

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 «Генетическая предрасположенность к высокой выносливости»

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 ферментов	<i>ACE</i>
Гены ферментов	<i>NOS3</i>
Гены факторов транскрипции	<i>PPARA</i>

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 *ACE* кодирует ангиотензин-превращающий фермент (АПФ), катализирующий расщепление ангиотензина I в физиологически активный пептид ангиотензин II. Ангиотензин II — это мощный

вазопрессор и пептид, стимулирующий альдостерон, который контролирует кровяное давление и водно-электролитный баланс. АПФ также инактивирует вазодилаторный белок брадикинин. Соответственно, кодируемый фермент повышает кровяное давление.

Ген **NOS3** кодирует эндотелиальную синтазу азота (eNOS), которая производит окись азота (NO), активирующую гуанилатциклазу, что приводит к расслаблению гладких мышц и расширению сосудов.

Ген NOS3 является кандидатом на объяснение индивидуальных различий фенотипов, связанных со здоровьем и физическими упражнениями.

Ген **PPARA** кодирует подтип PPAR-альфа, который является фактором ядерной транскрипции. Основная функция белка PPAR α – регуляция обмена липидов, глюкозы и энергетического гомеостаза, а также веса тела посредством регуляции экспрессии генов, вовлеченных в пероксисомное и митохондриальное окисление. При физических нагрузках аэробного характера происходит увеличение утилизации жирных кислот (ЖК) за счет повышения экспрессии гена PPARA и каскада регулируемых им генов, что в итоге улучшает окислительную способность скелетных мышц. При низкой экспрессии гена PPARA, способность тканей к эффективному β -окислению ЖК падает, и метаболизм тканей переключается на гликолитический способ получения энергии. Сверхэкспрессия гена PPARA приводит к снижению утилизации глюкозы и к повышению окисления ЖК.

Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>ACE</i>	I/I	Среднепопуляционный
<i>NOS3</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>PPARA</i>	G/G	Среднепопуляционный

Заключение:

Аллель I гена *ACE* ассоциирован с высокой механической эффективностью скелетных мышц; преобладанием медленных мышечных волокон в четырёхглавой мышце бедра; высокими значениями аэробной работоспособности; лучшими показателями восстановления ЧСС после нагрузки; высоким насыщением артериальной крови кислородом в условиях высокогорья, а также периферических тканей во время физических нагрузок; высокой устойчивостью к мышечному утомлению. Аллель I ассоциирован с предрасположенностью к видам спорта, направленным на развитие выносливости.



литература:

Ahmetov II, et al. The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. Hum Genet. 2009 Dec;126(6):751-61. doi: 10.1007/s00439-009-0728-4. PMID: 19653005.

Flück M, et al. Cellular Aspects of Muscle Specialization Demonstrate Genotype - Phenotype Interaction Effects in Athletes. Front Physiol. 2019 May 8;10:526. doi: 10.3389/fphys.2019.00526. PMID: 31139091; PMCID: PMC6518954.

Pranckeviciene E, et al. Total Genotype Score Modelling of Polygenic Endurance-Power Profiles in Lithuanian Elite Athletes. Genes. 2021 Jul;12(7):1067. DOI: 10.3390/genes12071067. PMID: 34356082; PMCID: PMC8306147.

Пример результата
