;
2. При появлении жалоб – консультации узких специалистов (андролога, уролога, кардиолога, хирурга и др.).
При наличии жалоб и показаний возможны:
1. Контроль уровней андрогенов (общего тестостерона и ДГТ), при необходимости – ФСГ, ЛГ;
2. При необходимости – анализ уровня ГСПГ и вычисление свободного тестостерона;
3. По показаниям возможен анализ спермограммы.
Узкие специалисты могут назначить дополнительные обследования.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому достаточно соблюдать стандартные рекомендации по поддержанию мужского здоровья:
1. Сбалансированное питание, при необходимости – прием витаминов и биодобавок для поддержания мужского здоровья (по назначению специалиста);
2. Употребление с пищей достаточного количества холестерина в пределах нормы (при отсутствии нарушений липидного обмена);
3. Поддержание нормальной массы тела;
Достаточная физическая активность.

Метаболизм нейромедиаторов



Моноамины, такие как серотонин, дофамин и норадреналин, играют важную роль в регуляции настроения и поведения. Моноамины являются нейротрансмиттерами и синтезируются в специлизированных нейронах. Скопления серотониновых нейронов располагаются в ядрах шва (raphe nuclei) и стволе мозга (brain-stem), дофаминовых в черной субстанции (substantia nigra) и вентрально-тегментальной зоне (ventral-tegmental area, VTA) и норадреналиновые в стволе мозга (brain-stem).

Действие этих нейронов реализуется в структурах мозга (гиппокамп, кора и миндалины), связанных с эмоциями и памятью. Дофамин играет ключевую роль в процессах мотивации, удовольствия и эмоциональных реакциях, серотонин главным образом связан с социальным поведением, эмоциями. Норадреналин участвует в процессах эмоционального возбуждения, агрессивности. Баланс этих медиаторов важен для правильного соотношения возбуждающих и тормозных сетей, что необходимо для обучения, памяти и других когнитивных функций.

Большую роль в мозге также играют никотиновые рецепторы, участвующие в передачи сигналов между нейронами и сигналов нейрон-мышечная клетка. Нейромедиатор, который активирует эти рецепторы — ацетилхолин. Также эти рецепторы связываются с экзогенным субстратом — никотином. За счет этого свойства формируется никотиновая зависимость у людей, потреблюящих никотин-содержащие изделия.

Серотониновая система

Исследуемые гены

5-HTT

Кодирует трансмембранный белок, который отвечает за транспорт серотонина из синаптической щели обратно в пресинаптическую терминаль нейрона для повторного использования. Делеция в промоторном регионе (5-HTTLPR) приводит к трехкратному снижению экспрессии гена. Играет ключевую роль в эмоциональной и поведенческой регуляции.

HTR1A

Этот ген кодирует рецептор серотонина 1-го типа. Серотонин участвует в ряде физиологических процессов и патологических состояний. Замена C на G в положении −1019 (rs6295) приводит к нарушению связывания с транскрипционным фактором Deaf-1 и снижению уровня транскрипции гена. Изменение плотности распределения этого рецептора связано с нарушением в эмоциональной и поведенческой регуляции.

MAOA

Моноаминооксидаза A кодирует митохондриальный фермент, участвующий в процессе окислительного дезаминирования моноаминов, таких как серотонин, норадреналин и дофамин. Замена T на C в 8 экзоне этого гена приводит к повышению активности фермента и, следовательно, уменьшению количества нейротрансмиттеров. Мутации в этом гене могут привести к различным психоэмоциональным и когнитивным нарушениям, например, синдром Бруннера.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
5-HTT	rs2129785, rs11867581	S/S	16%	Выраженное снижение экспрессии транспортера обратного захвата серотонина	– –
HTR1A	rs6295	G/G	20%	Низкая плотность распределения серотонинового рецептора 1A, что приводит к выраженному снижению скорости синаптической передачи	– –
MAOA	rs6323	G/G	18%	Высокий уровень функциональной активности фермента моноаминоксидазы A, высокая скорость деградации серотонина	– –

Серотонин является одним из ключевых нейромедиаторов головного мозга. Он также выполняет роль гормона на периферии, регулируя секреторную и моторную функцию желудочно-кишечного тракта, регулирует процессы свертываемости крови и даже вовлечен в процессы болевой чувствительности.

