

Молекулярно-генетическое тестирование по профилю «Липидный обмен»

Ф.И.О. пациента:

Результат анализа №:

Дата рождения пациента:

Дата выдачи:

Пол: женский

Направляющее учреждение:

Результат генетического тестирования

Ген	Кодируемый белок	RS	Нуклеотидная замена	Аминокислотная замена	Результат
<i>ApoA1</i>	аполипопротеин A1	rs670	C>T	Promoter	C/T
<i>ApoA5</i>	аполипопротеин A5	rs964184	C>G	utr variant 3 prime	C/G
<i>ApoA5</i>	аполипопротеин A5	rs662799	A>G	Promoter	A/A
<i>ApoA5</i>	аполипопротеин A5	rs3135506	G>C	Ser19Trp	G/C
<i>ApoC3</i>	аполипопротеин C3	rs2854117	C>T	Promoter	T/C
<i>ApoE</i>	Аполипопротеин E	rs429358, rs7412	E2/E3/E4	Cys112Arg, Arg158Cys	E3/E3
<i>PPARD</i>	рецептор активатора пероксисом дельта	rs1053049	T>C	3 prime UTR variant	T/T
<i>PPARA</i>	альфа рецептор активатора пероксисом	rs135549	T>C	Intron variant	T/C
<i>PPARG</i>	рецептор активатора пероксисом	rs1801282	C>G	Pro12Ala	C/C

Общая информация

Липиды принимают важное участие в работе человеческого организма: обеспечивают организм энергией, запасают ее на случай нехватки, входят в состав клеточной стенки, составляют основу головного мозга и нервных волокон, из них организм производит много гормонов и других биологически активных веществ. Когда же обмен жиров нарушается, они становятся настоящими «врагами» — откладываются в стенках сосудов, вызывают жировое перерождение тканей и мешают нам быть стройными, накапливаясь под кожей и вокруг органов.





Многие из этих нарушений — результат работы измененных генов. Они могут проявиться, а могут так и остаться только в генах, не повлияв на здоровье при соблюдении определенной диеты и образа жизни.

Структура предоставления результатов генетического теста.

Информация разбита на отдельные признаки, по которым оценивался генетический риск. В начале представлена краткая информация о признаке. Далее – ваш индивидуальный риск по данному признаку и рекомендации, если необходимо. В завершении – таблица с информацией о Вашем генотипе, на основании которого был оценен риск. Таблица с информацией по генетическим локусам может быть интересна Вашему врачу или другому специалисту, в случае Вашего обращения.

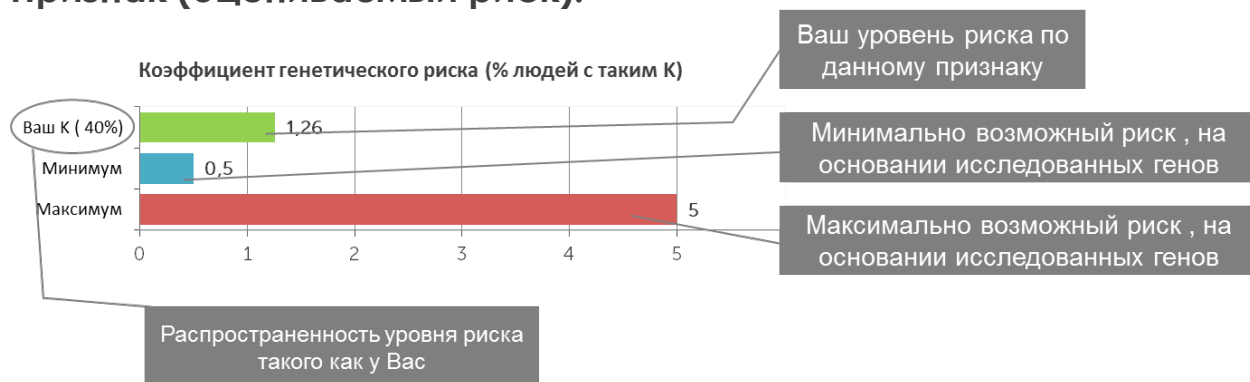
Для удобства в начале отчета следует резюме в виде таблицы, где для каждого оцененного признака обозначен уровень генетически обусловленной вероятности его возникновения или необходимость определенного вмешательства в виде следующих цветовых обозначений:

Условные обозначения:

	Протективный (защитный) эффект		Среднепопуляционный риск
	Умеренно повышенный риск		Значительно повышенный риск

В данном отчете применяется подсчет интегративного риска (суммирование эффектов нескольких генетических вариантов в отношении одного и того же признака). Результат представлен в виде следующего графика:

Признак (оцениваемый риск):



Суммарный отчет по результатам молекулярно-генетического анализа

Генетический риск	Пониженный	Средний	Повышенный	Высокий
Уровень холестерина крови				V
Уровень триглицеридов крови.		V		
Потребность в моновенасыщенных жирных кислотах.		V		
Потребность в Омега-3 жирных кислотах.			V	



Описанные признаки относятся к многофакторным состояниям.

Заключение дано на основании исследованных генетических локусов.

Другие генетические маркеры могут влиять на риск оцененных признаков.

Заключение и рекомендации:

Негативный эффект генов:

- Выявлена предрасположенность к повышенному уровню холестерина крови;
- При Вашем генотипе недостаток Омега-3 жирных кислот в рационе может привести к более выраженным негативным последствиям, чем при других генотипах.

Рекомендации:

- Контроль липидного профиля крови не реже 1 раза в год (или чаще по рекомендации вашего врача).
- Употреблять Омега-3 жирные кислоты до 1-2г в день.

Благоприятный эффект генов:

- Генетическая предрасположенность к повышенному содержанию триглицеридов среднепопуляционная.

Уровень холестерина крови

Холестерин - вид жиров, который выполняет в организме множество важных функций - входит в состав мембран клеток, является предшественником стероидных гормонов и т.д. Холестерин крови - важный параметр, повышение которого приводит к увеличению риска атеросклероза и атеротромбоза. Холестерин попадает в организм из богатой жирами пищи, но большая его часть синтезируется в печени. Состояние печени - важный фактор, влияющий на уровень холестерина. Некоторые варианты генов, кодирующих белки-переносчики холестерина, рецепторы к нему и ферменты, участвующие в его метаболизме, ассоциированы с уровнем холестерина. Нормой является уровень общего холестерина менее 5,2ммоль/л. Для оценки скорости прогрессирования атеросклероза важно соотношение холестерина ЛПНП (низкой плотности - «плохой холестерин») к холестерину ЛПВП (высокой плотности - «хороший холестерин»), это соотношение называется «индекс атерогенности», в норме он должен быть менее 2,5.

Заключение:

По исследуемым генетическим предикторам риск повышения уровня холестерина крови выше среднепопуляционного.

Ваш генотип:

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ApoA1	rs670	C/T	Аполипопротеин A1, компонент липопротеинов высокой плотности.	Протективный фактор. Небольшой защитный эффект в отношении риска гиперхолестеринемии (Относительный риск 0,68) более благоприятное соотношение Триглицеридов/ЛПВП
ApoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Популяционный вариант Не выявлено фактора риска в отношении следующих признаков: - повышения холестерина в крови. - повышения триглицеридов крови - болезни Альцгеймера
PPARA	rs135549	T/C	Рецептор активации пролиферации пероксисом альфа. Регулирует экспрессию генов, кодирующих ферменты и транспортные белки, которые контролируют гомеостаз липидов, что в итоге приводит к стимуляции окисления ЖК и улучшению метаболизма липопротеинов.	Хуже эффект при диете с ограничением жиров по сравнению с носителями генотипа ТТ. (на основании измерения показателей соотношения фракций липидов ТГ/ЛПВП и ЛПНП/ЛПВП), больше вероятность применения липидснижающих ЛС при нарушении липидного профиля крови.

Уровень триглицеридов крови.

Триглицериды - обширный класс жиров, в состав которых входят различные жирные кислоты (насыщенные, полиненасыщенные, мононенасыщенные). Большая часть жиров попадает в организм из пищи в виде триглицеридов. Уровень триглицеридов в крови во многом зависит от объема потребления жиров и физической активности. Сахарный диабет и нарушение толерантности к углеводам также являются значительным фактором риска высокого уровня триглицеридов в крови. Существуют различия в нормах уровня триглицеридов в зависимости от пола и возраста (чем старше, тем выше; у мужчин выше, чем у женщин), однако желательно не выше 2 ммоль/л.

Заключение:

По исследуемым генетическим предикторам риск повышения уровня триглицеридов крови выше среднепопуляционного.

Ваш генотип:

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ApoA5	rs3135506	G/C	APOA5 – белок входящий в состав ЛПВП и ЛПОНП, стимулирует липолиз, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Фактор риска повышения уровня жиров в крови и метаболического синдрома. Показана низкожировая диета (<20% жиров).
ApoA5	rs662799	A/A	Аполипопротеин А5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Наиболее частый вариант. Отсутствие защитного фактора ожирения за счет раннего насыщения. Потребность в Омега-3 средняя.
ApoA5	rs964184	C/G	Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.	Фактор риска гипертриглицеридемии и метаболического синдрома. Более выражены преимущества низкожировой диеты (<20% жиров), чем у пациентов с генотипом «СС».
ApoC3	rs2854117	T/C	APOC-III входит в состав ЛПВП и ЛПОНП и хиломикрон, ингибирует активность LPL.	Популяционный вариант
ApoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин Е. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Популяционный вариант Не выявлено фактора риска в отношении следующих признаков: - повышения холестерина в крови. - повышения триглицеридов крови - болезни Альцгеймера
PPARD	rs1053049	T/T	PPARD является рецептором ядерного гормона, который участвует в управлении различными биологическими процессами и вовлечен в развитие нескольких хронических заболеваний, включая диабет, ожирение, атеросклероз. PPARD участвует в регуляции абсорбции жира и	Популяционный вариант

			холестерина, его активность прямо пропорциональна уровню ЛПВП-холестерина. Уменьшает воспалительные реакции макрофагов. Стимулирует рост слизистой оболочки кишечника в ответ на жировые отложения. Способствует повышению толерантности к глюкозе и чувствительности к инсулину. Физические упражнения на выносливость повышают продукцию PPAR α .	
--	--	--	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Повышенная потребность в мононенасыщенных жирных КИСЛОТАХ.

Мононенасыщенные жиры представляют собой жирные кислоты, в структуре молекул которых не более одной двойной углеродной связи. Самым известным представителем мононенасыщенных жирных кислот (МНЖК) является олеиновая кислота (Омега-9), которая в большом количестве содержится в оливковом масле. Также МНЖК содержатся в арахисовом масле, масле из фундука, многих орехах, авокадо. Мононенасыщенные жиры имеют одну важную отличительную особенность. При комнатной температуре они имеют жидкую консистенцию, но при понижении температуры густеют. Недостаток МНЖК в организме приводит к ухудшению мозговой деятельности, нарушению работы сердечно-сосудистой системы. Недостаток потребления мононенасыщенных жиров может влиять на снижение веса и здоровье в целом у лиц с определенным вариантом гена PPAR γ .

Потребность в мононенасыщенных жирах дополнительно возрастает: при проживании в холодном регионе; для тех, кто активно занимается спортом, выполняет тяжёлую работу на производстве; для детей в период активного развития; при нарушении работы сердечно-сосудистой системы; при нахождении в экологически неблагоприятных районах (профилактика онкозаболеваний); для больных сахарным диабетом 2 типа.

Потребность в мононенасыщенных жирах снижается: при аллергических реакциях; для людей с малоподвижным образом жизни; для старшего поколения.

Заключение:

По результатам генетического теста необходимость повышать содержание мононенасыщенных жирных кислот в рационе среднепопуляционная.

Ваш генотип:

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
PPARG	rs1801282	C/C	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	Средняя потребность в мононенасыщенных жирах. Выше потребность в разгрузочных днях.

Повышенная потребность в Омега-3 жирных кислотах.

Полиненасыщенные жиры делятся на Омега-6 и Омега-3. Современная диета включает большое количество Омега-6 и недостаточное Омега-3. Оптимальное соотношение 4:1, а современный человек получает из диеты примерно 20:1, то есть в пять раз меньше Омега-3 жирных кислот, что вызывает дисбаланс в обменных процессах, и при определенном генотипе может привести к заболеваниям. При современном типе питания и образе жизни в целом всем полезно увеличивать в диете долю Омега-3 по отношению к Омега-6, принимать специальные добавки с Омега-3 (рыбий жир, льняное масло), но при наличии определенных генетических маркеров это особенно критично для профилактики сердечно-сосудистых, онкологических заболеваний и метаболического синдрома.

Заключение:

По результатам генетического теста необходимость повышать содержание Омега-3 жирных кислот в рационе умеренно выше среднепопуляционной.

При Вашем генотипе потребление до 1-2г Омега-3 жирных кислот в день окажет выраженный благоприятный эффект на состояние сердечно-сосудистой системы.

Ваш генотип:

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ApoA5	rs662799	A/A	Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Потребность в Омега-3 жирных кислотах средняя.
ApoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Популяционный вариант Не выявлено фактора риска в отношении следующих признаков: - повышения холестерина в крови. - повышения триглицеридов крови - болезни Альцгеймера
ApoA5	rs3135506	G/C	АРОА5 – белок входящий в состав ЛПВП и ЛПОНП, стимулирует липолиз, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Фактор риска повышения уровня жиров в крови и метаболического синдрома. Показана низкожировая диета (<20% жиров). Необходимо повышать соотношение Омега-3 к Омега-6 жирных кислот в рационе принимать биодобавки, содержащие Омега-3
ApoA5	rs964184	C/G	Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.	Фактор риска гипертриглицеридемии и метаболического синдрома. Более выражены преимущества низкожировой диеты (<20% жиров), чем у пациентов с генотипом «СС». Необходимо повышать соотношение Омега-3 к Омега-6 жирных кислот в рационе принимать биодобавки, содержащие

Результаты молекулярно-генетического анализа (ДНК диагностики) действительны всю жизнь их можно провести однократно.

Изученные полиморфные варианты генов не являются самостоятельным основанием для принятия решения о терапевтической тактике и должны рассматриваться как дополнительная информация к клиническим данным.

Анализ проводили:

Биолог:

Врач-генетик:

Рук. Лаб. Службы:

