

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 спортивной травме"

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	<i>COL1A1</i>
Гены рецепторов гормонов	<i>VDR</i>
Гены белков внеклеточного матрикса	<i>TNC</i>
Гены провоспалительных цитокинов	<i>TNF</i>
Гены рецепторов гормонов	<i>LRP5</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 *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 *TNF* кодирует многофункциональный провоспалительный цитокин, который принадлежит к суперсемейству факторов некроза опухоли (TNF). Этот цитокин участвует в развитии различных заболеваний, включая аутоиммунные заболевания, инсулинорезистентность, псориаз, ревматоидный артрит, анкилозирующий спондилит, туберкулез, аутосомно-доминантную поликистозную болезнь почек и рак. TNF относятся к отрицательным регуляторам мышечной массы и сателлитных клеток.

Ген *TNC* кодирует белок внеклеточного матрикса тенасцин С. Тенасцин может взаимодействовать с большим количеством лигандов, к которым относят различные молекулы межклеточного матрикса. В зрелых тканях небольшие количества тенасцина находятся в сухожилиях и хрящах, его синтез увеличивается в заживающих ранах. В нормальных связках взрослых людей тенасцин наиболее активно экспрессируется в местах приложения физической нагрузки – мышечно-сухожильных и сухожильно-костных соединениях. Также этот белок экспрессируется вокруг клеток и коллагеновых волокон Ахиллова сухожилия. Полиморфизм связан с повышенным риском развития спортивным травм.

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/G	Среднепопуляционный
<i>VDR</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>TNC</i>	A/T	Повышенный
<i>TNF</i>	A/A	Повышенный
<i>LRP5</i>	A/A	Повышенный

Заключение:

Выявленный генотип **A/A** гена *LRP5* связан с более низкой минеральной плотностью костей, что является риском развития остеопороза и переломов костей. Риск переломов выше среднепопуляционного.

Выявленный генотип **A/T** гена *TNC* связан с высоким риском тендопатий ахиллова сухожилия. Разрывы ахиллова сухожилия в большинстве случаев происходят при скоростном спуске на лыжах, затем - в футболе и легкой атлетике.

Выявленный генотип **A/A** варианта rs1800629 гена *TNF* связан с более сильным повреждением мышц и необходимостью более длительного восстановления после тяжелых упражнений (за счет снижения синтеза новых белков мышечных волокон).

Риски:



Врач:

Подпись:

Литература:

Liu D, Metter EJ, Ferrucci L, Roth SM. TNF promoter polymorphisms associated with muscle phenotypes in humans. *J Appl Physiol* (1985). 2008 Sep;105(3):859-67. doi: 10.1152/jappphysiol.90655.2008. Epub 2008 Jul 17. PMID: 18635873; PMCID: PMC2536817.

Saunders CJ et al. Investigation of variants within the COL27A1 and TNC genes and Achilles tendinopathy in two populations. *J Orthop Res*. 2013 Apr;31(4):632-7. doi: 10.1002/jor.22278. Epub 2012 Nov 28. PMID: 23192621.

Tseng CC, Wong MC, Liao WT, et al. Genetic Variants in Transcription Factor Binding Sites in Humans: Triggered by Natural Selection and Triggers of Diseases. *International Journal of Molecular Sciences*. 2021 Apr;22(8):4187. DOI: 10.3390/ijms22084187. PMID: 33919522; PMCID: PMC8073710.

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 результатов