

Результат исследования № 1254125 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: *1254125*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование Генетическая предрасположенность к колоректальному раку

Фенотип Колоректальный рак

Ген АРОЕ Аполипопротеин Е

Аполипопротеин Е является посредником для связывания, интернализации и катаболизма липопротеиновых частиц (липопротеинов низкой плотности - LDL). Остатки хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности (VLDL) быстро удаляются из кровотока путем рецептор-опосредованного эндоцитоза в печени. Аполипопротеин Е, являясь основным апопротеином хиломикронов, связывается с рецепторами липопротеинов низкой плотности (апо B/E) и специфическими рецепторами (апо-E) на поверхности клеток печени и периферических клеток. АроE имеет важное значение для нормального катаболизма богатых триглицеридами липопротеинов. Дефекты в гене аполипопротеина Е приводят к семейной дисбеталипопротеинемии или к гиперлипопротеинемии III типа (HLP III), при которых увеличение уровня холестерина и триглицеридов в плазме являются следствием нарушения выведения остатков хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности.

Вариант АРОЕ: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)

Кат №S-0017/03(S-0017/02+S-0017/01)

Генотип *E2/*E2

Риск Значительный

Ген СYP2E1 Цитохром Р450, семейство 2, подсемейство E, полипептид 1

Ген СYP2E1 кодирует монооксигеназу из группы цитохромов P450, локализирующуюся в эндоплазматической сети и индуцируемую этианолом, диабетическим статусом или голоданием. Фермент СYP2E1 катализирует многие реакции, участвующие в метаболизме лекарственных препаратов, синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Метаболизирует как эндогенные субстраты, например, этианол, ацетон и ацетальдегид, так и экзогенные субстраты, например, бензол, четыреххlorистый углерод, этиленгликоль или нитрозамины, являющиеся премутагенами, обнаруживаемыми в сигаретном дыме. Благодаря большому разнообразию используемых субстратов, данный фермент может участвовать в таких разнообразных процессах как глюконеогенез, цирроз печени, диабет и канцерогенез. Участвует в трансформации некоторых преканцерогенов, лекарств и растворителей до активных метаболитов. Инактивирует ряд лекарственных препаратов и ксенобиотиков, а также биоактивирует многие ксенобиотические вещества до их гепатотоксической или канцерогенной формы.

