

Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

TEST TEST

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «Акне»

Информация об исследовании:

Тест носит индивидуальный характер, все выявленные особенности и предоставленные рекомендации персонифицированы, так как основаны на изучении образца Вашей уникальной ДНК. Исследование проведено методом RT-PCR на оборудовании CFX-96 (Bio-Rad). Подтверждено методом секвенирования по Сэнгеру на анализаторе 3500 Applied Biosystems.

Звено патогенеза	Гены
Фактор некроза опухоли	TNF
Цитохром P450, семейство 17, член 1 подсемейства A	CYP17A1
Андрогеновый рецептор	AR
Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, член 2	CYP21A2
Неохарактеризованный локус LOC105369844	LOC105369844

Описание генов:

Ген TNF кодирует многофункциональный провоспалительный цитокин, который принадлежит к суперсемейству факторов некроза опухоли (TNF). Этот цитокин участвует в развитии различных заболеваний, включая аутоиммунные заболевания, инсулинорезистентность, псориаз, ревматоидный артрит, анкилозирующий спондилит, туберкулез и многие другие. Варианты гена TNF могут быть ассоциированы с повышенным уровнем экспрессии TNF и повышенным риском развития таких заболеваний, как астма, ревматоидный артрит, псориаз, болезнь Крона и др.

Ген CYP17A1 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Он обладает активностью как 17альфа-гидроксилазы, так и 17,20-лиазы и является ключевым ферментом в стероидогенном пути, который производит прогестины, минералокортикоиды, глюкокортикоиды, андрогены и эстрогены.

Ген AR кодирует рецептор андрогенов. Белок функционирует как фактор транскрипции, активируемый стероидными гормонами. Исследуемый вариант гена оказывает влияние на чувствительность к андрогенам.

Ген CYP21A2 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Этот белок локализуется в эндоплазматическом ретикулуме и гидроксилует стероиды в положении 21. Его активность необходима для синтеза стероидных гормонов, включая кортизол и альдостерон.

Исследуемый полиморфизм находится в локусе LOC105369844 на 12 хромосоме вблизи к гену KRR1, который кодирует фактор сборки рибосом. По данным литературы, полиморфизм связан с повышенным риском развития синдрома поликистозных яичников и гиперандрогении.

Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
TNF	A/A	Повышенный
CYP17A1	A/G	Повышенный
AR	G/G	Среднепопуляционный
CYP21A2	*1/*1	Среднепопуляционный
LOC105369844	T/T	Среднепопуляционный

Заключение:

Выявленный генотип A/A гена TNF связан с более высоким уровнем экспрессии TNF, который ассоциирован с повышенным риском воспалительных кожных заболеваний, в том числе, акне.

Выявленный генотип A/G гена CYP17A1 ассоциирован с повышением экспрессии гена за счет создания дополнительного сайта связывания с транскрипционным фактором Sp-1, таким образом, стимулируется биосинтез половых стероидов — андрогенов и эстрадиола. Таким образом, повышен риск развития акне.

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.

Литература:



ЛАБОРАТОРИЯ
ДНКОМ

Научный центр
молекулярно-генетических
исследований

+7 495 540-42-75 | dnkom.ru | info@dnkom.ru

Лицензия департамента здравоохранения г. Москвы № 1041-01137-77/00363245
г. Москва, 4-й Стрелецкий пр-д, 4к1 ИНН 7707768390 ОГРН 1127746047175

1. Heng AHS, Say YH, Sio YY, Ng YT, Chew FT. Gene variants associated with acne vulgaris presentation and severity: a systematic review and meta-analysis. BMC Med Genomics. 2021 Apr 13;14(1):103. doi: 10.1186/s12920-021-00953-8. PMID: 33849530; PMCID: PMC8045239.

Пример результата