

Результат исследования № 856 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: *856*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к нарушению обмена холестерина**

Фенотип **Нарушение липидного обмена**

Ген **АРОС3** Аполипопротеин С-III

Функция гена Ген АРОС3 кодирует белок аполипопротеин С-III, который относится к липопротеинам очень низкой плотности (VLDL). АРОС3 ингибирует печеночную и липопротеиновую липазу, уменьшает поглощение хиломикронных клетками печени, задерживает катаболизм богатых триглицеридами частиц; непосредственно активирует моноциты человека, по крайней мере частично через TLR2-зависимый путь; является ингибитором липопротеинлипазы и ключевым регулятором метаболизма богатых триглицеридами липопротеинов, которые в основном синтезируются в печени и кишечнике; может играть определенную роль в запасании и мобилизации липидов в адипоциты и в клетки не секретирующие липопротеин.

Вариант С-482Т; [-482С>Т]

Кат №S-0016/01

Генотип С/Т

Риск Значительный

Вариант Т-455С; [-455Т>С]

Кат №S-0016/02

Генотип С/Т

Риск Значительный

Ген **АРОЕ** Аполипопротеин Е

Функция гена Аполипопротеин Е является посредником для связывания, интернализации и катаболизма липопротеиновых частиц (липопротеинов низкой плотности - LDL). Остатки хиломикронных и липопротеинов очень низкой плотности (VLDL) быстро удаляются из кровотока путем рецептор-опосредованного эндоцитоза в печени. Аполипопротеин Е, являясь основным апопротеином хиломикронных, связывается с рецепторами липопротеинов низкой плотности (apo В/Е) и специфическими рецепторами (apo-Е) на поверхности клеток печени и периферических клеток. ApoЕ 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 хиломикронных и липопротеинов очень низкой плотности.

Вариант АРОЕ: *Е2,*Е3,*Е4; Т388С; Cys112Arg; ApoЕ epsilon 4; SNP92-АРОЕ; [in dbSNP build 130; Cys130Arg]

Кат №S-0017/01

Генотип С/Т

Риск Недостаточно данных

Вариант АРОЕ: *Е2,*Е3,*Е4; С526Т; Arg158Cys; 2198С>Т; [Arg176Cys; ApoЕ epsilon 2; 8041С>Т; 526С>Т] **Кат №S-0017/02**

Генотип С/Т

Риск Недостаточно данных

Вариант АРОЕ: *Е2,*Е3,*Е4 (Т388С + С526Т)

Кат №S-0017/03(S-0017/02+S-0017/01)

Генотип *Е2/*Е2

Риск Высокий

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

Ген PON1 Параоксоназа 1

Функция гена Параоксоназа 1 (Арилэстераза В-типа) - фермент, кодируемый геном PON1, гидролизует пароксон с образованием р-нитрофенола; гидролизует токсичные метаболиты ряда фосфоорганических инсектицидов, может обеспечивать ферментативную защиту липопротеинов низкой плотности от оксидативных модификаций, может приводить к анти-атерогенным реакциям при специфичном связывании с соответствующими сайтами связывания макрофагов. Имеет антиоксидативную и атеропротективную функции. PON1 также является важнейшим анти-атеросклеротическим компонентом липопротеинов высокой плотности. Ген PON1 активируется PPAR, который усиливает синтез продукта этого гена в печени, предотвращая атеросклероз. У подростков активность PON1 невысока по сравнению со взрослыми. Полиморфизмы в гене PON1 сильно снижают каталитическую активность этого фермента.

Вариант PON1: Gln192Arg; Q192R

Кат №S-0123/02

Генотип Arg/Arg

Риск Значительный

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
APOC3	Аполипопротеин С-III	C-482T; [-482C>T]	C/T	Значительный
APOC3	Аполипопротеин С-III	T-455C; [-455T>C]	C/T	Значительный
APOE	Аполипопротеин E	APOE: *E2,*E3,*E4; T388C; Cys112Arg; ApoE epsilon 4; SNP92-APOE; [in dbSNP build 130; Cys130Arg]	C/T	Недостаточно данных
APOE	Аполипопротеин E	APOE: *E2,*E3,*E4; C526T; Arg158Cys; 2198C>T; [Arg176Cys; ApoE epsilon 2; 8041C>T; 526C>T]	C/T	Недостаточно данных
APOE	Аполипопротеин E	APOE: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)	*E2/*E2	Высокий
PON1	Параоксоназа 1	PON1: Gln192Arg; Q192R	Arg/Arg	Значительный

Заключение

APOC3(C-482T; [-482C>T])

У гетерозиготных носителей варианта -482T гена APOC3 (генотип C/T) наблюдается 30%-ное увеличение концентрации аполипопротеина C3 и 60%-ное увеличение концентрации триглицеридов в плазме натощак, 2-х кратное увеличение триглицеридов и концентрации эфиров ретинил жирных кислот в плазме после теста стандартной пищевой жировой нагрузки и 2-х кратное снижение клиренса триглицеридов в плазме.

APOC3(T-455C; [-455T>C])

У гетерозиготных носителей варианта -455C гена APOC3 (генотип T/C) наблюдается 30%-ное увеличение концентрации аполипопротеина C3 и 60%-ное увеличение концентрации триглицеридов в плазме натощак, 2-х кратное увеличение триглицеридов и концентрации эфиров ретинил жирных кислот в плазме после теста стандартной пищевой жировой нагрузки и 2-х кратное снижение клиренса триглицеридов в плазме.

APOE(APOE: *E2,*E3,*E4; T388C; Cys112Arg; ApoE epsilon 4; SNP92-APOE; [in dbSNP build 130; Cys130Arg])

Для оценки риска необходим одновременный анализ полиморфизмов T388C и C526T в гене APOE

APOE(APOE: *E2,*E3,*E4; C526T; Arg158Cys; 2198C>T; [Arg176Cys; ApoE epsilon 2; 8041C>T; 526C>T])

Для оценки риска необходим одновременный анализ полиморфизмов T388C и C526T в гене APOE

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

АРОЕ(АРОЕ: *E2,*E3,*E4 (T388C + C526T)) У людей с генотипом E2/E2 высок риск тяжелой дисбеталипопротеидемии и риск атеросклероза . Распространенность "атерогенного"генотипа E2/E2 среди населения составляет 1:100, однако семейная дисбеталипопротеидемия выявляется только у 1- 2% людей с таким фенотипом.

PON1(PON1: Gln192Arg; Q192R) Гомозиготный вариант Arg/Arg приводит к 2-х кратномуповышению риска кардиоваскулярных заболеваний, увеличивает риск развития коронарной болезни артерий, ишемического инсульта, так как при носительстве аллеля 192Arg синтезируется более активная форма параоксоназы, хуже защищающая ЛПНП от окисления.

Дата: 26.08.2016

Врач : Григорцевич 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. Электrozаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00