

КЛИНИЧЕСКИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ паспорт





ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Информация о пациенте:

Фамилия

Имя

Отчество

Дата рождения

Пол

Женский

Образец №

914-BC-19

Дата выдачи результатов:

9 октября 2019 г.

ОГЛАВЛЕНИЕ

ГЛОССАРИЙ	5
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ	6
КРАТКАЯ ИНФОРМАЦИЯ	6
РАЗВЕРНУТЫЙ СПИСОК ИССЛЕДОВАННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ ПРЕДСТАВЛЕН В ВИДЕ ТАБЛИЦЫ	7
УВАЖАЕМАЯ !	10
СТРУКТУРА ПРЕДОСТАВЛЕНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА	11
СУММАРНЫЙ ОТЧЕТ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА	12
ЗАКЛЮЧЕНИЕ И РЕКОМЕНДАЦИИ:	16
РИСК МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	16
НУТРИГЕНЕТИКА	17
ЖЕНСКОЕ ЗДОРОВЬЕ	17
ФАРМАКОГЕНЕТИКА	20
КОСМЕТОЛОГИЯ	21
РИСК МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	21
СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	22
<i>Риск венозных тромбозов и тромбоэмболий. Предрасположенность к гиперкоагуляции.</i>	22
<i>Риск артериального тромбоза. Предрасположенность к усилению тромбоцитарной активности</i>	24
<i>Риск гипергомоцистеинемии</i>	26
ОЦЕНКА ИНДИВИДУАЛЬНОГО, ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РИСКА СОСУДОСУЖИВАЮЩИХ РЕАКЦИЙ И ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ	288
<i>Риск ишемической болезни сердца.</i>	31
ОБМЕН ВЕЩЕСТВ	33
<i>Уровень холестерина крови.</i>	33
<i>Уровень триглицеридов крови.</i>	35
<i>Риск нарушения липидного обмена (гиперхолестеринемии) и болезни Альцгеймера (Ген ApoE).</i>	37
РИСК НАРУШЕНИЯ РАБОТЫ СИСТЕМЫ ДЕТОКСИКАЦИИ ОРГАНИЗМА	39
ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ОТВЕТ	42
<i>Атопия.</i>	434
<i>Сопrotивляемость Вашего организма вирусам и микобактериям туберкулеза.</i>	45
ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНЫЙ АППАРАТ	46
<i>Остеопороз – потеря костной плотности.</i>	46
<i>Генетический риск воспаления суставов (остеоартрит и остеоартроз).</i>	48
<i>Анкилозирующий спондилит (болезнь Бехтерева) OMIM 106300</i>	50
<i>Миалгия при физических нагрузках</i>	51
<i>Риск снижения потенциала развития спринтерских качеств.</i>	52
НУТРИГЕНЕТИКА	54
ЧУВСТВО НАСЫЩЕНИЯ И СКЛОННОСТЬ К ПЕРЕЕДАНИЮ	54
СКЛОННОСТЬ К КОМПУЛЬСИВНОМУ ПРИЕМУ ПИЩИ ПРИ ОТСУТСТВИИ ЧУВСТВА ГОЛОДА	56
ЭФФЕКТИВНОСТЬ НИЗКОЖИРОВОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА	55
ЭФФЕКТИВНОСТЬ НИЗКОУГЛЕВОДНОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА	60
ПОТРЕБНОСТЬ В ИНТЕНСИВНЫХ ТРЕНИРОВКАХ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА (РИСК «ЭНЕРГОСБЕРЕГАЮЩЕГО ТИПА» ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ)	61
ПОТРЕБНОСТЬ В РАЗГРУЗОЧНЫХ ДНЯХ	63
ВЫРАЖЕННОСТЬ ЙО-ЙО ЭФФЕКТА	64
РИСК ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ОТЛОЖЕНИЯ ЖИРА ВОКРУГ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ	66
ПОТЕРЯ МЫШЕЧНОЙ МАССЫ ПРИ ДИЕТЕ С ОГРАНИЧЕНИЕМ КАЛОРИЙ	67
ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ОМЕГА-3 ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ	69
РИСК ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КИШЕЧНИКА ПРИ ЧАСТОМ УПОТРЕБЛЕНИИ ЖАРЕНОГО МЯСА	70
НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ГЛЮТЕНА. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЦЕЛИАКИИ	72
ВЕРОЯТНОСТЬ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ЛАКТОЗЫ	74