В головном мозге серотонин ответственен, главным образом, за наш эмоциональный статус, социальное поведение. Помимо этого, он взаимодействует с другими нейромедиаторами, такими как дофамин и норадреналин. Недостаток серотонина — причина апатий, повышенной тревожности и депрессии. В данном разделе мы рассмотрим генетические варианты в 3 основных генах серотониновой системы.

Заключение

У обследуемого выявлена предрасположенность к низкому уровню активности серотониновой системы. Следствиями этого могут быть плохая устойчивость к психоэмоциональным нарушениям, выраженный риск развития депрессивных состояний, повышение уровня тревожности.

Обследования

Рекомендуется назначить обследуемому анализ серотонина в сыворотке крови, при необходимости – его периодический контроль*. Обследуемому важен полноценный ночной сон (7–8 часов), важно ложиться спать в одно и то же время. Если он не может заснуть, ему рекомендуется принять расслабляющую ванну, выпить травяной чай. Важно не брать с собой в постель телефон и другие гаджеты, в спальне должно быть темно и тихо. Также при трудностях со сном обследуемому могут быть назначены витамины группы В, препараты магния, 5-HTP*.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется значительно увеличить потребление продуктов, богатых предшественниками серотонина: различных видов сыра, орехов (миндаль, кешью), бобовых культур (фасоль, чечевица, соевые бобы), белого мяса (курица, кролик, индейка). Эти корректирующие диету рекомендации позволят увеличить уровень серотонина в мозге. Также ему важно значительно ограничить употребление сладкого, чтобы предотвратить исчерпание запасов серотонина в мозге. Обследуемому также важно чаще находиться на ярком солнечном свету и свежем воздухе. Это один из доказанных способов увеличения уровня серотонина. Однако при этом рекомендуется ограничить воздействие белого света в вечернее время суток, в том числе от экрана компьютера и смартфона. Яркий свет препятствует выработке мелатонина – гормона сна, что мешает восстановлению мозга. Действенная стратегия для увеличения запасов серотонина – физические упражнения, особенно силовые и интервальные нагрузки. Для улучшения самочувствия обследуемый может использовать адаптогены: экстракт элеутерококка, левзеи (улучшают работоспособность, обладают тонизирующим действием)*.

Дофаминовая система

Исследуемые гены

DRD2

Кодирует рецептор дофамина 2-го типа. Дофамин является нейромедиатором и осуществляет передачу импульсов между нейронами, участвует в биохимическом обеспечении процессов, протекающих в центральной нервной системе, и регулируют как базовые навыки (прием пищи, избегание опасности, половое поведение), так и высшие мозговые функции (мотивация, обучение, память, внимание). rs1800497 в энхансерном районе гена приводит к снижению экспрессии гена.

DAT1

Кодирует транспортер дофамина, который обеспечивает его обратный захват из синаптической щели. Снижение количества этого транспортера приводит к снижению уровня дофамина, что в свою очередь связано с риском развития психических и когнитивных нарушений. Промоторный регион гена содержит полиморфное число (3-11 копий) тандемных повторов по 40 пн, количество которых влияет на эффективность трансляции мРНК гена.

COMT

Катехол-О-метилтрансфераза катализирует передачу метильной группы с S-аденозилметиона на катехоламины, такие как дофамин, норадреналин и адреналин. Метилирование этих аминов приводит к последующей их деградации, что играет ключевую роль в процессах эмоции и памяти. Полиморфизм rs4680 изменяет термостабильность фермента, приводя к снижению активности фермента на 40% у носителей A аллеля.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
DRD2	rs1800497	G/A	28%	Сниженная плотность распределения рецептора дофамина 2-го типа, сниженная чувствительность клетки к дофамину	+ −
DAT1	rs27072	C/T	27%	Снижение экспрессии транспортера обратного захвата дофамина, что приводит к снижению уровня этого нейромедиатора	+ −
COMT	rs4680	G/G	27%	Повышенная активность фермента катехол-О-метилтрансферазы обеспечивает усиленную скорость деградации дофамина и норадреналина	− −

Дофамин, так же как и серотонин, играет множество функций в нашем организме. В головном мозге он выполняет роль нейромедиатора, в то же время на периферии действует как гормон. В качестве гормона оказывает влияние на моторную и секреторную функцию желудочно-кишечного тракта, оказывает влияние на кровяное давление.

В головном мозге он отвечает за такие характеристики, как концентрация внимания, различные виды памяти, аналитические способности. Активность дофаминовой системы играет роль в стремлении к поиску новизны, стремлении получить награду. Снижение активности дофаминовой системы приводит к неудовлетворенности, снижению когнитивных способностей, синдрому недостатка вознаграждения. В данном разделе мы рассмотрим генетические варианты в 3 основных генах дофаминовой системы.

Заключение

У обследуемого выявлена предрасположенность к сниженной активности дофаминовой системы, повышен риск развития недостатка вознаграждения. Ему может быть свойственно периодически испытывать состояние неудовлетворенности.

Обследования

Рекомендуется назначение обследуемому анализа на дофамин, при необходимости – его периодический контроль*. Также обследуемому рекомендован полноценный сон продолжительностью не менее 7–8 часов в сутки. Лучший отпуск для него – в тихом уединенном месте на природе, монотонные занятия, без гаджетов и уменьшение потока информации. Также в некоторых исследованиях показано, что музыка увеличивает активность областей мозга, богатых дофаминовыми нейронами. Поэтому обследуемому рекомендуется уделять время любимой музыке – это даст ему вдохновение и мотивацию.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется увеличить потребление продуктов, богатых предшественниками дофамина: добавить в рацион соевый изолят, яичный белок, спирулину (порошок), чечевицу. Дополнительно в его случае возможно использование аминокислоты L-ДОФА, которая содержится в бобах мукуны жгучей*. Также обследуемому могут быть назначены дополнительный прием витаминно-минеральных комплексов с витаминами группы В, витамином С, цинком и магнием, L-карнозин, а если он придерживается вегетарианства, то рекомендуется дополнительно принимать аминокислоты тирозин, фенилаланин*. Аэробная физическая нагрузка также будет способствовать активации дофаминовой системы. Однако не стоит переусердствовать – длительная физическая активность увеличивает уровень стресса и может истощать резервы дофамина. Достичь эмоционального комфорта обследуемому также помогут техники осознанности, медитация.

Норадреналиновая система

Исследуемые гены

NET

Кодирует трансмембранный белок, который отвечает за транспорт норадреналина из синаптической щели обратно в пресинаптическую терминаль нейрона для повторного использования. Норадреналин играет определяющую роль в исполнительных функциях, регуляции когнитивных функций, мотиваций и интеллекте. Замена T на C в промоторном регионе этого гена приводит к снижению его экспрессии.

ADRA2A

Рецептор к адреналину 2A. Кодирует рецептор к адреналину 2A, который играет решающую роль в регуляции метаболизма норадреналина в адренергических нейронах центральной нервной системы. Полиморфизм в промоторном регионе нарушает CpG сайт и приводит к усилению экспрессии гена и, следовательно, к увеличению плотности рецептора.