Вариант СYP2E1: C-1053T; СYP2E1*5B

Кат №S-0044/01

Генотип С/Т

Риск Значительный

Вариант СYP2E1: G-1293C; СYP2E1*5B

Кат №S-0044/02

Генотип С/С

Риск Значительный

8 (495) 689 77 04

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.10

м. Электрозводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

8 (495) 689 70 52

Ген	DPYD Дигидропиримидин дегидрогеназа	
Функция гена	Белок, кодируемый геном DPYD, является дигидропиримидин дегидрогеназой. Соответственно, он участвует в катаболизме пиридиминов, а также является инициирующим и лимитирующим фактором путей катаболизма тимицина и урацила. Большинство мутаций в гене DPYD приводят к ферментативной недостаточности. Следствием которой, в свою очередь, являются нарушения метаболизма пиридиминов, тимин-урацилурея и повышенный риск развития токсикозов у онкологических пациентов, получающих химиотерапию на основе 5-фторурацила.	
Вариант	DPYD: Met166Val; M166V; 496A>G	Кат №S-0048/02
Генотип	Val/Val	
Риск	Значительный	
Вариант	DPYD: DPYD*9A; Cys29Arg; C29R; T85C	Кат №S-0048/03
Генотип	* 9/* 9	
Риск	Значительный	
Ген	EPHX1 Эпоксидгидролаза 1, микросомальная	
Функция гена	Эпоксидгидролаза является одним из важнейших ферментов биотрансформации, преобразующим эпоксиды из деградированных ароматических соединений в транс-дигидроиолы, способные конъюгировать и выводиться из организма. Эпоксидгидролаза принимает участие и в активации, и в детоксикации эпоксидов. Мутации в гене EPHX1 являются причиной как недостаточности, так и повышенной активности фермента.	
Вариант	EPHX1: Tyr113His; Y113H; T337C	Кат №S-0052/01
Генотип	Tyr/Tyr	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	EPHX1: His139Arg; A416G	Кат №S-0052/02
Генотип	His/Arg	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	F5 Фактор коагуляции V (проакцелерин)	
Функция гена	Ген F5 кодирует важный кофактор каскада свертывания крови (проакцелерин), обеспечивающий превращение протромбина в тромбин фактором F10. Образуется в печени, не зависит от витамина K. Дефекты в гене F5 приводят либо к аутосомно-рецессивному геморрагическому диатезу, либо к аутосомно-домinantной форме тромбофилии, которая известна как резистентность к активированному протеину C, то есть, активированная форма фактора 5 становится устойчивой к расщепляющему действию активированного протеина C, и возникает состояние относительной гиперкоагуляции.	
Вариант	Factor V Leiden; G1691A; Arg506Gln	Кат №S-0056/01
Генотип	G/A	
Риск	Протективный	
Ген	HMGCR 3-гидроксил-3-метилглутарил-коэнзим А редуктаза	
Функция гена	3-гидроксил-3-метилглутарил-коэнзим А редуктаза (HMG-CoA редуктаза), кодируемая геном HMGCR, - это фермент, лимитирующий скорость синтеза холестерина. Регуляция активности гена HMGCR осуществляется с помощью механизма обратной связи, опосредованного стеринами (стеролами) и нестериновыми (нестероловыми) метаболитами, образующимися из мевалоната – продукта реакции, катализируемой HMG-CoA редуктазой. В норме в клетках млекопитающих активность этого фермента подавляется холестерином, получающимся при internalизации и деградации липопротеинов низкой плотности (LDL) при помощи LDL рецептора. При понижении уровня холестерина HMG-CoA редуктаза подвергается положительной регуляции на уровне транскрипции со стороны белка SREBP, связывающимся со стерол-регулирующим элементом (SRE) в 5'-области гена HMGCR. HMG-CoA редуктаза является мишенью фармакологического воздействия статинов.	
Вариант	HMGR: rs12654264	Кат №S-0084/01
Генотип	A/A	
Риск	Среднепопуляционный	

8 (495) 689 77 04
8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.00
м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

Ген IL6 Интерлейкин 6 (интерферон, бета 2)

Функция гена

Ген IL6 кодирует Интерлейкин 6 - цитокин, участвующий в процессах воспаления и созревания В-клеток. Кроме того, интерлейкин 6 может выступать в качестве эндогенного пирогена способного вызывать лихорадку у людей с аутоиммунными заболеваниями или инфекциями. Белок в основном вырабатывается в местах острых и хронических воспалений, где он секретируется в сыворотку крови и вызывает транскрипционную воспалительную реакцию посредством рецептора интерлейкина 6, альфа. Деятельность данного гена вовлечена в широкий спектр болезненных состояний, связанных с воспалением, в том числе подверженность сахарному диабету и системному ювенильному ревматоидному артриту. Интерлейкин 6 - цитокин с широким спектром биологических функций, является мощным индуктором ответа острой фазы. Играет важную роль в окончательной дифференцировке В-клеток в Ig-секретирующие клетки. Участвует в дифференциации лимфоцитов и макроцитов. Побуждает рост миеломы и плазмоцитомы, вызывает дифференцировку нервных клеток. Действует на В-клетки, Т-клетки, гепатоциты, гемопоэтические клетки и клетки центральной нервной системы. Также действует как миокин. Интерлейкин 6 выбрасывается в кровоток после сокращения мышц, приводит к увеличению расщепления жиров, снижает резистентность к инсулину.

Вариант G-174C; [-174G/C]

Кат №S-0093/01

Генотип C/C

Риск Значительный

Ген LEPR Лептиновый рецептор

Функция гена

Белок, кодируемый геном LEPR, принадлежит к семейству gp130 рецепторов цитокинов, стимулирующих транскрипцию генов через активацию цитозольных STAT-белков (Signal Transducer and Activator of Transcription). Данный белок является рецептором фактора ожирения - лептина (адипонект-специфического гормона). После связывания лиганда (лептина), опосредует сигнальные пути через JAK2/STAT3, а также ERK/FOS-сигнальный путь. Участвует в регуляции жирового обмена, в гемопоэзе, необходим для нормального лимфопоэза. Принимает участие в процессе репродукции. Мутации в этом гене ассоциируются с ожирением и гипофизарной дисфункцией.

Вариант LEPR: Glh223Arg; Q223R

Кат №S-0098/03

Генотип Gln/Arg

Риск Среднепопуляционный

Ген MLH1 MutL гомолог 1 (E.coli), рак прямой кишки, неполипозный, тип 2

Функция гена

Являясь человеческим гомологом гена репарации некомплектарных пар нуклеотидов ДНК MutL E.Coli, MLH1 играет ключевую роль в восстановления ДНК. Он также участвует в сигнальном пути повреждения ДНК - процессе, индуцирующем остановку клеточного цикла и запуск апоптоза в случае масштабных повреждений ДНК. В гене MLH1 часто встречаются мутации, способствующие развитию наследственного неполипозного колоректального рака (HNPPCC) и/или опухолей яичника. Опухоли, связанные с нарушением функции гена MLH1, сопровождаются характерными изменениями в микросателлитных последовательностях - RER+ фенотип (replication error-positive phenotyp), или микросателлитная нестабильность (MSI), если повреждено больше 30% исследуемых микросателлитов. MSI может использоваться для определение прогноза развития заболевания и прогноза ответа колоректального рака на адьюванную терапию - высокий показатель MSI является положительным прогностическим маркером, при его наличии результаты терапии улучшаются на 15%. С другой стороны, колоректальный рак с MSI реже отвечает на терапию 5-фторурацилом и его производными. Нарушения функции генов MSH2, MLH1, MSH3, MSH6 и PMS2, приводящие к нестабильности микросателлитов, характерны и для некоторых форм спорадических (ненаследственных) опухолей: они обнаруживаются в 13-15% опухолей толстой кишки, рака желудка и эндометрия, но значительно реже (<2%) в других новообразованиях.

Вариант MLH1: G-93A; [93G>A]

Кат №S-0106/04

Генотип G/A

Риск Среднепопуляционный

8 (495) 689 77 04

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30

м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

8 (495) 689 70 52

Ген	MTHFR Метилентетрагидрофолатредуктаза (NAD(P)H)	
Функция гена	Белок, кодируемый геном MTHFR, катализирует превращение 5,10-метилентетрагидрофолата в 5-метилтетрагидрофолат - косубстрат, необходимый для реметилирования гомоцистеина в метионин. Восстановление 5,10-метилентетрагидрофолата до 5-метилтетрагидрофолата при биосинтезе метионина играет роль в метилировании ДНК, её синтезе и репарации. При 677C>T мутации в гене MTHFR происходит уменьшение ферментативной активности кодируемого им белка, и, как следствие, увеличение концентрации аминокислоты гомоцистеина в плазме - гомоцистинемия. Данное изменение приводит к увеличению риска развития различных сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний, возрастных заболеваний органов зрения, также увеличивается риск переломов костей в связи с уменьшением их минеральной плотности. Полиморфизм 1298A>C значительно усиливает эффект недостаточной ферментативной активности MTHFR при 677C>T мутации.	
Вариант	C677T; Ala222Val	Кат №S-0107/01
Генотип	C/T	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	A1298C; Glu429Ala	Кат №S-0107/02
Генотип	A/C	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	MTR 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансфераза	
Функция гена	Ген MTR кодирует фермент 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазу, или кобаламин-зависимую метионинсинтетазу. Этот фермент катализирует финальную стадию биосинтеза метионина - перенос метильной группы от метилкобаламина к гомоцистену, что приводит к образованию метионина. Затем он реметилирует кофактор, используя метилтетрагидрофолат. Мутации в гене MTR идентифицируются как возможная причина дефицита кобаламина.	
Вариант	MTR: Asp919Gly; A2756G	Кат №S-0108/01
Генотип	Asp/Gly	
Риск	Значительный	
Ген	MTRR Редуктаза 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазы	
Функция гена	Метионин является важной аминокислотой, необходимой для синтеза белков и одноуглеродного метаболизма. Синтез метионина катализируется ферментом метионинсинтетазой, которая инактивируется при окислении кобаламинового кофактора. Редуктаза метионинсинтазы, кодируемая геном MTRR, восстанавливает метионинсинтазу путём реметилирования, а также обеспечивает обратное превращение гомоцистеина в метионин. В качестве кофактора в этой реакции принимает участие витамин B12 (кобаламин). Пациенты с нарушениями метаболизма фолатов/кобаламина, характеризуются дефицитом редуктазной активности метионинсинтазы.	
Вариант	MTRR: Ile22Met; A66G	Кат №S-0109/01
Генотип	Ile/Met	
Риск	Значительный	
Ген	NQO1 Хиноновая НАД(Ф)-дегидрогеназа 1	
Функция гена	Фермент, кодируемый геном NQO1, выступает в качестве хинонредуктазы в реакции конъюгации гидрохинонов, что важно в процессах детоксикации, а также в процессах биосинтеза, например, витамин-К-зависимом гамма-карбоксилировании остатков глутаминовой кислоты в цикле синтеза протромбина. Ферментативная активность этого белка приводит к потере одного электрона хинонами, в результате чего образуются свободные радикалы. Мутации в гене NQO1 ассоциированы с поздней (тардивной) дискинезией (ТД), повышением риска гематотоксического воздействия бензола, а также повышением восприимчивости к различным формам рака. Пониженная экспрессия данного белка наблюдается при многих опухолевых заболеваниях, а также ассоциируется с болезнью Альцгеймера.	
Вариант	NQO1: Pro187Ser; C609T; NQO1*2; NQO1*A	Кат №S-0118/01
Генотип	Pro/Ser	
Риск	Значительный	

8 (495) 689 77 04

8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30

м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

Ген TP53 Опухолевый протеин P53

Функция гена

Ген TP53 кодирует белок p53, который, реагируя на разнообразные стрессовые воздействия на клетки, регулирует гены-мишени, вызывающие торможение клеточного цикла, апоптоз, старение, репарацию ДНК или изменения в обмене веществ. Соответственно, P53 действует как супрессор опухоли во многих типах опухолей, стимулирует апоптоз или замедление роста в зависимости от физиологических условий и типа клеток. Уровень экспрессии белка p53 в нормальных клетках снижен, а повышенный уровень экспрессии наблюдается в различных трансформированных клеточных линиях, где белок p53 вносит свой вклад в преобразование и формирование злокачественных новообразований. Белок p53 является ДНК-связывающим белком. Мутантные белки p53, которые часто встречаются среди различных опухолей человека не в состоянии связаться с консенсусным ДНК-связывающим сайтом, и, следовательно, это приводит к снижению их онкосупрессорной активности. Перестройки этого гена имеют место не только в качестве соматических мутаций в злокачественных новообразованиях человека, но и как герминативные мутации в некоторых предрасположенных к злокачественным новообразованиям семьях с синдромом Ли-Фраумени.

Вариант TP53: Arg72Pro; R72P; p53 codon 72; [Pro72Arg; 12139G>C; Ex4+119C>G; 215C>G] **Кат №S-0143/01**

Генотип Arg/Pro

Риск Значительный

Ген VDR Рецептор витамина D

Функция гена

Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3, который также функционирует в качестве рецептора для вторичной желчной кислоты – литохолевой кислоты. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции - опосредует действие витамина D3, контролируя (через ассоциацию с WINAC-комплексом) экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют, в минеральном обмене - играет центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованные в иммунном ответе и раке. Мутации в гене VDR связаны со II типом витамина D-резистентного рахита. Однонуклеотидный полиморфизм в старт-кодоне приводит к смещению инициаторного кодона на три кодона от начала. В результате альтернативного сплайсинга образуются несколько вариантов транскриптов, кодирующих различные белки.

Вариант VDR: b/B; BsmI Polymorphism; [IVS10+283G>A]

Кат №S-0148/01

Генотип b/B

Риск Среднепопуляционный

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
APOE	Аполипопротеин Е	APOE: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)	*E2/*E2	Значительный
CYP2E1	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство Е, полипептид 1	CYP2E1: C-1053T; CYP2E1*5B	C/T	Значительный
CYP2E1	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство Е, полипептид 1	CYP2E1: G-1293C; CYP2E1*5B	C/C	Значительный
DPYD	Дигидропirimидин дегидрогеназа	DPYD: Met166Val; M166V; 496A>G	Val/Val	Значительный
DPYD	Дигидропirimидин дегидрогеназа	DPYD: DPYD*9A; Cys29Arg; C29R; T85C	* 9/* 9	Значительный
EPHX1	Эпоксидгидролаза 1, микросомальная	EPHX1: Tyr113His; Y113H; T337C	Tyr/Tyr	Среднепопуляционный
EPHX1	Эпоксидгидролаза 1, микросомальная	EPHX1: His139Arg; A416G	His/Arg	Среднепопуляционный
F5	Фактор коагуляции V (проакцелерин)	Factor V Leiden; G1691A; Arg506Gln	G/A	Протективный
HMGCR	3-гидроксил-3-метилглутарил-коэнзим А редуктаза	HMGCR: rs12654264	A/A	Среднепопуляционный
IL6	Интерлейкин 6 (интерферон, бета 2)	G-174C; [-174G/C]	C/C	Значительный
LEPR	Лептиновый рецептор	LEPR: Gln223Arg; Q223R	Gln/Arg	Среднепопуляционный
MLH1	MutL гомолог 1 (E.coli), рак прямой кишки, неполипозный, тип 2	MLH1: G-93A; [93G>A]	G/A	Среднепопуляционный
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза (NAD(P)H)	C677T; Ala222Val	C/T	Среднепопуляционный

8 (495) 689 77 04

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30

м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

8 (495) 689 70 52

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза (NAD(P)H)	A1298C; Glu429Ala	A/C	Среднепопуляционный
MTR	5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансфераза	MTR: Asp919Gly; A2756G	Asp/Gly	Значительный
MTRR	Редуктаза 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеин метилтрансферазы	MTRR: Ile22Met; A66G	Ile/Met	Значительный
NQO1	Хиноновая НАД(Ф)-дегидрогеназа 1	NQO1: Pro187Ser; C609T; NQO1*2; NQO1*A	Pro/Ser	Значительный
TP53	Опухолевый протеин P53	TP53: Arg72Pro; R72P; p53 codon 72; [Pro72Arg; 12139G>C; Ex4+119C>G; 215C>G]	Arg/Pro	Значительный
VDR	Рецептор витамина D	VDR: b/B; BsmI Polymorphism; [IVS10+283G>A]	b/B	Среднепопуляционный

Заключение

APOE(APOE: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)) Показано, что риск развития колоректального рака у лиц старше 64 лет и с отсутствием аллеля *E3 в 1,88 раза выше среднепопуляционного. У лиц моложе 64 лет - в 1,37 раз выше.

CYP2E1(CYP2E1: C-1053T; CYP2E1*5B) Минорный аллель Т связан с повышением транскрипции CYP2E1. Носители минорного аллеля Т имеют в 1,49 раз более высокий риск развития колоректального рака по сравнению со среднепопуляционным.

CYP2E1(CYP2E1: G-1293C; CYP2E1*5B) Минорный аллель С связан с повышением транскрипции CYP2E1. Носители минорного аллеля С имеют более высокий риск развития колоректального рака по сравнению со среднепопуляционным, особенно в сочетании с носительством CYP2E1 -1053T.

DYPD(DYPD: Met166Val; M166V; 496A>G) При уже выявленном колоректальном раке у носителей генотипа Val/Val повышен риск токсичности и снижен уровень метаболизма фторпиримидинов (5-фторурацила (5-ФУ) по сравнению с носителями генотипа Met/Met.

DYPD(DYPD: DYPD*9A; Cys29Arg; C29R; T85C) При уже выявленном колоректальном раке у носителей аллеля 9A повышен риск токсичности фторпиримидинов (5-фторурацила (5-ФУ) по сравнению с носителями генотипа *1/ *1 и *1/ *9. У пациентов азиатской расы могут наблюдаться тяжелая тошнота и рвота.

EPHX1(EPHX1: Tyr113His; Y113H; T337C) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

EPHX1(EPHX1: His139Arg; A416G) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

F5(Factor V Leiden; G1691A; Arg506Gln) Гетерозиготные носители Лейденской мутации имеют 30%-ное снижение риска заболевания колоректальным раком по сравнению со среднепопуляционным уровнем.

HMGCR(HMGCR: rs12654264) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

8 (495) 689 77 04

8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30

м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

IL6(G-174C; [-174G/C])

В европейских популяциях связь между генотипом С/С полиморфизма G-174C и колоректальным раком представляется спорной и сильно зависит от конкретной популяции. Так, многолетние испанские исследования показали, что аллель С связан с повышенным риском развития колоректального рака (OR=1,65) (PMID: 12839942).

LEPR(LEPR: Gln223Arg; Q223R)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

MLH1(MLH1: G-93A; [93G>A])

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

MTHFR(C677T; Ala222Val)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

MTHFR(A1298C; Glu429Ala)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

MTR(MTR: Asp919Gly; A2756G)

Выявленный генотип по указанному варианту гена непосредственно не связан с риском развития колоректального рака, но при злоупотреблении алкоголем риск возрастает приблизительно в 2 раза.

MTRR(MTRR: Ile22Met; A66G)

Указанный уровень риска развития колоректального рака возможен при гомоцистеинемии (нормальный уровень гомоцистеина и в плазме - N = 8.50 nmol/ml [μ M]). Риск развития заболевания обратно пропорционален уровню витамина B6 в диете - употребление \geq 3.26 мг витамина B6 в день в 1.5 раза снижает риск.

NQO1(NQO1: Pro187Ser; C609T;
NQO1*2; NQO1*A)

Риск развития колоректального рака связан со сниженной ферментативной активностью хиноновой НАД(Ф)-дегидрогеназы 1, кодируемой выявлением вариантом гена NQO1. Для косвенной оценки активности фермента необходимо проанализировать уровень протромбина (тест - Протромбин, МНО (протромбиновое время, РТ, Prothrombin, INR)) на фоне нормальной концентрации витамина K.

TP53(TP53: Arg72Pro; R72P; p53 codon 72; [Pro72Arg; 12139G>C; Ex4+119C>G; 215C>G])

Наиболее функционально значимым полиморфизмом в гене TP53 является Arg72Pro, обусловливающий замену гуанина на цитозин в 215 позиции 4 экзона этого гена. Белки p53Arg72 и p53Pro72 не различаются по их способности связываться с ДНК, но отличаются функционально. Белок p53Arg72 индуцирует апоптоз быстрее и подавляет превращение клеток более эффективно, чем белок p53Pro72. Носители гетерозиготного генотипа имеют в 1,94 раза больший риск развития колоректального рака в течение любого возрастного интервала.(PMID: 15355915)

VDR(VDR: b/B; BsmI Polymorphism;
[IVS10+283G>A])

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

Дата: 26.08.2016

Врач : Григорьевич Н.Ю.

Подпись:



8 (495) 689 77 04
8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30
м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00