

Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

Результат научного исследования № 0000113532 от 14.04.2023

TEST TEST TEST

Дата рождения: 17.11.1990

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Дата забора биоматериала: 14.04.2023

Дата регистрации биоматериала: 14.04.2023

Причина обращения/предварительный диагноз:

Заказчик: Тестовое ЛПУ

Код ЛПУ: 002

Дата выпуска отчёта: 17.04.2023

Вид исследования: Панель «**Генетическая предрасположенность к компрессионному перелому**»

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
Белок 5, связанный с рецептором ЛПНП	LRP5
Альфа-1 цепь коллагена I типа	COL1A1
Альфа-2 цепь коллагена I типа	COL1A2

Описание генов:

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.

Ген COL1A1 кодирует коллаген I типа. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. 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 травм сухожилий и связок. Полиморфизм гена увеличивает риск развития остеопороза.

Ген COL1A2 кодирует цепь коллагена альфа-2. Симптомы, связанные с мутациями в этом гене, как правило, менее серьезны, чем мутации в гене коллагена альфа-1 типа I, поскольку альфа-2 менее распространен.



Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>LRP5</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>COL1A1</i>	T/T	Повышенный
<i>COL1A2</i>	Del/Del	Повышенный

Заключение:

Выявленный генотип G/G гена *LRP5* не связан с повышенным риском развития компрессионного перелома.

Выявленный генотип T/T гена *COL1A1* связан с повышенным риском развития компрессионных переломов.

Выявленный генотип Del/Del гена *COL1A2* связан с повышенным риском развития компрессионного перелома.

И. о. заведующего лабораторией

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.

Литература:

1. Korvala J, Hartikka H, Pihlajamäki H, Solovieva S, Ruohola JP, Sahi T, Barral S, Ott J, Ala-Kokko L, Männikkö M. Genetic predisposition for femoral neck stress fractures in military conscripts. *BMC Genet.* 2010 Oct 21;11:95. doi: 10.1186/1471-2156-11-95. PMID: 20961463; PMCID: PMC2975640.
2. Ryan-Moore E, Mavrommatis Y, Waldron M. Systematic Review and Meta-Analysis of Candidate Gene Association Studies With Fracture Risk in Physically Active Participants. *Front Genet.* 2020 Jun 16;11:551. doi: 10.3389/fgene.2020.00551. PMID: 32612634; PMCID: PMC7308497.