COMT

Катехол-O-метилтрансфераза катализирует передачу метильной группы с S-аденозилметиона на катехоламины, такие как дофамин, норадреналин и адреналин. Метилирование этих аминов приводит к последующей их деградации, что играет ключевую роль в процессах эмоции и памяти. Полиморфизм rs4680 изменяет термостабильность фермента, приводя к снижению активности фермента на 40% у носителей A аллеля.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
NET	rs2242446	T/C	40%	Снижение экспрессии транспортера обратного захвата норадреналина, что приводит к снижению уровня этого нейромедиатора	− +
ADRA2A	rs1800544	C/G	40%	Повышенная плотность распределения адренорецептора 2A, что обеспечивает повышенную скорость синаптической передачи	− +
COMT	rs4680	G/G	27%	Повышенная активность фермента катехол-О-метилтрансферазы обеспечивает усиленную скорость деградации дофамина и норадреналина	− −

Норадреналин – еще один из представителей семейства моноаминов, который вырабатывается в головном мозге и в коре надпочечников. Периферические действия норадреналина в качестве гормона связаны с регуляцией сердечного ритма и кровяного давления. Норадреналин как нейромедиатор отвечает за бодрствование, двигательную активность, энергию. Недостаток норадреналина приводит к снижению энергии, апатии, нарушению концентрации внимания.

В данном разделе мы рассмотрим генетические варианты в 3 основных генах норадреналиновой системы.

Заключение

У обследуемого предрасположенность к сниженному уровню активности норадреналиновой системы. Сниженная активность норадреналиновой системы приводит к риску снижения уровня концентрации внимания.

Обследования

Анализ крови на катехоламины (серотонин, дофамин, норадреналин), уровень пролактина, сахар крови, 25-ОН витамин Д и гликированный гемоглобин, гомоцистеин, кальций, магний, хром, цинк, медь, ферритин, биохимический анализ крови. Рекомендована консультация невролога, эндокринолога.

Рекомендации по профилактике

По причине возможного недостатка норадреналина обследуемому рекомендуются витамины группы B1, B2, B6, B12, фолиевая кислота, экстракт элеутерококка, левзеи (адаптогены, улучшают работоспособность, обладают тонизирующим действием). Возможно употребление аминокислотных добавок L-тирозина и L-фенилаланина, это способствует выработке норадреналина (требуется консультация специалиста). Избегать переедания, это вызывает вялость, противодействуя положительному воздействию норадреналина. Если вы чувствуете вялость и низкую концентрацию внимания, добавьте умеренную физическую активность в утреннее время, это позволит достичь оптимального уровня стресса для продуктивности.

Чувствительность к никотину

Исследуемые гены

CHRNA5

Кодирует одну из структур альфа-5-никотинового холинергического рецептора, через который реализуется действие нейромедиатора — ацетилхолина. При курении рецептор соединяется с никотином, что затрудняет передачу нервного импульса. Полиморфизм связан с развитием никотиновой зависимости и предрасполагает к заболеваниям легких.

GSTP1

Кодирует фермент 2ой фазы детоксикации, который присоединяет глутатион к ксенобиотикам: лекарствам, токсинам, продуктам окислительного стресса и т. д. Участвует в дезактивации многих соединений, в частности тех, которые образуются в процессе термической обработки. Полиморфизм снижает эффективность детоксикации веществ, поступающих в организм из жареной пищи.

DRD2

Кодирует рецептор дофамина D2, локализованный на поверхности дофаминэргических нейронов и запускающий каскад реакций внутри клетки под воздействием дофамина. Он выделяется в качестве поощрения, при визуализации желаемого результата, при достижении какой-либо цели и вызывает чувство удовольствия. Полиморфизм связан с риском формирования зависимостей.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CHRNA5	rs1051730	A/G	45%	Предрасположенность к снижению чувствительности никотиновых рецепторов	+ −
GSTP1	rs947894	A/A	44%	Предрасположенность к высокой скорости детоксикации компонентов табачного дыма	+ +
DRD2	rs1800497	G/A	28%	Предрасположенность к снижению чувствительности к дофамину	+ −

Причина негативного влияния курения табачных изделий на организм — вещества, выделяющиеся в процессе горения табака. Одновременно сам никотин в сигаретах приводит к формированию психологической и физиологической зависимости. Никотин — алкалоид, содержится в растениях семейства пасленовых (Solanaceae), наибольшая концентрация зафиксирована в табачных листьях. Синтез вещества происходит в корнях, а накопление — в листьях растения. Содержание алкалоида в сухом табаке составляет 0,3–5%.

Никотин имеет сродство ко всем тканям человеческого организма. Он усваивается легкими из табачного дыма через ротовую полость, при попадании на слизистую поступает в кровь. Поступая в кровь, быстро распространяется по организму. Никотин воздействует на нервную систему, связываясь с рецепторами в мозге. Никотин выступает нейростимулятором, активируя специфические мозговые элементы. Они отвечают за настроение человека и его поведенческие реакции.

Генетика влияет на скорость метаболизма, обезвреживания и выведения компонентов табачного дыма, а также на склонность к зависимости.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлены риски, связанные с потреблением табачных изделий.

Обследования

Обследуемому желательно периодически (1 раз в год) проводить профилактические обследования: общий и биохимический (с особым вниманием на АЛТ, АСТ, билирубин и гамма-глютамилтранспептидазу) анализы крови, флюорографию, спирометрию. Дополнительно ему желательно сдать анализы на содержание следующих веществ: 8-OH-дезоксигуанозина – в крови и моче, глутатиона, витамина Е, коэнзима Q10, бета-каротина, витамина С, 8-изопростана, малонового диальдегида – в крови. Особенно обследования важны, если обследуемый все же курит.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому желательно не употреблять табачные изделия: обычные сигареты, электронные и фитосигареты, кальян, вейп. Если обследуемый все же курит, ему стоит уменьшить количество выкуриваемых ежедневно сигарет, выбирать сигареты с фильтром и содержащие меньшее количество смол (легкие). Также ему желательно избегать ситуаций, провоцирующих использование табачной продукции. Желательна регуляция режима сна (отход ко сну в одно и то же время, рекомендуемая продолжительность сна – не менее 7–8 часов) и занятия спортом. При повышенном уровне стресса обследуемому рекомендуются безопасные способы расслабления: массаж, стоунтерапия, ароматерапия, творчество*. Возможны периодические курсы очищения организма: чистка кишечника, лимфосанация.

Алкогольная зависимость

Исследуемые гены

ADH1B

Кодирует бета-субъединицу алкогольдегидрогеназы. Она является ферментом 1ой фазы детоксикации ксенобиотиков и окисляет этанол до ацетальдегида. Эффективность работы фермента определяет чувствительность к алкоголю. Полиморфизм связан с развитием алкогольной зависимости и алкогольного цирроза печени.

DRD2

Кодирует рецептор дофамина D2, локализованный на поверхности дофаминэргических нейронов и запускающий каскад реакций внутри клетки под воздействием дофамина. Он выделяется в качестве поощрения, при визуализации желаемого результата, при достижении какой-либо цели и вызывает чувство удовольствия. Полиморфизм связан с риском формирования зависимостей, в том числе и алкогольной.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ADH1B	rs1229984	A/G	5%	Повышенная активность фермента алкогольдегидрогеназы за счет изменения строения его бета-субъединицы	+ −
DRD2	rs1800497	G/A	28%	Плотность дофаминовых рецепторов D2 типа снижена	+ −

Избыточное потребление алкоголя является серьезной медико-социальной проблемой. Потребление алкоголя различается в разных странах. В развитых странах алкоголизмом может страдать около 3-5% взрослого населения, в винодельческих странах (Франция, Италия) этот показатель может достигать 8-10%. Согласно статистическому ежегоднику Росздрава, в 2017 г. В России было зафиксировано 78179 (53,2 на 100000 человек населения) с диагнозом психотические расстройства, связанные с употреблением алкоголя + синдром зависимости от алкоголя. Таково число обследуемых с впервые в жизни установленным диагнозом, взятых под диспансерное наблюдение психоневрологическими и наркологическими организациями, о реальных цифрах можно только догадываться.

