

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования генов детоксикации.

Дата: 30.07.2015г.

Пациент:

Дата рождения:

Врач:

Направление: Яблочкина, 3

Образец, представленный на исследование: кровь

ДНК из образца крови выделяли с помощью комплекта реагентов для выделения ДНК Проба-Рapid-Генетика (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08695) (ООО «НПО ДНК-Технология»).

Образец ДНК исследовался с помощью комплектов реагентов «SNP-экспресс» (ООО НПФ «Литех», Россия).

Генетический профиль

	Вариант последовательности	Генотип	
1	CYP1A1 Ile462Val (A>G)	A	A
2	CYP2C9 430C>T (rs1799853)	C	C
3	CYP2C9 1075A>C (rs1057910)	A	A
4	GSTM1 null	норма	
5	GSTT1 null	делеция	
6	GSTP1 Ile105Val A>G	A	G
7	NAT2 A803G (rs1208)	A	A
8	NAT2 G590A (rs1799930)	G	A
9	NAT2 G857A (rs1799931)	G	G
10	NAT2 C481T (rs1799929)_	C	C
11	SOD2 T58C	T	T
12	SOD2 C60T	C	C

Специалист КЛД

Кадырова Н.В.

Интерпретация результатов молекулярно-генетического исследования.

Пациент:

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
Система биотрансформации, фаза 1.			
CYP1A1 Ile462Val	A/A	Кодирует фермент системы детоксикации организма от ксенобиотиков. Переводит полициклические ароматические углеводороды в канцерогенные полупродукты. Играет главную роль в формировании канцерогенов из табачного дыма.	Нет изменения активности гена.
CYP2C9 430C>T	C/C	Цитохром P450 2c9. Кодирует фермент системы детоксикации организма от ксенобиотиков, влияет на эффективность воздействия ряда лекарственных препаратов. Определяет индивидуальную чувствительность пациента к антикоагуляционной терапии варфарином, а также ряд препаратов (аценокумарол, толбутамид, лозартан, глипизид, фенитоин, ибупрофен).	Нет изменения активности гена.
CYP2C9 1075 A>C	A/A	Цитохром P450 2c9. Кодирует фермент системы детоксикации организма от ксенобиотиков, влияет на эффективность воздействия ряда лекарственных препаратов. Определяет индивидуальную чувствительность пациента к антикоагуляционной терапии варфарином, а также ряд препаратов (аценокумарол, толбутамид, лозартан, глипизид, фенитоин, ибупрофен).	Нет изменения активности гена.
Система биотрансформации, фаза 2.			
GSTM1 null	N	Глутатион S-трансферазы мю-1 (GSTM1) вовлечен в детоксикацию электрофильных органических веществ, в основном ксенобиотического происхождения. Экспрессия гена естественным образом повышена в печени, почках и желудке.	Нет изменения активности гена.
GSTT1 null	del	Глутатион S-трансфераза тета-1 (GSTT1) участвует в детоксикации многих ксенобиотиков (в частности, хлорметанов и других промышленных канцерогенов) посредством присоединения глутатиона к субстратам.	Повышенная чувствительность к ксенобиотикам (в частности, к продуктам термического разложения табака). При курении повышен риск рака легких, рака мочевого пузыря. Повышен риск ИБС при курении. Репродукция: Повышен риск эндометриоза, привычного невынашивания беременности, неудач ВРТ.

			Риск доброкачественных опухолей молочных желез (диффузная мастопатии).
GSTP1 Ile105Va I	A/G	Кодирует фермент, системы детоксикации ксенобиотиков посредством присоединения глутатиона к субстратам.	Повышен риск развития различных форм рака. Риск развития рака легких и рака ротовой полости значительно повышается при курении . Повышен риск лейкемии в 1.8 раз. Репродукция: Повышен риск эндометриоза, привычного невынашивания беременности, неудач ВРТ. Риск доброкачественных опухолей молочных желез (диффузная мастопатии).
NAT2 A803G	A/A	Кодирует 1N-ацетилтрансферазу 2. Метаболизм нитрозаминов в сигаретном дыме, оксидантов, пестицидов.	Нет изменения активности гена. Особенности метаболизма ряда препаратов (апрессин, дапсон-необходимо повышение дозы, прокаиномед – риск экстрасистол).
NAT2 G590A	G/A	Кодирует 1N-ацетилтрансферазу 2. Метаболизм нитрозаминов в сигаретном дыме, оксидантов, пестицидов. Снижена скорость ацетилирования.	Риск рака легкого, рака мочевого пузыря. Репродукция: Повышен риск эндометриоза, нечувствительность к иммуномодулирующей терапии, привычного невынашивания беременности, неудач ВРТ. Риск доброкачественных опухолей молочных желез (диффузная мастопатии). Особенности метаболизма ряда препаратов (изониазид, апрессин, сульфаипридин, дапсон,прокаиномед) – риск побочных эффектов.
NAT2 G857A	G/G	Кодирует 1N-ацетилтрансферазу 2. Метаболизм нитрозаминов в сигаретном дыме, оксидантов, пестицидов.	Нет изменения активности гена. Особенности метаболизма ряда препаратов (апрессин, дапсон-необходимо повышение дозы, прокаиномед – риск экстрасистол).
NAT2 C481T	C/C	Кодирует 1N-ацетилтрансферазу 2. Метаболизм нитрозаминов в сигаретном дыме, оксидантов, пестицидов.	Нет изменения активности гена. Особенности метаболизма ряда препаратов (апрессин, дапсон-необходимо повышение дозы, прокаиномед – риск экстрасистол).
Гены защиты от оксидативного стресса.			
SOD2 T58C	T/T	Кодирует фермент, катализирующий реакцию дисмутации супероксидных радикалов. Защита клетки (мембраны клеток) от повреждающего действия свободных радикалов, образующихся при активации перекисного окисления липидов.	Нет изменения активности гена.
SOD2 C60T	C/C	Кодирует фермент, катализирующий реакцию дисмутации супероксидных радикалов. Защита клетки (мембраны клеток) от повреждающего действия свободных радикалов, образующихся	Нет изменения активности гена.

		при активации перекисного окисления липидов.	
--	--	--	--