

**Отчет по результатам молекулярно-генетического  
исследования генетической предрасположенности к  
остеопорозу и заболеваниям суставов.**

Дата: 29.03.2017 г.

Пациент:

Дата рождения:

Врач:

Направление: Эксперт

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	VDR Taq1 T/t	t	t
2	CALCR Leu447Pro	T	C
3	FDPS T-99G	T	G
4	COL1A1 -441 G>T	G	T
5	LCT - 13910 T>C	T	T
6	IL1b C-31 T	T	T
7	IL4 C-589T	C	C
8	IL6 C-174G	G	G
9	IL10 C-592A	C	C
10	TNFA G-308A	G	G

Специалист КЛД

Кадырова Н.В.

**Интерпретация результатов  
 молекулярно-генетического исследования.**

**Пациент:**

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
VDR Taq1 T /t	t/t	Рецептор витамина Д. Метаболизм кальция и минерального обмена	Снижение минеральной плотности костной ткани. Повышен риск переломов, вертебральной (позвоночные) и невертебральной локализации. Особенно у женщин в постменопаузе
CALCR Leu447Pro	T/C	Ген рецептора кальцитонина. Метаболизм кальция. Регулирует поступления кальция в кровь из костной ткани, реабсорбцию кальция в почках и всасывание кальция в кишечнике.	Снижение минеральной плотности костной ткани. Остеопороз.
FDPS T-99G	T/G	<b>Ген фарнезил-дифосфат синтетазы.</b> Дифосфаты являются ингибиторами активности остеокластов, снижающих скорость костного метаболизма, увеличивающих массу костной ткани и ее минерализацию. Мутация активирует апоптоз остеокластов.	Снижение минеральной плотности костной ткани. Остеопороз.
COL1A1 -441 G>T	G/T	Кодирует основной компонент коллагена I-го типа. Волокнистый коллаген является основным компонентом хрящевой ткани и входит в состав большинства других соединительных тканей.	Риск спонтанных переломов, снижения минеральной плотности костей. Остеопороз. Проявления недифференцированной дисплазии соединительной ткани.
LCT - 13910 T>C	T/T	Ген лактазы. Фермент отвечает за расщепление лактозы до галактозы и глюкозы.	Нет изменения активности гена.
IL1b C-31 T	T/T	Провоспалительный цитокин, участвует в многих клеточных сигналах, включая пролиферацию, дифференцировку и апоптоз. Под действием ИЛ-1 хондроциты синтезируют протеолитические ферменты - матриксные протеиназы, вызывающие деградацию коллагена и протеогликанов хряща, косвенно стимулирует апоптоз хондроцитов и синовиоцитов. Уровень экспрессии гена увеличивается в 5 раз.	Повышен риск патологии суставов, риск остеоартроза. Риск ревматоидного артрита.
IL4 C-589T	C/C	Плейотропный цитокин, активация Т-клеток.	Нет изменения активности гена.
IL6 C-174G	G/G	Плейотропный цитокин, координирующий иммунный и острофазный воспалительный ответ	Снижение минеральной плотности костной ткани Остеопороз, иммунные нарушения

IL10 C-592A	C/C	Ингибитор синтеза цитокинов Th1-клетками, снижает активность макрофагов, продукцию воспалительных цитокинов. регулятором иммунного ответа, Подавление цитотоксического ответа организма.	Нет изменения активности гена.
TNFA G-308A	G/G	Цитокин. Стимулирует продукцию ИЛ-1, ИЛ-6, процессы адгезии, индукция колониеобразующих факторов эндотелиальными клетками и фибробластами, апоптоз	Нет изменения активности гена.