Под алкогольной продукцией подразумевают напитки с содержанием этилового спирта более 0,5% объема. Алкоголь оказывает токсическое воздействие не только на печень, но и на весь организм в целом: ухудшается кровоснабжение мозга, затрудняется усвоение питательных веществ, страдает поджелудочная железа, иссушаются слизистые, нарушается работа иммунной системы, увеличивается риск новообразований груди и пищевода. Риск формирования алкогольной зависимости у разных людей варьирует не только в зависимости от дозы и частоты употребления, но и от генетики.

Для непосредственного формирования же алкогольной зависимости важное значение имеет не только скорость его метаболизма, но и (в первую очередь) особенность восприятия организмом выделяющегося дофамина, который стимулирует центр удовольствия с разной интенсивностью. Это в некоторых случаях способствует развитию пристрастия к алкоголю. Помимо этого, генетика определяет скорость превращения спирта в уксусный альдегид, обуславливающий интоксикацию организма и похмельный синдром.

Заключение

Генетический анализ выявил среднюю предрасположенность к развитию алкогольной зависимости.

Обследования

Обследуемому рекомендуется пройти обследования: анализы на гамма-глютамилтранспептидазу, аспартатаминотрансферазу и аланинаминотрансферазу; клинический анализ крови; ЛПВП. При необходимости могут быть рекомендованы дополнительные обследования (анализ мочи, УЗИ печени, почек и т.п.)*. При необходимости возможна также консультация психолога/психотерапевта.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется уменьшить количество порций алкоголя, поскольку у него имеется некоторый генетический риск развития алкогольной зависимости. Хорошей альтернативой для обследуемого может быть употребление безалкогольных вин. Для снятия напряжения и получения удовольствия от жизни обследуемому можно рекомендовать альтернативные способы расслабления. Для нормализации работы печени обследуемому желательно принимать антиоксиданты: гесперидин, кверцетин, флавицин и др. Возможен прием гепатопротекторов*.

Психологические зависимости

Исследуемые гены

DRD2

Кодирует рецептор дофамина D2, локализованный на поверхности дофаминергических нейронов и запускающий каскад реакций внутри клетки под воздействием дофамина. Он выделяется в качестве поощрения, при визуализации желаемого результата, при достижении какой-либо цели и вызывает чувство удовольствия. Полиморфизм связан с риском формирования зависимостей.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
DRD2	rs1800497	G/A	28%	Предрасположенность к снижению чувствительности к дофамину	+ −

Психологическая зависимость — патологическая потребность в регулярном повторении определенных действий, которые вызывают интенсивные приятные эмоции. Предпосылками развития зависимости являются хронический стресс, невозможность изменить сложившуюся неблагоприятную ситуацию, социальное давление и др. Она может возникнуть от чрезмерного увлечения гаджетами, шопингом, работой, едой, сладкой пищей, той или иной идеологией, бьюти-процедурами, от общения с определенным человеком, употребления определенных веществ (в частности, никотина, алкоголя), пристрастия к азартным играм, соцсетям, компьютерным играм, экстремальным видам деятельности и т. п.

При этом происходит избыточная стимуляция центра вознаграждения и затем резкий спад выработки дофамина (гормона радости), что негативно сказывается на работе нервной системы и вызывает потребность в новой сильной стимуляции. Генетика определяет восприятие выделяющегося дофамина и в некоторых случаях способствует повышению предрасположенности к развитию зависимостей.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого сниженную чувствительность дофаминовых рецепторов. Повышен риск возникновения психологических зависимостей от азартных и компьютерных игр, интернета, соцсетей, экстремальных видов деятельности и др.

Обследования

Рекомендуется сдать анализ крови на катехоламины*. Возможно, обследуемому будут полезны медикаментозная коррекция уровня дофамина* и транскраниальная электростимуляция (есть противопоказания)*. Желательна консультация невролога, психолога, особенно в случае апатии и депрессии. В случае необходимости возможно назначение специалистом МРТ головного мозга*. Также рекомендуется контроль массы тела. Поскольку необходимость дополнительного стимулирования положительного настроения может быть вызвана также сбоями в работе эндокринной системы и гормональным дисбалансом, дополнительно может быть полезна консультация эндокринолога.

Рекомендации по профилактике

Обследуемый может испытывать трудности с контролем в случаях, сопряженных с получением удовольствия. Ему рекомендуется избегать привычек, вызывающих сильную зависимость (употребление алкоголя, курение, увлечение азартными играми, чрезмерная активность в соцсетях и др.), найти подходящие ему способы повышения уровня дофамина, например увлечения и хобби, способные удовлетворить его потребность в получении вознаграждения и доставлять удовольствие. Для возникновения ощущения счастья и получения удовольствия от жизни ему рекомендуется уделять себе 1–2 часа в день. В течение этого времени важно заниматься только своими делами и исключить отвлекающие факторы (телефон, дети, бытовые хлопоты, работа, соцсети и прочая суета). Он может найти удовлетворение в помощи другим людям, преподнесении сюрпризов. Ему рекомендуется употреблять продукты, содержащие предшественник дофамина: сыры твердых сортов, мясо индейки, чечевицу, авокадо, бананы, морепродукты, миндаль, овсянку, яйца.

Снижение когнитивных способностей

С возрастом практически у всех людей наблюдается незначительное снижение познавательных способностей, памяти и концентрации внимания. Возрастные изменения обусловлены замедлением обменных процессов и структурными изменениями в клетках мозга, такими как наличие нейрофибриллярных сплетений, сенильных бляшек и других поражений. В конечном счете эти изменения приводят к снижению синаптической и нейрональной пластичности, что влечет за собой снижение когнитивных способностей.

Среди структур, ответственных за наши когнитивные способности, главную роль выполняет фронтальная кора, отчевающая за рабочую память, внимание и аналитические способности, и гиппокамп, отвечающий за обучение, пространственную и долгосрочную память. Зубчатая извилина гиппокампа является одной из немногих структур в нашем мозге, где продолжается создание новых нейронов на протяжении всей жизни. Генетика в значительной степени определяет риски снижения когнитивных способностей с возрастом.

Болезнь Альцгеймера

Исследуемые гены

APOE

Кодирует аполипопротеин Е, 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 оказывает наибольший вклад в риск возникновения БА, его частота варьирует от 10 до 20% в зависимости от популяции. Наличие аллеля E2, напротив, значительно снижает вероятность развития БА.

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 и БА (хотя его вклад не является определяющим).

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
APOE	rs429358, rs7412	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	+ +
CETP	rs5882	G/A	42%	Предрасположенность к увеличению скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП	+ –

Болезнь Альцгеймера

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 низкий риск развития болезни Альцгеймера.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать профилактическими обследованиями, стоит проверять липидный спектр крови, в частности, уровень 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

Не выявлен риск развития БА, обследуемому не рекомендуется злоупотреблять продуктами с высоким содержанием холестерина и трансжиров. Для долговременного сохранения функций мозга благоприятна средиземноморская диета, можно добавлять в пищу куркумин*. Обследуемому не следует забывать о регулярных умственных упражнениях (решение ребусов, логических задач и т.п.) и необходимом количестве сна для восстановления мозга.

Снижение когнитивных способностей с возрастом

Исследуемые гены

BDNF

Кодирует белок, который участвует в процессе развития нейронов, способствуя выживанию и дифференциации нейронов периферической и центральной нервной систем. Участвует в аксоно- и дендритогенезе, регулирует синаптическую передачу сигнала. Вовлечен в процессы нейрональной пластичности и играет ключевую роль в процессах обучения и памяти.

APOE

Аполипопротеин плазмы крови входит в состав хилом и кронов и липопротеинов очень низкой плотности. Один из важнейших апобелков, участвующий независимо в обмене липидов в крови, с одной стороны и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах) – с другой. Регулирует обменные процессы в мозге. Играет ключевую роль в процессах обучения и памяти.