НАСКОЛЬКО ВАМ НЕОБХОДИМО ОГРАНИЧИВАТЬ ПОТРЕБЛЕНИЕ ПОВАРЕННОЙ СОЛИ?	76
РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА КОФЕИНА	78
РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА АЛКОГОЛЯ	80
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА А	82
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В ₂	83
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В ₆	85
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В ₉	86
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В ₁₂	88
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА С	90
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА D	91
МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА E	93
ФАРМАКОГЕНЕТИКА	95
РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА CYP1A2	95
ОЦЕНКА РИСКА СНИЖЕНИЯ АКТИВНОСТИ ЦИТОХРОМА CYP2C9	96
ОЦЕНКА РИСКА СНИЖЕНИЯ АКТИВНОСТИ ЦИТОХРОМА CYP2C19	99
ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР ABCB1 (MDR1). РИСК ПОВЫШЕНИЯ АКТИВНОСТИ MDR1 И СНИЖЕНИЕ ЭФФЕКТИВНОСТИ НЕКОТОРЫХ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИХ ПРЕПАРАТОВ	100
ОЦЕНКА РИСКА СНИЖЕНИЯ АКТИВНОСТИ CYP2D6	101
ЖЕНСКОЕ РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ.....	103
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СИНДРОМУ ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ	103
РИСК ГИПЕРАНДРОГАЦИИ	105
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ПРОЦЕССАМ.....	107
РИСК СПОРАДИЧЕСКОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ, СВЯЗАННОГО С НАРУШЕНИЕМ СИСТЕМЫ ДЕТОКСИКАЦИИ КАНЦЕРОГЕНОВ В ОРГАНИЗМЕ	107
РИСК РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ (НАСЛЕДСТВЕННЫЙ)	108
РИСК РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И БОЛЕЗНИ ГРЕЙВСА	112
КОСМЕТОЛОГИЯ	114
РИСК СНИЖЕНИЯ АНТИОКСИДАНТНОЙ ЗАЩИТЫ	114
РИСК СНИЖЕНИЯ ФУНКЦИИ КОЛЛАГЕНОВЫХ ВОЛОКОН	117
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К АКНЕ	119
ПРИЛОЖЕНИЕ № 1	121
СПИСОК АНТИАГРЕГАНТОВ И АНТИКОАГУЛЯНТОВ	122
СПИСОК НПВС	122
СПИСОК ГРУПП АНТИГИПЕРТЕНЗИВНЫХ ПРЕПАРАТОВ	122
СПИСОК АНТИДЕПРЕССАНТОВ	123
СПИСОК НЕЙРОЛЕПТИКОВ	123
СПИСОК ПРОТИВОСУДОРОЖНЫХ ПРЕПАРАТОВ	124
СПИСОК ПРЕПАРАТОВ МЕТАБОЛИЗИРУЮЩИХСЯ ЧЕРЕЗ СИСТЕМУ NAT2	124
ПРИЛОЖЕНИЕ № 2	125
ПРИЛОЖЕНИЕ № 3	126
ПРИЛОЖЕНИЕ № 4	127

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.

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.

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

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

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ

(Мультифакторные заболевания)

Краткая информация

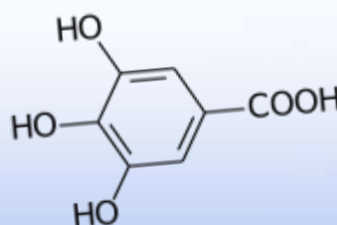
Мультифакторные болезни являются самой частой причиной смерти и снижения качества жизни населения земного шара. К таким заболеваниям относятся в первую очередь сахарный диабет, гипертоническая болезнь, ожирение, ишемическая болезнь сердца, онкология и многие другие.

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 гипертензии 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.



Развернутый список исследованных генетических маркеров
представлен в виде таблицы

Ген	RS	Поли-морфизм	Генотип	Ген	RS	Поли-морфизм	Генотип
ABCB1	rs1045642	G>A	G/A	NAT2	Rs1799929	C>T	C/C
ACE	rs4646994	I>D	I/D	NAT2	Rs1799930	G>A	G/A
ACTN3	rs1815739	C>T	C/T	NAT2	Rs1799931	G>A	G/G
ADH1B	rs1229984	C>T	C/C	NOD2	Rs2066845	G>C	G/G
ADRB1	rs1801253	C>G	C/G	NOD2	Rs2066844	C>T	C/C
ADRB2	rs1042714	C>G	C/G	NOD2	Rs5743293	insC	C/C
ADRB2	rs1042713	G>A	G/A	NPC1L1	Rs17655652	A>G	G/G
AGT	rs699	A>G	A/G	PLIN1	Rs894160	G>A	A/A
ALDH2	rs671	G>A	G/G	PON1	Rs854560	T>A	T/A
ALPL	rs4654748	C>T	C/T	PPARD	Rs4253778	G>C	T/C
AMPD1	rs17602729	G>A	G/G	REN	Rs2368564	G>A	G/G
ApoA5	rs964184	C>G	C/C	HTR2A	Rs6311	T>C	C/C
ApoA5	rs662799	A>G	A/A	TP53	Rs1625895	G>A	G/G
ApoC3	rs2854117	T>C	C/C	TP53	Rs150200764	Ins16del	Del/ del
ApoE	rs429358, rs7412	E2/E3/E4	E3/E3	TP53	Rs1042522	Pro72arg	Pro/arg
AR	(CAG)n	R/R	<22R/<22R	TPMT	Rs1800462	*1/*2	*1/*1
ATGR1	rs5186	A>C	A/C	TPMT	Rs1800460	*1/*3B	*1/*1
ATGR2	rs1403543	A>G	A/A	TPMT	Rs1142345	*1/*3C	*1/*1
BCMO1	rs7501331	C>T	C/C	TPMT	Rs1800584	*1/*4	*1/*1
BCMO1	rs12934922	A>T	A/T	TSHR	Rs1991517	G>C	G/G
BHMT	rs3733890	G>A	G/G	UCP2	Rs660339	C>T	C/C
CAT	rs1001179	C>T	C/T	UCP3	Rs1800849	C>T	C/C
COL1a1	rs1800012	C>A	C/C	VDR	Rs731236	T>C	T/T
CTLA4	rs231775	A>G	A/G	VKORC1	Rs9934438	C>T	C/T
CYP17A1	rs743572	A>G	A/G	BRCA1	Rs80357783	185delAG	N/N
CYP19A1	rs2470152	G>A	G/A	BRCA1	Rs28897672	300TG	N/N
CYP1A1	rs4646903	A>G	A/A	BRCA1	Rs80357711	4153delA	N/N
CYP1A2	rs2069514, rs762551	A/F/C	F/F	BRCA1	Rs28897689	4158AG	N/N
CYP1B1	rs1056836	G>C	G/G	BRCA1	Rs80357306	5382ins	N/N
CYP2C19	rs4244285	G>A	G/G	BRCA2	Rs80359550	6174delT	N/N
CYP2C9	rs1799853	C>T	C/C	CHEK2	Rs555607708	1100delC	N/N
CYP2C9	rs1057910	A>C	A/A	TNFa	Rs361525	G>A	G/A

Ген	RS	Поли-морфизм	Генотип	Ген	RS	Поли-морфизм	Генотип
CYP2D6	rs3892097	C>T	C/C	TNFa	Rs1800629	G>A	G/A
CYP2D6	rs35742686	T>del	T/T	MTHFR	rs1801131	T>G	T/G
CYP2E1	rs2031920	C>T	C/C	MTR	rs1805087	A>G	A/G
DRD2/ANKK1	rs1800497	G>A	G/A	MTRR	rs1801394	A>G	A/G
FABP2	rs1799883	C>T	C/C	MMP1	rs1799750	del>C	C/del
FGB	rs1800790	G>A	G/A	MMP3	rs3025058	5A>6A	6A/6A
FII	rs1799963	G>A	G/G	MnSOD	rs4880	A>G	G/G
FTO	rs9939609	T>A	T/T	NQO1	rs1800566	G>A	G/A
FUT2	rs602662	G>A	G/G	PAI1	rs1799889	5G>4G	5G/4G
FV	rs6025	C>T	C/C	PGR	rs1042838	C>A	A/A
FVII	rs6046	G>A	G/G	PLAT	rs2020918	G>A	G/A
FXIII	rs5985	G>A	A/A	PPARA	rs135549	T>C	C/C
GC	rs2282679	T>G	T/T	PPARG	rs1801282	C>G	C/C
GP1ba	POL_GF_47	C,D>A,B	C,D/A,B	SCARB1	rs11057830	G>A	G/A
Gpla	rs1126643	C>T	C/T	SLC19A1	rs1051266	T>C	T/C
GpIIla	rs5918	T>C	T/T	SLC23A1	rs33972313	C>T	C/C
GPX1	rs1050450	G>A	G/A	VDR	rs1544410	C>T	C/C
GSTM1	POL_GF_48	+ / del	+ / +	GCK	Rs1799884	T>C	C/T
GSTP1	rs1138272	C>T	C/C	GSHR	Rs572169	G>A	G/G
GSTP1	rs947894	A>G	A/A	IL4Ra	Rs1801275	A>G	A/A
GSTT1	POL_GF_49	+ / del	+ / +	LIPC	Rs1800588	C>T	C/C
HLA-B	POL_GF_50	N>27	N/N	L-MYC	Rs3134613	C>G	C/G
HLA-DQB	HLA-DQmix	DQX>DQ2	DQX/DQX	MC4R	Rs12970134	C>T	C/C
IL1β	rs1143634	G>A	G/A	EPHX1	Rs1051740	T>C	T/T
IL4	rs2243250	C>T	T/T	EPHX1	Rs2234922	A>G	F
INFG	rs2430561	T>A	T/T	NAT2	Rs1801280	T>C	T/T
LCT	rs4988235	G>A	G/A	NADSYN1	rs3829251	G>A	G/G
LEPR	rs1137101	A>G	A/G	NOS3(e)	POL_GF_68	VNTR	5R/5R
LPL	rs328	C>G	C/C	NOS3(e)	rs1799983	G>T	G/T

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 наиболее оптимальный способ терапии и профилактики.

Интерпретация с течением времени может меняться, в связи с получением новых научных данных.

Данные по фармакогенетике обновляются ежегодно.

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Биолог: *Сетракова С. Ф.*

ИНТЕРПРЕТАЦИЮ РЕЗУЛЬТАТА ПРОВОДИЛИ:

Врач-генетик: *Кох Н. В.*



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).

Генетическим кодом человека обладает каждая клетка организма, он записан последовательностью из 3 миллиардов пар «букв» (составных элементов ДНК) и распределён между 46 хромосомами.

Накоплено большое количество информации о влиянии вариаций в геноме человека на внешние проявления – фенотип – под которым подразумевают внешний вид, здоровье/болезнь, таланты и способности, реакции на лекарственные препараты. Это сделало возможным появление и развитие новых направлений генетики: фармакогенетики, иммуногенетики, онкогенетики, нутригенетики и других, в основе которых лежит анализ ДНК человека.

