

Результат генетического анализа

Генетический риск развития атеросклероза

noame

Лабораторный код: .

Дата рождения:

Пол:

СНИЛС: —

Дата поступления биоматериала: —

Дата выполнения исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
APOE	rs429358, rs7412	E2/E4	Polym/Polym	— —	Предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле. Предрасположенность к повышению уровня триглицеридов в крови
CETP	rs5882	G/A	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к увеличению скорости переноса холестерина из ЛПВП в ЛПНП
MTHFR	rs1801133	C/T	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к повышенному уровню гомоцистеина в крови
FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к снижению скорости обмена жирных кислот, умеренная предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов
APOA5	rs964184	C/G	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови и переходу их в ЛПНП

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Атеросклероз — это хроническое поражение артерий, при котором на их стенках откладываются липиды, в первую очередь холестерин. Развитие заболевания обусловлено нарушением обмена липидов и гомеостаза липопротеинов: холестерин и его фракции накапливаются в сосудистом просвете, формируя атеросклеротические бляшки. Эти образования сужают просвет артерий и ухудшают кровоснабжение органов, что ведет к развитию различных сердечно-сосудистых заболеваний, таких как ишемическая болезнь сердца, гипертензия, а также периферическая и коронарная патологии.

Особенность атеросклероза — его более раннее и более частое проявление у мужчин, чем у женщин, что связано с «защитным» действием женских половых гормонов. Хотя наследственные факторы объясняют до 30% риска развития заболевания, полиморфизмы в генах, связанных с транспортом и метаболизмом липидов, играют важную роль. Чаще всего речь идет о вариациях в генах аполипопротеинов, рецепторов и ферментов, регулирующих липидный обмен.

Заключение

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

Обследования

Обследуемому рекомендован регулярный (1 раз в 3–6 месяцев) контроль липидного спектра крови (в первую очередь общий холестерин, холестерин ЛПНП, ЛПВП)*. При необходимости (при повышении уровня холестерина ЛПНП сверх нормы и/или других клинических показателях) могут быть назначены другие специфические обследования. Важность данных процедур возрастает по достижении обследуемым 40–45 лет.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендован контроль рациона, особенно потребления жиров. Настоятельно не рекомендуется превышать нормы потребления жиров, необходимо ограничить потребление насыщенных жиров и холестерина. Для снижения уровня холестерина ЛПНП рекомендуется употреблять продукты, богатые пищевыми волокнами (клетчаткой), а также содержащие фитостеролы (кунжут, соя, подсолнечные и тыквенные семечки, миндаль, грецкие орехи, авокадо, брюссельская капуста). Для снижения уровня холестерина ЛПНП рекомендуется употреблять в пищу красный дрожжевой рис. Необходимо исключить из рациона обследуемого трансжиры. Обследуемому рекомендовано употреблять продукты, богатые омега-3 ПНЖК. Следует учесть, что при повышенной склонности к набору веса (особенно за счет жиров) не рекомендуется злоупотреблять жирной рыбой, предпочтение лучше отдать ПНЖК в форме БАД. При наличии клинических показаний (например, повышение уровня холестерина ЛПНП в крови) возможно назначение статинов*. Также обследуемому рекомендованы регулярная двигательная активность и контроль массы тела.

Исследуемые гены

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 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.

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.

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.

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.