

## Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК

Результат научного исследования № 0000037582 от 25.04.2022г.

ТЕСТ ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения: 01.12.1968

Пол: женский

Код ЛПУ:

Дата забора биоматериала: 25.04.2022 г.

Дата выпуска отчета: 30.04.2022

Дата регистрации биоматериала: 25.04.2022

Причина обращения/предварительный диагноз: Обследование

Вид исследования: Панель " Остеопороз - скрининг"

### 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.

### Гены, влияющие на риск возникновения патологии:

Звено патогенеза	Гены
Гены коллагенов	COL1A1
Гены рецепторов гормонов	VDR
Гены рецепторов гормонов	ESR1
Гены рецепторов гормонов	ESR1
Гены ферментов пищеварения	LCT
Гены рецепторов гормонов	LRP5

Гены выбраны в результате анализа международных баз данных. Каждый из них отвечает за полноценность функционирования белков, участвующих в патогенезе заболевания. С помощью подобного исследования можно с определенной долей вероятности оценить риск развития патологии и назначить/скорректировать профилактические мероприятия.



## Описание генов:

Ген *COL1A1* кодирует коллаген I типа. Коллагены — это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани организма, включая хрящи, кости, сухожилия, кожу и белую часть глаза (склеру). Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей.

Ген *VDR* кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3. Рецептор витамина D обнаружен во многих тканях и органах, регулирует экспрессию генов, участвующих в разнообразных биологических функциях. Важную роль в прогрессировании остеопороза играют нарушения в метаболизме и снижении чувствительности к витамину D. *VDR* принадлежит ключевая роль в остеогенезе и минеральном обмене.

Ген *ESR1* кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции. Белок, кодируемый этим геном, регулирует транскрипцию многих индуцируемых эстрогенами генов, которые играют роль в росте, метаболизме, половом развитии, беременности и т. д. Эстрогены имеют важное значение для поддержания оптимальной плотности костной ткани у обоих полов.

Ген *LCT* кодирует фермент лактазу, под действием которого в желудочно-кишечном тракте лактоза расщепляется на глюкозу и галактозу, после чего происходит всасывание этих моносахаридов. Вариант гена, расположенный в интронной последовательности гена *LCT*, являющегося регуляторным элементом гена лактазы, ассоциирован со снижением ферментативной активности (уровень синтеза мРНК гена *LCT* снижен от 2 до 10%), что может приводить к дефициту кальция в организме.

Ген *LRP5* кодирует белок (трансмембранный рецептор липопротеинов низкой плотности), участвующий в костном гомеостазе. Исследуемый вариант гена связан с более низкой минеральной плотностью костей, что является риском развития остеопороза и переломов костей.

## Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>COL1A1</i>	G/T	Повышенный
<i>VDR</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>ESR1</i>	C/C	Повышенный
<i>ESR1</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>LCT</i>	G/G	Повышенный
<i>LRP5</i>	A/A	Повышенный



### Заключение:

Выявленный генотип **G/G** гена *LCT* связан с лактазой недостаточностью и, следовательно, с повышенным риском развития остеопороза.

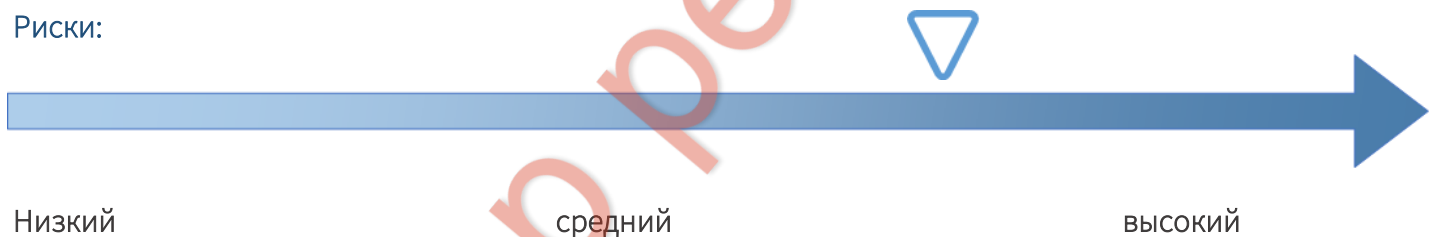
Лактозная непереносимость является одним из путей развития предрасположенности к остеопорозу. Люди с генетической предрасположенностью к непереносимости лактозы чаще подвержены риску снижения костной массы, равно как и риску невертебральных переломов. Такая взаимосвязь обусловлена изменением в метаболизме кальция.

Выявленный генотип **G/T** гена *COL1A1* влияет на продукцию коллагена типа I. Полиморфизм нарушает равновесие между экспрессией белков COL1A1 и COL1A2, что приводит к нестабильности коллагеновых волокон. Возникающие в результате аномальные фибриллы коллагена I типа ослабляют соединительную ткань, что повышает риск развития остеопороза.

Выявленный генотип **C/C** гена *ESR1* связан со снижением чувствительности рецепторов к эстрогенам, более низкой минеральной плотностью костной ткани и повышенным риском переломов.

Выявленный генотип **A/A** гена *LRP5* связан с более низкой минеральной плотностью костей, что является риском развития остеопороза и переломов костей. Риск остеопороза повышен в 1,3 раза по сравнению со среднепопуляционным.

### Риски:



Врач:

Подпись:

### Литература:

Jiang LL et al. Associations between polymorphisms in VDR gene and the risk of osteoporosis: a meta-analysis. Archives of Physiology and Biochemistry. 2020 Aug;1-8. DOI: 10.1080/13813455.2020.1787457. PMID: 32757960.

Koek WN et al. The T-13910C polymorphism in the lactase phlorizin hydrolase gene is associated with differences in serum calcium levels and calcium intake. J Bone Miner Res. 2010 Sep;25(9):1980-7. doi: 10.1002/jbmr.83. PMID: 20225268.

Martirosyan NL et al. Genetic Alterations in Intervertebral Disc Disease. Front Surg. 2016 Nov 21;3:59. doi: 10.3389/fsurg.2016.00059. PMID: 27917384; PMCID: PMC5116693.

Xu XH et al. Molecular genetic studies of gene identification for osteoporosis: the 2009 update. Endocr Rev. 2010 Aug;31(4):447-505. doi: 10.1210/er.2009-0032. Epub 2010 Mar 31. PMID: 20357209; PMCID: PMC3365849.

Пример результата

---