



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Информация о пациенте:

Фамилия

Имя

Отчество

Дата рождения

Пол

Женский

Образец №

Дата выдачи результатов:



УВАЖАЕМАЯ _____ !

Перед Вами результат анализа особенностей Ваших генов, который может быть полезен для формирования персональных рекомендаций по питанию и образу жизни для продления долголетия и лучшего качества жизни.

Наш организм работает по программе, заложенной в генах. Гены определяют структуру и количество биологических молекул, которые обеспечивают те или иные процессы жизнедеятельности. Нарушение строения определенного гена – мутация — это «программная ошибка», которая может приводить к сбою биохимической реакции, лежащей в основе состояния, влияющего на качество жизни (появление болезни).

Полученные результаты помогут Вам лучше понять природу собственного организма и его потребностей. Конечно «просто знать» свои генетические особенности недостаточно, для получения пользы от этой информации. Вероятно, Вам придётся пересмотреть свои привычки и образ жизни, что-то добавить и что-то исключить.

Выбор полиморфных вариантов генов и методов их анализа, используемых в настоящем тесте, основан на результатах современных генетических исследований, представленных на ресурсе Pubmed.

Мы гарантируем конфиденциальность Ваших личных данных, полученных в настоящем тесте. Обработка Ваших персональных данных осуществляется в соответствии с действующим законодательством РФ.

Благодарим Вас за то, что воспользовались нашей услугой!

Подпись

Печать

ГЛОССАРИЙ

Генетика человека – одна из самых молодых и перспективных наук, достижения которой активно используются в современной предиктивной (предупредительной) медицине. Сведения, которые мы получаем, проводя те или иные исследования генома, помогают вашему лечащему врачу в оценке риска развития частых заболеваний, подборе оптимальных дозировок лекарственных препаратов, разработке индивидуального меню и протоколов скрининговых программ. Кроме того, генетические данные могут быть использованы для выбора предпочтительного типа спортивных тренировок.

Ген – структурно-функциональная единица генома.

Геном – совокупность всей генетической информации организма. Геном содержит биологическую информацию, необходимую для построения и поддержания организма.

Хромосома – структурные элементы ядра клетки, содержащие ДНК, в которой заключена наследственная информация организма.

Секвенирование – это общее название методов, которые позволяют установить последовательность нуклеотидов в молекуле ДНК.

Мутация (патогенный вариант) – нарушение структуры, количества наследственного материала и/или его функционирования на различных уровнях организации (геном, хромосома, ген).

Согласно международным рекомендациям ACMG еще выделяют:

Вероятно патогенный вариант – вариант, который может быть классифицирован как патогенный при получении дополнительной информации.

Вариант с неизвестной клинической значимостью – вариант, который может быть классифицирован как патогенный/доброкачественный при получении дополнительной информации.

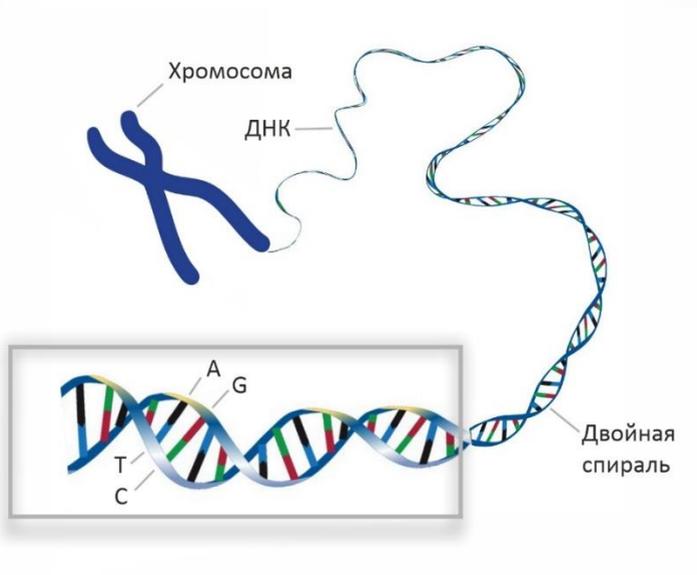
Доброкачественный и вероятно доброкачественный варианты – варианты, не приводящие к клиническим проявлениям.

Полиморфизм – изменение в нуклеотидной последовательности между индивидуумами с частотой встречаемости более чем 1 % в популяции.

Геном человека представлен 46 хромосомами – 44 аутосомами и 2 половыми хромосомами: X и Y. Данный хромосомный набор (23 пары) представлен в каждой клетке нашего организма и несет в себе большую часть наследственной информации о нашем здоровье.

Следует отметить, что геномы людей не идентичны. В них существуют отличия, которые называются мутациями или полиморфизмами. Наличие или отсутствие мутаций или полиморфизмов влияет на работу генов.

Генетическое тестирование сводится к поиску данных отличий с помощью различных молекулярно-биологических методов. Найденные изменения помогают понять, в каком состоянии находится ген – исходном или измененном. Измененное состояние гена часто связано с развитием наследственной патологии или повышенным риском развития мультифакторных заболеваний.



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ (МУЛЬТИФАКТОРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ)

Мультифакторные болезни являются самой частой причиной смерти и снижения качества жизни населения земного шара. К таким заболеваниям относятся в первую очередь сахарный диабет, гипертоническая болезнь, ожирение, ишемическая болезнь сердца, онкология и многие другие.

В отличие от моногенных болезней, обусловленных, как правило, одной единственной мутацией, для мультифакторных заболеваний характерно наличие так называемой генетической предрасположенности, зависящей от значительного числа аллелей генов с суммарным (аддитивным) эффектом (генетическая компонента). Реализовывается данная предрасположенность под воздействием факторов внешней среды (средовая компонента).

Для оценки риска развития заболеваний используются статистические данные без учета клинических данных. Например, риск развития артериальной гипертонии в течение жизни составляет 40% для любого человека на планете. Такая система оценки риска не учитывает индивидуальные особенности каждого человека, показывает лишь усредненный показатель в общей популяции. Тем не менее, индивидуальный риск для каждого человека может существенно отличаться от общепопуляционного, в том числе и из-за разницы в первичной последовательности ДНК.

Для каждого человека характерна уникальная комбинация генетических вариантов. Именно поэтому индивидуальный риск часто отличается от среднего в популяции – у кого-то он выше, у кого-то ниже. В ходе научных исследований было выявлено множество генетических маркеров (полиморфизмов), наличие которых у человека связано с повышением риска тех или иных мультифакторных заболеваний. Благодаря анализу этих маркеров можно оценить индивидуальный риск человека в сравнении с общепопуляционным – это называется относительным риском развития заболевания.

Относительный риск развития мультифакторного заболевания может считаться повышенным или пониженным в зависимости от результатов проведенного молекулярно-генетического исследования. Показатель абсолютного риска является более точным, но его расчет требует анализа дополнительных показателей – пол, возраст, индивидуальный и наследственный анамнез, образ жизни, условия среды, показатели антропометрии, данные лабораторных и инструментальных обследований.

Данная группа заболеваний имеет следующие особенности:

- зависимость как от наследственных факторов, так и, в значительной степени, от факторов внешней среды;
- связанность с действием многих генов;
- увеличение частоты заболеваний с возрастом.

Генетическое тестирование позволяет решить следующие задачи:

- определить индивидуальную степень риска (порог чувствительности) ко многим мультифакторным заболеваниям;
- скорректировать факторы окружающей среды (питание, образ жизни, прием лекарственных препаратов) в соответствии с выявленными генетическими рисками;
- разработать индивидуальный протокол скрининговых исследований для раннего выявления и коррекции мультифакторных заболеваний и их осложнений.

СПИСОК ИССЛЕДОВАННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ

Ген	RS	Полиморфизм	Генотип
ABCB1	rs1045642	G>A	A/A
ABO	rs8176719	del>C	del/del
ACE	rs4646994	I>D	I/I
ACTN3	rs1815739	C>T	C/T
ADD1	rs4961	G>T	G/G
ADH1B	rs1229984	C>T	C/T
ADIPOQ	rs266729	C>G	C/G
ADIPOQ	rs6444175	G>A	G/A
ADRB1	rs1801253	C>G	C/C
ADRB2	rs1042713	G>A	G/G
ADRB2	rs1042714	C>G	C/C
ADRB3	rs4994	A>G	A/G
AGT	rs699	A>G	A/G
AGTR1	rs5186	A>C	A/C
ALDH2	rs671	G>A	G/G
ALPL	rs4654748	C>T	T/T
AMPD1	rs17602729	G>A	G/A
ApoA1	rs670	C>T	C/C
APOA2	rs5082	A>G	A/G
ApoA5	rs3135506	G>C	G/G
ApoA5	rs662799	A>G	A/G
ApoA5	rs964184	C>G	C/G
ApoC3	rs2854117	C>T	C/T
ApoE	rs429358, rs7412	E2/E3/E4	E3/E3
AR	POL_GF_01	(CAG)n	12R/22R
ATP7B	rs28942074	G>A	G/G
BCMO1	rs12934922	A>T	A/T
BCMO1	rs7501331	C>T	C/C
BDNF	rs6265	C>T	T/T
BDNF-AS	rs925946	G>T	G/G
BHMT	rs3733890	G>A	G/A
BMP2	rs15705	A>C	A/A
BRCA1	rs28897672	C>G	C/C
BRCA1	rs80357711	delA	N/N
BRCA2	rs80359550	delT	N/N

Ген	RS	Полиморфизм	Генотип
CACNA2D3	rs1375515	T>C	T/T
CALCR	rs1801197	A>G	A/A
CAT	rs1001179	C>T	C/T
CBS	POL_GF_11	D/I	D/D
CCR5	rs333	N>del	N/N
CD36	rs1761667	G>A	G/G
CDKAL1	rs7451008	T>C	T/C
CDKN2B(9p21)	rs1333049	G>C	G/C
CEPT	rs5882	A>G	A/A
CLOCK	rs11932595	A>G	A/G
COL1a1	rs1800012	C>A	C/C
COL5A1	rs12722	T>C	C/C
COMT	rs4680	G>A	G/G
COMT	rs6269	A>G	G/G
COX2	rs20417	C>G	C/G
CTLA4	rs231775	A>G	A/A
CYP11A	POL_GF_15	(TAAAA)n	4R/8R
CYP11B2	rs1799998	A>G	A/A
CYP17A1	rs743572	A>G	G/G
CYP19A1	rs2470152	A>G	A/G
CYP1A1	rs4646903	A>G	A/G
CYP1A2	rs2069514	G>A	G/G
CYP1A2	rs762551	A>C	A/C
CYP1B1	rs1056836	G>C	G/G
CYP2C19	rs4986893	G>A	G/G
CYP2C19	rs12248560	C>T	C/C
CYP2C19	rs4244285	G>A	G/G
CYP2C9	rs1057910	A>C	A/A
CYP2C9	rs1799853	C>T	C/C
CYP2D6	rs35742686	T>del	T/T
CYP2D6	rs3892097	C>T	C/C
CYP3A5	rs776746	C>T	C/T
DBH	rs1611115	C>T	T/T
DBH	rs6271	C>T	C/C
DIO2-AS1	rs12885300	C>T	C/T
DMD	rs939787	G>A	G/G
DRD2	rs1799732	G>del	G/del

Ген	RS	Полиморфизм	Генотип
DRD2/ANKK1	rs1800497	G>A	G/G
DRD4	rs1800955	T>C	T/C
EDN1	rs5370	G>T	G/G
ESR1	rs2234693	T>C	T/C
ESR2	rs4986938	C>T	C/T
FABP2	rs1799883	C>T	C/C
FADS2	rs174548	C>G	G/G
FADS2	rs66698963	N/del	N/N
FDPS	rs2297480	T>G	T/G
FGB	rs1800790	G>A	G/G
FGG	rs2066865	G>A	G/A
FII	rs1799963	G>A	G/G
FII	rs5896	C>T	C/C
FIX	rs6048	A>G	A/A
FLG	rs558269137	ACTG/del	N/N
FLG	rs138726443	C>A	C/C
FSHR	Rs6166	T>C	T/C
FTO	rs9939609	T>A	T/T
FUT2	rs602662	G>A	G/G
FV	rs6025	C>T	C/C
FVII	rs6046	G>A	G/A
FVIII	rs1800291	G>C	C/C
FXI	rs2289252	C>T	C/T
FXII	rs1801020	G>A	A/A
FXIII	rs5985	C>A	C/C
GC	rs2282679	T>G	T/G
GHRL	rs4684677	T>A	T/T
GLUT2	rs5400	G>A	G/G
GLYAT	rs2507838	C>A	C/C
GNB3	rs5443	C>T	C/T
GP1ba	POL_GF_28	VNTR	C/C
Gpla	rs1126643	C>T	T/T
GpIIIa	rs5918	T>C	T/T
GpVI	rs1613662	A>G	A/A
GPX1	rs1050450	G>A	G/A
GSTM	POL_GF_29	+ /del	del/del
GSTP1	rs1138272	C>T	C/C

Ген	RS	Полиморфизм	Генотип
GSTP1	rs1695	A>G	A/A
GSTT	POL_GF_30	+/del	del/del
hANP	rs5065	A>G	A/G
HFE	rs1799945	C>G	C/C
HFE	rs1800562	G>A	G/G
HHEX	rs11187140	G>A	G/A
HIF1A	rs11549465	C>T	C/C
HLA-B	POL_GF_40	*27	N/N
HLA-DQA1	POL_GF_77	DQA1	03
HLA-DQA1	POL_GF_78	DQA2	05
HLA-DQB1	POL_GF_79	DQB1	07
HLA-DQB1	POL_GF_80	DQB2	08
HTR2A	rs6313	G>A	G/A
IGF2BP2	rs4402960	G>T	G/T
IL10	rs1800896	T>C	C/C
IL-13	rs20541	G>A	A/A
IL1a	rs1800587	G>A	G/A
IL1Ra	POL_GF_48	VNTR	4R/4R
IL-1Ra	rs4251961	T>C	C/C
IL1β	rs1143634	G>A	G/A
IL1β	rs16944	G>A	G/A
IL4	POL_GF_49	VNTR	2R/2R
IL4	rs2243250	C>T	T/T
IL6	rs1800795	G>C	G/C
IL6	rs1800796	G>C	G/G
IL8	rs4073	T>A	T/T
INFG	rs2430561	T>A	A/A
INS	rs689	T>A	T/T
INSIG2	rs7566605	G>C	G/C
JAZF1	rs1635852	T>C	C/C
KCNJ11	rs5219	C>T	C/T
KCNQ1	rs231360	T>C	T/T
LAMC1	rs10911193	C>T	C/C
LCT	rs4988235	G>A	G/A
LDLR	rs6511720	G>T	G/G
LEPR	rs1137101	A>G	A/G
LHCGR	rs2293275	C>T	C/C

Ген	RS	Полиморфизм	Генотип
LPAR1	rs10980705	C>T	C/C
LPL	rs328	C>G	C/G
LRP1	rs1799986	C>T	C/C
MC4R	rs17782313	T>C	T/T
MCP1	rs1024611	A>G	G/G
MMP1	rs1799750	C>del	C/C
MMP12	rs2276109	T>C	T/T
MMP9	rs3918242	C>T	C/T
MnSOD	rs4880	A>G	G/G
MTHFD	rs2236225	G>A	G/A
MTHFR	rs1801133	G>A	G/A
MTR	rs1805087	A>G	A/A
MTRR	rs1801394	A>G	A/G
NADSYN1	rs3829251	G>A	G/G
NAT2	rs1799930	G>A	G/A
NAT2	rs1799931	G>A	G/G
NAT2	rs1801280	T>C	T/C
NOS3	rs891512	G>A	G/A
NOS3(e)	rs1799983	G>T	G/T
NPF2R2	rs11940196	A>G	A/A
NPY2R	rs17376826	C>T	C/C
OPRM1	rs1799971	A>G	A/G
p53	rs1042522	C>G	C/C
PAI1	rs1799889	5G>4G	5G/4G
Per2	rs2304672	G>C	G/G
PGR	rs1042838	C>A	C/C
PHACTR1	rs9349379	A>G	G/G
PLAT	rs2020918	G>A	G/A
PLEKHA1	rs2292626	C>T	C/T
PPARA	rs4253778	G>C	C/C
PPARA	rs135549	T>C	T/T
PPARG	rs1801282	C>G	C/G
PROC	rs2069915	G>A	G/A
SCARB1	rs11057830	G>A	G/G
SERPINC1	rs2227589	C>T	C/T
SHMT	rs1979277	G>A	G/A
SLC19A1	rs1051266	T>C	T/T

Ген	RS	Полиморфизм	Генотип
SLC23A1	rs33972313	C>T	C/C
SLC6A4	POL_GF_83	5'-HTTLPR	S/L
SLCO1B1	rs4149056	T>C	T/T
SULT1A1	rs9282861	C>T	C/T
TAS2R19	rs10772420	G>A	G/A
TAS2R38	rs713598	C>G	C/G
TAS2R38	rs1726866	A>G	A/G
TAS2R5	rs2227264	G>T	G/T
TCF7L2	rs7903146	C>T	C/C
TCF7L2	rs12255372	G>T	G/G
TGF-b	rs1800469	G>A	G/G
TNF-a	rs1800629	G>A	A/A
TNFAIP3	rs6920220	G>A	G/G
UCP2	rs660339	G>A	G/A
UCP3	rs1800849	G>A	G/A
UGT1A1	rs8175347	TA-repeat	7R/7R
VDR	rs1544410	C>T	C/T
VDR	rs2228570	G>A	G/G
VEGFA	rs2010963	G>C	G/G
VKORC1	rs9934438	G>A	A/A



Важно помнить, что выявление определенных генетических вариантов не является установлением или подтверждением диагноза; не может служить для диагностики различных зависимостей, а является лишь вспомогательным тестом для врача, позволяющим выбрать оптимальный способ терапии и профилактики.

ЗДОРОВЬЕ



ЗДОРОВЬЕ И РИСКИ РАЗВИТИЯ МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

РИСК		
СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА		
Венозный тромбоз	<i>Предрасположенность к гиперкоагуляции</i>	СРЕДНИЙ
Артериальный тромбоз	<i>Предрасположенность к усилению тромбоцитарной активности</i>	СРЕДНИЙ
Гипергомоцистенемия	<i>Нарушения фолатного цикла и цикла метилирования</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Гипертоническая болезнь	<i>Риск суживающих реакций и гипертонической болезни</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Ишемическая болезнь сердца (ИБС)	<i>Риск ишемической болезни сердца</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА		
Бронхиальная астма	<i>Риск развития бронхиальной астмы</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНАЯ СИСТЕМА		
Целиакия	<i>Непереносимость глютена.</i>	СРЕДНИЙ
Неалкогольный жировой гепатоз	<i>Неалкогольный жировой гепатоз (болезнь печени)</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ОБМЕН ВЕЩЕСТВ		
Гиперхолестеремия	<i>Риск повышения уровня холестерина крови</i>	СРЕДНИЙ
Гипертриглицеридемия	<i>Риск повышения уровня триглицеридов крови</i>	СРЕДНИЙ
Гемохроматоз	<i>Метаболизм железа. Диагностика предрасположенности к гемохроматозу</i>	СРЕДНИЙ
Медь	<i>Риск нарушения метаболизма меди</i>	СРЕДНИЙ
Синдром Жильбера	<i>Риск доброкачественной гипербилирубинемии</i>	ВЫСОКИЙ
Железодефицитная анемия	<i>Риск железодефицитной анемии</i>	СРЕДНИЙ
ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ		
Сахарный диабет 2 типа	<i>Предрасположенность к инсулинорезистентности</i>	СРЕДНИЙ
Гиперандрогения	<i>Риск повышенной чувствительности тканей к андрогенам</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА		
Остеопороз	<i>Предрасположенность к потере костной плотности</i>	ПОВЫШЕННЫЙ

РИСК		
Болезнь Бехтерева	<i>Анкилозирующий спондилит</i>	НИЗКИЙ
Остеоартрит, остеоартроз	<i>Генетический риск воспаления суставов</i>	СРЕДНИЙ
Ревматоидный артрит	<i>Риск ревматоидного артрита</i>	СРЕДНИЙ
Связочный аппарат	<i>Слабость связочного аппарата</i>	СРЕДНИЙ
Коллаген	<i>Нарушение ремоделирования соединительной ткани</i>	СРЕДНИЙ
ИММУННАЯ СИСТЕМА		
Воспалительный ответ	<i>Особенности иммунных реакций</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Атопия	<i>Риск развития аллергических реакций</i>	ВЫСОКИЙ
Противовирусный иммунитет	<i>Снижение сопротивляемости Вашего организма вирусам и микобактериям туберкулеза</i>	ВЫСОКИЙ
	<i>Устойчивость к ВИЧ-инфекции</i>	СРЕДНИЙ
СТОМАТОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ		
Пародонтоз	<i>Оценка генетически обусловленного риска пародонтита</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ		
Болезнь Альцгеймера	<i>Риск нарушения липидного обмена (ген ApoE)</i>	СРЕДНИЙ
ОНКОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ		
Онконастороженность	<i>Курение и риск онкологических процессов</i>	ВЫСОКИЙ
	<i>Степень патологического воздействия продуктов нефтехимической промышленности и риск развития профессиональных заболеваний при контакте с ними</i>	ВЫСОКИЙ
Рак молочной железы	<i>Риск РМЖ (наследственный)</i>	СРЕДНИЙ
	<i>Риск спорадического РМЖ, связанного с нарушением системы детоксикации канцерогенов в организме</i>	СРЕДНИЙ
Антиоксидантная защита	<i>Риски нарушения процессов окисления</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ЖЕНСКОЕ ЗДОРОВЬЕ		
Гиперандрогения	<i>Повышенная чувствительность тканей к андрогенам</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Андрогенная алопеция		ПОВЫШЕННЫЙ
ГЗТ и КОК	<i>Риск развития синдрома гиперторможения яичников</i>	ПОВЫШЕННЫЙ

Риск многофакторных заболеваний

Негативный эффект генов:

- Выявлен Синдром Жильбера
- Умеренно повышен риск ишемической болезни сердца
- Умеренный риск гипергомоцистемии
- Риск Артериальной гипертонии
- Предрасположенность к бронхиальной астме
- Предрасположенность к атопическим реакциям
- Предрасположенность к усилению воспалительного ответа.
- Выявлена предрасположенность к жировому гепатозу.
- Выявлен риск предрасположенности к остеопорозу
- Выявлен риск гиперандрогении
- Предрасположенность к снижению антиоксидантной защиты
- Фактор повышенной чувствительности к туберкулезу и вирусным инфекциям
- Не выявлено фактора устойчивости к ВИЧ.
- Фактор риска рака легких на фоне курения.
- Фактор риска онконастороженности на фоне приема жареного мяса
- Фактор риска онконастороженности, образующихся при контакте с нефтехимической промышленностью. Это снижает риск онкологии, но не исключает его.

Благоприятный эффект генов:

- Не выявлен риск тромбообразования
- Не выявлены мутации в гене Гемохроматоза.
- Риск ЖДА пониженный.
- Не выявлен риск сахарного диабета 2 типа
- Не выявлен риск развития глютеновой энтропатии.
- Не выявлена предрасположенность к повышенному уровню холестерина крови.
- Не выявлена предрасположенность к повышенному уровню триглицеридов
- Не выявлена предрасположенность к остеоартрозу
- Не выявлен фактор риска болезни Альцгеймера.
- Ваш риск воспалительных заболеваний ЖКТ на фоне стресса среднепопуляционный.
- Не выявлено наиболее частой мутации, вызывающей нарушения обмена меди.
- Не выявлено генетической предрасположенности к Анкилозирующему спондилоартриту.

- Не выявлено фактора риска ревматоидного артрита.
- Предрасположенность к патологии связочного аппарата не выше среднепопуляционной.

Рекомендации:

- Биохимический профиль «Остеопороз» (Са, Са+, щелочная фосфатаза, остеокальцин, В-кросс лепс, витамин D, кальцитонин)
- ОАК
- Гомоцистеин
- Биохимический профиль «Витамины»
- Биохимический профиль «Окислительный стресс»
- Микробиом кишечника 16s/Колонофлор 16
- Т-клеточный иммунитет (в т.ч. к ковидной ОРВИ)
- Иммунный статус (IgA, IgE)

СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА

РИСК ВЕНОЗНЫХ ТРОМБОЗОВ И ТРОМБОЭМБОЛИЙ. ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ГИПЕРКОАГУЛЯЦИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FII rs1799963	G/G	<i>Мутация в гене FII приводит к увеличению количества протромбина.</i>	НОРМА
FII rs5896	C/C	<i>II Коагуляционный фактор (протромбин).</i>	НОРМА
FV rs6025	C/C	<i>Фактор свертывания крови V, мутация приводит к резистентности к активированному протеину С.</i>	НОРМА
FGB rs1800790	G/G	<i>FGB кодирует аминокислотную последовательность в-цепи фибриногена. Из фибриногена образуется фибрин – основной компонент кровяного сгустка.</i>	НОРМА
FVII rs6046	G/A	<i>У носителей аллеля А (G10976А) экспрессия гена FVII снижена, что приводит к снижению содержания FVII в крови, является протективным фактором в патогенезе тромбофилии.</i>	НОРМА
FXIII rs5985	C/C	<i>Активированный тромбином коагуляционный фактор FXIIIa участвует в образовании множественных поперечных шивок между молекулами фибрина, увеличивая тем самым механическую прочность и устойчивость к фибринолизу кровяного сгустка.</i>	НОРМА
PAI1 rs1799889	5G/4G	<i>PAI-1 ингибирует тканевой и урокиназный активаторы плазминогена.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
FGG rs2066865	G/A	<i>Фибриноген, который образуется при генотипе T/T rs2066865 более активно полимеризуется в фибрин и этот образовавшийся фибрин более устойчив к фибринолизу.</i>	НОРМА
FIX rs6048	A/A	<i>Фактор свертывания крови IX (Фактор Кристмаса) в комбинации с фактором VIII активирует фактор X, который способствует переходу протромбина в тромбин и образованию фибринового сгустка.</i>	НОРМА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FXI rs2289252	C/T	<i>Фактор свёртывания крови XI. Играет важную роль в «внутреннем пути» свёртывания крови. Оказывает непосредственное влияние на фактор IX, переводя его в активное состояние.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
FXII rs1801020	A/A	<i>Коагуляционный фактор XII – фактор Хагемана.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
PLAT rs2020918	G/A	<i>Тканевый активатор плазминогена активирует превращение плазминогена в плазмин. Плазмин является ферментом, который расщепляет фибрин и тем самым препятствует тромбообразованию.</i>	НОРМА
PROC rs2069915	G/A	<i>Протеин С называют основным физиологическим антикоагулянтом, после активации протеином S, расщепляет активированные формы факторов свертывания V и VIII, предотвращая образование тромба.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
SERPINC1 rs2227589	C/T	<i>Антитромбин III ингибитор сериновых протеаз (тромбин, факторы IXa, xa, XIIa, калликреин, плазмин, урокиназа), вовлеченных в процесс свертывания крови, является плазменным кофактором гепарина.</i>	НОРМА
ABO rs8176719	del/del	<i>Данный локус позволяет отличить 1-ю группу крови по системе ABO, от остальных групп.</i>	НОРМА
FVIII rs1800291	C/C	<i>Антигемофильный фактор A является ко-фактором для ступенчатой активации FX.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Патологическое тромбообразование, чаще вызывается сочетанием генетических и средовых факторов. При наличии генетических маркеров тромбофилии и суммарном генетическом риске выше среднепопуляционного уровня наличие средовых факторов риска имеет большее значение. Генетические факторы риска называют не модифицируемыми (т. е. повлиять на них мы не можем на данном этапе развития науки).

Поэтому для снижения риска тромбозов необходимо уделить особое внимание и свести к минимуму наличие средовых факторов. К основным модифицируемым факторам относятся:

- Курение (увеличивает риск в 7 раз);
- Метаболический синдром – ожирение, артериальная гипертония, сахарный диабет 2 типа;

- Травмы, операции;
- Наличие варикозно-измененных вен;
- Прием препаратов, способствующих усилению свертываемости крови (комбинированные оральные контрацептивы, эстроген-заместительная гормональная терапия и др.);
- Наличие хронической анемии (снижения уровня гемоглобина);
- Другие индивидуальные факторы риска тромбоза, на которые укажет Ваш лечащий врач.

Пациентки, имеющие генетические маркеры, относятся к группе высокого риска развития осложнений беременности тромбофилического характера – гестоз, фетоплацентарная недостаточность. Таким пациенткам необходимо разработать меры индивидуальной профилактики и контроля основных систем организма (например, необходимо выполнять исследование гемостаза 1 раз в триместр, или чаще по показаниям).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ВЕНОЗНЫМ ТРОМБОЗАМ



ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К УСИЛЕНИЮ ТРОМБОЦИТАРНОЙ АКТИВНОСТИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GpIIla rs5918	T/T	<i>Ген GpIIla кодирует тромбоцитарный рецептор фибриногена, участвует в клеточной адгезии и межклеточной сигнализации. При его активации происходит взаимодействие тромбоцита с фибриногеном крови.</i>	НОРМА
GpIa rs1126643	T/T	<i>Интегрин альфа-2 (гликопротеин 1a тромбоцитов) – субъединица адгезивных рецепторов тромбоцитов.</i>	НОРМА
GpVI rs1613662	A/A	<i>Тромбоцитарный рецептор, вовлеченный в агрегацию тромбоцитов, индуцируемую коллагеном.</i>	НОРМА
TNF-a rs1800629	A/A	<i>Фактор некроза опухоли альфа – провоспалительный цитокин, который активирует воспалительный ответ организма, активируя секрецию интерлейкина 1, а также участвует в контроле пролиферации и дифференцировки клеток, апоптоза, метаболизма липидов, свертывания крови, и устойчивости к действию инсулина.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Склонность к усилению активности тромбоцитов повышает риск артериальных тромбозов, в сочетании с дислипидемией повышается риск инфаркта миокарда и ишемического инсульта.

Гены GpIIla, GpIa, GpIb кодируют тромбоцитарные рецепторы, которые обеспечивают «прилипание» тромбоцитов к стенке сосуда или к атеросклеротической бляшке, а также друг к другу. Активность работы тромбоцитарных рецепторов, от части зависит от генотипа и влияет на риск артериальных тромбозов. Полиморфный вариант GpIIla ассоциирован с эффективностью аспирина при его использовании в качестве профилактики тромбозов.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К АРТЕРИАЛЬНЫМ ТРОМБОЗАМ



ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НАРУШЕНИЯ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CBS c.844ins68	D/D	<i>Альтернативный путь реметилирования гомоцистеина с образованием цистотионина. Кофактором является В6, также для работы фермента необходим Mg и Zn.</i>	НОРМА
MTHFR rs1801133	G/A	<i>Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности ДНК.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
MTHFD rs2236225	G/A	<i>Образование 5,10-метилтетрагидрофолата из тетрагидрофолата, использует В6 в качестве кофактора.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
MTR rs1805087	A/A	<i>Участствует непосредственно в реметилировании гомоцистеина.</i>	НОРМА
MTRR rs1801394	G/A	<i>Восстанавливает работу фермента MTR.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
SLC19A1 rs1051266	T/T	<i>Транспорт фолатов. Переносит фолаты внутрь клетки. Алкоголь угнетает синтез данного транспортера и его функцию.</i>	НОРМА
BHMT rs3733890	G/A	<i>Альтернативный путь реметилирования гомоцистеина с использованием бетаина.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
SHMT rs1979277	G/A	<i>Образование 5,10-метилтетрагидрофолата из тетрагидрофолата, использует В6 и серин в качестве кофакторов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Дефекты генов фолатного цикла и цикла метилирования имеют отношение к предрасположенности заболеваниям человека в целом. Чем больше дефектов в данных генах присутствуют в генотипе пациента, тем больше его восприимчивость к токсинам и инфекциям, хронической усталости и более раннему началу возрастных дегенеративных заболеваний (ишемической болезни сердца, кардиомиопатии, сосудистой деменции, онкологических процессов). Все эти болезни относятся к многофакторным и зависят также от образа жизни и окружающей среды.

— Фолатный цикл — это цикл взаимопревращений производных фолиевой кислоты (витамина В₉), которые происходят в результате работы ферментов фолатного цикла. Производные фолиевой кислоты используются в качестве переносчиков метильных групп для превращения гомоцистеина в безопасный метионин. Кроме фолиевой кислоты источником метильных групп, поступающих в обмен фолатов, являются некоторые аминокислоты (серин, глицин, гистидин), производные холина (бетаин). Особую потребность в фолатах испытывают активно делящиеся клетки, например, клетки костного мозга, а также клетки развивающегося эмбриона, поэтому недостаток фолатов может вызывать врожденные пороки развития у плода. Алкоголь является антагонистом фолиевой кислоты, он снижает её усваивание за счет ингибирования синтеза переносчика фолатов и снижения скорости запасания фолатов в печени и почках.

— Повышение концентрации гомоцистеина в крови – фактор риска сердечно-сосудистых и нейродегенеративных заболеваний, таких как атеросклероз, ишемическая болезнь сердца (стенокардия и инфаркт миокарда), венозный тромбоз, инсульт и болезнь Альцгеймера.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЯМ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА И ЦИКЛАМ МЕТИЛИРОВАНИЯ



Оценка индивидуального, ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РИСКА СОСУДОСУЖИВАЮЩИХ РЕАКЦИЙ И ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GNB3 rs5443	C/T	<i>G-белок-3. Многофункциональный белок локализуется в клеточных мембранах кардиомиоцитов, гладкомышечных клетках сосудов, фибробластах, участвует в восстановлении сердечной мышцы и сосудистой стенки.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ACE rs4646994	I/I	<i>Катализирует расщепление ангиотензина I до ангиотензина II.</i>	НОРМА
AGT rs699	A/G	<i>Ангиотензин, регулирует артериальное давление и баланс электролитов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CYP11B2 rs1799998	A/A	<i>Альдостеронсинтаза – фермент, который участвует в синтезе альдостерона. Альдостерон способствует задержке натрия во внеклеточном пространстве, а вместе с ним и воды, повышает чувствительность к сосудосуживающим агентам.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
NOS3 rs891512	G/A	<i>NO-синтаза – производит окисление аргинина с образованием оксида азота, который является сосудорасширяющим фактором.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ADRB1 rs1801253	C/C	<i>β-адренергический рецептор-1 обуславливает физиологические эффекты адреналина и норадреналина.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
AGTR1 rs5186	A/C	<i>Рецептор к ангиотензину первого типа.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ADD1 rs4961	G/G	<i>Аддуцин-1, регулирует баланс электролитов регулирует активность Na⁺/K⁺ насоса, а также распределению натрия в клетках почек.</i>	НОРМА
hANP rs5065	A/G	<i>Предсердный натрийуретический пептид – гормон, секретруемый кардиомиоцитами и являющийся вазодилататором, вовлечен в регуляцию водно-электролитного обмена.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
NOS3(e) rs1799983	G/T	<i>NO-синтаза – производит окисление аргинина с образованием оксида азота, который является сосудорасширяющим фактором.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
EDN1 rs5370	G/G	<i>Белок END1 преимущественно синтезируется в клетках сосудистого эндотелия. END1 стимулирует заживление ран. Избыточный синтез END1 в ране может привести к формированию гипертрофического рубца.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Регуляция артериального давления происходит с помощью координированной работы нескольких гормонально-ферментативных систем – катехоламиновой, ренин-ангиотензиновой и др. Присутствие патологических аллелей генов, кодирующих ключевые белки этих систем, повышает вероятность декомпенсации регуловки уровня артериального давления при воздействии неблагоприятных факторов окружающей среды – курении, стрессов, ожирения, и увеличивают вероятность возникновения гипертонической болезни. Аллельные варианты некоторых генов ассоциированы с вариабельностью степени воздействия хронической гипертонии на органы мишени. Кроме того, определенный генотип, может влиять на прогноз ответа на терапию конкретными препаратами. Наличие родственников с гипертонической болезнью (братья, сёстры, родители, дяди, тети, бабушки, дедушки) также является фактором риска.

Средовыми факторами риска, запускающими патологический эффект генов, являются:

1. избыточное употребление соли;
2. избыточный вес и повышенное потребление продуктов с высоким гликемическим индексом («быстрых» углеводов);
3. хронический стресс;
4. работа в ночное время;
5. сниженная физическая активность;
6. недостаточное присутствие в пище аминокислоты L-аргинина (содержится в тыквенных семечках, мясе и др. продуктах).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ



РИСК ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CDKN2B (9p21) rs1333049	G/C	<i>Участствует в регуляции работы нескольких генов, ответственных за развитие ИБС.</i>	НОРМА
NOS3 rs891512	G/A	<i>NO-синтаза – производит окисление аргинина с образованием оксида азота, который является сосудорасширяющим фактором.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
GpIIIa rs5918	T/T	<i>Ген GpIIIa кодирует тромбоцитарный рецептор фибриногена, участвует в клеточной адгезии и межклеточной сигнализации. При его активации происходит взаимодействие тромбоцита с фибриногеном крови.</i>	НОРМА
ApoE rs429358, rs7412	E3/E3	<i>Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).</i>	НОРМА
IL6 rs1800795	G/C	<i>Интерлейкин 6 (IL-6) является мультифункциональным цитокином. Вариант rs1800795 расположен в регуляторной части гена и также известен как «-174 C>G». Минорный аллель связан с повышенной продукцией IL6 и усилением его функции.</i>	НОРМА
ACE rs4646994	I/I	<i>Катализирует расщепление ангиотензина I до ангиотензина II.</i>	НОРМА
VEGFA rs2010963	G/G	<i>Эндотелиальный фактор роста сосудов.</i>	НОРМА
COX2 rs20417	C/G	<i>Циклооксигеназа-2, осуществляет биотрансформацию арахидоновой кислоты в провоспалительные цитокины.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
MMP12 rs2276109	T/T	<i>Макрофагальная металлопротеиназа.</i>	НОРМА
MMP1 rs1799750	C/C	<i>MMP1 – коллагеназа 1, матриксная металлопротеиназа 1. Фермент MMP1 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены I, II, III, VII, VIII, X, XI типов и другие). Группа ферментов матричные металлопротеиназы включает 20 близких по аминокислотной последовательности белков, выполняющих различные функции в физиологических и патологических</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
		<i>процессах, включая эмбриогенез, тканевое ремоделирование, заживление ран, воспаление и т.д. MMP-1 принимает участие в деградации коллагеновых нитей в процессе ремоделирования экстрацеллюлярного матрикса.</i>	
ApoA2 rs5082	A/G	<i>Аполипопротеин А2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность APOA2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.</i>	НОРМА
END1 rs5370	G/G	<i>Белок END1 преимущественно синтезируется в клетках сосудистого эндотелия. END1 стимулирует заживление ран. Избыточный синтез END1 в ране может привести к формированию гипертрофического рубца.</i>	НОРМА
LPL rs328	C/G	<i>Липопротеин липаза осуществляет гидролиз триглицеридов, отщепляя жирные кислоты, входящих в состав хиломикрон и ЛПОНП, регулируя, таким образом, уровень ТГ в крови и обеспечивая энергетические потребности тканей.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
MTHFR rs1801133	G/A	<i>Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности ДНК.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
TNF-a rs1800629	A/A	<i>Фактор некроза опухоли альфа – провоспалительный цитокин, который активирует воспалительный ответ организма, активируя секрецию интерлейкина 1, а также участвует в контроле пролиферации и дифференцировки клеток, апоптоза, метаболизма липидов, свертывания крови, и устойчивости к действию инсулина.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
PNACTR1 rs9349379	G/G	<i>Экспрессируется в макрофагах атеросклеротических бляшек. Регулирует работу ряда генов. Локус, ассоциированный с ишемической болезнью сердца.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
NOS3(e) rs1799983	G/T	<i>NO-синтаза – производит окисление аргинина с образованием оксида азота, который является сосудорасширяющим фактором.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Ишемическая болезнь сердца (ИБС) вызвана нарушением кровоснабжения сердечной мышцы – миокарда. Препятствовать кровотоку может атеросклеротическая бляшка или резкое сужение сосудов. Это сопровождается периодической острой болью в области сердца. Если кровоток не возобновляется, то возникает инфаркт миокарда. ИБС является многофакторным заболеванием, в основе которого лежит сочетание различных причин, часто сочетается с другими сердечно-сосудистыми заболеваниями, такими как гипертония.

Факторы, связанные с ИБС, подразделяются на неизменяемые факторы риска (возраст, пол и генетика), и модифицируемые факторы риска (гипертония, гиперлипидемия, курение, диабет, поведенческие факторы и гипертрофия левого желудочка), существуют и защитные факторы (липопротеины высокой плотности (ЛПВП), регулярные физические упражнения, и эстроген у женщин).

Формирование атеросклеротической бляшки в артериях происходит длительно, годами. При этом человек как правило, не ощущает каких-то негативных последствий, пока бляшка не перекрывает ток крови в сосуде более чем на 50%. В их формировании могут принимать участие не только липиды, но и другие клетки, вирусы, антитела и др. Бляшка имеет оболочку, при росте бляшки и накопление липидов, происходит ее истончение и разрыв, чему также способствует воспаление со многими активированными воспалительными клетками и цитокинами. Разрыв бляшки сопровождается тромбозом и в зависимости от ее локализации – инфаркту миокарда или головного мозга. Генетические факторы могут влиять на дестабилизацию атеросклеротической бляшки.

В исследовании полногеномного анализа ассоциаций с ИБС, на девятой хромосоме был выявлен локус 9p21.3 (в частности, ген CDKN2B-AS1 который участвует в регуляции работы нескольких генов ответственных за развитие ИБС. Аллель «G» обеспечивает оптимальную работу, тогда как аллель «C» является фактором риска ИБС. Неблагоприятный вариант широко распространен в разных этносах, это связано с тем, что с эволюционной точки зрения, склонность к ИБС не влияла на отбор, так как являясь «возрастным» заболеванием, возникает обычно после репродуктивного возраста.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА



ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА

БРОНХИАЛЬНАЯ АСТМА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GSTT	del/del	Фермент GSTT1 – глутатион-S-трансфераза-T, необходим для детоксикации промышленных канцерогенов (в частности, хлорметанов и др. галогенпроизводных алканов, 1,2-эпокси-3- (4-нитрофенокси)-пропана), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике [PMID: 9851677, 9285043, 11317340]. Конъюгирует глутатион с большим числом эндогенных соединений, таких как перекисные липиды [PMID: 19664997]. Фармакологические субстраты включают этопозид, бусульфан, платиновые противораковые препараты, а также противотуберкулезные препараты изониазид, рифампицин и пиразинамид фенетилизотиоцианат, 4-нитробензилхлорид и 4-нитрофенетилбромид [PMID: 8770536, 21215809, 21844884, 20200426, 22012226].	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
GSTP1 rs1138272	C/C	Участствует в детоксикации пестицидов и гербицидов, ПАУ и др. химических веществ.	НОРМА
TNF-a rs1800629	A/A	Фактор некроза опухоли альфа – провоспалительный цитокин, который активирует воспалительный ответ организма, активируя секрецию интерлейкина 1, а также участвует в контроле пролиферации и дифференцировки клеток, апоптоза, метаболизма липидов, свертывания крови, и устойчивости к действию инсулина.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
GSTM	del/del	GSTM1 представляет собой глутатион-S-трансферазу класса мю. Ферменты класса мю участвуют в детоксикации электрофильных соединений, включая канцерогены, терапевтические препараты, токсины окружающей среды и продукты окислительного стресса, путем конъюгации с глутатионом (поли ароматические углеводороды, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
IL-13 rs20541	A/A	<i>IL-13 цитокин, играющий центральную роль в развитии IgE-зависимого воспаления. Ассоциирован с астмой, аллергическим ринитом, атопическим дерматитом, экземой, псориазом.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Бронхиальная астма – хроническое воспалительное заболевание дыхательных путей, которое приводит к их сужению. Симптомами астмы являются приступы удушья и кашля, затрудненное дыхание, одышка, так называемые свистящие хрипы. Как следует из названия, бронхиальная астма затрагивает бронхи – один из отделов дыхательных путей. Бронхи снабжены мускулами, которые сжимаются и разжимаются при дыхании. Клетки внутренних стенок бронхов выделяют слизь, которая обеспечивает увлажнение вдыхаемого воздуха и защиту от микроорганизмов. Слизь является прекрасной питательной средой для микроорганизмов, попадающих в дыхательные пути из окружающей среды, поэтому на ветвях бронхов «живут» клетки иммунной системы. В норме они узнают и атакуют чужеродные агенты и болезнетворные бактерии. При астме иммунные клетки начинают бурно реагировать на факторы, которые не представляют опасности для организма. Развивающееся при этом воспаление сопровождается покраснением и распуханием ткани бронхов. Соответственно, воздушные проходы сужаются. Кроме того, воспаленная ткань начинает производить слишком много слизи, которая образует комки, способные закупоривать самые маленькие бронхи. Постоянное воспаление приводит к гиперчувствительности тканей бронхов. В результате образуется замкнутый круг: при попадании различных раздражителей (пыльца, пыль, табачный дым) в гиперчувствительных тканях усиливается воспаление, которое поддерживает состояние гиперчувствительности. Еще одним характерным для астматиков симптомом является бронхоспазм – сжатие мышц бронхов, сужающее их просвет. Бронхоспазм может возникнуть, например, при попадании в бронхи какого-либо химического раздражителя.

Выделяют два типа бронхиальной астмы – аллергическую и неаллергическую. Первый тип более распространен и составляет приблизительно 90 процентов случаев заболевания астмой. Аллергическая астма обычно развивается в детстве, и в большинстве случаев у больных есть аллергии на какие-либо продукты или факторы окружающей среды. Астма второго типа проявляется после 30 лет, не связана с аллергиями и тяжело поддается лечению. В России астмой страдают около 0,8 процента взрослого населения и 1,25 процента детей. В целом в северных регионах регистрируется больше случаев заболевания, чем на юге страны.

В развитии астмы важную роль играет наследственность. Кроме того, заболевание провоцируется воздействием различных неспецифических раздражителей (например, пыль, дым, краски) и аллергенов (пыльца, шерсть животных). Больным астмой следует избегать раздражителей и аллергенов. Применяемые для лечения медикаменты способствуют как избавлению от острых симптомов (расслабление бронхоспазма), так и контролируют течение заболевания в целом (снятие воспаления). В терапии необходимо использовать оба типа

лекарственных средств. Существующие препараты не устраняют причину астмы, однако при грамотном лечении возможно полностью ликвидировать симптомы заболевания.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЕ



ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНАЯ СИСТЕМА

НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ГЛЮТЕНА.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЦЕЛИАКИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
HLA-DQB HLA-DQmix	DQX/DQ7	<i>Фактор риска глютенной энтеропатии. PMID: 23050549</i>	НОРМА
CTLA4 rs231775	A/A	<i>Полиморфизм связан с несколькими аутоиммунными заболеваниями, особенно с аутоиммунным тиреоидитом, а также с рядом других расстройств (OMIM: 609755)</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Целиакия — хроническое генетически обусловленное заболевание желудочно-кишечного тракта, характеризующееся непереносимостью глютена (белок, содержащийся в злаковых растениях: пшеница, рожь, овес, ячмень). При данном заболевании возникает нарушение пищеварения, вызванное повреждением ворсинок тонкой кишки глютеном. Целиакия сопровождается воспалением тонкого кишечника и связанным с ним синдромом мальабсорбции (снижения способности тонкого кишечника всасывать питательные вещества).

Причиной целиакии является аутоиммунное поражение слизистой оболочки тонкой кишки. Недавние исследования установили, что патологический иммунный ответ возникает у пациентов, имеющих определенные варианты генов системы HLA. В большинстве случаев пациенты с целиакией имеют гаплотип DQ2.5, DQ2.2, а также их сочетание с вариантом DQ8. Также выявлены и другие предрасполагающие генетические факторы.

Целиакия вызывает ряд симптомов, как «привязанных» к желудочно-кишечному тракту, так и более общих. Типичными признаками целиакии являются: диарея, большое количество жира в кале, вздутие живота и боли, потеря веса, анемия (малокровие), мышечная слабость, нарушения свертываемости крови. Соблюдение рекомендаций по питанию, в случае выявления целиакии, позволяет значительно улучшить состояние пациента.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЦЕЛИАКИИ



НЕАЛКОГОЛЬНЫЙ ЖИРОВОЙ ГЕПАТОЗ (БОЛЕЗНЬ ПЕЧЕНИ)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADIPOQ rs266729	C/G	Адипонектин, гормон жировой ткани.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
ADIPOQ rs6444175	G/A	Адипонектин, гормон жировой ткани.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
АРОС3 rs2854117	C/T	АРОС-III входит в состав ЛПВП и ЛПОНП и хиломикрон, ингибирует активность LPL.	НОРМА
LPL rs328	C/G	Липопротеин липаза осуществляет гидролиз триглицеридов, отщепляя жирные кислоты, входящих в состав хиломикрон и ЛПОНП, регулируя, таким образом, уровень ТГ в крови и обеспечивая энергетические потребности тканей.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
LRP1 rs1799986	C/C	Белок 1, связанный с рецептором к липопротеинам низкой плотности. Модулирует риск ожирения при повышенном потреблении насыщенных жирных кислот.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Неалкогольная жировая болезнь печени возникает при нарушении метаболизма жиров и накоплении их в печени, при этом печеночные клетки заменяются жировыми, что приводит к постепенному снижению функции печени. В противоположность алкогольному поражению печени при диагнозе НАЖБП отсутствуют злоупотребление алкоголем (критерий – более 20 мл этанола в день у женщин и более 40 мл у мужчин). Известны генетические варианты, которые ассоциированы с повышением риска НАЖБП особенно в сочетании с избыточной массой тела, избытком поступления жиров в организм и низкой физической активностью.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЗАБОЛЕВАНИЯМ ПЕЧЕНИ



ОБМЕН ВЕЩЕСТВ

РИСК ПОВЫШЕНИЯ УРОВНЯ ХОЛЕСТЕРИНА КРОВИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ApoA1 rs670	C/C	Аполипопротеин А1, компонент липопротеинов высокой плотности.	НОРМА
ApoE rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин Е. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	НОРМА
PPARA rs135549	T/T	Рецептор активации пролиферации пероксисом альфа. Регулирует экспрессию большого числа генов гомеостаза липидов, за счет чего способствует поглощению, утилизации и расщеплению жирных кислот. Повышает продукцию глюкозы. PPAR-альфа в норме активируется в условиях ограничения калорий.	НОРМА
CEPT rs5882	A/A	Переносчик эфира холестерина.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
LDLR rs6511720	G/G	Рецептор к липопротеинам низкой плотности.	НОРМА
ApoA2 rs5082	A/G	Аполипопротеин А2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность APOA2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

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 5,2 ммоль/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.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ПОВЫШЕНИЮ УРОВНЯ ХОЛЕСТЕРИНА КРОВИ



РИСК ПОВЫШЕНИЯ УРОВНЯ ТРИГЛИЦЕРИДОВ КРОВИ

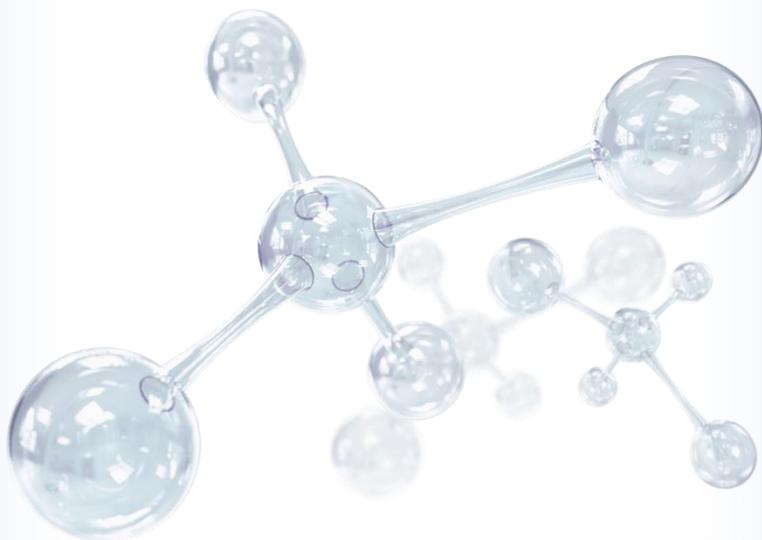
Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ApoA5 rs3135506	G/G	APOA5 – белок входящий в состав ЛПВП и ЛПОНП, стимулирует липолиз, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	НОРМА
ApoA5 rs662799	A/G	Аполипопротеин А5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoA5 rs964184	C/G	Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoC3 rs2854117	C/T	APOC-III входит в состав ЛПВП и ЛПОНП и хиломикрон, ингибирует активность LPL.	НОРМА
ApoE rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	НОРМА
CD36 rs1761667	G/G	Транслоказа длинноцепочечных жирных кислот – белок, участвующий в захвате свободных жирных кислот в различных клетках нашего организма, в том числе и в ротовой полости, присутствует в клетках вкусовых рецепторов. Модулирует распознавание присутствия жиров в пище.	НОРМА
FTO rs9939609	T/T	Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.	НОРМА
LPL rs328	C/G	Липопротеин липаза осуществляет гидролиз триглицеридов, отщепляя жирные кислоты, входящих в состав хиломикрон и ЛПОНП, регулируя, таким образом, уровень ТГ в крови и обеспечивая энергетические потребности тканей.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoA2 rs5082	A/G	Аполипопротеин А2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность APOA2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

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.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ПОВЫШЕНИЮ УРОВНЯ ТРИГЛИЦЕРИДОВ КРОВИ



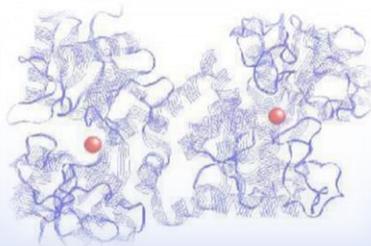
ЖЕЛЕЗО. ДИАГНОСТИКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ГЕМОХРОМАТОЗУ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
HFE rs1799945	C/C	Регуляция обмена железа.	НОРМА
HFE rs1800562	G/G	Регуляция обмена железа.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Наследственный гемохроматоз (НГ) – врождённое нарушение метаболизма железа, ведущее к нерегулируемому накоплению железосодержащих пигментов в печени, эндокринных железах, суставах, мышцах. При несвоевременной диагностике такая патология ведёт к развитию артритов, поражений миокарда, диабету, гипогонадизму, нарушению пигментации кожи, а в финальной стадии – к циррозу и раку печени. Заболевание легко поддаётся лечению на ранних стадиях, предшествующих необратимому поражению внутренних органов. Установлено, что от 50 до 100% больных НГ являются носителями варианта Cys282Tyr гена HFE в гомозиготном состоянии и смешанными гетерозиготами по аллелям Cys282Tyr и His63Asp, а также Cys282Tyr и Ser65Cys. Кроме того, отмечена повышенная частота варианта 63Asp в выборках пациентов с синдромом перегрузки железом, спорадической кожной порфирией и некоторыми другими заболеваниями.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЮ МЕТАБОЛИЗМА ЖЕЛЕЗА



РИСК ЖЕЛЕЗОДЕФИЦИТНОЙ АНЕМИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
HFE rs1799945	C/C	Регуляция обмена железа.	НОРМА
HFE rs1800562	G/G	Регуляция обмена железа.	НОРМА
CACNA2D3 rs1375515	T/T	<i>Rs1375515, расположенный в интронной области гена кальциевого канала CACNA2D3 показал ассоциацию с уровнями среднего корпускулярного объема эритроцита (MCV) и с уровнями гемоглобина и ферритина. (PMID: 23324578)</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Железодефицитная анемия (ЖДА) – самый распространенный вид анемии. Железо необходимо для образования гемоглобина – вещества, которым заполнены эритроциты и которое позволяет переносить кислород от легких к органам и тканям тела человека. Поэтому при снижении количества гемоглобина и эритроцитов человек может ощущать слабость и усталость, и другие симптомы. Исследования выявили взаимосвязь генетических вариантов с уровнем гемоглобина и железа и трансферрина в крови.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЖЕЛЕЗОДЕФИЦИТНОЙ АНЕМИИ



РИСК НАРУШЕНИЯ МЕТАБОЛИЗМА МЕДИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
АТР7В rs28942074	G/G	<i>Транспортер меди АТФ-зависимый. Мутации в гене АТР7В при водят к нарушению транспорта меди и накоплению меди</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Медь выполняет множество функций в организме. В основном она выступает в качестве кофактора для некоторых ферментов, таких как цитохром с-оксидаза, дофамин бета гидроксилаза, супероксиддисмутаза и тирозиназа. В печёночных клетках белок АТР7В связывает медь с церулоплазмином и высвобождает его в кровь, а также удаляет избыток меди с выделяющейся жёлчью. Мутации в гене АТР7В при водят к нарушению транспорта меди и накоплению меди в различных тканях организма, в частности, в гепатоцитах, что приводит нарушению работы печени и другим осложнениям. Данные нарушения известны как болезнь Вильсона-Коновалова (OMIM #277900).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЯМ МЕТАБОЛИЗМА МЕДИ



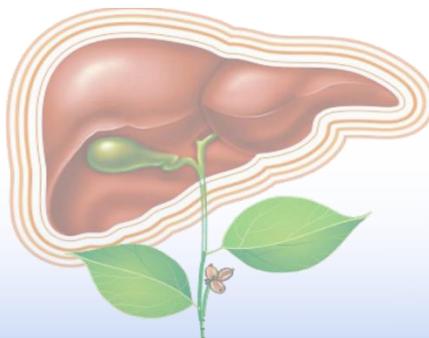
РИСК ДОБРОКАЧЕСТВЕННОЙ ГИПЕРБИЛИРУБИНЕМИИ (СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
UGT1A1 rs8175347	7R/7R	Глюкуронилтрансфераза (синдром Жильбера).	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Синдром Жильбера (идиопатическая неконъюгированная гипербилирубинемия) характеризуется умеренным периодическим повышением содержания билирубина в крови, вследствие нарушения перевода билирубина в его растворимую форму (присоединение глюкуроновой кислоты ферментом глюкуронилтрансферазой, кодируемой геном UGT1A1). Это может сопровождаться ухудшением самочувствия, снижением работоспособности, диспепсическими явлениями, пожелтением склер. У людей с клиническими проявлениями синдрома Жильбера повышен риск развития желчнокаменной болезни без своевременной профилактики. При выявлении синдрома Жильбера необходима консультация гастроэнтеролога и соблюдение определенной диеты. У мужчин генетический обусловленный умеренный дефицит фермента UGT1A чаще сопровождается клиническими проявлениями, чем у женщин.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ДОБРОКАЧЕСТВЕННОЙ ГИПЕРБИЛИРУБИНЕМИИ



ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

РИСК САХАРНОГО ДИАБЕТА 2 ТИПА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
TCF7L2 rs12255372	G/G	Регулирует метаболизм глюкозы в тканях поджелудочной железы и печени.	НОРМА
TCF7L2 rs7903146	C/C	Регулирует метаболизм глюкозы в тканях поджелудочной железы и печени.	НОРМА
FTO rs9939609	T/T	Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.	НОРМА
INS rs689	T/T	Инсулин – гормон, секретируемый β -клетками поджелудочной железы. Стимулирует метаболизм глюкозы.	НОРМА
HHEX rs11187140	G/A	Фактор транскрипции HHEX. Участвует в регуляции секреции инсулина. Полиморфизм ассоциирован с СД2 (Vetter C., 2018)	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CDKAL1 rs7451008	T/C	Ген CDKAL1 кодирует белок, называемый регуляторной субъединицей CDK5, связан с диабетом 2 типа. SNPs в гене CDKAL1 связаны с повышенной склонностью к диабету 2 типа, за счет нарушения секреции инсулина.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
KCNJ11 rs5219	C/T	KCNJ11 играет ключевую роль в секреции инсулина стимулированными глюкозой клетками поджелудочной железы. Связан с рецептором сульфонилмочевины (SUR). Метаанализ включивший 21тысяч европейцев показал ассоциацию rs5219 «Т» с СД2 (OR:1.27, P=0,00001) (PMID: 29685723).	УМЕРЕННЫЙ РИСК
KCNQ1 rs231360	T/T	Обеспечивает фазу реполяризации во время действия сердечного потенциала, участвует в секреции инсулина клетками ПЖ. Редкие мутации ассоциированы с нарушением ритма (Long QT синдром). Полиморфизм rs231360 ассоциирован с СД2.	НОРМА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
JAZF1 rs1635852	C/C	<i>Ген JAZF1 ингибирует экспрессию NR2C2, который в свою очередь повышает активность фермента глюкозогеназа PCK2. Играет роль в метаболизме липидов, подавляя липогенез, увеличивая липолиз и уменьшая накопление липидов в жировой ткани. Играет роль в гомеостазе глюкозы, улучшая метаболизм глюкозы и чувствительность к инсулину. Ингибирует экспрессию NR2C2, который в свою очередь повышает активность фермента глюкозогеназа PCK2. Носительство Аллеля rs1635852«С» в исследовании приводило к снижению экспрессии гена JAZF1, за счет нарушения способности связываться с регулятором транскрипционной активности IPF1 (insulin promoter factor-1), таким образом аллель «С» является протективным фактором в отношении СД2 (PMID: 23328127).</i>	НОРМА
PLEKHA1 rs2292626	C/T	<i>Участвует во внутриклеточной передаче сигналов. Играет роль в рекрутировании белков в различные мембраны, направляя их в соответствующие клеточные компартменты или позволяя им взаимодействовать с другими компонентами путей передачи сигнала.</i>	НОРМА
IGF2BP2 rs4402960	G/T	<i>Ген IGF2BP2 кодирует белок, связывающий мРНК инсулиноподобного фактора роста 2 (IGF2). Продукт гена IGF2BP2 образует комплекс с мРНК гена IGF2, что резко ускоряет дегградацию молекул мРНК гена IGF2 и, таким образом, снижает регенерацию β-клеток. Полиморфизм расположен в регуляторной чатси гена. Аллель "Т" ассоциирован с увеличением продукции данного белка.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Определение генных маркеров, влияющих на углеводный обмен, позволяет оценить индивидуальный риск повышения уровня глюкозы в крови и резистентности к инсулину (в норме инсулин снижает уровень глюкозы). Крайним проявлением инсулинорезистентности является сахарный диабет 2 типа. Известным средовым

фактором, влияющим на риск сахарного диабета 2 типа, является уровень потребления продуктов с высоким гликемическим индексом. Пациентам, имеющим высокий генетический риск инсулинорезистентности, следует ограничить потребление таких продуктов. Это приведет к снижению риска сахарного диабета 2 типа и лучшему контролю массы тела.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К САХАРНОМУ ДИАБЕТУ 2 ТИПА



ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА

ОСТЕОПОРОЗ – ПОТЕРЯ КОСТНОЙ ПЛОТНОСТИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COL1a1 rs1800012	C/C	<i>COL1a1 – кодирует α1 цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека.</i>	НОРМА
MMP1 rs1799750	C/C	<i>MMP1 – коллагеназа 1, матриксная металлопротеиназа 1. Фермент MMP1 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены I, II, III, VII, VIII, X, XI типов и другие). Группа ферментов матричные металлопротеиназы включает 20 близких по аминокислотной последовательности белков, выполняющих различные функции в физиологических и патологических процессах, включая эмбриогенез, тканевое ремоделирование, заживление ран, воспаление и т.д. MMP-1 принимает участие в деградации коллагеновых нитей в процессе ремоделирования экстрацеллюлярного матрикса.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CALCR rs1801197	A/A	<i>Этот ген кодирует рецептор к пептидному гормону кальцитонину. Кодируемый белок участвует в поддержании гомеостаза кальция и в регуляции остеокласт-опосредованной резорбции кости. Полиморфизмы в этом гене были связаны с изменениями минеральной плотности кости и остеопорозом.</i>	НОРМА
GLYAT rs2507838	C/C	<i>Важен для метаболизма глюкозы и энергетики. Участвует в развитии костей и росте мышц.</i>	НОРМА
VDR rs1544410	C/T	<i>Рецептор витамина D, (BsmI). Аллель B (BsmI+), связан с низкой активностью рецептора, низким уровнем остеокальцина и снижением минеральной плотности костей.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
VDR rs2228570	G/G	<i>Рецептор витамина D, (Folk). Аллель, детерминирующий синтез длинного варианта (427 аминокислот) рецептора витамина D обозначается как «f», тогда как более короткого варианта рецептора (424 аминокислоты) – «F». Короткие и длинные белковые формы связаны с различной способностью индуцировать витамин D-зависимые гены. G(F), A(f)</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
FDPS rs2297480	T/G	<i>Фарнезилдифосфат синтаза Активность FDPS может влиять на снижение костной через изменение активности остеокластов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Остеопороз – распространенное заболевание костной системы, которое характеризуется уменьшением массы костной ткани и нарушением ее строения. Последствием таких изменений являются частые переломы, особенно костей бедра, предплечья и позвонков. У женщин остеопороз протекает тяжелее, чем у мужчин. На развитие остеопороза влияют: гормональный фон, образ жизни, окружающая среда и генетическая предрасположенность. Разработаны методики профилактики и лечения остеопороза. Общеизвестными методами, повышающими плотность костной ткани, являются, физические нагрузки, диетотерапия прием витаминов. Набор костной массы в первые два десятилетия жизни и скорость ее потери в дальнейшем зависит и от генетических факторов. Коллаген – один из основных белков органического матрикса костной ткани и сухожилий. Коллагена 1 типа входит в состав костей кожи и сухожилий, неблагоприятные генетический неблагоприятные варианты в гене коллагена 1, связаны с несовершенным остеогенезом, остеопорозом и ранним старением кожи. Снижение активности работы рецепторов к витамину D, кодируемые геном VDR, могут приводить к сниженному ответу на витамин D и снижению минерализации костной ткани.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОСТЕОПОРОЗУ



Анкилозирующий спондилит (БОЛЕЗНЬ БЕХТЕРЕВА)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
HLA-B POL_GF_40	N/N	<i>Вариант ассоциированный с анкилозирующим спондилоартритом.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Анкилозирующий спондилоартрит, также известный как болезнь Бехтерева, – хроническое воспаление позвоночника и крестцово-подвздошных сочленений (они находятся в нижней части спины чуть выше копчика по обеим сторонам от него). Воспаление вызывается повышенной активностью иммунных клеток, которые атакуют ткани собственного организма, в первую очередь, хрящевые и костные ткани. Постоянный воспалительный процесс, сопровождающийся болевыми ощущениями, с течением времени приводит к сращению костей, соединяющихся при помощи пораженных суставов, и связок. Результатом этого процесса является частичная или полная потеря подвижности в этих местах. Неподвижные жесткие сочленения легко ломаются при относительно небольших нагрузках. Анкилозирующий спондилоартрит – системное заболевание, то есть оно поражает не только позвоночник, но множество тканей и органов, например, ткани глаз и сердца. Приблизительно в половине случаев страдают суставы конечностей. Заболевание встречается преимущественно у мужчин, причем часто проявляется у молодых людей и подростков. Анкилозирующий спондилоартрит – наследственное заболевание, оно связано с наличием антигена HLA-B27 – особого белка, присутствующего на поверхности клеток. Антиген HLA-B27 играет роль в дифференциальной диагностике аутоиммунных болезней. Частота встречаемости антигена у страдающих этим заболеванием составляет 90 процентов. У здоровых людей HLA-B27 встречается в 8 процентах случаев (статистика приведена для европеоидов). Антиген HLA-B27 часто обнаруживают при ювенильном ревматоидном артрите, псориазическом артрите, хронических воспалительных заболеваниях кишечника, протекающих с сакроилеитом и спондилитом, увеите и реактивном артрите, возникающих как осложнение после воспалительных заболеваний, вызванных бактериями *Yersinia spp.*, *Chlamydia spp.*, *Salmonella spp.*, *Shigella spp.* и некоторыми другими.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К БОЛЕЗНИ БЕХТЕРЕВА



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК ВОСПАЛЕНИЯ СУСТАВОВ (ОСТЕОАРТРИТ И ОСТЕОАРТРОЗ)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
IL1B rs16944	G/A	<i>Интерлейкин1-β – медиатор острого и хронического воспаления.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL6 rs1800795	G/C	<i>Интерлейкин 6 (IL-6) является мультифункциональным цитокином. Вариант rs1800795 расположен в регуляторной части гена и также известен как «-174 C>G». Минорный аллель связан с повышенной продукцией IL6 и усилением его функции.</i>	НОРМА
MMP1 rs1799750	C/C	<i>MMP1 – коллагеназа 1, матриксная металлопротеиназа 1. Фермент MMP1 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены I, II, III, VII, VIII, X, XI типов и другие). Группа ферментов матричные металлопротеиназы включает 20 близких по аминокислотной последовательности белков, выполняющих различные функции в физиологических и патологических процессах, включая эмбриогенез, тканевое ремоделирование, заживление ран, воспаление и т.д. MMP-1 принимает участие в деградации коллагеновых нитей в процессе ремоделирования экстрацеллюлярного матрикса.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
LPAR1 rs10980705	C/C	<i>Ген эндотелиальной дифференцировки 2 (EDG2) также является рецептором лизофосфатидной кислоты, присутствует в синовии и в хряще, индуцирует про воспалительные цитокины.</i>	НОРМА
DIO2-AS1 rs12885300	C/T	<i>Полиморфизм снижает активность дейодиназы 2 и влияет на метаболизм тиреоидных гормонов. Вносит вклад в патогенез воспалительных заболеваний суставов.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Деформирующий остеоартроз – дегенеративно-дистрофическое заболевание суставов, в основе которого поражение хрящей суставных поверхностей. В основе дегенеративных дистрофических изменений при артрозе лежит первичное повреждение хряща с последующей воспалительной реакцией, поэтому часто артроз называют артрозо-артритом. В развитии остеоартроза ведущую роль играют некоторые

воспалительные заболевания, долговременные статические нагрузки (например, сидячая или стоячая работа), подъем тяжестей, избыточный вес или ранее полученные травмы. С возрастом же ведущую роль в формировании деструктивных процессов чаще играют проблемы с сосудами, нарушение метаболизма, недостаток кислорода в тканях, а также недостаточная функция щитовидных или половых желез. Кроме того, в качестве причин рассматривают некоторые генетические факторы.

Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на риск остеоартроза.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОСТЕОАРТРИТУ И ОСТЕОАРТРОЗУ



РИСК РЕВМАТОИДНОГО АРТРИТА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
TNFAIP3 rs6920220	G/G	Контролирует воспалительные реакции и предотвращает развитие аутоиммунных реакций.	НОРМА
HLA-B POL_GF_40	N/N	Вариант ассоциированный с анкилозирующим спондилоартритом.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Ревматоидный артрит – хроническое заболевание, связанное с нарушением работы иммунной системы повреждающее суставы.

Ген TNFAIP3 (фактор некроза опухоли альфа-индуцибельный белок 3) кодирует белок A20. Белок A20 выполняет важную функцию в работе иммунитета человека – контролирует воспалительные реакции и предотвращает развитие аутоиммунных реакций.

Когда в организм попадает инфекция или развивается опухоль, в клетках активируется каскад реакций, направленных на мобилизацию иммунитета. Ключевыми активирующими молекулами в этом каскаде являются белки NF-kB. NF-kB связываются с ДНК и стимулируют синтез группы иммунных белков, участвующих в воспалении. Чрезмерная активация белков NF-kB может привести к сильному воспалению или аутоиммунным заболеваниям, при которых иммунная система человека начинает воспринимать собственные ткани, как чужеродные, и повреждать их.

Белок A20 контролирует активность NF-kB, прерывая цепь каскадных реакций. Известны генетические варианты гена TNFAIP3, которые приводят к сниженной активности белка A20. В результате повышается риск развития аутоиммунных заболеваний, в том числе артрита.

Варианты геном системы HLA (главного комплекса гистосовместимости) – еще один фактор определяющий риск ревматоидного артрита.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РЕВМАТОИДНОМУ АРТРИТУ



СЛАБОСТЬ СВЯЗОЧНОГО АППАРАТА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COL5A1 rs12722	C/C	Альфа-1 цепь коллагена 5 типа.	НОРМА
LAMC1 rs10911193	C/C	Гликопротеин внеклеточного матрикса соединительной ткани.	НОРМА
MMP12 rs2276109	T/T	Макрофагальная металлопротеиназа.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Дисплазия соединительной ткани – группа системных заболеваний соединительной ткани с различными генетическими причинами, обусловленных нарушением развития соединительной ткани. Характеризуется дефектами волокнистых структур и основного вещества соединительной ткани – коллагена. ДСТ может проявляться слабостью связочного аппарата – пролапсами, опущением внутренних органов, гипермобильностью суставов, повышенному риску травм – надрыва связок.

Дефицит коллагена 5 типа или нарушение его структуры ассоциированы со снижением прочности связочного аппарата и тендинита (воспаления) ахиллова сухожилия при интенсивных тренировках.

Передняя крестообразная связка (ПКС) является одним из главных внутрисуставных стабилизаторов коленного сустава. Неблагоприятный вариант MMP12 делает крестообразную связку более уязвимой и при травмах повышается риск ее разрыва. Крепкие эластичные связки необходимы для правильного анатомического расположения внутренних органов. Нарушение их структур, способствует нарушению расположения внутренних органов, например, опущению органов малого таза и пролапсу тазового дна у женщин.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СЛАБОСТИ СВЯЗОЧНОГО АППАРАТА



РИСК НАРУШЕНИЯ СИНТЕЗА КОЛЛАГЕНА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COL1a1 rs1800012	C/C	<i>COL1a1 – кодирует $\alpha 1$ цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Коллаген – незаменимый компонент дермы, благодаря которому кожа выглядит упругой, а овал лица четким. Недостаток коллагена в коже приводит к ее увяданию.

Известно 19 типов коллагена, из них клетками кожи синтезируются 1 и 2 типы. Функция коллагена возможна благодаря особой трехмерной структуре, которую образуют отдельные коллагеновые волокна. Две нити коллагена 1 типа и одна нить 2 типа переплетаются, образуя «пружину», способную к растяжению, что обеспечивает прочность кожных покровов и сокращению в исходное состояние, благодаря чему кожа эластична. Множество «пружинок» образуют каркас дермы.

Коллагены 1 и 2 типов кодируются генами COL1a1 и COL1a2. Для построения нормального коллагенового каркаса активность генов должна быть синхронизирована. Существует вариант гена COL1a1, при котором скорость синтеза коллагена 1 типа избыточна. В результате синтезируются коллагеновые волокна, состоящие только из нитей 1 типа. Это приводит к сниженной эластичности кожи и раннему появлению признаков старения.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЮ СИНТЕЗА КОЛЛАГЕНА



ИММУННАЯ СИСТЕМА

ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ОТВЕТ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
IL1β rs1143634	G/A	Интерлейкин1-β – медиатор острого и хронического воспаления. Генетические варианты, ассоциированные с повышенной секрецией (продукцией) ИЛ1-β предрасполагают к усилению активности воспалительных реакций.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL1β rs16944	G/A	Интерлейкин1-β – медиатор острого и хронического воспаления.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL1a rs1800587	G/A	Интерлейкин1a обладает выраженной провоспалительной активностью, принимает участие в гемопоэзе и активирует фактор некроза опухоли альфа.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL-1Ra rs4251961	C/C	IL-1RA является членом семейства цитокинов интерлейкина-1. IL1Ra секретируется различными типами клеток, включая иммунные клетки, эпителиальные клетки и адипоциты, и является естественным ингибитором провоспалительного эффекта ИЛ1. Этот белок ингибирует активность интерлейкина 1, альфа (IL1A) и интерлейкина 1, бета (IL1B) и модулирует различные связанные с интерлейкином 1 иммунные и воспалительные реакции.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL6 rs1800795	G/C	Интерлейкин 6 (IL-6) является мультифункциональным цитокином. Вариант rs1800795 расположен в регуляторной части гена и также известен как «-174 C>G». Минорный аллель связан с повышенной продукцией IL6 и усилением его функции.	НОРМА
IL8 rs4073	T/T	Интерлейкин–8. Провоспалительный цитокин, образуется макрофагами эпителиальными и эндотелиальными клетками.	НОРМА
IL10 rs1800896	C/C	ИЛ-10 противовоспалительный цитокин. Подавляет синтез провоспалительных цитокинов. Полиморфная замена G→A в позиции 1082 данного гена приводит к уменьшению продукции ИЛ-10, что ведет к увеличению активности воспалительного процесса.	НОРМА
TNF-a rs1800629	A/A	Фактор некроза опухоли альфа – провоспалительный цитокин, который активирует воспалительный ответ организма, активируя секрецию интерлейкина 1, а также участвует в контроле пролиферации и дифференцировки клеток, апоптоза, метаболизма липидов, свертывания крови, и устойчивости к действию инсулина.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
TGF-β rs1800469	G/G	<i>Трансформирующий фактор роста-β1 – многофункциональный цитокин, участвующих в воспалении, атеросклерозе, противоопухолевом иммунитете. Полиморфизм C-509T (аллель T) приводит к повышению уровня TGF-β1.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL1Ra POL_GF_48	4R/4R	<i>IL-1RN – является членом семейства цитокинов интерлейкина-1. Этот белок ингибирует активность интерлейкина 1, альфа (IL1A) и интерлейкина 1, бета (IL1B) и модулирует различные связанные с интерлейкином 1 иммунные и воспалительные реакции. VNTR, сцеплен с rs2234663. Tarlow с соавт. (1993) показали, что полиморфизм VNTR в интроне 2 гена IL1RN обусловлен изменяющимся числом копий последовательности в 86 п.н. IL1RN имеет 5 аллелей, включающих от 2 до 6 повторов последовательности 86 п.н. ; 2-повторный аллель обозначен как «IL1RN*2».</i>	НОРМА
IL6 rs1800796	G/G	<i>Интерлейкин-6 – многофункциональный вовлечен в воспаление, костный метаболизм, иммунный ответ, репродукцию, развитие нервной ткани.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Воспаление — естественная защитная реакция организма в ответ на повреждение или проникновение патогенных бактерий и вирусов. Воспаление проявляется определенными молекулярными событиями в организме, которые направлены на устранение его причины. В норме выраженность воспалительной реакции соответствует степени повреждения. Это обеспечивается взаимодействием провоспалительных и противовоспалительных молекул - «цитокинов». В некоторых случаях воспалительный ответ избыточен. В результате развиваются патологические процессы в тканях и органах.

Цитокины и их рецепторы кодируются соответствующими генами, изменения в которых могут влиять на степень выраженности воспалительной реакции. Сниженный воспалительный ответ связан с риском иммунодефицитных состояний. Повышенный воспалительный ответ связан большей степенью повреждения при воспалении, повышенным риском осложнений воспалительных заболеваний.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ВОСПАЛИТЕЛЬНОМУ ОТВЕТУ



Атопия

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
IL4 rs2243250	T/T	<i>Интерлейкин-4 – противовоспалительный цитокин, регулятор роста и дифференциации В-лимфоцитов, а также процесса биосинтеза ими антител. ИЛ-4 подавляет действие ИЛ-1β, ИЛ-6 и TNFα (провоспалительных цитокинов). ИЛ-4 усиливает выработку IgE, и повышение его уровня может провоцировать развитие аллергических реакций и воспаления дыхательных путей.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
IL-13 rs20541	A/A	<i>IL-13 цитокин, играющий центральную роль в развитии IgE-зависимого воспаления. Ассоциирован с астмой, аллергическим ринитом, атопическим дерматитом, экземой, псориазом.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Атопия — это способность организма к повышенной выработке специфических молекул – иммуноглобулина Е (IgE) в ответ на воздействие антигенов окружающей среды. При взаимодействии аллергена с IgE, вырабатываются медиаторы аллергии (гистамин, лейкотриены, простагландины и др.), которые вызывают отек, повышение сосудистой проницаемости, гиперсекрецию слизистых желез, сокращение гладкой мускулатуры, раздражение периферических нервных окончаний. Это приводит к развитию аллергического воспаления, составляющего основу клинических проявлений аллергических (атопических) заболеваний.

Формы атопической аллергии: атопический дерматит, атопический ринит (поллиноз) и аллергическая астма.

Атопия имеет наследственную предрасположенность. Если атопией страдает один родитель, патология в 50 % передается детям, если оба – в 75 %.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К АТОПИИ



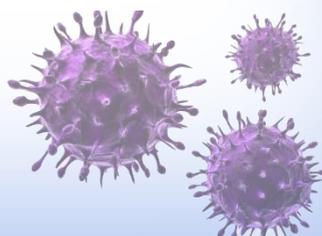
СОПРОТИВЛЯЕМОСТЬ ВАШЕГО ОРГАНИЗМА ВИРУСАМ И МИКОБАКТЕРИЯМ ТУБЕРКУЛЕЗА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
INFG rs2430561	A/A	<i>Интерферон гамма. Полиморфизм rs2430561 ассоциирован с ослаблением его работы и риском более активного развития инфекционного процесса, в том числе – риска послеоперационных инфекционных осложнений (рисковый аллель А). Аллель "Т" – приводит к повышению активности промотера – регуляторной части гена – и более активной транскрипции INFG, аллель «А» имеет в 2-3 раза меньшую активность промотера и меньший уровень INFG.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
MCP1 rs1024611	G/G	<i>Моноцитарный хемоаттрактант 1. Влияет на восприимчивость вирусных инфекций, М. Tuberculosis.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Защита организма от вирусов и некоторых специфических бактерий осуществляется при помощи интерферонов (ряд белков со сходными свойствами, выделяемых клетками организма в ответ на вторжение вируса). Активность выработки интерферонов в организме, а значит и сопротивляемость к вирусным инфекциям зависит, в частности, от генетической предрасположенности.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СОПРОТИВЛЯЕМОСТИ ВАШЕГО ОРГАНИЗМА ВИРУСАМ И МИКОБАКТЕРИЯМ ТУБЕРКУЛЕЗА



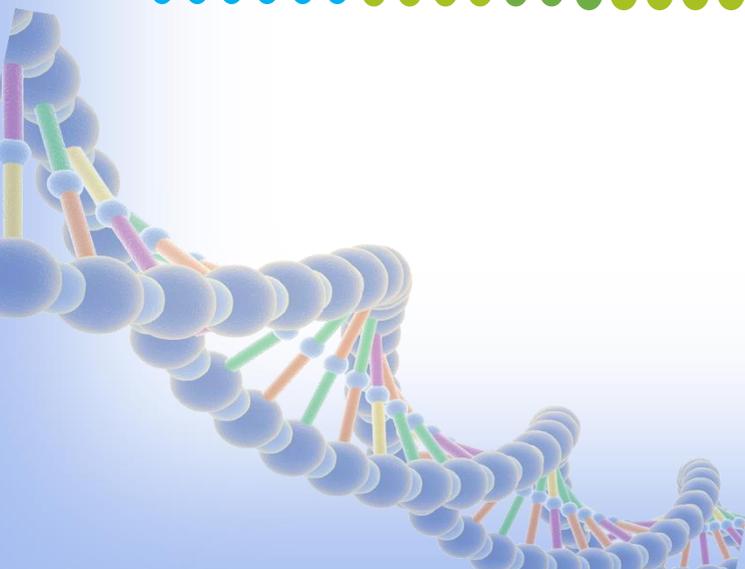
Устойчивость к ВИЧ-инфекции

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CCR5 rs333	N/N	<i>Делеция CCR5-delta32 – протективный фактор, устойчивость к ВИЧ инфекции.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Группа ученых в 1996 г. исследовала более 1000 пациентов, имевших контакты с инфицированными ВИЧ, и обнаружили зависимость заражения от генотипа хемокинового рецептора CCR5, необходимого для проникновения вирус внутрь клетки PMID: 8898752. Было установлено, что делеция 32 пар нуклеотидов препятствует заражению, пациенты с гомозиготной делецией защищены от инфицирования, а носители гетерозиготной формы имеют сниженный риск и более медленное прогрессирование заболевания в случае его возникновения. Эти данные были подтверждены в последующих многочисленных исследованиях. Ген хемокинового рецептора CCR5 играет важную роль во многих процессах, связанных с иммунитетом. Аллель делеция 32, встречается в европейской популяции, так как возможно он подвергался действию положительного отбора, потому что, возможно, он обеспечивает устойчивость к чуме и/или оспе. Есть и отрицательное влияние данного варианта – люди с вариантом дельта 32 чаще имеют аневризмы, чем не носители PMID 15557916.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К УСТОЙЧИВОСТИ К ВИЧ-ИНФЕКЦИИ



СТОМАТОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ОЦЕНКА ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РИСКА ПАРОДОНТИТА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
IL1B rs1143634	G/A	<i>Интерлейкин1-β – медиатор острого и хронического воспаления. Генетические варианты, ассоциированные с повышенной секрецией (продукцией) ИЛ1-β предрасполагают к усилению активности воспалительных реакций.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL1a rs1800587	G/A	<i>Интерлейкин1a обладает выраженной провоспалительной активностью, принимает участие в гемопоэзе и активирует фактор некроза опухоли альфа.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL1Ra POL_GF_48	4R/4R	<i>IL-1RN – является членом семейства цитокинов интерлейкина-1. Этот белок ингибирует активность интерлейкина 1, альфа (IL1A) и интерлейкина 1, бета (IL1B) и модулирует различные связанные с интерлейкином 1 иммунные и воспалительные реакции. VNTR, сцеплен с rs2234663. Tarlow с соавт. (1993) показали, что полиморфизм VNTR в интроне 2 гена IL1RN обусловлен изменяющимся числом копий последовательности в 86 п.н. IL1RN имеет 5 аллелей, включающих от 2 до 6 повторов последовательности 86 п.н.; 2-повторный аллель обозначен как «IL1RN*2».</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL10 rs1800896	C/C	<i>ИЛ-10 противовоспалительный цитокин. Подавляет синтез провоспалительных цитокинов. Полиморфная замена G→A в позиции 1082 данного гена приводит к уменьшению продукции ИЛ-10, что ведет к увеличению активности воспалительного процесса.</i>	НОРМА
TNF-a rs1800629	A/A	<i>Фактор некроза опухоли альфа – провоспалительный цитокин, который активирует воспалительный ответ организма, активируя секрецию интерлейкина 1, а также участвует в контроле пролиферации и дифференцировки клеток, апоптоза, метаболизма липидов, свертывания крови, и устойчивости к действию инсулина.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
MMP1 rs1799750	C/C	<i>MMP1 – коллагеназа 1, матриксная металлопротеиназа 1. Фермент MMP1 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены I, II, III, VII, VIII, X, XI типов и другие). Группа ферментов матричные металлопротеиназы включает 20 близких по аминокислотной последовательности белков, выполняющих различные функции в</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
		<i>физиологических и патологических процессах, включая эмбриогенез, тканевое ремоделирование, заживление ран, воспаление и т.д. MMP-1 принимает участие в деградации коллагеновых нитей в процессе ремоделирования экстрацеллюлярного матрикса.</i>	
VDR rs1544410	C/T	<i>Рецептор витамина D, (BsmI). Аллель В (BsmI+), связан с низкой активностью рецептора, низким уровнем остеокальцина и снижением минеральной плотности костей.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
VDR rs2228570	G/G	<i>Рецептор витамина D, (FokI). Аллель, детерминирующий синтез длинного варианта (427 аминокислот) рецептора витамина D обозначается как «f», тогда как более короткого варианта рецептора (424 аминокислоты) – «F». Короткие и длинные белковые формы связаны с различной способностью индуцировать витамин D-зависимые гены. G(F), A(f)</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Пародонтит – воспаление пародонта, с прогрессирующим разрушением нормальной структуры альвеолярного отростка челюсти. Пародонт – околозубная ткань, главной задачей которой является удержание зуба в лунке. На риск возникновения пародонтита влияют как наследственные, так и средовые факторы (курение, гигиена полости рта).

Исследования показали взаимосвязь возникновения и степени прогрессирования пародонтита у взрослых с уровнем местных медиаторов воспаления и костной массой. Выявлены генетические маркеры, влияющие на эти процессы: аллели генов цитокинов, связанных с провоспалительным ответом, аллели генов матричных металлопротеиназ, связанных с повышением их активности и разрушением органического матрикса костной ткани, генетические варианты, влияющие на системный остеопороз.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СТОМАТОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ



НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

РИСК НАРУШЕНИЯ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА (ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ) И БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА (ГЕН АРОЕ)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
АроЕ rs429358, rs7412	Е3/Е3	<i>Аполипопротеин Е. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Здоровье сердца и сосудов, во многом зависит от особенностей жирового обмена в нашем теле. Нарушения обмена липидов и повышение уровня таких показателей биохимического анализа крови, как холестерин и триглицериды – общеизвестный фактор риска сердечно-сосудистых заболеваний. Кроме питания и образа жизни на выраженный влияние на жировой обмен имеют наши генетические особенности.

Очень важный белок «Аполипопротеин Е», кодируется геном «АроЕ», крайне необходим для транспорта жиров в клетки. Генотип АроЕ влияет на уровень триглицеридов и холестерина в крови.

Кроме того, этот белок необходим для создания так называемых «миелиновых оболочек» в нервной ткани, без которых нарушается проводимость по нервным путям. Неблагоприятный генотип АроЕ в исследованиях был причиной болезни Альцгеймера – прогрессирующей потери памяти.

Генетики выделяют три варианта гена АроЕ: ε2, ε3, ε4. Вариант АроЕ ε3 встречается у 70% людей и считается благоприятным вариантом. Вариант АроЕ ε2 вариант имеет значительно меньшую связывающую способность к рецептору липопротеинов низкой плотности, и как следствие замедление выведение триглицеридов из крови. Вариант АроЕ ε4 связан с повышением холестерина, является генетическим фактором риска инфаркта миокарда, ишемического инсульта и болезни Альцгеймера в исследованиях проводимых с участием жителей разных стран.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НЕВРОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ



БОЛЕВАЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COMT rs4680	G/G	<i>Фермент COMT расщепляет дофамин в префронтальной коре головного мозга и других тканях, регулируя уровень данного нейромедиатора. Замена G>A rs4680 изменяет структуру полученного фермента, так что его активность составляет всего 25% от «дикого типа», что приводит к накоплению дофамина в префронтальной коре и может быть причиной некоторых нейropsychологических ассоциаций.</i>	НОРМА
HTR2A rs6313	G/A	<i>Серотониновый рецептор подтипа 5-HT2A, представлены в ЦНС, ПНС, кровеносных сосудах, гладкой мускулатуре</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
SLC6A4 5'-HTTLPR	S/L	<i>Этот ген кодирует цельный мембранный белок, который транспортирует нейротрансмиттер серотонина из синаптических пространств в пресинаптические нейроны. Кодированный белок прекращает действие серотонина и рециркулирует его натрий-зависимым образом.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Боль – это неприятное ощущение и ряд физиологических реакций в организме. Центральным органом управления болью является головной мозг (ГМ). От нервных окончаний поврежденных тканей в ГМ поступает сигнал о травме. Задача ГМ развернуть ряд физиологических реакций по ликвидации последствий травмы, а также запомнить условия, при которых она произошла, чтобы больше в них не попадать. Реакция на боль является витальной (жизнесохраняющей). Поэтому она столь выражена и не поддается сознательному контролю.

Варианты в генах, принимающих участие в передаче сигналов о боли, влияют на индивидуальный болевой порог.

ОНКОЛОГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

КУРЕНИЕ И РИСК ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GSTP1 rs1695	A/A	Участвует в детоксикации пестицидов и гербицидов, ПАУ и др. химических веществ.	НОРМА
GSTT	del/del	Фермент GSTT1 – глутатион-S-трансфераза-T, необходим для детоксикации промышленных канцерогенов (в частности, хлорметанов и др. галогенпроизводных алканов, 1,2-эпокси-3- (4-нитрофенокси)-пропана), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике [PMID: 9851677, 9285043, 11317340]. Конъюгирует глутатион с большим числом эндогенных соединений, таких как перекисные липиды [PMID: 19664997]. Фармакологические субстраты включают эпопозид, бусульфан, платиновые противораковые препараты, а также противотуберкулезные препараты изониазид, рифампицин и пиразинамид фенетилизотиоцианат, 4-нитробензилхлорид и 4-нитрофенетилбромид [PMID: 8770536, 21215809, 21844884, 20200426, 22012226].	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
SULT1A1 rs9282861	C/T	Сульфотрансфераза 1A1 участвует в метаболизме гормонов, нейротрансмиттеров, лекарственных препаратов и ксенобиотиков.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CYP1A2 rs2069514, rs762551	A/ F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	НОРМА
CYP1A1 rs4646903	A/G	Метаболизм канцерогенов, полициклических углеводов.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
GSTM	del/del	GSTM1 представляет собой глутатион-S-трансферазу класса мю. Ферменты класса мю участвуют в детоксикации электрофильных соединений, включая канцерогены, терапевтические препараты, токсины окружающей среды и продукты окислительного стресса, путем конъюгации с глутатионом (полиароматические углеводороды,	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
		<i>эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.</i>	

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Курение является известным фактором риска онкологических процессов, прежде всего рака легкого, трахеи и гортани. Вероятность возникновения злокачественной опухоли зависит в первую очередь от продолжительности курения, количества выкуриваемых сигарет в день, возраста начала курения, типа табачной продукции, от содержания смол и никотина в сигаретах. Ментол, содержащийся в некоторых сортах сигарет, расширяет сосуды бронхов, поэтому у курильщика сигарет с ментолом всасывание вредных веществ табачного дыма усиливается.

То, что табачный дым является непосредственной причиной рака, можно считать доказанным. Дым состоит из газовой фракции, несгоревших частиц и смол. В его состав входит более 3900 различных компонентов, в том числе 755 углеводов, 920 гетероциклических азотистых соединений, 22 нитрозамина и др. В газовой фракции содержатся бензол, винилхлорид, уретан, формальдегид и другие летучие вещества. Основная часть канцерогенов (полициклические ароматические углеводороды, полоний-210, ароматические амины, нитрозамины и др.) находится в смолах.

Попадая в организм человека канцерогены табачного дыма подвергаются ферментной детоксикации. Известны генетические варианты, снижающие активность работы ферментов детоксикации, в результате чего канцерогены дольше сохраняются в организме и наносят больший вред. При нормальной работе ферментов риск онкологии ниже, но не нулевой.



СТЕПЕНЬ ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ВОЗДЕЙСТВИЯ ПРОДУКТОВ НЕФТЕХИМИЧЕСКОЙ ПРОМЫШЛЕННОСТИ И РИСК РАЗВИТИЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРИ КОНТАКТЕ С НИМИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CYP1A1 rs4646903	A/G	<i>Метаболизм канцерогенов, полициклических углеводов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
GSTM1	del/del	<i>GSTM1 представляет собой глутатион-S-трансферазу класса мю. Ферменты класса мю участвуют в детоксикации электрофильных соединений, включая канцерогены, терапевтические препараты, токсины окружающей среды и продукты окислительного стресса, путем конъюгации с глутатионом (поли ароматические углеводороды, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
p53 rs1042522	C/C	<i>Ген-супрессор опухолей, участвует в репарации ДНК, препятствует появлению новых мутаций.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Производственные процессы нефтехимической промышленности могут представлять опасность для жизни и здоровья людей, в силу использования в этих процессах вредных химических веществ. Используемые меры техники безопасности снижают этот риск, но не могут его полностью исключить.

Известны варианты генов CYP1A1 и GSTM1, замедляющие скорость выведения из организма канцерогенов нефтехимического производства. В исследовании рабочих-нефтяников, проработавших 10–15 лет на нефтепромыслах Сибири и не имевших профессиональных заболеваний, не были выявлены носители неблагоприятных вариантов этих генов. В другом исследовании у детей носителей неблагоприятных вариантов CYP1A1 и GSTM1, проживающих в зоне нефтехимического производства, было выявлено повышенное содержание маркеров интоксикации (ДНК-аддуктов и патологически высокое содержание гидроксиперена в моче). Пациенты, имеющие неблагоприятные генетические варианты, быстрее приобретают профессиональные заболевания при контакте с нефтехимией и имеют более выраженную степень их тяжести.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ЗА СЧЕТ СНИЖЕНИЯ СИСТЕМЫ ДЕТОКСИКАЦИИ



РИСК СНИЖЕНИЯ АНТИОКСИДАНТНОЙ ЗАЩИТЫ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GPX1 rs1050450	G/A	<i>GPX1 – глутатионпероксидаза, катализирует восстановление пероксида водорода, образующегося при участии MnSOD, до воды. GPX1 активен и в цитоплазме клеток и в митохондриях. Как правило в реакциях, катализируемых GPX1, перекись водорода восстанавливается при окислении глутатиона, который в свою очередь восстанавливается глутатионпероксидазой. GPX1 содержит селен в качестве кофактора.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
MnSOD rs4880	G/G	<i>MnSOD – митохондриальная супероксиддисмутаза, один из 4х важнейших ферментов системы антиоксидантной защиты (SOD, GPX, CAT и PON). Высокая ферментная активность MnSOD обеспечивает защиту митохондрий от окислительного стресса. MnSOD содержит марганец в качестве кофактора.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
CAT rs1001179	C/T	<i>CAT – каталаза, один из 4х важнейших ферментов системы антиоксидантной защиты (SOD, GPX, CAT и PON). Каталаза катализирует восстановление пероксида водорода, образующегося при участии MnSOD, до воды. Синтезируется практически во всех типах тканей. Наиболее активна каталаза в эритроцитах и печени. В качестве кофактора содержит гем.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Кислородные радикалы образуются в ходе естественных метаболических процессах организма, а также попадают из внешней среды. По химической природе свободные радикалы представляют собой чрезвычайно активные молекулы, способные связываться с ДНК, ферментами, липидами клеточных мембран, коллагеном и другими макромолекулами, выполняющими важные функции в клетках кожи. В результате взаимодействия со свободными радикалами макромолекулы повреждаются – клетка испытывает окислительный стресс. Защита клетки от них осуществляется несколькими антиоксидантными ферментами (супероксиддисмутаза, глутатион пероксидаза) и низкомолекулярными антиоксидантами (витамин С, Е, глутатион). Они превращают активные формы кислорода в перекись водорода и в менее агрессивные радикалы, а затем уже их превращают в воду и обычный кислород.

При снижении антиоксидантной защиты или избыточном образовании кислородных радикалов возникает оксидативный стресс. Антиоксидантная защита может быть снижена в результате наличия определенных неблагоприятных генетических вариантов. Негативное действие свободных радикалов кислорода проявляется в ускорении старения организма, ослаблении иммунитета, провоцировании воспалительных процессов в мышечных, соединительных и других тканях, повышается риск ишемической болезни сердца. Окислительный стресс называют ведущей причиной возрастного увядания кожи.

Образование свободных радикалов провоцируют интенсивное солнечное излучение, инфекционные и воспалительные заболевания, курение, крепкий алкоголь, жареная еда, стресс, значительная физическая нагрузка, ксенобиотики (бензин, выхлопные газы, эмали, краски и лаки и т.д.), частые полеты на самолете.

Избыточное потребление антиоксидантов также имеет негативные последствия для здоровья, поскольку свободные радикалы принимают участие в иммунном ответе. Т.е. свободные радикалы не являются абсолютно негативным явлением в клетке. Важен баланс скорости образования и разрушения свободных радикалов. Поэтому важно оценить индивидуальный генетический уровень антиоксидантной защиты.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЮ АНТИОКСИДАНТНОЙ ЗАЩИТЫ



ЖЕНСКОЕ ЗДОРОВЬЕ



РИСК ГИПЕРАНДРОГАЦИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CYP11A (TAAAA)n	<4R/>8R	<i>Десмолаза. Фермент лимитирует скорость реакции образования прегненолона из холестерина в яичниках и надпочечниках. Повышение активности гена CYP11a лежит в основе увеличенной продукции андрогенов. Наиболее распространенный вариант содержит 4 повтора; также встречаются варианты, несущие 6, 8, 9 повторов. Данный полиморфный локус ассоциирован с уровнем андрогенов. Их уровень значительно выше у женщин, несущих 6 и более повторов.</i>	НОРМА
AR (CAG)n	>12R/>22R	<i>Рецептор к андрогенам, обуславливает эффекты андрогенов.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
CYP17A1 rs743572	G/G	<i>17-альфа-гидроксилаза — фермент, который участвует в обмене мужских и женских половых гормонов в организме человека.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
CYP19A1 rs2470152	A/G	<i>Ароматаза — фермент, превращающий андрогены в эстрогены. Полиморфизм rs2470152 ассоциирован с уровнем эстрадиола (E2) и соотношением E2/T (эстрадиол/тестостерон).</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Гиперандрогения – патология эндокринной системы у женщин с распространенностью 10–20%, которая связана с избыточным эффектом андрогенов – мужских половых гормонов, которые в норме вырабатываются у женщин в небольшом количестве. Гиперандрогения может возникать как при повышении уровня андрогенов в крови (гиперандрогенемии), так и при нормальном уровне андрогенов вследствие повышения активности рецептора к андрогенам. У пациенток с гиперандрогенным состоянием могут возникать косметические проблемы (акне, себорея, алоpecia, гирсутизм), репродуктивные нарушения (ановуляция и бесплодие, СПКЯ) и эндокринные расстройства, в таких случаях возможно лечение препаратами, содержащими антиандрогены.

Ген AR кодирует рецептор к андрогенам – мужским половым гормонам. Связываясь с андрогенами, рецептор участвует в регуляции формирования плода, полового развития, роста волос и полового поведения. Мутация заключается в количестве повторов определенного сочетания нуклеотидов CAG (цитозин-аденин-гуанин) в участке генома. 22 таких повтора считаются нормой, снижение количества

повторов связано с повышенной активностью рецептора. Возрастание количества повторов приводит к снижению активности рецептора. Чем выше количество повторов CAG (цитозин-аденин-гуанин) в участке генома, тем меньшей активностью обладают рецепторы к андрогенам. Повышенная активность рецептора связана с риском признаков гиперандрогении без увеличения уровня андрогенов в крови и риском нарушения овуляции у женщин, а также риском алопеции, как у мужчин, так и у женщин.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ГИПЕРАНДРОГАНИИ



РИСК СПОРАДИЧЕСКОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ, СВЯЗАННОГО С НАРУШЕНИЕМ СИСТЕМЫ ДЕТОКСИКАЦИИ КАНЦЕРОГЕНОВ В ОРГАНИЗМЕ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CYP1A2 rs2069514, rs762551	*A/*F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	НОРМА
SULT1A1 rs9282861	C/T	Сульфотрансфераза 1A1 участвует в метаболизме гормонов, нейротрансмиттеров, лекарственных препаратов и ксенобиотиков.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CYP1A1 rs4646903	A/G	Метаболизм канцерогенов, полициклических углеводов.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CYP1B1 rs1056836	G/G	Цитохром 1B1, участвует в метаболизме стероидов, жирных кислот, 17-в эстрадиол, ПАУ.	НОРМА
PGR rs1042838	C/C	Ген кодирует белок-рецептор к прогестерону — одному из важнейших половых гормонов. Данный рецептор связывается с прогестероном и осуществляет его эффекты связываясь с ДНК в ядре клеток, чувствительных к прогестерону.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Рак молочной железы (PMЖ) является наиболее частым онкологическим заболеванием у женщин. По происхождению выделяют семейные и спорадические («случайные») формы данного заболевания. Семейные формы связаны с носительством редких мутаций в таких генах как BRCA1/2, и составляют 16% от всех вариантов PMЖ (в данный тест исследование генов BRCA не входило). Большая часть PMЖ имеет многофакторную этиологию и возникает в результате объединенного эффекта нескольких генов и воздействия окружающей среды. Нарушение метаболизма эстрогенов является значительным фактором риска PMЖ, а также некоторых других опухолей (гипофиза, эндометрия и шейки матки) (Highman B. et al., 1980, Иванов В.Г., 2002, Shull J.D. et al., 1997). Эстроген содержащие медикаменты (оральные контрацептивы или гормон заменяющая терапия), могут вносить свой вклад в увеличение риска PMЖ и рака эндометрия (Colditz G.A., 2005; Иванов В.Г., 2002; Kaaks R. et al., 2002). Гормональный канцерогенез с участием эстрогенов хорошо описан в учебниках по онкологии.

Метаболизм осуществляется ферментами CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, SULT1 и др. Определённые изменения в данных генах могут влиять на риск PMЖ, при этом могут быть скомпенсированы образом жизни. Например, женщины с вариантом CYP1A2*F/F

генотипом имеют более активный переход 2-(2-ОНЕ1) в 16 альфа-ОНЕ1, повышенное потребление кофе при генотипе CYP1A2*F/F (> или=2 чашек в день) конкурентно ингибирует метаболизм эстрогенов и снижает их проканцерогенный эффект (Erika Bageman, 2008). Носительство варианта SULT1A1*2 было ассоциировано с повышением риска РМЖ на фоне длительного употребления оральных контрацептивов.

В период постменопаузы основными источниками эстрогенов являются жировая клетчатка, нормализация веса – защитный фактор в отношении РМЖ и рака эндометрия период менопаузы (Simpson E.R. et al., 2001).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ



ОЦЕНКА РИСКА СИНДРОМА ГИПЕРТОРМОЖЕНИЯ ЯИЧНИКОВ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ESR1 rs2234693	T/C	Рецептор к эстрогенам первого типа.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CYP19A1 rs2470152	A/G	Ароматаза — фермент, превращающий андрогены в эстрогены. Полиморфизм rs2470152 ассоциирован с уровнем эстрадиола (E2) и соотношением E2/T (эстрадиол/тестостерон).	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Синдром гиперторможения яичников – торможение гормональной функции яичников после длительного приема гормональных контрацептивов. У женщин с гипофункцией яичников (неустойчивый менструальный цикл, олигоменорея, позднее менархе) после длительного приема гормональных контрацептивов уменьшается секреция гонадотропных гормонов ЛГ и ФСГ, нередко одновременно увеличивается секреция пролактина, вследствие чего уменьшается секреция гормонов яичников и прекращаются месячные. Это явление как правило обратимо, но для восстановления фертильности может потребоваться стимуляция овуляции.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СИНДРОМУ ГИПЕРТОРМОЖЕНИЯ ЯИЧНИКОВ НА ФОНЕ ПРИЕМА ГЗТ И КОК



ОЦЕНКА РИСКА НАСЛЕДСТВЕННОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ, ОБУСЛОВЛЕННОГО МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ BRCA1, BRCA2

Ген	RS	Нуклеотидная замена	Генотип	Интерпретация (ассоциировано с)
BRCA1	rs28897672	T300G	C/C	НОРМА
BRCA1	rs80357711	4153delA	N/N	НОРМА
BRCA1	rs397507247	5382insC	N/N	НОРМА
BRCA1	rs80357522	2080delA	N/N	НОРМА
BRCA1	rs80357609	3819del5	N/N	НОРМА
BRCA2	rs80359550	6174delT	N/N	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Генетическая предрасположенность к онкологическим заболеваниям встречается примерно у 1–2% людей. Она возникает вследствие мутаций в генах, которые регулируют рост и деления клеток. Повышенная генетическая предрасположенность к определенным онкологическим заболеваниям называется «наследственным опухолевым синдромом» или «семейной формой рака».

Рак молочной железы (РМЖ) является наиболее частым онкологическим заболеванием у женщин. Обнаружены гены BRCA1 BRCA2, мутации в которых являются ведущими причинами среди семейных форм РМЖ. Существуют рекомендации и алгоритмы ведения пациенток, имеющих мутацию в гене BRCA.

Возникновение онкологического заболевания связано с нарушением регуляторных процессов, контролирующих своевременное деление и гибель клеток в организме, а также выполнение клеткой специализированных функций. В случае нарушения регуляции клетки перестают быть частью организма и начинают «жить своей жизнью», а неконтролируемое деление клеток приводит к быстрому разрастанию и формированию злокачественной опухоли. Регуляция правильной функции клетки осуществляется при помощи сложно координированной деятельности множества внутри- и внеклеточных белков. Строение, свойства и количество всех белков в организме в свою очередь определяется структурой генов, которые эти белки кодируют. Случайная мутация, возникающая в гене, отражается в изменении свойств соответствующего белка и, таким образом, может существенно повлиять на свойства клетки в целом.

В случае семейной формы РМЖ, мутации, определяющие развитие заболевания в 50% случаев, локализируются в генах BRCA1 и BRCA2. Гены BRCA1 и BRCA2 кодируют белки, участвующие в репарации («лечении») регулярных повреждений ДНК (происходящих в естественных условиях). Данный процесс происходит во всех типах

клеток. Известны и другие гены, при наличии мутации в которых развивается повышается риск РМЖ.

При наличии мутации в любом из генов BRCA1 или BRCA2 у женщины рак молочной железы развивается с вероятностью 90% в течение жизни. При этом с вероятностью 30–40% заболевание развивается в возрасте до 40 лет и с вероятностью 60% – до 50 лет. Кроме того, носительство мутаций в генах BRCA1 или BRCA2 до 60% увеличивает риск развития рака яичников у женщин и до 40–50% – рак предстательной железы у мужчин.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАСЛЕДСТВЕННОМУ РАКУ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ



НУТРИГЕНЕТИКА (ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИЕТА)



НУТРИГЕНЕТИКА

НУТРИГЕНЕТИКА И КОНТРОЛЬ МАССЫ ТЕЛА

Масса тела	<i>Оценка генетически обусловленного риска избыточной массы тела</i>	СРЕДНИЙ
Пищевое поведение	<i>Чувство насыщения и склонность к перееданию</i>	СРЕДНИЙ
Чувство голода	<i>Чувство голода и склонность к перекусам</i>	СРЕДНИЙ
Сладкое	<i>Сложно ли Вам ограничивать сладкое?</i>	СРЕДНИЙ
Вкусовые ощущения	<i>Вероятность снижения способности распознавать жиры на вкус</i>	СРЕДНИЙ
Низкожировая диета	<i>Эффективность низкожировой диеты для снижения веса</i>	СРЕДНИЙ
Ограничение жирных кислот	<i>Необходимость ограничивать потребление насыщенных жирных кислот</i>	СРЕДНИЙ
Низкоуглеводная диета	<i>Эффективность низкоуглеводной диеты для снижения веса</i>	СРЕДНИЙ
Разгрузочные дни	<i>Потребность в разгрузочных днях</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Ограничение каллорий	<i>Эффективность ограничения калорий при необходимости снизить вес</i>	СРЕДНИЙ
Физическая активность и вес	<i>Эффективность повышения физической активности при необходимости снизить вес</i>	СРЕДНИЙ

НУТРИГЕНЕТИКА И ЗДОРОВЬЕ

Молочные продукты	<i>Вероятность непереносимости лактозы</i>	СРЕДНИЙ
Поваренная соль	<i>Насколько Вам необходимо ограничивать потребление поваренной соли?</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Кофеин	<i>Риск снижения скорости метаболизма кофеина</i>	СРЕДНИЙ
Алкоголь	<i>Риск снижения скорости метаболизма алкоголя</i>	СРЕДНИЙ
Омега-3	<i>Потребность в Омега-3 жирных кислотах</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Мононасыщенные жирные кислоты	<i>Повышенная потребность в мононасыщенных жирных кислотах</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Жаренное мясо	<i>Риск онкологических заболеваний кишечника при частом употреблении жареного мяса</i>	ПОВЫШЕННЫЙ

ВИТАМИНЫ И МИНЕРАЛЫ

Витамин А	<i>Риск снижения возможности получить активный витамин А (ретинол) из провитамина А (каротиноиды)</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
-----------	---	-------------------

Витамин В ₂	<i>Потребность в витамине В₂</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Витамин В ₆	<i>Потребность в витамине В₆</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Витамин В ₉	<i>Потребность в витамине В₉</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Витамин В ₁₂	<i>Потребность в витамине В₁₂</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Витамин С	<i>Потребность в витамине С</i>	СРЕДНИЙ
Витамин D	<i>Метаболизм витамина D</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Витамин Е	<i>Потребность в витамине Е</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Витамин К	<i>Потребность в витамине К</i>	ВЫСОКИЙ
Фосфатидхолин	<i>Потребность в фосфатидилхолине</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Бетаин	<i>Потребность в бетаине</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Цинк	<i>Потребность в цинке</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Коллаген	<i>Потребность в коллагене</i>	СРЕДНИЙ
Кальций	<i>Потребность в кальции</i>	СРЕДНИЙ



Нутригенетика

Негативный эффект генов:

- Недостаток Омега-3 жирных кислот в рационе может привести к более выраженным негативным последствиям, чем при других генотипах.
- Снижена возможность организма получать активную форму витамина А из растительных предшественников. Вы склонны к дефициту витамина А при диете с ограничением животных продуктов.
- Повышена потребность в витамине А
- Умеренно повышена потребность в витамине В₂
- Умеренно повышена потребность в витамине В₆
- Умеренно повышена потребность в витамине В₉
- Умеренно повышена потребность в витамине В₁₂
- Умеренно повышена потребность в витамине D.
- Умеренно повышена потребность в витамине E
- Повышена потребность в витамине K
- Повышена потребность в антиоксидантах
- Повышена потребность в мононасыщенных жирных кислотах
- Повышена потребность в фосфатидилхолине и бетаине.
- Стандартные рекомендации по уровню потребления соли до 2-3 г в день. Присутствие некоторых хронических заболеваний может изменять рекомендованное количество потребляемой соли, в этом случае следуйте рекомендациям Вашего врача.

Благоприятный эффект генов:

- Не выявлено риска непереносимости молочных продуктов.
- Не выявлено риска развития алкогольной зависимости
- Ваш генетический риск избыточной массы тела и ожирения соответствует среднему, такой риск встречается примерно у 60% людей. Вам проще поддерживать нормальный вес или снижать массу тела при избыточном весе, чем пациентам с высоким генетическим риском.
- Не выявлена повышенная тяга к сладкому, Вам легче отказаться от десерта, чем людям с другим генотипами.
- Не выявлена генетическая склонность к избыточному потреблению жиров. Способность распознавать жиры на вкус лучше, чем у людей с неблагоприятными вариантами гена.
- Употребление 2 чашек кофе в день не связано с риском для здоровья.
- Средний метаболизм алкоголя.
- Индивидуальная норма потребления витамина С соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам.

Рекомендации:

- Количество калорий, получаемых из насыщенных жиров, должно составлять не более 10% от суточной нормы. Стараться не употреблять «транс-жиры» (см. подробнее «приложение»)
- Для Вас разгрузочные дни физиологичны для снижения веса. Например, 1 раз в неделю придерживайтесь диеты с 2-3-кратным снижением суточной калорийности (частота разгрузочных дней и степень ограничения калорий, зависят от Вашего состояния здоровья в конкретный период).
- Стратегия низкожировой диеты имеет среднюю эффективность
- Стратегия низкоуглеводной диеты имеет среднюю эффективность.
- Стратегия ограничения калорий для снижения массы тела имеет среднюю эффективность.
- Стратегия повышения физической активности при необходимости снизить массу тела имеет повышенную эффективность.
- Рекомендуется употреблять Омега-3 жирные кислоты в повышенном количестве (с коэффициентом 1,5 по сравнению с нормами потребления, соответствующими вашему полу, возрасту и образу жизни).
- Ваш организм хуже усваивает витамин А из растительных продуктов, Вам необходим витамин А, содержащийся в продуктах животного происхождения (говяжья печень, печень трески, икра рыб, сливочное масло, сметана, творог, сыр, яичный желток).
- Контроль уровня витамина D с целью выявления и своевременной коррекции витаминдефицитного состояния. Курсовой прием препаратов витамина D под контролем Вашего врача.
- Включайте в ежедневный рацион продукты, содержащих фосфатидилхолин и бетаин.
- Исследуйте микробиом кишечника на наличие бактерий, металлизующих глютен, лактозу, витамины группы В и др.



Компоненты пищи	Ваши рекомендации с учетом генотипа	Продукты богатые данным компонентом
Альфа-липоевая кислота	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Злаки, орехи, бобовые. Биодобавки с альфа-липоевой кислотой – положительным эффектом от приема.</i>
Витамин А	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ¹	<i>Животные источники (готовый витамин А): яичный желток, печень, масло сливочное, рыбий жир, сыр, сметана, творог.</i>
Витамин А	ОГРАНИЧЕНИЕ²	<i>Растительные источники (провитамин А): морковь, авокадо, болгарский перец, тыква и другие.</i>
Витамин С	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Цитрусовые, ягоды: смородина, клубника, клюква, земляника, шиповник.</i>
Витамин D	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Жирные сорта рыбы, подсолнечное масло, семена подсолнечника, миндаль, грецкие орехи, арахис, сливочное масло, брюссельская капуста. Прогулки на открытом воздухе (стимуляция выработки активной формы витамина D в коже)</i>
Витамин Е	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Растительные масла холодного отжима (масло зародышей пшеницы, оливковое масло, подсолнечное масло, тыквенное масло, льняное масло).</i>
Витамин В ₁₂	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Печень говяжья, лосось, гребешки, креветки, баранина, говядина.</i>
Витамин В ₂	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Говяжья печень, миндаль, шампиньоны, яйца, белокочанная капуста</i>
Витамин В ₆	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Зерновые и бобовые культуры: фасоль, чечевица, горошек, гречка. Орехи: миндаль, арахис и ядра грецкого ореха.</i>
Витамин В ₉	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Листовые зелёные овощи: салат, укроп, петрушка, шпинат, сельдерей, различные виды ботвы. Фолиевая кислота теряется при повышении температуры, необходимо употреблять эти овощи в сыром виде.</i>
Глутатион	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Тмин, куркума, грецкий орех, авокадо, спаржа, шпинат, персики, бананы, дыня.</i>
Глюкозинолаты/ изотиоцианаты	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Крестоцветные овощи: горчица, капуста (белокочанная, китайская капуста, брокколи, брюссельская) кресс-салат, хрен, каперсы и редис.</i>

¹ Источники витамина А для вас.

² Из этих продуктов Ваш организм не усвоит витамин А.

Компоненты пищи	Ваши рекомендации с учетом генотипа	Продукты богатые данным компонентом
Калий	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Курага, миндаль, кедровый орех, морская капуста, печеный картофель.</i>
Кофеин	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Кофе, газированные напитки (кола), многие «энергетики», черный чай, зеленый чай.</i>
Лактоза	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Молоко, сливки, сгущенное молоко, мороженое.</i>
Магний	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Гречка, пшеничные отруби, орехи миндаль и кешью.</i>
Насыщенные жирные кислоты	ОГРАНИЧЕНИЕ³	<i>Жиры животного происхождения. Сало, жирное мясо, сливочное масло, жир молока, сыр.</i>
Омега 3	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Жирные сорта рыбы (сельдь, тунец, форель, лосось), морепродукты, нерафинированные растительные масла – оливковое, льняное, грецкие орехи.</i>
Омега 9	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Оливковое масло, арахисовое масло, масло фундука, орехи, авокадо.</i>
Продукты с желчегонным эффектом	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Шпинат, цикорий, руккола, брокколи, цветная капуста, брюссельская капуста</i>
Железо	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Гранат, яблоки, субпродукты, красное мясо, гречка.</i>
Селен	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Говядина, курица, рыба, творог, бурый рис и бразильские орехи, чеснок</i>
Соль пищевая	ОГРАНИЧЕНИЕ	<i>В готовых продуктах, полуфабрикатах, особенно много в консервах, маринадах, соусах, чипсах, соленой рыбе.</i>
Спирт	ОГРАНИЧЕНИЕ⁴	<i>Алкогольные напитки.</i>
Физетин	ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Клубника, земляника, огурцы, хурма, персики, киви.</i>
Хинин	ОГРАНИЧЕНИЕ	<i>Тоник (исключить), грейпфрут (не более 1/2 за раз и не каждый день).</i>
Хром	СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ	<i>Тунец, анчоус, карась, карп, горбуша, камбала, зубатка, мойва, треска, сом, бразильский орех, финики</i>

³ Не более 10% от суточного рациона.

⁴ Не выявлено снижения скорости метаболизма. Но с учетом синдрома Жильбера возможно выше интоксикационный эффект.

НУТРИГЕНЕТИКА И КОНТРОЛЬ МАССЫ ТЕЛА

ОЦЕНКА ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РИСКА ИЗБЫТОЧНОЙ МАССЫ ТЕЛА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ADRB2 rs1042713	G/G	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
FABP2 rs1799883	C/C	<i>Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.</i>	НОРМА
FTO rs9939609	T/T	<i>Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.</i>	НОРМА
INS rs689	T/T	<i>Инсулин – гормон, секретируемый б-клетками поджелудочной железы. Стимулирует метаболизм глюкозы.</i>	НОРМА
MC4R rs17782313	T/T	<i>Рецептор меланокортина 4. Синтезируется в головном мозге. Регулирует чувства голода и насыщения через лептиновый механизм регуляции.</i>	НОРМА
ApoA2 rs5082	A/G	<i>Аполипопротеин A2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность APOA2, в результате</i>	НОРМА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
		<i>чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.</i>	
BDNF-AS rs925946	G/G	<i>Нейротрофический фактор, индуцируемый мозгом. Регулирует пищевое поведение, стимулирует расходование энергетических ресурсов.</i>	НОРМА
UCP2 rs660339	G/A	<i>Митохондриальный разобщающий белок 2 (UCP2) участвует в физиологических и патологических процессах, связанных с метаболизмом глюкозы и липидов. PMID:21917523</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
UCP3 rs1800849	G/A	<i>UCP кодирует митохондриальные транспортерные белки, которые помогают высвободить энергию в форме тепла посредством синтеза АТФ</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Избыточная масса тела и ожирение не только эстетическая проблема, но и значительный фактор риска многих заболеваний. В генетических исследованиях на больших группах людей были выявлены варианты генов, влияющие на индекс массы тела, которые включены в настоящий тест. Ваш образ жизни, питание и уровень физической активности, другие генетические и негенетические факторы также влияют на риск повышенной массы тела и ожирения. Средний риск ожирения в России составляет 25%. Выявление у Вас определенных вариантов генов может повышать или снижать Ваш индивидуальный риск.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ИЗБЫТОЧНОЙ МАССЕ ТЕЛА



ПИЩЕВОЕ ПОВЕДЕНИЕ. ЧУВСТВО НАСЫЩЕНИЯ И СКЛОННОСТЬ К ПЕРЕЕДАНИЮ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FTO rs9939609	T/T	<i>Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoA2 rs5082	A/G	<i>Аполипопротеин А2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность APOA2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.</i>	НОРМА
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин А5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
MC4R rs17782313	T/T	<i>Рецептор меланокортина 4. Синтезируется в головном мозге. Регулирует чувства голода и насыщения через лептиновый механизм регуляции.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Пищевое насыщение – исчезновение чувства голода в процессе еды, отказ от дальнейшего приема пищи. Скорость насыщения зависит как от механических (растяжение желудка), так и от нейроэндокринных факторов (выделение в кровь активных веществ, влияющих на центр насыщения в головном мозге). Вариации в генах, контролирующих нейроэндокринные реакции, могут изменять концентрацию и активность кодируемых ими белков и, таким образом, влиять на скорость возникновения чувства насыщения. У людей с неблагоприятными вариантами этих генов позже наступает ощущение сытости, им сложнее контролировать объем съедаемой пищи, что может выражаться в переедании.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЧУВСТВУ НАСЫЩЕНИЯ И СКЛОННОСТИ К ПЕРЕЕДАНИЮ



ЧУВСТВО ГОЛОДА И СКЛОННОСТЬ К ПЕРЕКУСАМ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
BDNF-AS rs925946	G/G	Нейротрофический фактор, индуцируемый мозгом. Регулирует пищевое поведение, стимулирует расходование энергетических ресурсов.	НОРМА
GHRL rs4684677	T/T	Грелин. Регуляция чувства голода.	НОРМА
LEPR rs1137101	A/G	Рецептор к лептину. Регуляция чувства насыщения.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
NPFFR2 rs11940196	A/A	Нейропептид FF (имеет альтернативное название GPR74).	УМЕРЕННЫЙ РИСК
NPY2R rs17376826	C/C	Рецептор нейропептида Y, обладающего орексигенным эффектом.	НОРМА
OPRM2 rs1799971	A/G	μ-опиоидный рецептор, ассоциирован с повышенной массой тела, токсичностью этанола и эффективностью лечения препаратом <i>naloxone</i> .	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Чувство голода – сложный процесс, регулируемый многими факторами: уровнем глюкозы в крови, уровнем гормона лептина и активностью его рецептора, уровнем определенных орексиогенных (способствующих возникновению чувства голода) гормонов – грелина, нейропептида Y и др. Скорость возникновения и выраженность чувства голода зависит как от образа жизни (в том числе характера физической активности), так и от генетической предрасположенности. Люди носители неблагоприятных вариантов генов испытывают более выраженное чувство голода, чем в среднем.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЧУВСТВУ ГОЛОДА И СКЛОННОСТИ К ПЕРЕКУСАМ



Сложно ли ВАМ ограничивать сладкое?

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GLUT2 rs5400	G/G	<i>Транспортер глюкозы в мозг из кровеносных капилляров. При снижении активности транспорта глюкозы через гематоэнцефалический барьер, может быть ассоциировано с повышенной склонностью к употреблению сладких продуктов</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Употребление сладкого приводит к быстрому повышению уровня глюкозы в крови, поэтому сладости называют «быстрыми углеводами», в противоположность «медленным углеводам» – макаронам из твердых сортов пшеницы, крупам, овощам, содержащим сложные для усвоения молекулы сахаров, при употреблении которых уровень глюкозы в крови повышается медленно. Глюкоза – молекула, из которой наш организм получает энергию для жизнедеятельности. При этом некоторые органы нашего тела, в частности головной мозг, в качестве источника энергии используют исключительно глюкозу. Доставку глюкозы в мозг из крови осуществляет белок, закодированный геном GLUT2. У некоторых людей этот белок работает менее эффективно, что приводит к повышенной тяге к сладкому и снижению контроля употребления «быстрых углеводов». Избыточное потребление сладкого приводит к высокому уровню сахара в крови, что является фактором риска развития ожирения и сахарного диабета. У детей с неблагоприятным вариантом гена GLUT2 сильнее выражено стремление употреблять сладкое, что приводит к повышению риска кариеса зубов.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОГРАНИЧЕНИЮ СЛАДКОГО



ВЕРОЯТНОСТЬ СНИЖЕНИЯ СПОСОБНОСТИ РАСПОЗНАВАТЬ ЖИРЫ НА ВКУС

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
CD36 rs1761667	G/G	<i>Транслоказа длинноцепочечных жирных кислот – белок, участвующий в захвате свободных жирных кислот в различных клетках нашего организма, в том числе и в ротовой полости, присутствует в клетках вкусовых рецепторов. Модулирует распознавание присутствия жиров в пище.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Жиры являются важным источником энергии. Эволюционно высококалорийная пища является более привлекательной для человека, чем низкокалорийная. Способность распознавать жиры в пище контролирует ген CD36. Диета с большим количеством жиров приводит к снижению активности гена CD36. В итоге человек теряет способность контролировать количество потребляемых жиров. Это проявляется в «любви» к жиросодержащим соусам, жареной пище и тому подобному.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СПОСОБНОСТИ РАСПОЗНАВАТЬ ЖИРЫ НА ВКУС



ЭФФЕКТИВНОСТЬ НИЗКОЖИРОВОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FTO rs9939609	T/T	<i>Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.</i>	НОРМА
FABP2 rs1799883	C/C	<i>Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.</i>	НОРМА
ApoE rs429358, rs7412	E3/E3	<i>Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).</i>	НОРМА
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
ApoA2 rs5082	A/G	<i>Аполипопротеин A2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность APOA2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.</i>	НОРМА
UCP2 rs660339	G/A	<i>Митохондриальный разобщающий белок 2 (UCP2) участвует в физиологических и патологических процессах, связанных с метаболизмом глюкозы и липидов. PMID:21917523</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Низкожировые диеты – диеты с низким содержанием животных жиров и транс-жиров. Рекомендуемые жиры – полиненасыщенные жирные кислоты, содержащиеся в рыбе и нерафинированных растительных жирах.

Соблюдение низкожировой диеты снижает риск сердечно-сосудистых заболеваний, заболеваний печени и почек. Однако резкое ограничение жиров на длительное время не является вариантом правильного питания. Длительное исключение жирных продуктов из рациона может вызвать дефицит жирорастворимых

витаминов А, D, К, Е, что ведет к физическому и умственному утомлению, сухости кожи, выпадению волос и другим нарушениям.

Эффективность всасывания жиров стенкой кишечника контролируется геном FAVP2. Полиморфные вариации гена снижают активность белка, кодируемого FAVP2. Чем ниже активность белка FAVP2, тем менее эффективна низкожировая диета в борьбе с лишним весом.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЭФФЕКТИВНОСТИ НИЗКОЖИРОВОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА



НЕОБХОДИМОСТЬ ОГРАНИЧИВАТЬ ПОТРЕБЛЕНИЕ НАСЫЩЕННЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ApoA2 rs5082	A/G	<i>Аполипопротеин A2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промотарную последовательность APOA2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
FABP2 rs1799883	C/C	<i>Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.</i>	НОРМА
ApoE rs429358, rs7412	E3/E3	<i>Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Насыщенные жиры содержатся в животном масле, входят в состав мясных, молочных и некоторых растительных продуктов питания. С химической точки зрения, насыщенные жирные кислоты (НЖК) представляют собой вещества с одинарными связями атомов углерода. Особенным свойством таких жиров является то, что они не теряют свою твёрдую форму при комнатной температуре. НЖК наполняют организм человека энергией и активно участвуют в процессе строения клеток. Потребление избыточного количества насыщенных жиров является фактором риска сердечно-сосудистых заболеваний, а у некоторых людей влияет на появление избыточной массы тела. НЖК имеют свойство откладываться в организме «про запас» в виде жировых отложений. Во время физической нагрузки под действием гормонов (адреналина и норадреналина, глюкагона и т. д.) НЖК выделяются в кровоток, высвобождая энергию для организма.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НЕОБХОДИМОСТИ ОГРАНИЧИВАТЬ ПОТРЕБЛЕНИЕ НАСЫЩЕННЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ



ЭФФЕКТИВНОСТЬ НИЗКОУГЛЕВОДНОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
PPARG rs1801282	C/G	<i>Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.</i>	НОРМА
АpoE rs429358, rs7412	E3/E3	<i>Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).</i>	НОРМА
TCF7L2 rs12255372	G/G	<i>Регулирует метаболизм глюкозы в тканях поджелудочной железы и печени.</i>	НОРМА
TCF7L2 rs7903146	C/C	<i>Регулирует метаболизм глюкозы в тканях поджелудочной железы и печени.</i>	НОРМА
LEPR rs1137101	A/G	<i>Рецептор к лептину. Регуляция чувства насыщения.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
LPL rs328	C/G	<i>Липопротеин липаза осуществляет гидролиз триглицеридов, отщепляя жирные кислоты, входящих в состав хиломикрон и ЛПОНП, регулируя, таким образом, уровень ТГ в крови и обеспечивая энергетические потребности тканей.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Низкоуглеводная диета заключается в ограничении количества потребляемых углеводов. К продуктам, богатым углеводами, относятся хлеб, крупы, крахмалосодержащие овощи, фрукты, а также молоко и йогурт. В низкоуглеводной диете предпочтение отдается овощам с низким содержанием крахмала, жирам и белковым продуктам.

Эффективность метаболизма углеводов контролируется в том числе геном адренергического рецептора 2 (ADRB2). Полиморфные вариации гена снижают активность белка ADRB2. Чем ниже активность белка ADRB2, тем менее эффективна низкоуглеводная диета в борьбе с лишним весом.

Генетические факторы риска сахарного диабета 2 типа, при их выявлении диктуют необходимость ограничения «быстрых» углеводов, продуктов с высоким гликемическим индексом.

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ
К ЭФФЕКТИВНОСТИ НИЗКОУГЛЕВОДНОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА**



ПОТРЕБНОСТЬ В РАЗГРУЗОЧНЫХ ДНЯХ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
PPARG rs1801282	C/G	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Нужно ли Вам устраивать «разгрузочные дни» – периоды с низким содержанием жиров в диете или для вашего организма благоприятнее равномерное питание? На этот вопрос может ответить ген PPARG, который отвечает за рост жировых клеток.

Большое количество генов (в том числе PPARG) «достались» нам в ходе эволюции от животных. Так как животные обычно имеют доступ к калорийной пище, богатой жирами, далеко не круглый год, работа PPARG жизненно необходима им в голодные периоды, поскольку этот ген регулирует накопление жира. Вариант С (соответствует Pro12) - примерно 85 % людей имеют этот «запасующий» вариант и «разгрузочные дни» с низким содержанием жиров физиологичны и полезны, особенно при низкой физической активности.

Вариант G (соответствует Ala12) PPARG – мутация, которая встречается только у людей и выявляется только у 15%. Этот вариант не запасает жир при его активном поступлении в организм и таким образом, является протективным фактором развития формирования избыточной массы тела. Но учитывая, что формирование избыточного веса зависит и от других параметров, носительство Ala12 не гарантирует полное отсутствие избыточной массы. При Ala12 генотипе благоприятным для здоровья является повышение содержания мононенасыщенных жирных кислот в рационе и равномерность потребления жиров в течение года.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ПОТРЕБНОСТИ В РАЗГРУЗОЧНЫХ ДНЯХ



ЭФФЕКТИВНОСТЬ ОГРАНИЧЕНИЯ КАЛОРИЙ ПРИ НЕОБХОДИМОСТИ СНИЗИТЬ ВЕС

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADRB2 rs1042713	G/G	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
FABP2 rs1799883	C/C	<i>Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.</i>	НОРМА
FTO rs9939609	T/T	<i>Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.</i>	НОРМА
MC4R rs17782313	T/T	<i>Рецептор меланокортина 4. Синтезируется в головном мозге. Регулирует чувства голода и насыщения через лептиновый механизм регуляции.</i>	НОРМА
PPARG rs1801282	C/G	<i>Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Что для Вас эффективнее для снижения массы тела: ограничивать калории или повышать физическую активность? В этом уравнении гены тоже играют свою роль.

Нашему организму ежедневно необходимо определенное количество калорий в качестве энергии для работы мышц и органов.

Если организм не получает достаточно калорий с пищей, для их пополнения начинают расщепляться жировые запасы, что приводит к снижению веса. К сожалению, при этом также разрушаются мышцы и другие ткани, что не желательно. Генетические особенности некоторых людей защищают от потери мышечной массы и позволяют эффективно терять вес за счет жировых резервов при низкокалорийной диете.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОГРАНИЧЕНИЯМ КАЛОРИЙ ПРИ НЕОБХОДИМОСТИ СНИЗИТЬ ВЕС



ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПОВЫШЕНИЯ ФИЗИЧЕСКОЙ АКТИВНОСТИ ПРИ НЕОБХОДИМОСТИ СНИЗИТЬ ВЕС

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADRB2 rs1042713	G/G	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ADRB3 rs4994	A/G	<i>Бета-адренорецептор 3 типа. Присутствует в жировой ткани. Стимуляция этих рецепторов норадреналином приводит к усилению распада жиров.</i>	НОРМА
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин А5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
FABP2 rs1799883	C/C	<i>Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.</i>	НОРМА
FTO rs9939609	T/T	<i>Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.</i>	НОРМА
MC4R rs17782313	T/T	<i>Рецептор меланокортина 4. Синтезируется в головном мозге. Регулирует чувства голода и насыщения через лептиновый механизм регуляции.</i>	НОРМА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
PPARG rs1801282	C/G	<i>Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Что для Вас эффективнее для снижения массы тела: ограничивать пищу или повышать физическую активность? В этом уравнении гены тоже играют свою роль.

В исследованиях показано, что люди с определенными вариантами генов FTO и MC4R, связанных с пищевым поведением, эффективнее теряли массу тела при повышении физической активности, чем при ограничении калорий. Варианты генов рецепторов к адреналину влияют на то, насколько эффективно мобилизуются жировые запасы при физической нагрузке. Другие генетические и негенетические факторы также дают вклад в то, насколько эффективна для Вас физическая нагрузка для снижения веса.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ПОВЫШЕНИЮ ФИЗИЧЕСКОЙ АКТИВНОСТИ ПРИ НЕОБХОДИМОСТИ СНИЗИТЬ ВЕС



НУТРИГЕНЕТИКА И ЗДОРОВЬЕ

ВЕРОЯТНОСТЬ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ЛАКТОЗЫ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
LCT rs4988235	G/A	Метаболизм лактозы.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Молоко содержит лактозу – молочный сахар. Для ее переваривания необходим фермент лактаза. Лактазная недостаточность связана со снижением активности гена LCT и является вариантом нормы для взрослых людей. Вариант «А» гена лактазы (LCT) связан с сохранением способности усваивать лактозу во взрослом возрасте.

В детском возрасте молоко усваивается легко, но приблизительно со 3–10 лет снижается способность усваивать молочный сахар. Поэтому употребление цельного молока часто приводит к дискомфорту и расстройствам пищеварения, степень выраженности которых зависит также от состояния микрофлоры кишечника.

Часто люди, испытывающие небольшой дискомфорт пищеварения, не связывают его с фактом употребления молока, и не меняют свое пищевое поведение. Но такое хроническое нарушение работы пищеварения может приводить к нарушению усваивания других витаминов и микроэлементов, что влечет дополнительный вред. При исключении из питания молока и других продуктов, содержащих лактозу, состояние здоровья нормализуется в течение 2-3 недель.

Молоко простой и доступный источник кальция и снижение его потребления может быть одним из факторов снижения прочности костей, у людей способных усваивать лактозу.

Частота лактазной недостаточности широко варьирует среди разных народностей и составляет от 35 % у коренных жителей Восточной Европы, до 98 % у коренных народов Дальнего Востока.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ЛАКТОЗЫ



НАСКОЛЬКО ВАМ НЕОБХОДИМО ОГРАНИЧИВАТЬ ПОТРЕБЛЕНИЕ ПОВАРЕННОЙ СОЛИ?

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
AGT rs699	A/G	<i>Ангиотензин, регулирует артериальное давление и баланс электролитов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ACE rs4646994	I/I	<i>Катализирует расщепление ангиотензина I до ангиотензина II.</i>	НОРМА
CYP11B2 rs1799998	A/A	<i>Альдостеронсинтаза – фермент, который участвует в синтезе альдостерона. Альдостерон способствует задержке натрия во внеклеточном пространстве, а вместе с ним и воды, повышает чувствительность к суживающим агентам.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
ADD1 rs4961	G/G	<i>Аддуцин-1, регулирует баланс электролитов регулирует активность Na⁺/K⁺ насоса, а также распределению натрия в клетках почек.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

В организме человека натрий участвует в сокращении мышц, в том числе сердца, перистальтике кишечника и передаче сигналов нервными клетками. Большая часть соли выводится из организма с потом. Соль также выводится с мочой, причем почки строго поддерживают содержание соли в организме на нужном уровне. Потери соли должны восполняться. Хроническая нехватка соли сопровождается потерей веса и аппетита, вялостью, тошнотой и мышечными судорогами. С другой стороны, избыток натрия в пище может быть предрасполагающим фактором для развития артериальной гипертонии и заболеваний сердца, печени и почек. В среднем человек потребляет 8г соли в день, с учетом соли, содержащейся в готовых продуктах и полуфабрикатах. Избыточное употребление соли приводит к задержке жидкости в организме, отечным явлениям и влияет на массу тела и риск гипертонической болезни.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЖЕННОСТЬ
К ОГРАНИЧЕНИЮ СОЛИ



РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА КОФЕИНА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CYP1A2 rs2069514, rs762551	A/F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Кофеин — один из активных компонентов, содержащихся в кофе, обладает выраженным тонизирующим эффектом и необходим многим из нас по утрам. Кофе кратковременно улучшает внимание, улучшает способность концентрироваться, особенно когда человек утомлён. Систематическое употребление кофе способно улучшить чувствительность к инсулину и снизить риск развития сахарного диабета 2 типа. Есть данные о том, что кофе значительно снижает риск развития цирроза печени. Употребление кофе может снижать риск развития рака молочной железы.

К нежелательным эффектам кофеина относят его способность влиять на количество сердечных сокращений (может вызвать тахикардию) и его сужающий эффект. Кофеин способен выводить кальций из костей. При высоком уровне потребления кофе следует обратить внимание на продукты богатые кальцием (сыр, творог, брокколи, инжир, фисташки, миндаль, мак, кунжут). Кофе содержит дубильные вещества, поэтому не рекомендуется его употреблять натощак, при язвенной болезни и обострении хронического гастрита. Избыточное потребление кофе также может быть причиной диареи, бессонницы, головной боли. Кофе не желательно употреблять при подагре. Кофе не рекомендовано беременным, так как кофеин проходит через плацентарный барьер и влияет на сердечно-сосудистую систему плода.

Ген Cyp1A2 имеет 3 разных варианта (аллеля), связанных со скоростью метаболизма кофе: «F» – быстрый «A» – промежуточный, «C» – медленный. У каждого человека гены представлены двумя копиями, унаследованными от отца и матери. В детском возрасте активность ферментов Cyp ниже, чем у взрослых, поэтому существуют ограничения у детей по назначению лекарственных средств метаболизм, который происходит при участии Cyp, в том числе кофеина. Употребление кофе в детском возрасте нежелательно вне зависимости от генотипа.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СНИЖЕНИЮ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА КОФЕИНА



РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА АЛКОГОЛЯ И АЛКОГОЛЬНОЙ ЗАВИСИМОСТИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
DRD2 rs1799732	G/del	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа. Редкий аллельный вариант «А» ассоциирован с аддиктивным поведением (курением, алкоголизмом, склонностью к импульсивному перекусу).</i>	НОРМА
DRD2/ANKK1 rs1800497	G/G	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа.</i>	НОРМА
DBH rs1611115	T/T	<i>Дофамин-β-гидроксилаза – фермент, превращающий дофамин в норадреналин. Аллель T ассоциирован с более низкой активностью фермента DBH.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
DBH rs6271	C/C	<i>Дофамин-β-гидроксилаза – фермент, превращающий дофамин в норадреналин</i>	НОРМА
ALDH2 rs671	G/G	<i>Обезвреживание ацетальдегида.</i>	НОРМА
ADH1B rs1229984	C/T	<i>Переводит этанол в ацетальдегид.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Употребление алкоголя может приводить к повреждению печени и другим тяжелым расстройствам, однако их выраженность отличается у разных людей, употребляющих алкоголь в сопоставимых количествах.

Эта изменчивость может быть связана с разной активностью в работе ферментов, метаболизирующих алкоголь: это алкоголь-дегидрогеназа (ADH1B) и ацетальдегид-дегидрогеназа (ALDH). Алкоголь-дегидрогеназа переводит этанол в ацетальдегид, который с помощью ацетальдегид-дегидрогеназы переходит в уксусную кислоту. Ацетальдегид – токсичное вещество, именно высокие концентрации ацетальдегида приводят ко всевозможным неприятным последствиям после употребления алкоголя – интоксикации, головной боли, тошноты, повреждения печени и других органов. Врожденная непереносимость алкоголя в литературе описана как Asian Flush-синдром, так как чаще встречается у азиатов, однако в более редких случаях – и у европейцев, связана с генетически обусловленным дефицитом фермента, перерабатывающего альдегид – ALDH. Прием даже небольших доз алкоголя у этих людей сопровождается покраснением кожи лица и верхней половины тела, зудом, кашлем, головокружением, тошнотой и учащенным сердцебиением. Альдегид обладает также канцерогенным

действием. Человек с дефицитом ALDH, который выпивает каждый день 2 бутылки пива, имеет в 10 раз более высокий риск развития рака пищевода, и других отделов желудочно-кишечного тракта, чем человек, выпивающий столько же алкоголя, но с нормальной работой фермента ALDH.

Накопление ацетальдегида также может происходить при ускоренной работе фермента алкоголь-дегидрогеназы (ADH1B), который переводит этанол в ацетальдегид. Замечено, что люди, имеющие выраженные токсические реакции при употреблении алкоголя, реже имеют пристрастие к нему, тогда как люди, у которых ферменты, переваривающие алкоголь, работают оптимально, имеют больше шансов возникновения алкогольной зависимости.

Выраженность алкогольной интоксикации также зависит от других факторов: пол, возраст, масса тела, сопутствующие заболевания, статус инфицирования вирусными гепатитами и др.

Алкогольная зависимость развивается из-за способности этанола влиять на работу головного мозга. В головном мозге есть два типа нейронов: возбуждения и торможения. При употреблении небольших доз алкоголя, до 20 гр спиртового эквивалента, в большей степени нарушается работа нейронов возбуждения, а именно увеличивается проницаемость дофаминовых рецепторов. Дофамин отвечает за положительные эмоции. Поэтому у большинства людей небольшие дозы алкоголя поднимают настроение и общий тонус.

С увеличением дозы алкоголя до 80 грамм спиртового эквивалента в большей степени реагируют нейроны торможения, проявляется затормаживающее действие этанола на мозг. Отсюда расслабляющий и снотворный эффект алкоголя.

При регулярном употреблении больших доз алкоголя, свыше 80 грамм спиртового эквивалента (200 граммов водки), страдают обе системы: и возбуждения, и торможения. Суммарный эффект зависит от индивидуальных особенностей.

Алкогольная зависимость возникает как правило на этапе малых доз алкоголя. При длительном регулярном употреблении спирта снижается число дофаминовых рецепторов в головном мозге. Поэтому для достижения положительных эмоций необходим большой стимул, например, больше алкоголя.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СНИЖЕНИЮ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА АЛКОГОЛЯ И АЛКОГОЛЬНОЙ ЗАВИСИМОСТИ



ПОТРЕБНОСТЬ В ОМЕГА-3 ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ApoA5 rs662799	A/G	<i>Аполипопротеин А5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
ApoE rs429358, rs7412	E3/E3	<i>Аполипопротеин Е. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).</i>	НОРМА
FTO rs9939609	T/T	<i>Данный генетический локус связан с ожирением за счет нарушения пищевого поведения – избыточным потреблением калорий.</i>	НОРМА
FADS2 rs66698963	N/N	<i>Образование двойных связей в жирных кислотах, синтез ПНЖК.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoA5 rs3135506	G/G	<i>АРОА5 – белок входящий в состав ЛПВП и ЛПОНП, стимулирует липолиз, ингибирует синтез триглицеридов в печени.</i>	НОРМА
ApoA5 rs964184	C/G	<i>Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ApoA2 rs5082	A/G	<i>Аполипопротеин А2. Основной белок липопротеинов высокой плотности. Вариант rs5082 изменяет промоторную последовательность АРОА2, в результате чего носители минорного аллеля экспрессируют меньше белка. Минорный аллель ассоциирован с повышенным клиренсом триглицеридов и, в меньшей степени, холестерина из крови.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

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.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ОМЕГА-3 ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ



ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В МОНОНЕНАСЫЩЕННЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
PPARG rs1801282	C/G	<i>Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

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 PPARG.

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.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В МОНОНЕНАСЫЩЕННЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ



РИСК ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КИШЕЧНИКА ПРИ ЧАСТОМ УПОТРЕБЛЕНИИ ЖАРЕНОГО МЯСА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
CYP1B1 rs1056836	G/G	<i>Цитохром 1B1, участвует в метаболизме стероидов, жирных кислот, 17-в эстрадиол, ПАУ.</i>	НОРМА
SULT1A1 rs9282861	C/T	<i>Сульфотрансфераза 1A1 участвует в метаболизме гормонов, нейротрансмиттеров, лекарственных препаратов и ксенобиотиков.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Рак толстого кишечника входит в топ 5 самых частых онкологий во всем мире. Его возникновение зависит как от генетических факторов, так и от образа жизни и характера питания и наличия воспалительных заболеваний кишечника.

При приготовлении красного мяса при высокой температуре образуются пре-канцерогенные вещества – полициклические ароматические гидрокарбонаты (ПАХ) и гетероциклические амины (НСА). НСА образуются при нагревании белков мяса и их количество прямо пропорционально температуре и времени приготовления, тогда как ПАХ образуются при пиролизе жиров, во время копчения мяса, жарке на углях, фламбировании. Абсорбированные НСА и ПАХ метаболизируются в печени, а также частично транспортируются в кишечник с желчью и могут локально активироваться. Большая часть химических проканцерогенов в нашем организме нуждаются в биологической активации, после чего они могут связываться с ДНК и образовывать ДНК-аддукты, что и приводит к канцерогенезу.

Ферменты первой фазы детоксикации ксенобиотиков (система цитохрома P450 – CYPs) активируют проканцерогены в канцерогены, тогда как ферменты второй фазы (глутатионтрансферазы сульфотрансферазы и т.п.) связывают активные канцерогены и препятствуют их патологическому воздействию на ДНК, предотвращая канцерогенез. При генетически обусловленной повышенной активности ферментов первой фазы и снижения активности ферментов второй фазы детоксикации увеличивается время действия канцерогенов в организме и соответственно риск онкологии, таким пациентам особенно показано ограничивать потребление хорошо прожаренного мяса.

В канадском исследовании 1000 больных раком кишечника и 2000 здоровых лиц показана связь между потреблением хорошо прожаренного красного мяса более 5 раз в неделю и раком кишечника. При этом эффект зависел от полиморфных вариантов генов детоксикации ксенобиотиков CYP1B1 и SULT1A1.

В исследовании пациентов США показано увеличение в 1,8 раза риска рака прямой кишки у носителей неблагоприятного варианта гена CYP1A2 при потреблении прожаренного красного мяса более 3 раз в неделю.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ
К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ КИШЕЧНИКА
ПРИ ЧАСТОМ УПОТРЕБЛЕНИИ ЖАРЕНОГО МЯСА



ВИТАМИНЫ



РИСК СНИЖЕНИЯ ВОЗМОЖНОСТИ ПОЛУЧАТЬ АКТИВНЫЙ ВИТАМИН А (РЕТИНОЛ) ИЗ ПРОВИТАМИНА А (КАРОТИНОИДЫ)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
BCMO1 rs12934922	T/A	<i>Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
BCMO1 rs7501331	C/C	<i>Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин А (ретинол) — это жирорастворимый витамин, антиоксидант. Необходим для зрения и костей, а также здоровья кожи, волос и нормальной работы иммунной системы, репродуктивной функции. Снижение «ночного зрения» — зрения в условиях низкой освещённости — частый симптом дефицита витамина А. Готовый витамин А ретинол содержится в продуктах животного происхождения, а в растительных таких как морковь, тыква, перец содержится его предшественник — б-каротин. Чтобы превратить б-каротин в активную форму — ретинол — необходим фермент, который кодирует ген BCMO1 (BCMO). В ходе генетических исследований было обнаружено, что синтез витамина А из бета-каротина нарушен у лиц, являющихся носителями определенных неблагоприятных вариантов гена BCMO1, соответственно, им требуется большее количество продуктов, содержащих б-каротин в рационе чтобы удовлетворить потребности организма, а лучше получать ретинол с продуктами животного происхождения. В некоторых случаях требуется прием препаратов витамина А, но учитывая возможные токсические эффекты, в частности, избыточный прием ретинола у беременных может привести к порокам развития плода, поэтому, данный витамин должен приниматься под контролем врача.

В среднем суточная норма составляет от 400 до 1000 мкг, токсический эффект при потреблении более 3000мкг в день.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РИСКУ СНИЖЕНИЯ ВОЗМОЖНОСТИ ПОЛУЧАТЬ АКТИВНЫЙ ВИТАМИН А (РЕТИНОЛ) ИЗ ПРОВИТАМИНА А (КАРОТИНОИДЫ)



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₂

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
MTHFR rs1801133	G/A	<i>Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности ДНК.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

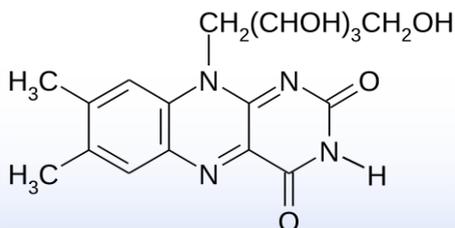
ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин В₂ имеет отношение ко многим аспектам метаболизма, ускоряет процессы обмена веществ в организме, участвуя в метаболизме белков, жиров и углеводов. Ускоряет перевод витамина В₆ в его активную форму, необходим для синтеза витамина РР из триптофана. Влияет на иммунную и кроветворную системы, облегчает поглощение кислорода клетками кожи, ногтей и волос. Он улучшает состояние органа зрения, принимая, наряду с витамином А, участие в процессах темновой адаптации, снижает усталость глаз и играет большую роль в предотвращении катаракты. Рибофлавин сводит к минимуму негативное воздействие различных токсинов на дыхательные пути.

Среднесуточное потребление рекомендовано от 0,5 до 2 мг в день, токсические дозы не определены, так как нет данных по интоксикации рибофлавином.

Дефицит витамина В₂: ангулярный стоматит, васкуляризация роговицы, фактор риска катаракты хрусталика глаза, бессонница, замедленная умственная реакция.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₂



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₆

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
MTHFD rs2236225	G/A	<i>Образование 5,10-метилтетрагидрофолата из тетрагидрофолата, использует В6 в качестве кофактора.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ALPL rs4654748	T/T	<i>Щелочная фосфатаза, неспецифичная.</i>	НОРМА
CBS c.844ins68	D/D	<i>Альтернативный путь реметилирования гомоцистеина с образованием цистотионина. Кофактором является В6, также для работы фермента необходим Mg и Zn.</i>	НОРМА
SHMT rs1979277	G/A	<i>Образование 5,10-метилтетрагидрофолата из тетрагидрофолата, использует В6 и серин в качестве кофакторов.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин В₆ – пиридоксин – участвует в синтезе веществ, необходимых для нормального функционирования центральной и периферической нервной системы – нейромедиаторов. Необходим для синтеза белков, ферментов, гемоглобина, простагландинов, для метаболизма серотонина, катехоламинов, глутаминовой кислоты, ГАМК, гистамина. Улучшает липидный обмен, снижает уровень холестерина и липидов в крови, улучшает сократимость миокарда, способствует превращению фолиевой кислоты в ее активную форму, необходим для утилизации гомоцистеина. Витамин В₆ теряется при тепловой обработке (в среднем 20–35%). При приготовлении муки теряется до 80% пиридоксина. При замораживании и хранении в замороженном состоянии его потери незначительны.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₆



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₉

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
MTHFR rs1801133	G/A	Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности ДНК.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
MTR rs1805087	A/A	Участвует непосредственно в реметилировании гомоцистеина.	НОРМА
MTRR rs1801394	A/G	Восстанавливает работу фермента MTR.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
MTHFD rs2236225	G/A	Образование 5,10-метилтетрагидрофолата из тетрагидрофолата, использует В ₆ в качестве кофактора.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
SLC19A1 rs1051266	T/T	Транспорт фолатов. Переносит фолаты внутрь клетки. Алкоголь угнетает синтез данного транспортера и его функцию.	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Фолиевая кислота — витамин В₉ — содержится в зеленых листьях растений, в печени животных, при тепловой обработке разрушается до 90% фолиевой кислоты, содержащейся в сырых продуктах. Кроме поступления в организм из пищи, также синтезируется микрофлорой кишечника. Участвует во многих биохимических реакциях в организме, например, она необходима для удаления из крови вредного вещества — гомоцистеина. Гипергомоцистеинемия является фактором риска сердечно-сосудистых заболеваний и эндотелиальной дисфункции (нарушение функции сосудов, приводящее к атеросклерозу и атеротромбозу). Присутствие редких аллелей генов фолатного цикла приводит к снижению активности продуцируемых ими ферментов и нарушению функционирования фолатного цикла. Прием фолиевой кислоты особенно необходим при планировании беременности (достоверно снижает риск пороков развития плода).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₉



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₁₂

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FUT2 rs602662	G/G	Фукозилтрансфераза 2.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
MTR rs1805087	A/A	Участвует непосредственно в метилировании гомоцистеина.	НОРМА
MTRR rs1801394	A/G	Восстанавливает работу фермента MTR.	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин В₁₂ участвует в клеточном делении, присущем каждой живой клетке. В наибольшей степени от адекватного уровня витамина В₁₂ зависит нормальное функционирование тех тканей, которые делятся наиболее интенсивно: клетки крови, иммунные клетки, клетки кожи и клетки, выстилающие внутреннюю поверхность кишечника. В₁₂ защищает от жировой инфильтрации печени, повышает потребление кислорода клетками при острой и хронической гипоксии.

Витамин В₁₂ содержится в продуктах питания животного происхождения, таких как мясо, рыба, птица, яйца и молоко. Рациональное питание обычно обеспечивает достаточное количество витамина В₁₂, но у вегетарианцев, радикальных вегетарианцев (веганов), пожилых людей и у людей, с нарушением всасывания витамина В₁₂ вследствие заболеваний пищеварительного тракта, может наблюдаться дефицит этого витамина.

Маркер в гене FUT2 ассоциируется с пониженным уровнем содержания витамина В₁₂ в крови, этот эффект может объясняться снижением всасывания витамина В₁₂, таким людям необходимо повышенное внимание к содержанию витамина В₁₂ в рационе.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В₁₂



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ С

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
SLC23A1 rs33972313	C/C	Транспортер аскорбиновой кислоты	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин С — аскорбиновая кислота — обладает сильным антиоксидантным действием, регулирует окислительно-восстановительные процессы. Необходим для синтеза коллагена, влияет на качество соединительной ткани. Участвует в метаболизме фолиевой кислоты и железа, а также синтезе стероидных гормонов и катехоламинов. Аскорбиновая кислота также регулирует свертываемость крови, нормализует проницаемость капилляров, необходима для кроветворения, оказывает противовоспалительное действие. Витамин С является фактором защиты организма от последствий стресса.

Суточная норма потребления колеблется от 50 до 100 мг, токсическая доза для взрослого составляет более 2г. Недостаточность витамина С может быть экзогенная (за счет недостатка аскорбиновой кислоты в продуктах питания) и эндогенная (за счет нарушения всасываемости и усвояемости витамина С в организме человека, в том числе за счет генетических механизмов).

Дефицит витамина С: при умеренном дефиците снижается активность иммунной системы, повышается частота и усиливается тяжесть респираторных и желудочно-кишечных инфекций, возникает кровоточивость десен, плохое заживление ран, сухость кожи, раздражительность. При тяжелом дефиците развивается заболевание цинга (геморрагии, потеря зубов, гингивит, костные и суставные дефекты).

Избыток витамина С: аллергические реакции, крапивница.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ С



МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА D

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
NADSYN1 rs3829251	G/G	<i>НАДФ-зависимая 7-дегидрохолестеринредуктаза. Катализирует индуцированный ультрафиолетом синтез витамина D3 в коже из 7-дегидрохолестерина.</i>	НОРМА
GC rs2282679	T/G	<i>Витамин D, связывающий белок. Влияет на эффективность транспортировки, биодоступность при преобразовании 25(OH)D в активную гормональную форму — 1,25(OH)2D</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
VDR rs1544410	C/T	<i>Рецептор витамина D, (Bsm1). Аллель B (Bsm1+), связан с низкой активностью рецептора, низким уровнем остеокальцина и снижением минеральной плотности костей.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
VDR rs2228570	G/G	<i>Рецептор витамина D, (Folk). Аллель, детерминирующий синтез длинного варианта (427 аминокислот) рецептора витамина D обозначается как «f», тогда как более короткого варианта рецептора (424 аминокислоты) – «F». Короткие и длинные белковые формы связаны с различной способностью индуцировать витамин D-зависимые гены. G(F), A(f)</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Адекватный уровень витамина D необходим для поддержания здоровья скелета и обмена кальция. Активной формой витамина D является кальцитриол. Рецептор витамина D специфически связывается только с кальцитриолом.

Витамин D участвует в других обменных процессах, стимулирует синтеза ряда гормонов. В географических областях, где пища бедна витамином D, и снижена солнечная активность, повышена заболеваемость атеросклерозом, артритами, диабетом, остеопорозом.

При генетически обусловленном снижении активности рецептора к витамину D нарушается обмен кальция и фосфора, в результате чего с возрастом происходит значительное снижение минеральной плотности костей и повышается риск переломов. Умеренная физическая активность, нахождение на солнце и дополнительный прием витамина D являются защитными факторами в отношении снижения минеральной плотности костей.

Дефицит витамина D: рахит, остеопороз.

Избыток витамина D: гиперкальциемия, анорексия, повреждение почек.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЖЕННОСТЬ
К МЕТАБОЛИЗМУ ВИТАМИНА D



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ E

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
SCARB1 rs11057830	G/G	Скавенджер рецептор В1, участвует в метаболизме липидов и витамина E.	НОРМА
ApoA5 rs964184	C/G	Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин E – а-токоферол – жирорастворимый витамин, обладающий антиоксидантным эффектом, защищает клетки от повреждения, замедляя окисление липидов (жиров) и формирование свободных радикалов. Витамин E также улучшает циркуляцию крови, необходим для регенерации тканей. Он обеспечивает нормальную свертываемость крови и заживление ран. Снижает кровяное давление, способствует предупреждению катаракт. Улучшает спортивные достижения, снимает судороги ног, поддерживает здоровье нервов и мускулов, укрепляя стенки капилляров предотвращает анемию. Витамин E необходим для нормального функционирования репродуктивной системы. Он защищает другие растворимые жирами витамины от разрушения кислородом, способствует усвоению витамина A. Витамин E относится к препаратам, замедляющим старение, может предотвращать появление старческой пигментации.

Суточная потребность составляет от 4 до 15 мг, токсическая доза – 1 г.

Дефицит витамина E: неврологические дефекты, мышечная слабость, проблемы со зрением, гормональный дисбаланс, провоцирующий резкую смену настроения.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ E



ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ К

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
VKORC1 rs9934438	A/A	Восстанавливает активную форму витамина К.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Витамин К это жирорастворимый витамин, необходимый для осуществления свертывания крови и минерализации костной ткани.

Его недостаток может привести к риску кровотечений. При чрезмерном его потреблении может привести к образованию тромбов, покраснению кожи.

Витамин К защищает от остеопороза. Если организму не хватает витамина К, то кальций, который не может из-за отсутствия остеокальцина принять участие в формировании костей, выводится из организма вместе с мочой. Это приводит к остеопорозу.

В организм витамин К поступает в основном с пищей, частично образуется микроорганизмами кишечника. Всасывание витамина, поступающего с пищей, происходит при участии желчи.

Источники витамина К: листовая зелень, шпинат, капуста, кабачки, растительные масла.

Ген VKORC1, кодирует витамин К-эпоксидредуктазу, необходимую для получения активной формы витамина К. Полиморфизм в данном гене влияет на скорость образования активной формы витамина К, и в некоторой степени влияет на потребность в витамине К.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ К



ПОТРЕБНОСТЬ В ФОСФАТИДИЛХОЛИНЕ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FADS1 rs174548	G/G	<i>Катализирует превращение одинарной связи между атомами углерода жирной кислоты в двойные связи.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
BHMT rs3733890	G/A	<i>Альтернативный путь реметилирования гомоцистеина с использованием бетаина.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Фосфатидилхолин – относится к сложным липидам. Главный липидный компонент клеточных мембран. Обеспечивает пластические свойства мембран клеток, в то время как холестерин обеспечивает жёсткость и стабильность мембран. Соотношение холестерина/фосфолипиды в составе липопротеидов плазмы крови наряду с молекулярных весовы липопротеидов (ЛПВП, ЛПНП или ЛПОНП) предопределяет степень растворимости холестерина и его атерогенные свойства. Фосфолипиды участвуют в транспорте жиров, жирных кислот и холестерина. Соотношение холестерина/фосфолипиды в составе желчи предопределяет степень литогенности желчи – степень склонности к выпадению холестериновых желчных камней.

В исследованиях на мышинных моделях с «ускоренным старением» фосфатидилхолин применялся в качестве способа замедления процессов, связанных со старением, и улучшения функционирования мозга и способности памяти при деменции с умеренным положительным эффектом.

Влияет на углеводный обмен, регулируя уровень инсулина в организме.

Фосфатидилхолин содержится в таких продуктах, как яичный желток, икра рыб, бобовые (соя, чечевица, горох, бобы, фасоль), орехи (арахис, грецкий).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ФОСФАТИДИЛХОЛИНЕ



СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА



СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА		
Тренировки	<i>Интенсивные тренировки для снижения веса</i>	СРЕДНИЙ
Миалгия	<i>Риск развития миалгии при физических нагрузках</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Мышечная масса и диета	<i>Риск потери мышечной массы на фоне ограничения калорий</i>	ПОВЫШЕННЫЙ

Спортивная генетика

- Средний потенциал развития спринтерских качеств.
- «Энергосберегающий тип» обмена веществ – физические и интенсивные нагрузки могут быть эффективны
- Потеря мышечной массы при диете с ограничением калорий среднепопуляционная
- Спортивные нагрузки, в которых происходит чередование кратковременных «взрывных» усилий максимальной интенсивности с умеренными. Командные виды спорта (футбол, баскетбол, волейбол), занятия по различным боевым искусствам, капоэйра.
- Потенциал развития физической выносливости выше среднего.
- Выявлен фактор риска миалгии после физических нагрузок.



ПОТРЕБНОСТЬ В ИНТЕНСИВНЫХ ТРЕНИРОВКАХ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADRB2 rs1042713	G/G	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА
ADRB3 rs4994	A/G	<i>Бета-адренорецептор 3 типа. Присутствует в жировой ткани. Стимуляция этих рецепторов норадреналином приводит к усилению распада жиров.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Какие физические нагрузки – интенсивные или умеренные – будут наиболее эффективны для Вас зависит от Ваших генов рецепторов к адреналину.

При физических нагрузках мышцам требуется больше кислорода и энергии для активного сокращения. Это достигается работой адренергической системы. Адреналин и норадреналин связываются со своими рецепторами ADRB2 и ADRB3, стимулируют повышение частоты сердечных сокращений, а также мобилизуют «запасы» жиров для получения энергетических молекул.

У носителей варианта 16Gly гена ADRB2 и 64Arg гена ADRB3 для сжигания жировых запасов необходимы большие дозы адреналина, что может быть достигнуто во время высокоинтенсивных интервальных тренировок (проконсультируйтесь с инструктором по фитнесу).

В зависимости от вариантов генов различают «энергорасстрачивающий» или «энергосберегающий» типы метаболизма. При энергорасстрачивающем типе легче достигается эффект (снижение массы тела за счет жировых запасов) при выполнении физических упражнений. При энергосберегающем типе для достижения эффекта необходимы более интенсивные тренировки.

ПОТРЕБНОСТЬ В ИНТЕНСИВНЫХ ТРЕНИРОВКАХ
ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА



МИАЛГИЯ ПРИ ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗКАХ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
AMPD1 rs17602729	G/A	<i>АМФ-дезаминаза 1-ого типа, принимает участие в процессах обеспечения энергией работающих скелетных мышц.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

При усиленных физических нагрузках повышается потребность в энергозатратах. Белок, кодируемый геном AMPD1, принимает участие в процессах обеспечения энергией работающих скелетных мышц. При его дефиците происходит нарушение энергоснабжения мышц и повреждение мышечных клеток, что сопровождается микротравмами и повышением уровня лактата и болями в мышцах – миалгией. При оптимальном энергетическом обмене человек может выполнять значительные физические нагрузки.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАЗВИТИЮ МИАЛГИИ ПРИ ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗКАХ



ПОТЕРЯ МЫШЕЧНОЙ МАССЫ ПРИ ДИЕТЕ С ОГРАНИЧЕНИЕМ КАЛОРИЙ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
ADRB2 rs1042714	C/C	<i>Бета-адренорецептор 2 типа. Присутствует на мембранах клеток гладкой мускулатуры и в жировых клетках. Участвует в мобилизации жира из жировых клеток в ответ на гормоны (адреналин, норадреналин), стимулируют гликогенолиз в печени и выброс глюкозы в кровь для восполнения энергетических потребностей работы мышц.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

При диете с ограничением калорий организм расходует запасы, но, к сожалению, это не всегда жировые депо. У некоторых людей есть генетические предикторы, которые позволяют организму эффективно использовать свои жировые запасы, поэтому они могут потерять вес при низкокалорийной диете быстро и в основном за счет жиров. Другие генетические варианты усложняют потерю веса и способствуют потере мышечной массы и других тканей организма.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ПОТЕРИ МЫШЕЧНОЙ МАССЫ ПРИ ДИЕТЕ С ОГРАНИЧЕНИЕМ КАЛОРИЙ



ОСОБЕННОСТИ ТЕМПЕРАМЕНТА



ВЫРАЖЕННОСТЬ ЧЕРТЫ ТЕМПЕРАМЕНТА «ИЗБЕГАНИЕ УЩЕРБА»

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
BDNF rs6265	T/T	<i>BDNF является одним из самых активных нейротрофинов, помогая поддерживать выживание существующих нейронов, а также стимулируя рост и дифференцировку новых нейронов и синапсов. Важен для обучения, и долговременной памяти. BDNF вносит вклад в патогенез нейродегенеративных заболеваний. Посредством фосфорилирования Akt он регулирует каталитическую активацию критической возрастной аспарагинилпротеазы (AEP), которая расщепляет многочисленные субстраты, включая тау и α-синуклеин. Снижение BDNF при нейродегенеративных заболеваниях может вызывать активацию AEP, что может провоцировать прогрессирования нейродегенеративных заболеваний (PMID: 30135302). Минорный вариант Met (полиморфизма Val66Met) приводит к снижению количества активных форм BDNF (PMID: 5128854).</i>	СКОРЕЕ ИНТРОВЕРТ. Более устойчив к депрессиям
HTR2A rs6313	G/A	<i>Серотониновый рецептор подтипа 5-HT2A, представлены в ЦНС, ПНС, кровеносных сосудах, гладкой мускулатуре</i>	НОРМА
DRD2/ANKK1 rs1800497	G/G	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа.</i>	НОРМА
COMT rs4680	G/G	<i>Фермент COMT расщепляет дофамин в префронтальной коре головного мозга и других тканях, регулируя уровень данного нейромедиатора. Замена G>A rs4680 изменяет структуру полученного фермента, так что его активность составляет всего 25% от «дикого типа», что приводит к накоплению дофамина в префронтальной коре и может быть причиной некоторых нейропсихологических ассоциаций.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Как и другие многофакторные состояния, личностные черты и психопатологические состояния зависят от большого комплекса генетических и не генетических причин. В данном исследовании мы анализируем отдельные генетические факторы риска, которые не приводят к заболеваниям, но могут вносить вклад в индивидуальные особенности темперамента и поведенческих реакций.

Как гены влияют на ваш темперамент? В психобиологической модели индивидуальности С.Р. Клонингера, черты темперамента соотносятся с определенными биохимическими системами мозга. Соответственно гены кодирующие белки-участники этих биохимических систем влияют на выраженность черт темперамента. Клонингер выделил четыре оси темперамента: «избегание ущерба» (harm avoidance), «поиск новизны» (novelty seeking), «зависимость от награды» (reward dependence) и «упорство» (persistence).

Избегание ущерба. Люди с высокими значениями по шкале «избегание ущерба» характеризуются тревожностью, застенчивостью, утомляемостью, страхом перед опасностью и неизвестностью что сказывается на скорости принятия важных решений. С другой стороны, они не склонны к необдуманному поступкам, связанным с высоким риском. Черту «избегание ущерба» связывают с работой серотониновой системой мозга. Генетические исследования показали, что гены, кодирующие рецепторы серотонина HTR2A, HTR3A имеют полиморфные локусы, влияющие на активность передачи сигнала, и отчасти объясняют индивидуальную выраженность характеристики «избегание ущерба». Другие генетические и негенетические факторы также могут влиять на выраженность черт темперамента.



ВЫРАЖЕННОСТЬ ЧЕРТЫ ТЕМПЕРАМЕНТА «ПОИСК НОВИЗНЫ»

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
DRD4 rs1800955	T/C	<i>Кодирует дофаминовый рецептор. Влияет на эмоциональный ответ.</i>	НОРМА
DRD2 rs1799732	G/del	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа. Редкий аллельный вариант «А» ассоциирован с аддиктивным поведением (курением, алкоголизмом, склонностью к импульсивному перекусу).</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
DRD2/ANKK1 rs1800497	G/G	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа.</i>	НОРМА
COMT rs4680	G/G	<i>Фермент COMT расщепляет дофамин в префронтальной коре головного мозга и других тканях, регулируя уровень данного нейромедиатора. Замена G>A rs4680 изменяет структуру полученного фермента, так что его активность составляет всего 25% от «дикого типа», что приводит к накоплению дофамина в префронтальной коре и может быть причиной некоторых нейropsychологических ассоциаций.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Индивиды с высокими оценками по шкале «поиск новизны» импульсивны, раздражительны, склонны нарушать правила, преграждающие им доступ к тому, что, как они полагают, принесет удовлетворение или, позволит встряхнуться. Ген дофаминового рецептора может положительно или отрицательно влиять на такую черту, как «поиск новизны», в зависимости от того, какую версию гена вы унаследуете.

АДДИКТИВНОЕ ПОВЕДЕНИЕ (СКЛОННОСТЬ К ЗАВИСИМОСТЯМ)

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
DRD2 rs1799732	G/del	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа. Редкий аллельный вариант «А» ассоциирован с аддиктивным поведением (курением, алкоголизмом, склонностью к импульсивному перекусу).</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
DRD2/ANKK1 rs1800497	G/G	<i>Ген дофаминового рецептора 2 типа.</i>	НОРМА
DBH rs1611115	T/T	<i>Дофамин-в-гидроксилаза – фермент, превращающий дофамин в норадреналин. Аллель T ассоциирован с более низкой активностью фермента DBH.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
DBH rs6271	C/C	<i>Дофамин-в-гидроксилаза – фермент, превращающий дофамин в норадреналин</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

В серии исследований изучали больных с различными формами патологических зависимостей (больные наркоманией и алкоголизмом, азартные игроки). Установлено, что у больных с зависимостями баллы по шкале «поиск новизны» обычно выше, чем у людей не склонных к аддикциям. Была найдена ассоциация между генотипами DRD2 и «поиском новизны». Носительство одного из вариантов гена DRD2, ведет к снижению функции дофаминовых рецепторов второго типа в стриатуме и повышению риска формирования аддикции.

Полиморфизм rs1800497 G>A в регуляторной области гена DRD2 (известный как TaqIA) приводит к снижению количества сайтов связывания дофамина в мозге, ослаблению позиции «избегания ущерба» и повышению склонности к «поиску новизны» и аддикции.

В частности, аддикция может проявляться в виде психогенного переедания - расстройство пищевого поведения, представляющее собой повышенное потребление пищи в стрессовых ситуациях, являющееся причиной возникновения лишнего веса. В исследованиях генетические варианты, ассоциированные с аддикцией являлись факторами риска избыточной массы тела.

В исследованиях по спортивной генетике, варианты, ассоциированные с аддикцией повышали вероятность добиться более высоких достижений в спорте, за счет азарта, получения более выраженного положительного эмоционального эффекта от тренировочного процесса и более выраженного желания победить.

Другие гены и факторы окружающей среды также влияют на риск аддиктивного поведения.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЖЕННОСТЬ
К АДДИКТИВНОМУ ПОВЕДЕНИЮ



СТРЕССОУСТОЙЧИВОСТЬ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COMT rs4680	G/G	<i>Фермент COMT расщепляет дофамин в префронтальной коре головного мозга и других тканях, регулируя уровень данного нейромедиатора. Замена G>A rs4680 изменяет структуру полученного фермента, так что его активность составляет всего 25% от «дикого типа», что приводит к накоплению дофамина в префронтальной коре и может быть причиной некоторых нейropsychологических ассоциаций.</i>	НОРМА
HTR2A rs6131	G/A	<i>Серотониновый рецептор подтипа 5-HT2A, представлены в ЦНС, ПНС, кровеносных сосудах, гладкой мускулатуре</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

В масштабном исследовании уровня стресса у мужчин в больших городах до 15–32% респондентов сообщили о ежедневном психологическом стрессе (Matthew J. Zawadzki., 2019). Стресс – адаптационный механизм, позволяющий человеку мобилизовать силы для решения нестандартных задач. При этом на физиологическом уровне организм реагирует одинаково на различные стрессирующие факторы: эмоциональное перенапряжение (как негативное, так и положительное), боль, чрезмерная физическая нагрузка, шум свыше 85 дБ, алкогольная интоксикация, переохлаждение, инфекция и т.д.

Реакция организма на стресс начинается с головного мозга, а именно с миндалины и гипоталамуса, которые стимулируют мгновенный выброс в кровь норадреналина, позже адреналина и дофамина (катехоламины), и кортизола (глюкокортикоид). Под действием этих гормонов учащается сердцебиение и дыхание, повышается артериальное давление и сердечный выброс, увеличивается снабжение мышц и мозга кислородом, растет уровень глюкозы в крови. В результате мобилизуются психические и физические возможности организма. Кратковременный стресс оказывается эффективным менеджером для решения кризисных задач. Однако хроническое пребывания организма в состоянии повышенной готовности приводит к истощению адаптивных механизмов и развитию стресс-ассоциированных заболеваний.

По мере адаптации человека к стрессирующему фактору в организме активируются стресс-лимитирующие механизмы, способствующие возвращению организма в стабильное до стрессового состояния. Одним из них является инактивация избыточно синтезированных катехоламинов, в частности дофамина, при участии фермента катехол-О-метилтрансфераза (COMT). В последовательности гена COMT

возможны варианты, влияющие на активность кодируемого им фермента. Чем выше активность фермента COMT, тем эффективнее распад катехоламинов. И напротив, у носителей «медленного» варианта фермента COMT избыточно синтезированные катехоламины накапливаются и стимулируют эскалацию реакции на стресс.

Люди со сниженной активностью фермента COMT менее стрессоустойчивы, более остро переживают стресс и в целом более эмоциональны, более склонны к агрессивным и спонтанным реакциям.

Люди с высокой активностью фермента COMT напротив более стрессоустойчивы, легче адаптируются к стрессирующему факторам, менее тревожны и менее эмоциональны в целом.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СТРЕССОУСТОЙЧИВОСТИ



СТРЕСС И НАРУШЕНИЕ СНА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COMT rs4680	G/G	<i>Фермент COMT расщепляет дофамин в префронтальной коре головного мозга и других тканях, регулируя уровень данного нейромедиатора. Замена G>A rs4680 изменяет структуру полученного фермента, так что его активность составляет всего 25% от «дикого типа», что приводит к накоплению дофамина в префронтальной коре и может быть причиной некоторых нейропсихологических ассоциаций.</i>	НОРМА
Per2 rs2304672	G/G	<i>Компонент системы регуляции циркадного ритма</i>	НОРМА
CLOCK rs11932595	A/G	<i>Компонент системы регуляции циркадного ритма.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

В мозге человека постоянно конкурируют центры сна и бодрствования. Нейромедиаторами центра сна являются серотонин и гамма-аминомасляная кислота (ГАМК), которые эффективно блокируют слуховые, тактильные и прочие стимулы, снижая общий тонус организма. В центре бодрствования медиатором выступает глутаминовая кислота, активизирующая работу головного мозга в ответ на любой сенсорный стимул. Благодаря этому Вы способны проснуться по звонку будильника.

В свою очередь, центры сна и бодрствования находятся под контролем древнейших структур мозга, в задачи которых входит синхронизация активности организма со временем суток. Часть нервных клеток этих структур активна днем и стимулирует центр бодрствования, а оставшиеся клетки активны ночью и, соответственно, стимулируют центр сна.

Главным «стрессовым» нейромедиатором, активирующим центр бодрствования, является норадреналин, мгновенно вырабатываемый в ответ на сильный раздражающий фактор. Под действием норадреналина центр бодрствования возбуждает другие отделы головного мозга, часто перегружая и истощая нервную систему. Человеку в таком состоянии трудно заснуть несмотря на то, что внутренний хронометр сообщает о наступлении ночи. Кроме того, некоторые неблагоприятные варианты генов CLOCK и Per2, кодирующих белки внутреннего хронометра, могут предрасполагать к проблеме с засыпанием. У носителей таких вариантов с большей вероятностью возникнут проблемы с засыпанием на фоне стресса и тревоги.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЮ СНА
НА ФОНЕ СТРЕССА



КОСМЕТОЛОГИЯ



КОСМЕТОЛОГИЯ		
БИОСТАРЕНИЕ		
Синтез и деградация коллагена	<i>Ремоделирование соединительной ткани</i>	СРЕДНИЙ
Гликация	<i>Инсулинорезистентность</i>	СРЕДНИЙ
ФОТОСТАРЕНИЕ		
Оксидативный стресс	<i>Антиоксидантная защита</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС		
Розацеа и купероз	<i>Мутации в гене фиаггрина</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Атопический дерматит	<i>Склонность к увеличению воспалительного ответа</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Контактный дерматит	<i>Склонность к увеличению воспалительного ответа и нарушению системы детоксикации</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
Ксеродерма	<i>Мутации в гене фиаггрина</i>	СРЕДНИЙ
ГОРМОНАЛЬНЫЙ ФОН		
Акне	<i>Чувствительность тканей к андрогенам. Гиперандрогения</i>	ПОВЫШЕННЫЙ
ТОЛЕРАНТНОСТЬ К ИНВАЗИВНЫМ ПРОЦЕДУРАМ		
Склонность к травматической пигментации		ПОВЫШЕННЫЙ
Заживление ран и формирование рубцов		СРЕДНИЙ
Склонность к регенерации		ПОВЫШЕННЫЙ

Дерматология и косметология

Негативный эффект генов:

- Выявлена умеренная генетическая предрасположенность к акне (в том числе во взрослом возрасте).
- По исследованным генетическим локусам выявлено снижение уровня антиоксидантной защиты.
- Выявлена генетическая предрасположенность к нарушению воспалительного ответа с проявлениями атопического и контактного дерматита.

Благоприятный эффект генов:

- Не выявлено мутаций в гене филаггрина. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на влажность кожи.
- По результатам генетического тестирования не выявлено предрасположенности к нарушению трехмерной структуры коллагенового каркаса кожи. У Вас благоприятный генотип, обеспечивающий синтез классических трехнитиевых коллагеновых волокон с правильным соотношением белков разного типа. Ниже риск раннего появления признаков увядания кожи.

Рекомендации:

- Применение наружных средств, содержащих антиоксидантные компоненты (коэнзим Q10, аскорбиновая кислота, витамин Е, глутатион, глюкозинолаты, феруловая кислота, ресвератрол, селен). Регулярное потребление продуктов, богатых антиоксидантами: сырые овощи и фрукты, зеленый чай, квашеная капуста. Возможен курсовой прием антиоксидантов, по согласованию с лечащим врачом.

БИОСТАРЕНИЕ

СИНТЕЗ И ДЕГРАДАЦИЯ КОЛЛАГЕНА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
COL1A1 rs1800012	C/C	<i>COL1a1 – кодирует α1 цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека</i>	НОРМА
MMP1 rs1799750	C/C	<i>MMP1 – коллагеназа 1, матриксная металлопротеиназа 1. Фермент MMP1 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены I, II, III, VII, VIII, X, XI типов и другие). Группа ферментов матричные металлопротеиназы включает 20 близких по аминокислотной последовательности белков, выполняющих различные функции в физиологических и патологических процессах, включая эмбриогенез, тканевое ремоделирование, заживление ран, воспаление и т.д. MMP-1 принимает участие в деградации коллагеновых нитей в процессе ремоделирования экстрацеллюлярного матрикса.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
END1 rs5370	G/G	<i>Белок END1 преимущественно синтезируется в клетках сосудистого эндотелия. END1 стимулирует заживление ран. Избыточный синтез END1 в ране может привести к формированию гипертрофического рубца.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Волокна коллагена образуют эластичный каркас кожи, придающий ей эластичность. В коже постоянно развиваются процессы деградации поврежденного коллагена и синтеза нового коллагена. Есть несколько важных механизмов повреждения коллагена. Во-первых, свободные радикалы повреждают коллаген. Во-вторых, в клетках происходит множество неблагоприятных процессов, в результате которых между коллагеновыми филаментами образуются перекрестные связи, в результате чего объем коллагеновой структуры теряется.

Матричные металлопротеиназы – ММП – ферменты, расщепляющие белки, в частности коллагены различных типов. Обычно ММП разрушают только поврежденные белки, чтобы на их место приходили новые. Но с увеличением активности этих «очистителей» они начинают разрушать те коллагеновые нити, которые еще способны выполнять свою функцию, при этом синтез новых белков не успевает компенсировать их

потерю. Это приводит к истощению дермы, снижению содержания в ней коллагена. Баланс распада и синтеза коллагена обеспечивает упругость кожи. Для синтеза коллагена необходим витамин С, при его дефиците ускоряется прогрессирующее дрябление кожи и появление морщин. С возрастом скорость синтеза коллагена замедляется, а неблагоприятные процессы деградации коллагена, наоборот, ускоряются. Некоторые полиморфные варианты генов способствуют медленному синтезу и быстрому распаду коллагена.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ДЕГРАДАЦИИ КОЛЛАГЕНА



ГЛИКАЦИЯ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
TCF7L2 rs7903146	C/C	Регулирует метаболизм глюкозы в тканях поджелудочной железы и печени	НОРМА
TCF7L2 rs12255372	G/G	Регулирует метаболизм глюкозы в тканях поджелудочной железы и печени	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Гликирование – это неблагоприятный процесс, при котором молекулы глюкозы спонтанно связываются с молекулами белка, нарушая их функцию. Если глюкоза связывается с коллагеном или эластином в коже, это приводит к множественным перекрестным связям между белками. Коллагеновый каркас кожи теряет упругость и объем. Кожа становится менее эластичной. Кроме того, гликированный коллаген регенерируется медленнее. Эти процессы, наряду с другими механизмами, негативно влияющими на функцию белков, способствуют появлению морщин и снижению тургора кожи. Скорость гликирования увеличивается с возрастом и считается естественным процессом старения организма. Гликированные белки называются конечными продуктами гликирования (КПГ). КПГ накапливаются в коже и других органах. Помимо того факта, что гликирование приводит к нарушению функции белков, КПГ токсичны для клеток и могут способствовать воспалительным реакциям и развитию различных заболеваний. Негативный эффект КПГ возникает, когда КПГ взаимодействует со своим рецептором, называемым AGER. AGER существует в двух формах: циркулирует в плазме крови и прикрепляется к поверхности клетки. Некоторые вариации гена AGER приводят к повышенной активности рецепторов плазмы крови. В результате AGER более эффективно взаимодействуют с КПГ, и отрицательный эффект гликирования более выражен.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ГЛИКИРОВАНИЮ



ФОТОСТАРЕНИЕ ОКСИДАТИВНЫЙ СТРЕСС

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
MnSOD rs4880	G/G	<i>MnSOD – митохондриальная супероксиддисмутаза, один из 4х важнейших ферментов системы антиоксидантной защиты (SOD, GPX, CAT и PON). Высокая ферментная активность MnSOD обеспечивает защиту митохондрий от окислительного стресса. MnSOD содержит марганец в качестве кофактора.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
GPX1 rs1050450	G/A	<i>GPX1 – глутатионпероксидаза, катализирует восстановление пероксида водорода, образующегося при участии MnSOD, до воды. GPX1 активен и в цитоплазме клеток и в митохондриях. Как правило в реакциях, катализируемых GPX1, перекись водорода восстанавливается при окислении глутатиона, который в свою очередь восстанавливается глутатионпероксидазой. GPX1 содержит селен в качестве кофактора.</i>	НОРМА
BCMO1 rs7501331	C/C	<i>Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.</i>	НОРМА
BCMO1 rs12934922	A/T	<i>Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Кислородные радикалы образуются в ходе естественных метаболических процессах организма. Защита клетки от них осуществляется несколькими антиоксидантными ферментами (супероксиддисмутаза, глутатион пероксидаза) и низкомолекулярными антиоксидантами (витамин С, Е, глутатион). При снижении антиоксидантной защиты или избыточном образовании кислородных радикалов возникает оксидативный стресс. Негативное действие свободных радикалов кислорода

проявляется в ускорении старения организма, ослаблении иммунитета, провоцировании воспалительных процессов в мышечных, соединительных и других тканях, повышается риск ишемической болезни сердца. Ферменты (первичная антиоксидантная защита) занимаются «уборкой» активных форм кислорода. Они превращают активные формы кислорода в перекись водорода и в менее агрессивные радикалы, а затем уже их превращают в воду и обычный, полезный кислород.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОКСИДАТИВНОМУ СТРЕССУ



ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС

КУПЕРОЗ И РОЗАЦЕА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
IL6 rs1805796	G/G	<i>Интерлейкин-6 – многофункциональный вовлечен в воспаление, костный метаболизм, иммунный ответ, репродукцию, развитие нервной ткани.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL4 rs2243250	T/T	<i>Интерлейкин-4 – противовоспалительный цитокин, регулятор роста и дифференциации В-лимфоцитов, а также процесса биосинтеза ими антител. ИЛ-4 подавляет действие ИЛ-1β, ИЛ-6 и TNFα (провоспалительных цитокинов). ИЛ-4 усиливает выработку IgE, и повышение его уровня может провоцировать развитие аллергических реакций и воспаления дыхательных путей.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
IL6 rs1805795	G/C	<i>Интерлейкин 6 (ИЛ-6) является мультифункциональным цитокином. Вариант rs1800795 расположен в регуляторной части гена и также известен как «-174 C>G». Минорный аллель связан с повышенной продукцией ИЛ6 и усилением его функции.</i>	НОРМА
IL13 rs20541	A/A	<i>IL-13 цитокин, играющий центральную роль в развитии IgE-зависимого воспаления. Ассоциирован с астмой, аллергическим ринитом, atopическим дерматитом, экземой, псориазом.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
COL1A1 rs1800012	C/C	<i>COL1a1 – кодирует α1 цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека.</i>	НОРМА
END1 rs5370	G/G	<i>Белок END1 преимущественно синтезируется в клетках сосудистого эндотелия. END1 стимулирует заживление ран. Избыточный синтез END1 в ране может привести к формированию гипертрофического рубца.</i>	НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Купероз – это французское слово, обозначающее хроническое воспалительное заболевание кожи розацеа. Термин «куперозная кожа» иногда используется для описания кожи с признаками розацеа. Розацеа — это хроническое воспалительное заболевание кожи, которым, по различным оценкам, страдают до 15% определенных групп населения, причем чаще она возникает у светлокотых людей европейского

происхождения. Розацеа характеризуется повторяющимися эпизодами покраснения, наряду с другими кожными проявлениями, сосредоточенными на коже центральной части лица. На ранних стадиях розацеа у пациентов могут наблюдаться только периодические приливы. На более поздних стадиях у них может развиться стойкая эритема и телеангиэктазии и/или рецидивирующие папулы и пустулы.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РОЗАЦЕИ/КУПЕРОЗУ



АТОПИЧЕСКИЙ ДЕРМАТИТ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
IL4 rs2243250	T/T	<i>Интерлейкин-4 – противовоспалительный цитокин, регулятор роста и дифференциации В-лимфоцитов, а также процесса биосинтеза ими антител. ИЛ-4 подавляет действие ИЛ-16, ИЛ-6 и TNFα (провоспалительных цитокинов). ИЛ-4 усиливает выработку IgE, и повышение его уровня может провоцировать развитие аллергических реакций и воспаления дыхательных путей.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
IL-13 rs20541	A/A	<i>IL-13 цитокин, играющий центральную роль в развитии IgE-зависимого воспаления. Ассоциирован с астмой, аллергическим ринитом, atopическим дерматитом, экземой, псориазом.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
FLG rs61816761		<i>Филаггрин – белок в клетках эпидермиса. Филаггрин необходим для регуляции эпидермального гомеостаза, отвечает за барьерную функцию кожи, а также помогает удерживать воду. Мутации в гене филаггрина приводят к повышенной сухости кожи, контактному дерматиту, atopическом дерматиту, экземе. Филаггрин – белок в клетках эпидермиса.</i>	НОРМА
FLG rs558269137	N/N		НОРМА
FLG rs2227285	C/C		НОРМА
GSTT	del/del	<i>Фермент GSTT1 – глутатион-S-трансфераза-T, необходим для детоксикации промышленных канцерогенов (в частности, хлорметанов и др. галогенпроизводных алканов, 1,2-эпокси-3- (4-нитрофенокси)-пропана), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике [PMID: 9851677, 9285043, 11317340]. Конъюгирует глутатион с большим числом эндогенных соединений, таких как перекисные липиды [PMID: 19664997]. Фармакологические субстраты включают эпозид, бусульфан, платиновые противораковые</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
		<i>препараты, а также противотуберкулезные препараты изониазид, рифампицин и пиразинамид фенетилизотиоцианат, 4-нитробензилхлорид и 4-нитрофенетилбромид [PMID: 8770536, 21215809, 21844884, 20200426, 22012226].</i>	
GSTM	del/del	<i>GSTM1 представляет собой глутатион-S-трансферазу класса мю. Ферменты класса мю участвуют в детоксикации электрофильных соединений, включая канцерогены, терапевтические препараты, токсины окружающей среды и продукты окислительного стресса, путем конъюгации с глутатионом (поли ароматические углеводороды, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Атопия — это способность организма к повышенной выработке специфических молекул – иммуноглобулина Е (IgE) в ответ на воздействие антигенов окружающей среды. При взаимодействии аллергена с IgE, вырабатываются медиаторы аллергии (гистамин, лейкотриены, простагландины и др.), которые вызывают повышение сосудистой проницаемости, отек гиперсекрецию слизистых желез, сокращение гладкой мускулатуры, раздражение периферических нервных окончаний. Это приводит к развитию аллергического воспаления, составляющего основу клинических проявлений аллергических (атопических) заболеваний. Формы атопической аллергии: атопический дерматит, атопический ринит (поллиноз) и аллергическая астма.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К АТОПИЧЕСКОМУ ДЕРМАТИТУ



КОНТАКТНЫЙ ДЕРМАТИТ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
GSTM1	del/del	<i>GSTM1</i> представляет собой глутатион-S-трансферазу класса мю. Ферменты класса мю участвуют в детоксикации электрофильных соединений, включая канцерогены, терапевтические препараты, токсины окружающей среды и продукты окислительного стресса, путем конъюгации с глутатионом (поли ароматические углеводороды, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
GSTM1	del/del	<i>GSTM1</i> представляет собой глутатион-S-трансферазу класса мю. Ферменты класса мю участвуют в детоксикации электрофильных соединений, включая канцерогены, терапевтические препараты, токсины окружающей среды и продукты окислительного стресса, путем конъюгации с глутатионом (поли ароматические углеводороды, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
GSTP1 rs1695	A/A	Участвует в детоксикации пестицидов и гербицидов, ПАУ и др. химических веществ.	НОРМА
GSTP1 rs1138272	C/C	Участвует в детоксикации пестицидов и гербицидов, ПАУ и др. химических веществ.	НОРМА
CYP1A1 rs4646903	A/G	Метаболизм канцерогенов, полициклических углеводов.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
CYP1B1 rs1056836	G/G	Цитохром 1B1, участвует в метаболизме стероидов, жирных кислот, 17-в эстрадиол, ПАУ.	НОРМА
SULT1A1 rs9282861	C/T	Сульфотрансфераза 1A1 участвует в метаболизме гормонов, нейротрансмиттеров, лекарственных препаратов и ксенобиотиков.	УМЕРЕННЫЙ РИСК
NAT2 rs1799930	G/A	NAT2 – кодирует белок N-ацилтрансферазу, который осуществляет ацетилирование	УМЕРЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
NAT2 rs1799931	G/G	<i>различных веществ с целью их детоксикации и дальнейшего выведения из организма.</i>	НОРМА
NAT2 rs18001280	T/C		УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Контактный дерматит – это острое воспаление кожи, вызванное аллергенами или раздражающими веществами. Наиболее частым симптомом является сыпь, но могут возникать и другие симптомы, такие как покраснение, повышение местной температуры или волдыри. Воспаление кожи может возникнуть из-за излишнего иммунного ответа. Оно может быть связано с множеством факторов, включая генетически детерминированную дисфункцию иммунной системы, аллергическую реакцию или инфекцию.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К КОНТАКТНОМУ ДЕРМАТИТУ



КСЕРОДЕРМА

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
FLG rs61816761	N/N	<i>Филаггрин – белок в клетках эпидермиса. Филаггрин необходим для регуляции эпидермального гомеостаза, отвечает за барьерную функцию кожи, а также помогает удерживать воду. Мутации в гене филаггрина приводят к повышенной сухости кожи, контактному дерматиту, atopическом дерматиту, экземе. Филаггрин – белок в клетках эпидермиса.</i>	НОРМА
FLG rs558269137	N/N		НОРМА
FLG rs2227285	N/N		НОРМА

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Ксеродерма – заболевание, которое характеризуется высокой чувствительностью кожи к УФ-излучению. Развитие заболевания сопровождается воспалительными процессами, атрофией и перерождением клеток. В основе болезни лежит недостаток/полной отсутствие ферментов, отвечающих за восстановление клеток кожи. Из-за повышенной чувствительности ультрафиолет представляет для человека опасность.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К КСЕРОДЕРМЕ



ГОРМОНАЛЬНЫЙ ФОН

Склонность к ГИПЕРАНДРОГАНИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
AR CAG-n	12R/22R	<i>Рецептор к андрогенам, обуславливает эффекты андрогенов.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
CYP17A1 rs743572	G/G	<i>17-альфа-гидроксилаза — фермент, который участвует в обмене мужских и женских половых гормонов в организме человека.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
CYP19A1 rs2470152	A/G	<i>Ароматаза — фермент, превращающий андрогены в эстрогены. Полиморфизм rs2470152 ассоциирован с уровнем эстрадиола (E2) и соотношением E2/T (эстрадиол/тестостерон).</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Акне или угревая сыпь — это воспаление сальных желез, расположенных в коже. Благодаря функционированию сальных желез, кожа всегда остается увлажненной, секрет сальных желез защищает ее от воздействия внешней среды. Но иногда в этой системе происходит сбой. Протоки сальных желез закупориваются отмершими клетками, железа воспаляется и появляется болезненный прыщ, который еще и портит внешний вид. Угревая сыпь встречается у 60–80 % молодых людей и девушек, а иногда и у взрослых людей. Чаще всего акне появляется на лице, груди и спине – там, где много сальных желез и поры наиболее широкие. Угревая сыпь приносит немало переживаний по поводу своей внешности людям любого пола и возраста.

В возникновении акне большую роль играют генетические особенности, нарушения в эндокринной (обусловленные действием тестостерона) и иммунной системах, инфекции, пищеварительные и нервно-психические расстройства. Перечисленные нарушения приводят к повышению секреции сальных желез, и утолщение поверхностного рогового слоя волосяных фолликулов (фолликулярный гиперкератоз) что создает препятствие для оттока секрета сальных желез, и субстрат для размножения бактерий, воспаление и как следствие внешние проявления: покраснение и набухание.

Одна из самых распространенных причин угревой сыпи в подростковом периоде – гормональная перестройка организма. Активный выброс стероидных гормонов, в особенности андрогенов – мужских половых гормонов, и у девушек, и у юношей вызывает усиленную секрецию сальных желез. Особенности гормонального фона и кожных реакций могут передаваться по наследству. Поэтому вероятность возникновения подростковых угрей у молодых людей, родители которых страдали акне, гораздо выше, чем у их сверстников с неотягощенной наследственностью.

Состояние гиперандрогении (избытка мужских половых гормонов – андрогенов) часто сопровождается появлением акне и имеет генетические причины.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ГИПЕРАНДРОГАЦИИ



ТОЛЕРАНТНОСТЬ К ИНВАЗИВНЫМ ПРОЦЕДУРАМ

ЗАЖИВЛЕНИЕ РАН И ФОРМИРОВАНИЕ РУБЦОВ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
COL1a1 rs1800012	C/C	<i>COL1a1 – кодирует α1 цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека.</i>	НОРМА
EDN1 rs5370	G/G	<i>Белок EDN1 преимущественно синтезируется в клетках сосудистого эндотелия. EDN1 стимулирует заживление ран. Избыточный синтез EDN1 в ране может привести к формированию гипертрофического рубца.</i>	НОРМА
MMP1 rs1799750	C/C	<i>MMP1 – коллагеназа 1, матриксная металлопротеиназа 1. Фермент MMP1 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены I, II, III, VII, VIII, X, XI типов и другие). Группа ферментов матричные металлопротеиназы включает 20 близких по аминокислотной последовательности белков, выполняющих различные функции в физиологических и патологических процессах, включая эмбриогенез, тканевое ремоделирование, заживление ран, воспаление и т.д. MMP-1 принимает участие в деградации коллагеновых нитей в процессе ремоделирования экстрацеллюлярного матрикса.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

У некоторых людей клетки тела, называемые миофибробластами, производят слишком много коллагена во время заживления. Это может произойти просто из-за типа кожи человека и его особенностях заживления. Чаще всего перепроизводство коллагена происходит, когда рана инфицирована или воспалена, при сильном напряжении или движении (например, при травмах над суставом) или когда рана заживает без наложения швов. Шрамы – частое осложнение ожоговых травм, но также могут образовываться после пирсинга, порезов или даже прыщей. Гипертрофические рубцы похожи на келоидные рубцы, но имеют тенденцию быть более мягкими и не выходят за пределы исходного кожного повреждения. Шрамы могут быть зудящими и болезненными, но чаще всего это просто косметическая проблема. Некоторые люди обращаются за лечением, чтобы минимизировать появление шрама. Официально установленной схемы лечения гипертрофических рубцов не существует, но различные методы лечения могут помочь избавиться от рубца быстрее.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЯМ ПРОЦЕССОВ
ЗАЖИВЛЕНИЯ РАН И ФОРМИРОВАНИЯ РУБЦОВ



СКЛОННОСТЬ К РЕГЕНЕРАЦИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация
BCMO1 rs7501331	C/C	<i>Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.</i>	НОРМА
BCMO1 rs12934922	A/T	<i>Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
FUT2 rs602662	G/G	<i>Фукозилтрансфераза 2.</i>	НОРМА
MTHFR rs1801133	G/A	<i>Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности ДНК.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Ткани обладают естественной способностью заменять умирающие клетки и заживлять раны. Эта способность заключается в резидентных стволовых клетках, которые самообновляются, сохраняют и восстанавливают свои ткани во время гомеостаза и после травм. Эпидермис кожи и его придатки ежедневно подвергаются атакам со стороны внешней среды. Большое внимание уделяется обновлению и регенерации кожного барьера для защиты организма от инфекций и обезвоживания, а также для заживления ран.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К НАРУШЕНИЯМ ПРОЦЕССОВ РЕГЕНЕРАЦИИ



СКЛОННОСТЬ С ПОСТТРАВМАТИЧЕСКОЙ ПИГМЕНТАЦИИ

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
EDN1 rs5370	G/G	<i>Белок END1 преимущественно синтезируется в клетках сосудистого эндотелия. END1 стимулирует заживление ран. Избыточный синтез END1 в ране может привести к формированию гипертрофического рубца.</i>	НОРМА
GPX1 rs1050450	G/A	<i>GPX1 – глутатионпероксидаза, катализирует восстановление пероксида водорода, образующегося при участии MnSOD, до воды. GPX1 активен и в цитоплазме клеток и в митохондриях. Как правило в реакциях, катализируемых GPX1, перекись водорода восстанавливается при окислении глутатиона, который в свою очередь восстанавливается глутатионпероксидазой. GPX1 содержит селен в качестве кофактора.</i>	УМЕРЕННЫЙ РИСК
IL-13 rs20541	A/A	<i>IL-13 цитокин, играющий центральную роль в развитии IgE-зависимого воспаления. Ассоциирован с астмой, аллергическим ринитом, atopическим дерматитом, экземой, псориазом.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
IL4 rs2243250	T/T	<i>Интерлейкин-4 – противовоспалительный цитокин, регулятор роста и дифференциации В-лимфоцитов, а также процесса биосинтеза ими антител. ИЛ-4 подавляет действие ИЛ-1β, ИЛ-6 и TNFα (провоспалительных цитокинов). ИЛ-4 усиливает выработку IgE, и повышение его уровня может провоцировать развитие аллергических реакций и воспаления дыхательных путей.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
IL6 rs1800796	G/G	<i>Интерлейкин-6 – многофункциональный вовлечен в воспаление, костный метаболизм, иммунный ответ, репродукцию, развитие нервной ткани.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

Ген	Ваш генотип	Функция кодируемого белка	Интерпретация (ассоциировано с)
IL6 rs1800795	G/C	<i>Интерлейкин 6 (IL-6) является мультифункциональным цитокином. Вариант rs1800795 расположен в регуляторной части гена и также известен как «-174 C>G». Минорный аллель связан с повышенной продукцией IL6 и усилением его функции.</i>	НОРМА
MnSOD rs1001179	G/G	<i>CAT – каталаза, один из 4х важнейших ферментов системы антиоксидантной защиты (SOD, GPX, CAT и PON). Каталаза катализирует восстановление пероксида водорода, образующегося при участии MnSOD, до воды. Синтезируется практически во всех типах тканей. Наиболее активна каталаза в эритроцитах и печени. В качестве кофактора содержит гем.</i>	ПОВЫШЕННЫЙ РИСК

ОПИСАНИЕ РИСКА:

Гиперпигментация кожи — это потемнение ее верхнего слоя, обусловленное генетической предрасположенностью, которая реализуется под влиянием внешних и внутренних факторов. Образование пигмента меланина носит защитный характер во время нахождения на солнце. Однако в ряде случаев его чрезмерное выделение может быть свидетельством имеющихся патологий в организме или возникать как вторичное явление (например, пост-воспалительная пигментация).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СКЛОННОСТИ К ПОСТТРАВМАТИЧЕСКОЙ ГИПЕРПИГМЕНТАЦИИ



ОГЛАВЛЕНИЕ

ГЛОССАРИЙ.....	4
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ (МУЛЬТИФАКТОРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ).....	6
СПИСОК ИССЛЕДОВАННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ	7
ЗДОРОВЬЕ	13
ЗДОРОВЬЕ И РИСКИ РАЗВИТИЯ МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.....	14
РИСК МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	16
СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА	18
Риск венозных тромбозов и тромбоемболий. Предрасположенность к гиперкоагуляции ...	18
Предрасположенность к усилению тромбоцитарной активности	21
ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НАРУШЕНИЯ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА.....	22
ОЦЕНКА ИНДИВИДУАЛЬНОГО, ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РИСКА СОСУДОСУЖИВАЮЩИХ РЕАКЦИЙ И ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ	24
РИСК ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА	26
ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА	28
БРОНХИАЛЬНАЯ АСТМА.....	29
ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНАЯ СИСТЕМА.....	32
НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ГЛЮТЕНА. Генетическая предрасположенность к целиакии	32
НЕАЛКОГОЛЬНЫЙ ЖИРОВОЙ ГЕПАТОЗ (БОЛЕЗЬ ПЕЧЕНИ).....	33
ОБМЕН ВЕЩЕСТВ.....	33
Риск повышения уровня холестерина крови.....	34
Риск повышения уровня триглицеридов крови.....	36
ЖЕЛЕЗО. ДИАГНОСТИКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ГЕМОХРОМАТОЗУ	38
РИСК ЖЕЛЕЗОДЕФИЦИТНОЙ АНЕМИИ.....	39
РИСК НАРУШЕНИЯ МЕТАБОЛИЗМА МЕДИ.....	40
РИСК ДОБРОКАЧЕСТВЕННОЙ ГИПЕРБИЛИРУБИНЕМИИ (СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА)	41
ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	42
Риск сахарного диабета 2 типа.....	42
ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА.....	45
Остеопороз – потеря костной плотности	45
Анкилозирующий спондилит (болезнь Бехтерева)	47
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК ВОСПАЛЕНИЯ СУСТАВОВ (ОСТЕОАРТРИТ И ОСТЕОАРТРОЗ)	48
РИСК РЕВМАТОИДНОГО АРТРИТА.....	50
СЛАБОСТЬ СВЯЗОЧНОГО АППАРАТА	51
РИСК НАРУШЕНИЯ СИНТЕЗА КОЛЛАГЕНА	52
ИММУННАЯ СИСТЕМА	53
ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ОТВЕТ.....	53

Атопия	54
Сопrotивляемость ВАШЕГО ОРГАНИЗМА ВИРУСАМ И МИКОБАКТЕРИЯМ ТУБЕРКУЛЕЗА	56
Устойчивость к ВИЧ-инфекции	57
Стоматологические заболевания	58
Оценка генетически обусловленного риска пародонтита	58
Неврологические заболевания	60
Риск нарушения липидного обмена (гиперхолестеринемии) и болезни Альцгеймера (ген АроЕ)	60
Болевая чувствительность	61
Онкологические заболевания	62
Курение и риск онкологических процессов	62
Степень патологического воздействия продуктов нефтехимической промышленности и риск развития профессиональных заболеваний при контакте с ними	64
Риск снижения антиоксидантной защиты	64
Женское здоровье	67
Риск гиперандрогении	68
Риск спорадического рака молочной железы, связанного с нарушением системы детоксикации канцерогенов в организме	70
Оценка риска синдрома гиперторможения яичников	72
Оценка риска наследственного рака молочной железы и яичников, обусловленного мутациями в генах BRCA1, BRCA2	73
Нутригенетика (генетическая диета)	75
Нутригенетика и контроль массы тела	82
Оценка генетически обусловленного риска избыточной массы тела	82
Пищевое поведение. Чувство насыщения и склонность к перееданию	84
Чувство голода и склонность к перекусам	85
Сложно ли Вам ограничивать сладкое?	86
Вероятность снижения способности распознавать жиры на вкус	87
Эффективность низкожировой диеты для снижения веса	88
Необходимость ограничивать потребление насыщенных жирных кислот	90
Эффективность низкоуглеводной диеты для снижения веса	90
Потребность в разгрузочных днях	93
Эффективность ограничения калорий при необходимости снизить вес	94
Эффективность повышения физической активности при необходимости снизить вес	96
Нутригенетика и здоровье	98
Вероятность непереносимости лактозы	98
Насколько Вам необходимо ограничивать потребление поваренной соли?	99

РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА КОФЕИНА	101
РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА АЛКОГОЛЯ И АЛКОГОЛЬНОЙ ЗАВИСИМОСТИ.....	102
ПОТРЕБНОСТЬ В ОМЕГА-3 ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ	104
ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В МОНОЕНАСЫЩЕННЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ	106
РИСК ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КИШЕЧНИКА ПРИ ЧАСТОМ УПОТРЕБЛЕНИИ ЖАРЕНОГО МЯСА.....	107
ВИТАМИНЫ	109
РИСК СНИЖЕНИЯ ВОЗМОЖНОСТИ ПОЛУЧАТЬ АКТИВНЫЙ ВИТАМИН А (РЕТИНОЛ) ИЗ ПРОВИТАМИНА А (КАРОТИНОИДЫ).....	110
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В ₂	111
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В ₆	112
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В ₉	113
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ В ₁₂	114
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ С.....	115
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА D	116
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ E	118
ПОТРЕБНОСТЬ В ВИТАМИНЕ К.....	119
ПОТРЕБНОСТЬ В ФОСФАТИДИЛХОЛИНЕ	120
СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА	121
ПОТРЕБНОСТЬ В ИНТЕНСИВНЫХ ТРЕНИРОВКАХ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА.....	123
МИАЛГИЯ ПРИ ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗКАХ	125
ПОТЕРЯ МЫШЕЧНОЙ МАССЫ ПРИ ДИЕТЕ С ОГРАНИЧЕНИЕМ КАЛОРИЙ	126
ОСОБЕННОСТИ ТЕМПЕРАМЕНТА.....	127
ВЫРАЖЕННОСТЬ ЧЕРТЫ ТЕМПЕРАМЕНТА «ИЗБЕГАНИЕ УЩЕРБА».....	128
ВЫРАЖЕННОСТЬ ЧЕРТЫ ТЕМПЕРАМЕНТА «ПОИСК НОВИЗНЫ»	130
АДДИКТИВНОЕ ПОВЕДЕНИЕ (СКЛОННОСТЬ К ЗАВИСИМОСТЯМ)	131
СТРЕССОУСТОЙЧИВОСТЬ	133
СТРЕСС И НАРУШЕНИЕ СНА	135
КОСМЕТОЛОГИЯ	137
БИОСТАРЕНИЕ	140
СИНТЕЗ И ДЕГРАДАЦИЯ КОЛЛАГЕНА	140
ГЛИКАЦИЯ	142
ФОТОСТАРЕНИЕ	143
ОКСИДАТИВНЫЙ СТРЕСС	143
ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС.....	145
КУПЕРОЗ И РОЗАЦЕЯ	145
АТОПИЧЕСКИЙ ДЕРМАТИТ.....	147

КОНТАКТНЫЙ ДЕРМАТИТ	149
КСЕРОДЕРМА	151
ГОРМОНАЛЬНЫЙ ФОН	152
Склонность к гиперандрогении.....	152
ТОЛЕРАНТНОСТЬ К ИНВАЗИВНЫМ ПРОЦЕДУРАМ	154
Заживление ран и формирование рубцов	154
Склонность к РЕГЕНЕРАЦИИ	156
Склонность с ПОСТТРАВМАТИЧЕСКОЙ ПИГМЕНТАЦИИ	157
ОГЛАВЛЕНИЕ	159