Результат генетического анализа

Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
BDNF	rs6265	C/C	64%	Нормальная функциональная активность нейротрофического фактора мозга	+ +
APOE	rs7412, rs429358	E3/E3	65%	Отсутствует предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле	+ +

Снижение когнитивных способностей с возрастом

С возрастом практически у всех людей наблюдается незначительное снижение познавательных способностей, памяти и концентрации внимания. Возрастные изменения обусловлены замедлением обменных процессов и структурными изменениями в клетках мозга, такими как наличие нейрофибриллярных сплетений, сенильных бляшек и других поражений. В конечном счете эти изменения приводят к снижению синаптической и нейрональной пластичности, что влечет за собой снижение когнитивных способностей.

Среди структур, ответственных за наши когнитивные способности главную роль выполняет фронтальная кора и гиппокамп. Фронтальная кора – главный интеграционный центр нашего мозга, именно она отвечает за нашу рабочую память, концентрацию внимания, аналитические способности. Гиппокамп отвечает за нашу пространственную память, обучение и участвует в формировании долгосрочной памяти. Зубчатая извилина гиппокампа является одной из немногих структур в нашем мозге, где продолжается создание новых нейронов на протяжении всей жизни.

Однако у одних людей снижение когнитивных способностей с возрастом сводится к минимуму, в то же самое время другие демонстрируют выраженные нарушения. Генетика в значительной степени определяет риски снижения когнитивных способностей с возрастом.

В нашем отчете мы рассмотрим генетические варианты двух генов, играющих важную роль в обменных процессах и нейропластичности нашего мозга.

Ген APOE, кодирует белок, регулирующий липидный обмен в нашем мозге, ген нейротрофического фактора мозга (BDNF) играет важную роль синаптической и нейрональной пластичности, в создании новых нейронов в зубчатой извилине гиппокампа. Полиморфные замены в этих генах приводят к снижению их активности, что влияет на наши возрастные изменения когнитивных способностей.

Заключение

У обследуемого выявлена предрасположенность к высокому уровню нейрональной пластичности. Это обеспечивает высокий уровень когнитивных способностей и медленное их снижение с возрастом.

Обследования

Обследуемому не стоит пренебрегать профилактическими обследованиями, например, желательно иногда проверять липидный спектр крови*. При необходимости ему могут быть назначены дополнительные обследования (ЭЭГ, МРТ, КТ, ПЭТ). Особое внимание обследованиям стоит уделять по достижении 60–65 лет и более*.

Рекомендации по профилактике

Для поддержания хорошей работы головного мозга во взрослом возрасте крайне важна богатая и разнообразная развивающая среда. Для продуктивной работы мозгу нужны новые впечатления, новые задачи, новая информация, т.е. постоянные изменения. По возможности обследуемому стоит заменять рутинные и шаблонные действия на новые и непривычные ему. Благоприятны занятия нейробикой. Также обследуемый может применять специальные системы приемов и методов, использующие возможности воображения, внимания, мышления для лучшего запоминания необходимой информации (мнемотехники). Ему стоит отрегулировать режим дня: недостаток сна, отсутствие регулярных физических нагрузок, избыток стрессов крайне негативно сказываются на памяти, внимании, скорости мышления и других важных психических процессах.

Заключение

Мы хотели бы подчеркнуть, что отчет носит информационный характер. Несмотря на то, что вся информация в данном отчете базируется на научных исследованиях, эти данные не должны использоваться специалистом или другими лицами для диагностики заболеваний и текущего состояния здоровья.

На основе ДНК-анализа можно делать вывод о генетически обусловленных особенностях организма и индивидуальных эффектов средовых воздействий. При этом, влияние внешних факторов, таких как среда, приобретенные хронические заболевания, в данном отчете учесть невозможно. Интерпретацию результатов анализа рекомендовано проводить с учетом анамнеза и текущего состояния здоровья обследуемого.

Желаем вам и вашим обследуемым здоровья и благополучия!

8 800 500 91 16
mygenetics.ru