Результат исследования № **3658456** от 26.08.2016

ФИО: **Иванова Марья Ивановна**
Год рождения: 1972
Пол: Ж
Дата взятия биоматериала: 26.08.2016
Дата регистрации: 26.08.2016
Врач:
Биоматериал: кровь

Номер образца: *3658456*
Отделение / карта: /
Страховая компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к раку пищевода**

Фенотип **Рак пищевода**

Ген **ADH1B** Алкогольдегидрогеназа 1B (класс I), бета полипептид
Функция гена Ген ADH1B кодирует белок - фермент из семейства алкогольдегидрогеназ, частвует в метаболизме этанола, окисляя его до ацетальдегида. Экспрессируется, в основном, в печени и почках.
Вариант ADH1B*1/*2; Arg48His; Arg47His; ADH1B*2 **Кат №S-0005/01**
Генотип *** 1/*2**
Риск Значительный

Ген **ALDH2** Альдегиддегидрогеназа 2 (митохондриальная)
Функция гена Ген ALDH2 кодирует фермент альдегиддегидророгеназу - фермент, участвующий в метаболизме алкоголя путем окисления ацетальдегида до ацетата.
Вариант ALDH2*1/*2; Glu504Lys; E504K; Glu487Lys **Кат №S-0012/01**
Генотип *** 1/*2**
Риск Значительный

Ген **IL1B** Интерлейкин 1, бета
Функция гена Ген IL1B кодирует белок интерлейкин-1 бета, являющийся членом семейства интерлейкин-1 цитокинов. Этот цитокин продуцируется активированными макрофагами, как пробелок, который протеолитически преобразуется в активную форму каспазой 1 (CASP1/ICE). Этот цитокин является важным медиатором воспалительной реакции, а также участвует в различных клеточных процессах, в том числе пролиферации клеток, дифференцировке и апоптозе. Установлено, что стимулирование циклооксигеназы-2 (PTGS2/COX2) данным цитокином в центральной нервной системе (ЦНС) способствует возникновению воспалительной, причиняющей боль гиперчувствительности.
Вариант C-511T; [-511C>T; 4490T>C] **Кат №S-0089/02**
Генотип **C/T**
Риск Значительный

Ген **NAT2** N-ацетилтрансфераза 2 (ариламин N-ацетилтрансфераза)
Функция гена Ген NAT2 кодирует фермент N-ацетилтрансферазу 2 - компонент системы II фазы детоксикации. Фермент существляет как деазактивацию (N-ацетилирование ароматических аминов), так и активацию (O-ацетилирование гетероциклических аминов) ксенобиотиков, к которым относятся многие канцерогены и некоторые лекарственные препараты. Полиморфизмы в этом гене связаны с повышением риска развития рака и лекарственной токсичности.
Вариант G590A; Arg197Gln; R197Q **Кат №S-0111/03**
Генотип **G/A**
Риск Значительный

Вариант C481T **Кат №S-0111/02**
Генотип **C/C**
Риск Среднепопуляционный

Вариант G857A; Gly286Glu; G286E **Кат №S-0111/04**
Генотип **A/A**
Риск Высокий

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
ADH1B	Алкогольдегидрогеназа 1B (класс I), бета полипептид	ADH1B*1/*2; Arg48His; Arg47His; ADH1B*2	* 1/*2	Значительный
ALDH2	Альдегиддегидрогеназа 2 (митохондриальная)	ALDH2*1/*2; Glu504Lys; E504K; Glu487Lys	* 1/*2	Значительный
IL1B	Интерлейкин 1, бета	C-511T; [-511C>T; 4490T>C]	C/T	Значительный
NAT2	N-ацетилтрансфераза 2 (ариламин N-ацетилтрансфераза)	G590A; Arg197Gln; R197Q	G/A	Значительный
NAT2	N-ацетилтрансфераза 2 (ариламин N-ацетилтрансфераза)	C481T	C/C	Среднепопуляционный
NAT2	N-ацетилтрансфераза 2 (ариламин N-ацетилтрансфераза)	G857A; Gly286Glu; G286E	A/A	Высокий

Заключение

ADH1B(ADH1B*1/*2; Arg48His; Arg47His; ADH1B*2)	Фермент, кодируемыйаллелем *2 (*His), обладает повышеннойактивностью, обеспечивает более быстрое накопление ацетальдегида, и может рассматриваться как протективныйк развитию алкогольнойзависимости. Однако, продолжение приема алкоголя носителями данного аллеля повышает риск развития рака пищевода, цирроза печени, колоректального рака.
ALDH2(ALDH2*1/*2; Glu504Lys; E504K; Glu487Lys)	У носителей аллеля *2 активность фермента снижена, что вызывает накопление в крови ацетальдегида и повышает риск развития рака пищевода, цирроза печени, колоректального рака. При приеме алкоголя у носителей данной мутации наблюдается тяжелая интоксикация, что позволяет считать данный аллель протективным в отношении риска развития алкоголизма.
IL1B(C-511T; [-511C>T; 4490T>C])	Носители аллеля -31C в промоторной области гена IL1B имеют в 2,39 раза больший риск заболевания плоскоклеточным раком гортани (PMID:17356794).
NAT2(G590A; Arg197Gln; R197Q)	Активность фермента у носителей аалеля "медленного ацетилятора"590A снижена, что является фактором риска развития рак головы, шеи, пищевода, гортани, связанного с курением.
NAT2(C481T)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
NAT2(G857A; Gly286Glu; G286E)	Активность фермента у носителей аалеля "медленного ацетилятора"857A снижена, что является фактором риска развития рак головы, шеи, пищевода, гортани, связанного с курением.

Дата: 26.08.2016 **Врач** : Григорцевич Н.Ю. **Подпись**: