

<b>Пациент:</b> ТЕСТ ТЕСТ			
<b>Заказ:</b>	<b>Дата регистрации:</b> 22.01.2024		
<b>Дата рождения:</b> 10.10.1980	<b>Возраст:</b> 43 г.	<b>Пол:</b> Ж	
<b>ЛПУ:</b> Образец результата		<b>Код ЛПУ:</b> 99991264	

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

<b>Дата взятия биоматериала:</b>	
<b>Заявка:</b> 7018542046	<b>Материал:</b> Цельная кровь ЭДТА
<b>Исследование:</b> Генетическое исследование по определению полиморфизмов генов кальцитонинового рецептора, альфа-1 цепи коллагена 1-го типа, рецептора витамина D	
Параметр	Результат
Генетическое исследование по определению полиморфизмов генов кальцитонинового рецептора, альфа-1 цепи коллагена 1-го типа, рецептора витамина D	Готов (см. приложение)

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.  
ISO 9001:2015 сертификат соответствия №RU.097A.00415, действителен до 19.10.2025  
ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

**ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ** Врач КЛД: Станкевич Л. И.

Страница 1 из 4

Дата готовности результата: 16.01.2024 12:23

Дата печати результата: 22.01.2024 12:23:10 **Результат выдал:**

подпись



Результат исследования № **0000059374** от 16.01.2024

ФИО: **ТЕСТ ТЕСТ**

Дата рождения: 10.10.1980

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 16.01.2024

Дата регистрации: 16.01.2024

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: \*0000059374\*

Отделение / карта / ЛПУ: / /0031

Страховая компания: N/A

№ полиса:

**Исследование** **Генетическое исследование по определению полиморфизмов генов кальцитонинового рецептора, альфа-1 цепи коллагена 1-го типа, рецептора витамина D**

**Фенотип** **Нарушения костно-суставной системы**

**Результат:**

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CALCR	Кальцитониновый рецептор	c.1340T>C	C/C	Среднепопуляционный
COL1A1	Коллаген, тип I, альфа 1	Sp1-polymorphism; c.104-441G>T	*S/*S	Среднепопуляционный
VDR	Рецептор витамина D	ApaI Polymorphism; c.1025-49G>T	C/A	Протективный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» – OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» – OR 1; риск «Повышенный» – OR 1–3; риск «Высокий» – OR 3–5.

## Заключение

### CALCR(c.1340T>C)

Ген CALCR кодирует рецептор с высоким сродством к пептидному гормону кальцитонину. Под воздействием кальцитонина происходит снижение уровня кальция в крови за счет снижения поступления кальция в кровь из костной ткани, а также за счёт снижения реабсорбции кальция в почках и уменьшения всасывания кальция в кишечнике. Активизация кальцитониновых рецепторов остеокластов приводит к ингибированию их активности и снижению скорости костной резорбции. Нарушение функции кальцитониновых рецепторов может приводить к увеличению костной резорбции и развитию остеопороза. Аллель T варианта с.1377T>C связан со снижением активности рецептора, что снижает чувствительность клеток-мишеней к действию кальцитонина. Таким образом, вариант ассоциирован с увеличением костной резорбции, уменьшением минеральной плотности костей и увеличением риска развития остеопороза и переломов. Выявленный генотип C/C варианта с.1377T>C гена CALCR не связан с повышенным риском развития остеопороза.

### COL1A1(Sp1-polymorphism; 441G>T)

с.104-

Ген COL1A1 кодирует часть большой молекулы, называемой коллагеном I типа. Коллагены - это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани организма, включая хрящи, кости, сухожилия, кожу и склеру. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Вариант с.2046G>T гена COL1A1, который возникает в контрольной (регуляторной) области гена COL1A1, вероятно, влияет на продукцию коллагена типа I, но не на структуру молекулы. Вариант с.2046G>T 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. Вариант с.2046G>T гена COL1A1 увеличивает риск развития остеопороза. Остеопороз - это состояние, при котором кости становятся все более хрупкими и склонными к переломам. Выявленный генотип \*S/\*S варианта с.2046G>T гена COL1A1 соответствует среднепопуляционному риску развития остеопороза, переломов костей, дегенерации межпозвоночных дисков, травм сухожилий и связок.

### VDR(ApaI 49G>T)

Polymorphism;

с.1025-

Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе и опухолеобразовании. Аллель С варианта ApaI Polymorphism гена VDR ассоциирован с более эффективным функционированием рецептора витамина D, более высокой минеральной плотностью костной ткани и пониженным риском развития болезни Паркинсона в популяции, получающей более высокую дозу солнечной радиации. Выявленный генотип C/A варианта с.1025-49G>T гена VDR связан с более высокой минеральной плотностью костной ткани.

<b>Ген</b>	<b>CALCR</b> Кальцитониновый рецептор
<b>Функция гена</b>	Ген <b>CALCR</b> кодирует рецептор с высоким сродством к пептидному гормону кальцитонину и принадлежит к подсемейству из семи трансмембранных рецепторов, связанных с G-белком. Кодируемый белок участвует в поддержании гомеостаза кальция и в регулировании опосредованной остеокластами резорбции кости. Полиморфизм в этом гене был связан с изменениями минеральной плотности костей и началом остеопороза.
<b>Ген</b>	<b>COL1A1</b> Коллаген, тип I, альфа 1
<b>Функция гена</b>	Ген <b>COL1A1</b> кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее широко распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани и содержится в костях, роговице, дерме и сухожилиях. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как синдром Элерса-Данлоса 1 и 2, а также 7A типов, несовершенный остеогенез I-IV типов, болезнь Каффи, идиопатический остеопороз.
<b>Ген</b>	<b>VDR</b> Рецептор витамина D
<b>Функция гена</b>	Ген <b>VDR</b> кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3, который также функционирует в качестве рецептора для вторичной желчной кислоты – литохолевой кислоты. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции - опосредует действие витамина D3, контролируя (через ассоциацию с WINAC-комплексом) экспрессию генов, чувствительных к гормонам. По своей последовательности имеет сходство с рецепторами стероидных и тиреоидных гормонов. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене - играет центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованные в иммунном ответе и раке. Мутации в гене <b>VDR</b> связаны со II типом витамин D-резистентного рахита. Однонуклеотидный полиморфизм в старт-кодоне приводит к смещению инициаторного кодона на три кодона от начала. В результате альтернативного сплайсинга образуются несколько вариантов транскриптов, кодирующих различные белки.

Дата: 16.01.2024