

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА

Дата рождения: 01.01.1999 (25 л.) Пол: M

Регистрация биоматериала: 25.03.2024

Биоматериал: Кровь (сыворотка);

Заявка №: 3302912948

 Заказчик: "Полное наименование
 юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНК ОМ"



Генетическая предрасположенность к сахарному диабету 1 типа

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CLEC16A	Лектин, С-тип, семейство 16, протеин А	CLEC16A (g.11086016A>G; c.2062+24994A>G; rs12708716)	G/G	Среднепопуляционный
INS	Инсулин	-23HphI; c.-17-6 T>A	T/T	Протективный
Intron variant	Интронный вариант	Intron variant (rs2544677 (NC_000005.10:g.87103445G>C))	G/G	Среднепопуляционный
NAA25	N(альфа)-ацетилтрансфераза 25, NatB	NAA25 (C12orf30; rs17696736)	A/A	Среднепопуляционный
PTPN22	Протеин-тирозинфосфатаза, нерецепторный тип 22 (лимфоидная)	NC_000001.11: g.113834946A>G; c.1858C>T	A/A	Повышенный

Заключение:

CLEC16A(CLEC16A(g.11086016A>G; c.2062+24994A>G; rs12708716))	Ген CLEC16A кодирует член семейства белков, содержащих лектиновый домен С-типа. Варианты, располагающиеся в этом гене, ассоциированы с такими аутоиммунными заболеваниями, как сахарный диабет, рассеянный склероз, ревматоидный артрит. Вариант NC_000016.10:g.11086016A>G гена CLEC16A ассоциирован с изменением экспрессии гена CLEC16A в поджелудочной железе и CD4 Т-лимфоцитах. Вариант может быть связан с увеличением риска развития сахарного диабета 1-го типа. Выявленный генотип G/G варианта NC_000016.10:g.11086016A>G гена CLEC16A не связан с повышенным риском развития сахарного диабета 1-го типа.
INS(-23HphI; c.-17-6T>A)	Ген INS кодирует инсулин, пептидный гормон, который играет жизненно важную роль в регуляции углеводного и липидного обмена. Инсулин - гормон пептидной природы, образуется в β-клетках островков Лангерганса поджелудочной железы. Оказывает влияние на углеводный обмен. Повышение концентрации инсулина вызывает усиленное поглощение глюкозы тканями, приводящее к снижению уровня глюкозы в крови, что в свою очередь обуславливает снижение уровня инсулина. Инсулин положительно влияют на рост и объем скелетных мышц (через специфические рецепторы запускается экспрессия ряда генов) преимущественно за счет активации мышечных сателлитных клеток. Замена А на Т может влиять на эффективность сплайсинга и трансляции мРНК. Вариант -23HphI гена INS ассоциирован с увеличением экспрессии гена инсулина. Выявленный генотип T/T варианта -23HphI гена INS соответствует пониженному риску развития сахарного диабета 1-го типа.
Intron variant(Intron variant (rs2544677 (NC_000005.10:g.87103445G>C)))	Вариант NC_000005.10:g.87103445G>C находится в межгенном пространстве. Вариант может быть связан с увеличением риска развития сахарного диабета 1-го типа. Выявленный генотип G/G (по положительной цепи) варианта NC_000005.10:g.87103445G>C не связан с повышенным риском развития сахарного диабета 1-го типа.
NAA25(NAA25 (C12orf30; rs17696736))	Ген NAA25 кодирует вспомогательную субъединицу гетеромерного ацетилтрансферазного В комплекса. Вариант NC_000012.12:g.112049014A>G гена NAA25 располагается на участке неравновесного сцепления генов, которые могут быть функционально ассоциированы с диабетом 1-го типа. Вариант может быть связан с увеличением риска развития сахарного диабета 1-го типа. Выявленный генотип A/A варианта NC_000012.12:g.112049014A>G гена NAA25 не связан с повышенным риском развития сахарного диабета 1-го типа.
PTPN22(NC_000001.11: g.113834946A>G; c.1858C>T)	Ген PTPN22 кодирует специфическую лимфоидную внутриклеточную фосфатазу, которая участвует в контроле активности Т-лимфоцитов. С мутациями в гене PTPN22 связан ряд аутоиммунных заболеваний. Вариант NC_000001.11:g.113834946A>G гена PTPN22 ассоциирован с повышением фосфатазной активности белка. Экспрессия PTPN22 гена с этим вариантом в Т-лимфоцитах может привести к гиперактивности иммунитета. Вариант может быть связан с увеличением риска развития сахарного диабета 1-го типа. Выявленный генотип A/A варианта NC_000001.11:g.113834946A>G гена PTPN22 связан с повышенным риском развития сахарного диабета 1-го типа.

Ген	CLEC16A Лектин, С-тип, семейство 16, протеин А
Функция гена	Ген CLEC16A кодирует член семейства белков, содержащих лектиновый домен С-типа. Регулирует RNF41/NRDP1- PRKN путь и процесс митофагии. Варианты, располагающиеся в этом гене, ассоциированы с такими аутоиммунными заболеваниями, как сахарный диабет, рассеянный склероз, ревматоидный артрит.
Ген	INS Инсулин
Функция гена	Ген инсулина кодирует белок инсулин, регулирующий концентрацию глюкозы в крови. Он повышает восприимчивость (проницаемость) клеток для моносахаридов, аминокислот и жирных кислот. Он ускоряет гликолиз, пентоз- фосфатный цикл и синтез гликогена в печени. Дефекты в этом гене связаны с различными формами инсулинорезистентности.
Ген	Intron variant Интронный вариант
Функция гена	Интронный вариант не входит в кодирующую область какого-либо гена.
Ген	NAA25 (альфа)-ацетилтрансфераза 25, NatB вспомогательная субъединица
Функция гена	Ген NAA25 кодирует вспомогательную субъединицу гетеромерного ацетилтрансферазного В комплекса. Этот комплекс ацетирует метиониновые остатки, за которыми следует кислотные аминокислотные остатки или аспарагиновые остатки.
Ген	PTPN22 Протеин-тирозинфосфатаза, нерцепторный тип 22 (лимфоидная)
Функция гена	Ген PTPN22 кодирует белок, являющийся специфической лимфоидной внутриклеточной фосфатазой, которая ассоциируется с молекулярным белком-адаптером CBL (CBL proto-oncogene, E3 ubiquitin protein ligase) и может быть задействована в регулировании CBL-функций в процессе передачи сигналов Т-клеточными рецепторами (TCR) - действует как негативный регулятор. Дефосфорилирует и инактивирует семейство SRC-киназ (Proto-oncogene tyrosine-protein kinase SRC). С мутациями в гене PTPN22 может быть связан ряд аутоиммунных заболеваний, включающий в себя диабет 1 типа, ревматоидный артрит, системную красную волчанку, аутоиммунные заболевания щитовидной железы.

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил: