

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования по генам, ассоциированным с предрасположенностью к занятиям спортом.

Дата: 18.09.2017 г.

ФИО:

Дата рождения:

Образец, представленный на исследование: кровь

Генетический профиль

№	Вариант последовательности	Генотип	
		1	2
1	ACE (Alu Ins/Del I/D) (rs4646994) (Alu I/D)	I	D
2	PPARGC1A 1444G>A (rs8192678)	G	A
3	PPARGC1B G/C (rs7732671)	G	G
4	PPARG2 Pro12Ala C> G(rs1801282)	C	C
5	PPARA 2528G>C (rs4253778)	G	G
6	PPARD T(-87)C (rs2016520)	T	C
7	VDR Taq1T/t	T	t
8	CALCR Leu447Pro T>C (rs1801197)	T	T
9	VEGFA C634G (rs2010963)	G	G
10	GNB3: _825C>T, (rs5443)	C	T
11	NOS3: 894G>T, (rs1799983)	G	G
12	AGT: 704T>C, (rs699)	T	C
13	AGT: 521C>T,(rs4762)	C	T
14	IL6 C-174G	C	G
15	MTHFR: _677C>T (rs1801133)	C	T
16	F2: _20210G>A, (rs1799963)	G	G
17	F5: _1691G>A, (rs6025)	G	G
18	SERPINE_(PAI-1): -675 5G>4G, (rs1799889)	5G	4G
19	AGTR1: 1166A>C,(rs5186)	A	A
20	NOS3: -786T>C, (rs2070744)	T	T
21	MMP1 -1607insG	2G	2G
22	COL1A1 -441 G>T	G	G
23	NAT2 A803G (rs1208)	A	A
24	CYP2C9 430C>T (rs1799853)	C	C
25	CYP2C9 1075A>C (rs1057910)	A	A

Специалист КЛД:

Кадырова Н.В.

Генетический профиль

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
Спортивная генетика			
Генетические маркеры, ассоциированные с выносливостью, быстротой и силой, повышенной мышечной силой и адаптацией к гипоксии.			
ACE (AluI/D)	I/D	Кодирует ангиотензин-превращающий фермент. Уровень АПФ в 1,5 раза выше.	Преобладание медленных волокон (Медленно сокращаются, медленно утомляются, преобладает анаэробный гликолиз). Виды спорта, требующие выносливости и скоростно-силовые виды спорта.
PPARG C1A 1444G> A	G/A	Кодирует коактиватор 1a PPARG. Коактиватор многих ядерных рецепторов, в т.ч. минералкортикоидов. Снижены окислительные процессы и митохондриальный биогенез. Нарушено окисление жирных кислот и обмен холестерина.	Снижение максимального потребления кислорода, сниженная физическая работоспособность. Нет выраженного преимущества между видами спорта, требующими выносливости и скоростно-силовыми
PPARG C1B G/C	G/G	Кодирует коактиватор 1b PPARG. Коактиватор многих ядерных рецепторов, в т.ч. минералкортикоидов.	Снижение выносливости к физическим нагрузкам в среднем и старшем возрасте.
PPARG2 Pro12Ala C>G)	C/C	Кодирует транскрипционный фактор регулирующий гены, связанные с аккумуляцией жира (синтез триглицеридов), дифференцировкой адипоцитов и миобластов, чувствительностью к инсулину, активностью остеобластов и остеокластов (регуляция роста).	Нормальная чувствительность мышечной ткани к инсулину. Снижение анаболического воздействия на мышечную ткань, снижение скоростно-силового потенциала. Повышен риск сахарного диабета 2 типа. Нет риска избыточного веса. Эффективны гипокалорийные диеты.
PPARA 2528 G>C	G/G	Рецептор клеточного ядра, регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы.	Прирост показателей выносливости в ответ на тренировки аэробной направленности. Стайеры. Виды спорта, требующие выносливости. Фитнес - наилучшие результаты в снижении лишнего веса.
PPARD T(-87)C	T/C	Активно экспрессируется в жировой ткани и в медленных мышечных волокнах скелетных мышц. Регулирует окисление ЖК и обмен холестерина.	Высокое содержание медленных волокон (Медленно сокращаются, медленно утомляются). Повышено окисление жирных кислот и физическая работоспособность. Снижен риск ожирения. Стайеры. Виды спорта, требующие выносливости.
VDR Taq1T/t	T/t	Рецептор витамина Д. Метаболизм кальция и минерального обмена. Снижение чувствительности к витамину D.	Снижение минеральной плотности костной ткани. Пониженная концентрация кальция в кости и повышенная в мышцах. Прирост показателей быстроты и силы в ответ на тренировки аэробной направленности.
CALCR T1340C	T/T	Ген рецептора кальцитонина. Метаболизм кальция. Регулирует	Снижение минеральной плотности костной ткани при высоких физических

		поступления кальция в кровь из костной ткани, реабсорбцию кальция в почках и всасывание кальция в кишечнике.	нагрузках. Пониженная концентрация кальция в кости и повышенная в мышцах. Виды спорта, требующие выносливости и быстроты.
VEGFA C634G	G/G	Эндотелиальный фактор роста сосудов — основной индуктор ангиогенеза, а также нейрональной пролиферации, координатор роста сосудов и нейронных сетей, обладающий нейропротективными свойствами. Стимулирует миграцию эндотелиальных клеток путем усиления подвижности. Снижена экспрессия гена.	Снижен адаптационный рост капилляров в ответ на физические нагрузки аэробного характера. Риск развития гипертрофии левого желудочка и синдрома внезапной смерти.
GNB3 825 C>T	C/T	Кодирует нуклеотид гуанин связывающий белок (G белок).	Снижение лишнего веса при физических нагрузках и диете, Повышена аэробная выносливость к физическим нагрузкам. Стайеры. Виды спорта, требующие выносливости.
NOS3 894 G>T	G/G	Кодирует синтетазу оксида азота 3. Катализирует реакцию образования NO. Торможение сократительного аппарата г/м волокон. Регуляция сосудистого тонуса, АД.	Повышена адаптация к гипоксии, повышена выносливость к физическим нагрузкам. Стайеры. Виды спорта, требующие выносливости.
AGT 704 T>C	T/C	Кодирует ангиотензиноген. Повышен уровень AGT в плазме на 5%, что ведет к увеличению содержания ангиотензина II.	Повышенный уровень ангиотензина II, в процессе тренировок приводит, в частности, к гипертрофии скелетных мышц. Спринтеры.
AGT 521 C>T	C/T	Кодирует ангиотензиноген. Повышен уровень AGT в плазме на 5%, что ведет к увеличению содержания ангиотензина II.	Повышенный уровень ангиотензина II, в процессе тренировок приводит, в частности, к гипертрофии скелетных мышц. Спринтеры.
IL6 C-174G	C/G	Кодирует цитокин интерлейкина 6, который участвует в воспалении, созревании В-лимфоцитов, является эндогенным пирогеном.	Снижение скоростно-силовых качеств , повышенный риск повреждения мышц при физических нагрузках.
Риски для здоровья, связанные с физической работой			
MTHFR 677 C>T	C/T	Кодирует фермент 5,10-метилентетрагидрофолат редуктазу, обеспечивает синтез метионина из гомоцистеина. Снижена термостабильность фермента. Снижена активность до 50%.	ССС: ИБС, тромбозы
F2 20210 G>A	G/G	Кодирует протромбин.	Нет риска повышения образования тромбина и усиления свертывания крови.
F5 1691 G>A	G/G	Кодирует кофактор V, в составе протромбиназного комплекса.	Нет риска резистентности фактора V к активирующему C белку.
SERPINE (PAI-1) -675 5G>4G	5G/4G	Кодирует ингибитор активатора плазминогена 1-го типа. Повышение активности вызывает	ССС: риск внезапной смерти , ИБС, ИМ, риск тромбоэмболии при травмах и оперативных вмешательствах

		замедление фибринолитической активности, стабилизацию сгустка.	
AGT 704 T>C	T/C	Кодирует ангиотензиноген. Повышен уровень AGT в плазме на 5%, что ведет к увеличению содержания ангиотензина II.	ССС: риск повышенного артериального давления
AGT 521 C>T	C/T	Кодирует ангиотензиноген. Повышен уровень AGT в плазме на 5%, что ведет к увеличению содержания ангиотензина II.	ССС: риск повышенного артериального давления
AGTR1 1166 A>C	A/A	Кодирует рецептор 1-го типа к ангиотензину II.	Нет изменения функции рецептора.
GNB3 825 C>T	C/T	Кодирует нуклеотид гуанин связывающий белок (G белок). Отвечает за передачу сигналов между рецепторами и эффекторными белками. Повышена активность белка.	Риск гипертензии.
NOS3 -786T>C	T/T	Кодирует синтетазу оксида азота 3. Влияет на регуляцию вазомоторного тонуса и кровотока из-за подавления сокращения гладких мышц и агрегации тромбоцитов.	Нет изменений регуляции вазомоторного тонуса и кровотока из-за подавления сокращения гладких мышц и агрегации тромбоцитов.
NOS3 894 G>T	G/G	Кодирует синтетазу оксида азота 3. Влияет на регуляцию вазомоторного тонуса и кровотока из-за подавления сокращения гладких мышц и агрегации тромбоцитов.	Нет изменений регуляции вазомоторного тонуса и кровотока из-за подавления сокращения гладких мышц и агрегации тромбоцитов.
MMP1-1 607insG	2G/2G	Кодирует матричную металлопротеиназу, участвующую в реструктурирование межклеточного матрикса для поддержки структуры тканей	Повышенный риск хронической тендинопатии Ахиллова сухожилия, риск остеопороза.
COL1A1 -441 G>T	G/G	Кодирует основной компонент коллагена 1-го типа, который формирует фибриллы соединительной ткани костей, роговицы, дермы и сухожилий.	Нет изменения активности гена.
Гены, отвечающие за обмен веществ (рацион питания, энергетические пищевые добавки, лекарства).			
NAT2 A803G	A/A	Кодирует 1N-ацетилтрансферазу 2. Вторая фаза детоксикации ксенобиотиков, метаболизм нитрозаминов в сигаретном дыме, оксидантов, пестицидов.	Коррекция тренировочного процесса – нет изменений в усвоении энергетических пищевых добавок, лекарств).
CYP2C9 430C>T	C/C	Цитохром P450 2c9. Первая фаза детоксикации ксенобиотиков.	Нет нарушений в метаболизме нестероидных противовоспалительных средств (диклофенак, ибупрофен).
CYP2C9 1075 A>C	A/A	Цитохром P450 2c9. Первая фаза детоксикации ксенобиотиков.	Нет нарушений в метаболизме нестероидных противовоспалительных средств (диклофенак, ибупрофен).

