



Результат исследования № **0000103323** от 10.06.2025

ФИО: ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения:

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 10.06.2025

Дата регистрации: 10.06.2025

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000103323*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование Генетическая предрасположенность к компрессионному перелому

Фенотип Нарушения костноуставной системы

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
COL1A1	Коллаген, тип I, альфа 1	g.50188065A>G; 616T>C; 3261+31T>C	C/C	Повышенный
COL1A2	Коллаген, тип 1, альфа 2	g.32215_32252del; c.2350- 124_2350-87del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
LRP5	Белок, родственник рецептору липо- протеинов низкой плотности, тип 5	c.1932G>A; p.Glu653=	G/G	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

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



Заключение

- COL1A1(g.50188065A>G; 3261+31T>C)** **616T>C;** Ген COL1A1 кодирует часть большой молекулы, называемой коллагеном I типа. Коллагены - это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани организма, включая хрящи, кости, сухожилия, кожу и склеру. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Вариант гена с.3261+31T>C находится в интронной области гена COL1A1. Выявленный генотип C/C варианта с.3261+31T>C гена COL1A1 ассоциирован с повышением риска переломов костей, дегенерации межпозвоночных дисков, травм сухожилий и связок.
- COL1A2(g.32215_32252del; 124_2350-87del)** **c.2350-** Ген COL1A2 кодирует про-альфа-2-цепь коллагена I типа. Коллагены - это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани организма, включая хрящи, кости, сухожилия, кожу и склеру. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Вариант с.2350-124_2350-87del гена COL1A2 находится интронной области гена COL1A2. Выявленный генотип Ins/Ins варианта с.2350-124_2350-87del гена COL1A2 соответствует среднепопуляционному риску переломов костей, дегенерации межпозвоночных дисков, травм сухожилий и связок.
- LRP5(c.1932G>A; p.Glu653=)** Ген LRP5 кодирует трансмембранный рецептор липопротеинов низкой плотности, участвующий в костном гомеостазе. Белок является фактором, играющим важную роль в минеральной плотности костной ткани. Выявленный генотип G/G варианта с.1932G>A гена LRP5 связан со среднепопуляционным риском переломов костей, дегенерации межпозвоночных дисков, травм сухожилий и связок.

Ген COL1A1 Коллаген, тип I, альфа 1

Функция гена Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее широко распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани и содержится в костях, роговице, дерме и сухожилиях. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как синдром Элерса-Данлоса 1 и 2, а также 7A типов, несовершенный остеогенез I-IV типов, болезнь Каффи, идиопатический остеопороз.

Ген COL1A2 Коллаген, тип 1, альфа 2

Функция гена Ген COL1A2 кодирует про-альфа-2-цепь коллагена I типа, тройная спираль которого состоит из двух альфа-1-цепей и одной альфа-2-цепи. Коллаген I типа — это фибриллярный коллаген, который содержится в большинстве соединительных тканей и в большом количестве присутствует в костях, роговице, дерме и сухожилиях. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как синдром Элерса-Данлоса 1 и 2, а также 7A типов, несовершенный остеогенез I-IV типов, болезнь Каффи, идиопатический остеопороз.

Ген LRP5 Белок, родственник рецептору липопротеинов низкой плотности, тип 5

Функция гена Ген LRP5 кодирует трансмембранный рецептор липопротеинов низкой плотности, который связывает и интернализирует лиганды в процессе опосредованного рецептором эндоцитоза. Также данный белок является членом сигнального пути Wnt и в связи с этим впервые был описан как ассоциированный с диабетом 1-го типа. Этот белок играет ключевую роль в костном гомеостазе, и многие заболевания, связанные с плотностью костей, вызваны мутациями в этом гене.

Дата: 11.06.2025

Врач-генетик : Коблова Ю.К.

Подпись: