



Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

TEST TEST

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «Генетическая предрасположенность к раннему развитию миомы матки»

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
Цитохром P450, семейство 17, член 1 подсемейства A	CYP17A1
Цитохром P450, семейство 1, подсемейство A, член 1	CYP1A1
Катехол-О-метилтрансфераза	COMT

Описание генов:

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 CYP1A1 кодирует белок, который участвует во многих реакциях, связанных с метаболизмом лекарственных средств, синтезом холестерина, стероидов и других липидов. Исследуемый вариант может быть связан с уменьшением концентрации циркулирующего эстрадиола и увеличением концентрации активных канцерогенных молекул, а также повышением риска развития миомы матки и рака легких.

Ген COMT кодирует фермент катехол-О-метилтрансферазу. Этот фермент - ключевой модулятор дофаминэргической и норадренергической трансмиссии, обеспечивающий альтернативный путь метаболизма дофамина с образованием метилированных форм нейромедиатора. Основной функцией

катехол-О-метилтрансферазы в катехоламиновой системе является элиминация биологически активных катехоламинов.

Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>CYP17A1</i>	A/G	Повышенный
<i>CYP1A1</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>COMT</i>	A/A	Повышенный

Заключение:

Выявленный генотип A/G гена *CYP17A1* ассоциирован с повышенным риском раннего развития миомы матки.

Выявленный генотип A/A гена *COMT* ассоциирован с повышенным риском раннего развития миомы матки.

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.

Литература:

1. Shen Y, Xu Q, Ren M, Cai Y, Xu J. Role of single nucleotide polymorphisms in estrogen-metabolizing enzymes and susceptibility to uterine leiomyoma in Han Chinese: a case-control study. *J Obstet Gynaecol Res.* 2014 Apr;40(4):1077-84. doi: 10.1111/jog.12275. Epub 2013 Dec 10. PMID: 24320736.
2. Wang F, Chen J, Wang L, Ma Y, Mayinuer N. *CYP1A1* genetic polymorphisms and uterine leiomyoma risk: a meta-analysis. *Int J Clin Exp Med.* 2015 Mar 15;8(3):3590-4. PMID: 26064254; PMCID: PMC4443088.
3. Huang PC, Li WF, Liao PC, Sun CW, Tsai EM, Wang SL. Risk for estrogen-dependent diseases in relation to phthalate exposure and polymorphisms of *CYP17A1* and estrogen receptor genes. *Environ Sci Pollut Res Int.* 2014 Dec;21(24):13964-73. doi: 10.1007/s11356-014-3260-6. Epub 2014 Jul 18. PMID: 25030786.
4. Alsudairi HN, Alrasheed AT, Dvornyk V. Estrogens and uterine fibroids: an integrated view. *Research Results in Biomedicine.* 2021;7(2):156-163. DOI: 10.18413/2658-6533-2021-7-2-0-6