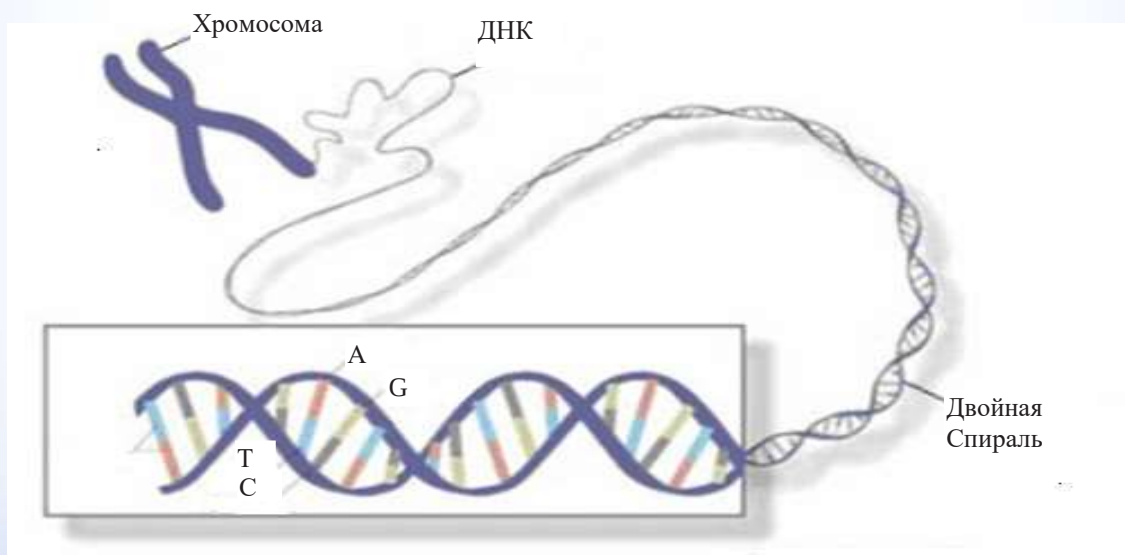
Существуют мутации, на которые мы практически не можем повлиять и которые приводят к необратимым последствиям для организма (они встречаются редко). А существуют и те, которые приводят к неблагоприятному эффекту только в сочетании с определенными внешними факторами. И если знать заранее наличие «слабых» мест в своей собственной «программе», можно избежать неблагоприятных последствий, снизив воздействие этих внешних факторов. Это приведет к продлению активного долголетия.

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!



Структура предоставления результатов генетического теста

Информация разбита на отдельные фенотипические признаки, для которых оценивается генетический риск.

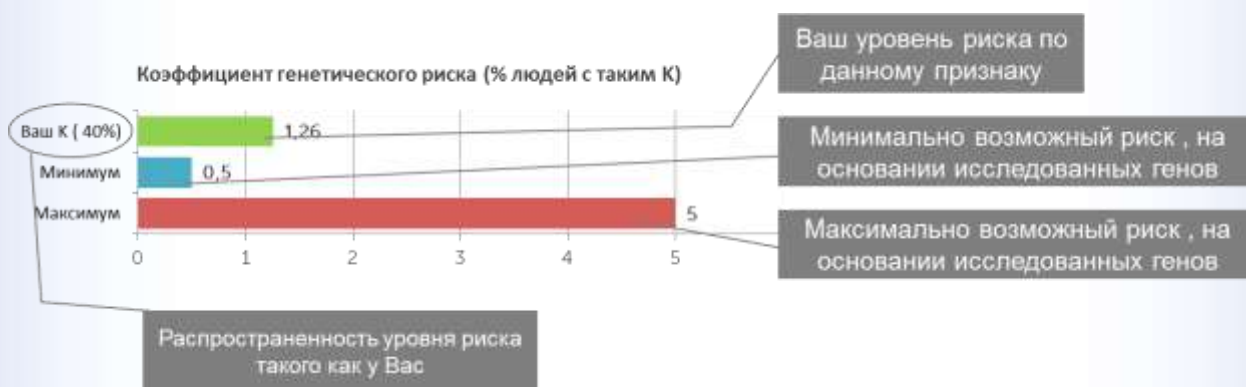
В начале отчета следует резюме в виде таблицы, где для каждого оцененного признака обозначен уровень генетически обусловленной вероятности его возникновения в виде следующих цветовых обозначений:

Условные обозначения:

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

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

Признак (оцениваемый риск):



Суммарный отчет по результатам молекулярно-генетического анализа

Генетический риск	Пониженный	Средний	Повышенный	Высокий
Риск многофакторных заболеваний				
Сердечно-сосудистые заболевания				
Риск венозных тромбозов и тромбоэмболий. Предрасположенность к гиперкоагуляции		v		
Риск артериального тромбоза. Предрасположенность к усилению тромбоцитарной активности			v	
Риск гипергомоцистеинемии		v		
Оценка индивидуального, генетически обусловленного риска сосудосуживающих реакций и гипертонической болезни		v		
Риск ишемической болезни сердца		v		
Обмен веществ				
Уровень холестерина крови		v		
Уровень триглицеридов крови		v		
Риск нарушения липидного обмена (гиперхолестеринемии) и болезни Альцгеймера (Ген ApoE)		v		
Риск нарушения работы системы детоксикации организма			v	
Воспалительный ответ				
Воспалительный ответ		v		
Атопия			v	
Сопrotивляемость Вашего организма вирусам и микобактериям туберкулеза		v		

Генетический риск	Пониженный	Средний	Повышенный	Высокий
-------------------	------------	---------	------------	---------

Опорно-двигательный аппарат

Остеопороз – потеря костной плотности		v		
Потребность в витамине D		v		
Генетический риск воспаления суставов (остеоартрит и остеоартроз)		v		
Анкилозирующий спондилит (болезнь Бехтерева) OMIM 106300	v			
Миалгия при физических нагрузках		v		
Риск снижения потенциала развития спринтерских качеств			v	

Женское здоровье

Предрасположенность к синдрому поликистозных яичников			v	
Риск гиперандрогении			v	
Риск снижения скорости метаболизма эстрогенов, обусловленной Cyp1A2	v			
Оценка риска синдрома гиперторможения яичников		v		
Риск спорадического рака молочной железы связанного с нарушением системы детоксикации канцерогенов в организме				v

Нутригенетика

Чувство насыщения и склонность к перееданию		v		
Чувство голода и склонность к перекусам		v		
Склонность к компульсивному приему пищи при отсутствии чувства голода		v		
Эффективность низкожировой диеты для снижения веса		v		

Генетический риск	Пониженный	Средний	Повышенный	Высокий
Эффективность низкоуглеводной диеты для снижения веса		v		
Потребность в интенсивных тренировках для снижения веса (риск «энергосберегающего типа» обмена веществ)		v		
Потребность в разгрузочных днях				v
Выраженность йо-йо эффекта			v	
Вероятность непереносимости лактозы		v		
Риск патологического отложения жира вокруг внутренних органов		v		
Потеря мышечной массы при диете с ограничением калорий			v	
Повышенная потребность в Омега-3 жирных кислотах		v		
Риск онкологических заболеваний кишечника при частом употреблении жареного мяса			v	
Насколько Вам необходимо ограничивать потребление поваренной соли		v		
Непереносимость глютена. Генетическая предрасположенность к целиакии	v			
Риск снижения скорости метаболизма кофеина	v			
Риск снижения скорости метаболизма алкоголя		v		
Метаболизм витамина А		v		
Метаболизм витамина В ₂		v		
Метаболизм витамина В ₆		v		
Метаболизм витамина В ₉			v	
Метаболизм витамина В ₁₂				v
Метаболизм витамина С		v		
Метаболизм витамина D		v		
Метаболизм витамина Е			v	

Генетический риск	Пониженный	Средний	Повышенный	Высокий
-------------------	------------	---------	------------	---------

Фармакогенетика

Фармакогенетика (1-ая фаза детоксикации ксенобиотиков)				
Фармакогенетический маркер ABCB1 (MDR1). Риск повышения активности MDR1 и снижения эффективности некоторых фармацевтических препаратов			v	
Оценка риска снижения активности цитохрома Cyp2C9		v		
Оценка риска снижения активности цитохрома Cyp2C19		v		
Оценка риска снижения активности CYP2D6		v		
Риск снижения скорости метаболизма Cyp1A2	v			

Косметология				
Риск снижения антиоксидантной защиты				v
Риск снижения функции коллагеновых волокон		v		
Предрасположенность к акне			v	

Описанные признаки (заболевания) относятся к многофакторным состояниям. Выявленные генетические маркеры не являются диагностическими критериями каких-либо заболеваний. Заключение дано на основании проанализированных генетических маркеров. Другие генетические и не генетические факторы могут влиять на риск оцененных признаков.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ И РЕКОМЕНДАЦИИ

РИСК МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Негативный эффект генов:

Выявлены генетические факторы, повышающие риск тромбоза за счет усиления активности тромбоцитов. Умеренно повышен риск артериальных тромбозов.

Выявлены, факторы риска ИБС, но в целом риск не превышает среднепопуляционный.

По исследованным генетическим локусам выявлены факторы риска, ассоциированные с умеренным снижением защиты организма от ксенобиотиков и канцерогенов.

Умеренно выше риск аллергических проявлений.

Средняя противовирусная защита.

У Вас выявлены генетические факторы риска остеоартроза, однако риск не превышает среднепопуляционный.

Ниже генетический потенциал развития спринтерских качеств.

Благоприятный эффект генов:

По исследованным генетическим локусам у Вас не выявлено склонности к гиперкоагуляции и венозным тромбозам.

Риск гипергомоцистеинемии не превышает среднепопуляционный.

По исследованным генетическим маркерам у Вас не выявлено повышения риска гипертонической болезни.

У Вас не выявлено генетической предрасположенности к повышенному содержанию холестерина в крови.

У Вас не выявлено генетической предрасположенности к повышенному содержанию триглицеридов в крови.

Не выявлено одного из генетических факторов риска болезни Альцгеймера.

У Вас выявлена предрасположенность к средней степени воспалительного ответа по исследованным генетическим локусам.

Среднепопуляционный риск остеопороза.

Индивидуальная норма потребления витамина D соответствуют стандартным рекомендуемым суточным дозам, соответственно полу и возрасту.

Не выявлено генетической предрасположенности к Анкилозирующему спондилоартриту (пациент не является носителем гена HLA-B27).

Не выявлено фактора риска повышенной склонности к миалгии после физических нагрузок.

ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Регулярная диспансеризация для своевременной диагностики и лечения заболеваний, приводящих к тромбозу. При появлении atopических реакций проконсультируйтесь с иммунологом-аллергологом.

НУТРИГЕНЕТИКА



Негативный эффект генов:

- Средняя скорость возникновения чувства насыщения.
- Для профилактики избыточной массы тела физиологичны «разгрузочные дни».
- У Вас выявлена генетическая предрасположенность к йо-йо эффекту. Ваш риск возвращения к исходному весу после успешного завершения диеты выше, чем у людей с благоприятным генотипом.
- Ваш генетический вариант способствует потере мышечной массы при диете с ограничением калорий.
- По исследованным генетическим локусам выявлена необходимость в умеренном ограничении потребления хорошо прожаренного мяса (Well Done) для профилактики онкологических процессов кишечника.
- Индивидуальная норма потребления витамина B₉ на 30–50% выше стандартных рекомендуемых суточных доз для соответствующего пола и возраста.
- Индивидуальная норма потребления витамина B₁₂ в 1,5–2 раза выше стандартных рекомендуемых суточных доз для соответствующего пола и возраста.
- Индивидуальная норма потребления витамина E на 30–50% выше стандартных рекомендуемых суточных доз для соответствующего пола и возраста.

Благоприятный эффект генов:

- У Вас не выявлено предрасположенности к усилению чувства голода, Вам легче отказаться от «перекусов» между основными приемами пищи.
- У Вас не выявлено склонности к компульсивному приему пищи при отсутствии чувства голода (в стрессовых ситуациях и «за компанию»).
- Вы менее чувствительны к избытку жиров в рационе, чем люди с неблагоприятными генотипами.
- При рационе, содержащем большое количество углеводов, Вы медленнее набираете вес, чем люди с другими генотипами.
- Вы относитесь к «энергорастрчивающему типу» – регулярные физические нагрузки даже умеренной интенсивности достаточно эффективны для Вас.
- У Вас не выявлено генетической предрасположенности к повышенному отложению жира вокруг внутренних органов.
- Средняя потребность в повышении потребления Омега-3 ненасыщенных жирных кислот.
- Выявлен генетический вариант, способствующий сохранению возможности организма усваивать молочный сахар лактозу.
- Не выявлено факторов риска целиакии.
- Среднепопуляционная потребность в ограничении соли.
- При Вашем генотипе нет необходимости ограничивать употребление кофе.
- Средний метаболизм алкоголя.
- Индивидуальная норма потребления витамина A составляет стандартно рекомендуемую суточную дозу, соответственно полу и возрасту.
- Индивидуальная норма потребления витамина B₂ соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

- Индивидуальная норма потребления витамина В₆ соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.
- Индивидуальная норма потребления витамина С соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.
- Индивидуальная норма потребления витамина D соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Следите за объемом разовой порции. Заранее планируйте количество еды на один прием пищи.

Для Вас разгрузочные дни физиологичны для снижения веса. Раз в неделю придерживайтесь диеты с 3-х кратным снижением суточной калорийности. Наиболее простой способ – составить суточное меню из овощных салатов и фруктов.

Поскольку у Вас выявлена генетическая предрасположенность к йо-йо эффекту, Вам рекомендовано постепенное завершение диеты. Для вас нежелательны краткосрочные диеты со значительным снижением суточной калорийности.

Не более 1-2 порции жареного мяса в месяц.

Выявлена склонность к дефициту витамина В₉, необходимого для удаления из крови гомоцистеина. Рекомендован курсовой прием витамина В₉ 4 раза в год по 3-4 недели (проконсультируйтесь с Вашим врачом).

Выявлена склонность к дефициту витамина В₁₂. Витамин В₁₂ участвует в реакциях окисления белков и жиров и метаболизме гомоцистеина. Усвоение В₁₂ во многом зависит от состояния микрофлоры кишечника и отсутствия воспалительных заболеваний кишечника.

Выявлена склонность к дефициту витамина Е. Витамин Е – природный антиоксидант, защищает мембраны клеток от окислительного повреждения. Для нормального усвоения витамина Е необходим селен, цинк и витамин С, а мучное и сладкое, напротив, снижают эффективность усвоения токоферола. Не выявлено генетической потребности ограничивать продукты, содержащие лактозу.

Исследование микробиома для исключения других возможных причин воспаления кишечника (при необходимости).

Стандартные рекомендации по уровню потребления соли до 6-7 г в день.

До 4 чашек кофе в день не приводит к риску сердечно-сосудистых заболеваний.



ЖЕНСКОЕ ЗДОРОВЬЕ

Негативный эффект генов:

- Выявлено умеренное повышение риска СПКЯ.
- Выявлено умеренное повышение риска гиперандрогении.
- Выявлено повышение риска спорадических форм рака молочной железы.

Благоприятный эффект генов:

- При Вашем генотипе выше активность CYP1A2 и скорость метаболизма эстрогенов.
- Среднепопуляционный риск гиперторможения яичников комбинированной гормональной контрацепции.

ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Регулярное самообследование молочной железы не реже 1 раза в месяц. Проконсультируйтесь с вашим врачом. См. индивидуальные рекомендации в соответствующем разделе.





Благоприятный эффект генов:

- Не выявлено патологических вариантов гена Cyp2C9.
- Не выявлено патологических вариантов гена Cyp2D6.
- Не выявлено патологических вариантов гена Cyp2C19
- При Вашем генотипе выше активность CYP1A2 и скорость метаболизма эстрогенов.

ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Прием КОК (или ЗГТ содержащую эстрогены) не желательно сочетать с факторами, повышающими активность CYP1A2 – употребление крестоцветных (капуста и др.), курение, жареная на открытом огне пища, ингибиторы протонной помпы (такие препараты, как омепразол).



КОСМЕТОЛОГИЯ

Негативный эффект генов:

- Выявлено снижение антиоксидантной защита организма.
- Умеренно выше риск аллергических проявлений.
- Выявлено умеренное повышение риска гиперандрогении.
- Выявлена умеренная генетическая предрасположенность к акне.

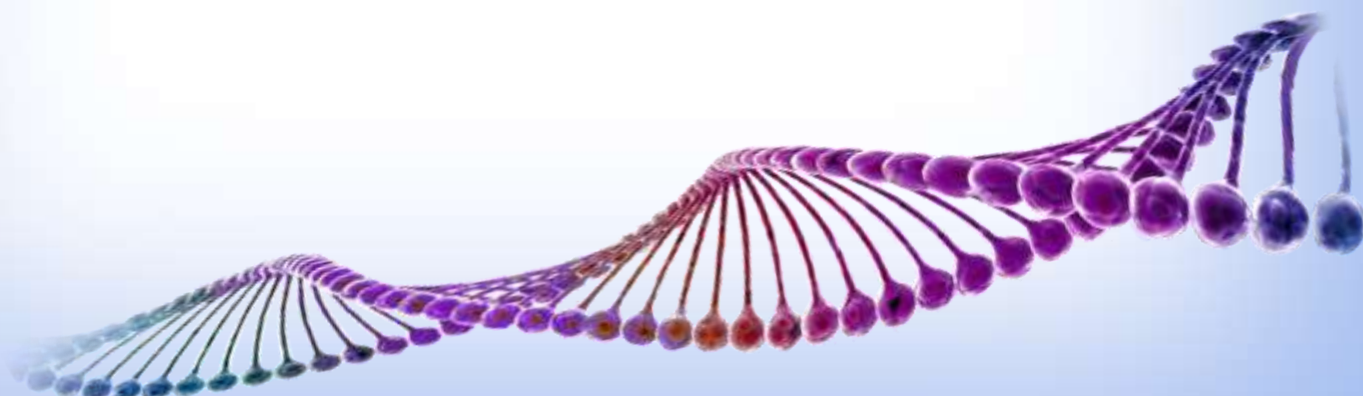
Благоприятный эффект генов:

- Средняя скорость образования и деградации коллагена.

ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Прием антиоксидантов курсами по согласованию с лечащим врачом. Применение кремов, содержащих антиоксидантные компоненты (коэнзим Q10, аскорбиновая кислота, витамин Е, глутатион, глюкозинолаты, феруловая кислота, ресвератрол, селен). Употреблять продукты богатые антиоксидантами сырые овощи и фрукты, зеленый чай, квашеная капуста. Во избежание возможных воспалительных осложнений необходимо тщательно готовить пациента к курсу агрессивных процедур и активно назначать комбинированные схемы профилактического усиления антиоксидантной защиты. В межпроцедурный период по показанием возможно мезотерапевтическое введение антиоксидантных коктейлей, карбокситерапия, легкие массажи. Озонотерапию, вакуумный и косметический массаж назначать с осторожностью!

При появлении atopических реакций проконсультируйтесь с иммунологом-аллергологом.

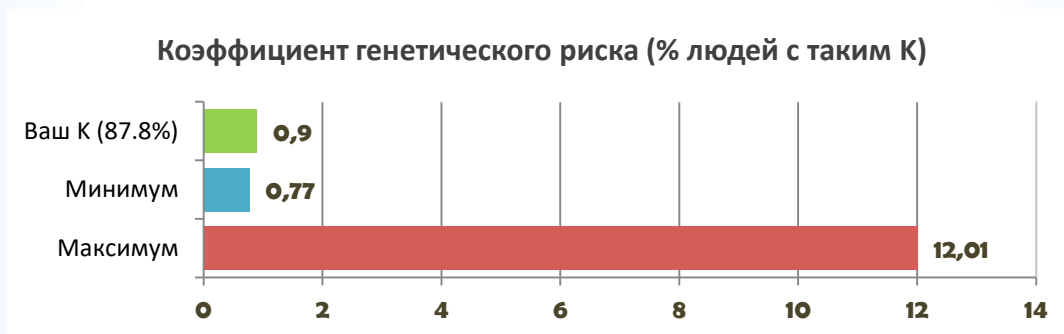


Риск многофакторных заболеваний

СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

РИСК ВЕНОЗНЫХ ТРОМБОЗОВ И ТРОМБОЭМБОЛИЙ. ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ГИПЕРКОАГУЛЯЦИИ

Ваш генетический риск венозных тромбозов и тромбоэмболий:



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).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследованным генам у Вас не выявлено склонности к гиперкоагуляции и венозным тромбозам. Ниже риск послеоперационных тромбозов. Ниже риск нежелательных лекарственных реакций (тромбозов) у женщин при приеме гормональных контрацептивов.

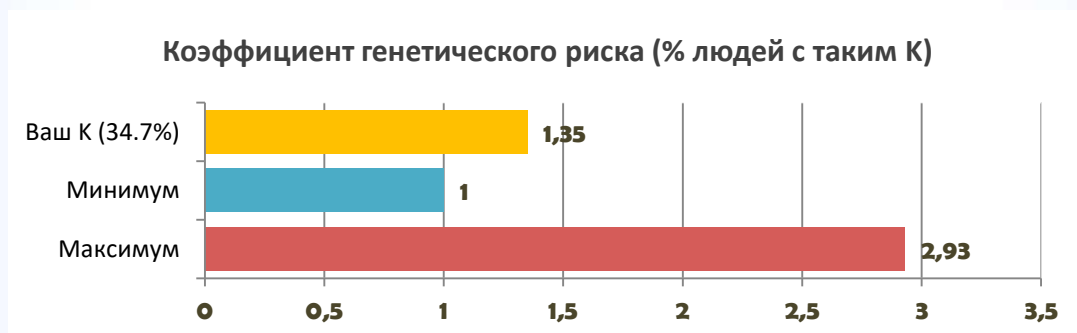
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы.

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
FII	rs1799963	G/G	Мутация в гене FII приводит к увеличению количества протромбина.	Норма. Данный вариант не повышает риск тромбоза.
FV	rs6025	C/C	Фактор свертывания крови V, мутация приводит к резистентности к активированному протеину С.	Норма. Данный вариант не повышает риск тромбоза.
FGB	rs1800790	G/A	FGB кодирует аминокислотную последовательность в-цепи фибриногена. Из фибриногена образуется фибрин – основной компонент кровяного сгустка.	Норма.
FVII	rs6046	G/G	У носителей аллеля А (G10976A) экспрессия гена FVII снижена, что приводит к снижению содержания FVII в крови, является протективным фактором в патогенезе тромбофилии.	Наиболее частый вариант.
FXIII	rs5985	A/A	Активированный тромбином коагуляционный фактор FXIIIa участвует в образовании множественных поперечных сшивок между молекулами фибрина, увеличивая тем самым механическую прочность и устойчивость к фибринолизу кровяного сгустка.	Протективный эффект в отношении тромбообразования за счет менее прочного сшивания фибриновых нитей.
PAI1	rs1799889	5G/4G	PAI-1 ингибирует тканевой и урокиназный активаторы плазминогена.	Наиболее часто встречаемый вариант. Отсутствие защитного эффекта в отношении фибринолиза.



РИСК АРТЕРИАЛЬНОГО ТРОМБОЗА. ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К УСИЛЕНИЮ ТРОМБОЦИТАРНОЙ АКТИВНОСТИ

Риск усиления активации тромбоцитов:



Описание риска:

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

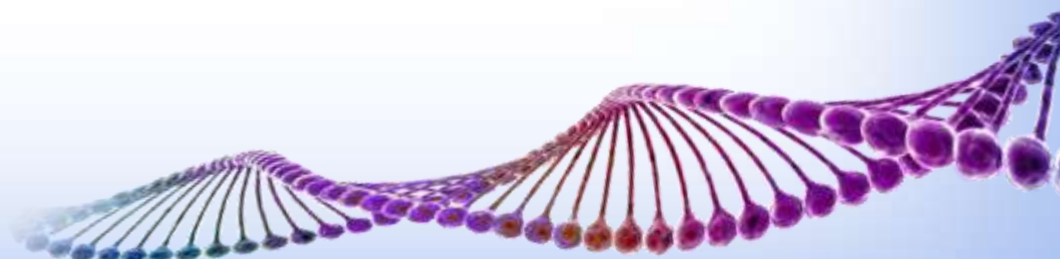
Гены GPIIb/IIIa, Gplb, Gplba кодируют тромбоцитарные рецепторы, которые обеспечивают «прилипание» тромбоцитов к стенке сосуда или к атеросклеротической бляшке, а также друг к другу. Активность работы тромбоцитарных рецепторов, от части зависит от генотипа и влияет на риск артериальных тромбозов. Полиморфный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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Выявлены генетические факторы, повышающие риск тромбоза за счет усиления активности тромбоцитов.

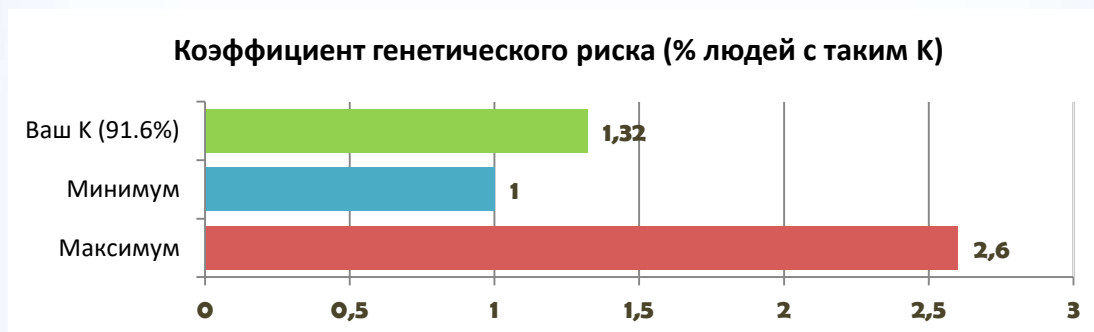
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы.

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
GP1IIa	rs5918	T/T	Ген GP1IIa кодирует тромбоцитарный рецептор фибриногена, участвует в клеточной адгезии и межклеточной сигнализации. При его активации происходит взаимодействие тромбоцита с фибриногеном крови.	Норма
GPIa	rs1126643	C/T	Интегрин альфа-2 (гликопротеин 1a тромбоцитов) – субъединица адгезивных рецепторов тромбоцитов.	Норма
GP1ba	POL_GF_47	C,D/A,B	1-в-субъединица рецепторов тромбоцитов осуществляет взаимодействие тромбоцитов со стенкой поврежденного сосуда или поврежденной поверхностью атеросклеротической бляшки. Данный рецептор содержит высокогликозилированный район, длина которого варьирует из-за наличия VNTR (вариабельное количество tandemных повторов). Изменение расстояния между лигандсвязывающим доменом и плазматической мембраной может привести к ослаблению связывания фактора Виллебранда. Количество tandemных повторов гена GP1b определяет антигенную принадлежность тромбоцитов к A, B, C, D типу, содержащих, соответственно, 4, 3, 2 и 1 повторов. Более длинные варианты B и A являются фактором риска тромбозов, ИБС, инфаркта миокарда.	Фактор риска артериального тромбоза



РИСК ГИПЕРГОМОЦИСТЕИНЕМИИ

Ваш суммарный генетически обусловленный риск гипергомоцистеинемии:



Описание риска:

Гены фолатного цикла и профиль метилирования.

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.

Что такое метилирование?

Метилирование — химическая реакция, присоединение метильных групп (CH_3 -) к различным молекулам. В организме человека добавление или «вычитание» метильной группы один из главных способов регулирования жизненно важных биохимических процессов, таким способом изменяется активность основных биологических молекул ДНК, РНК, белков. Метильные группы необходимы также при детоксикации ксенобиотиков, регенерации метионина и утилизации гомоцистеина, синтезе фосфатидилхолина, сфингомиелина, креатина и нейромедиаторов. Наиболее важным моментом является метелирование ДНК, за счет чего регулируется работа генов, так недостаточное метилирование активных участков проонкогенов может приводить к повышению риска злокачественных процессов.

Что такое фолатный цикл?

Фолатный цикл — это цикл взаимопревращений производных фолиевой кислоты (витамина B_9), 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.

В чем заключается отрицательное действие гомоцистеина?

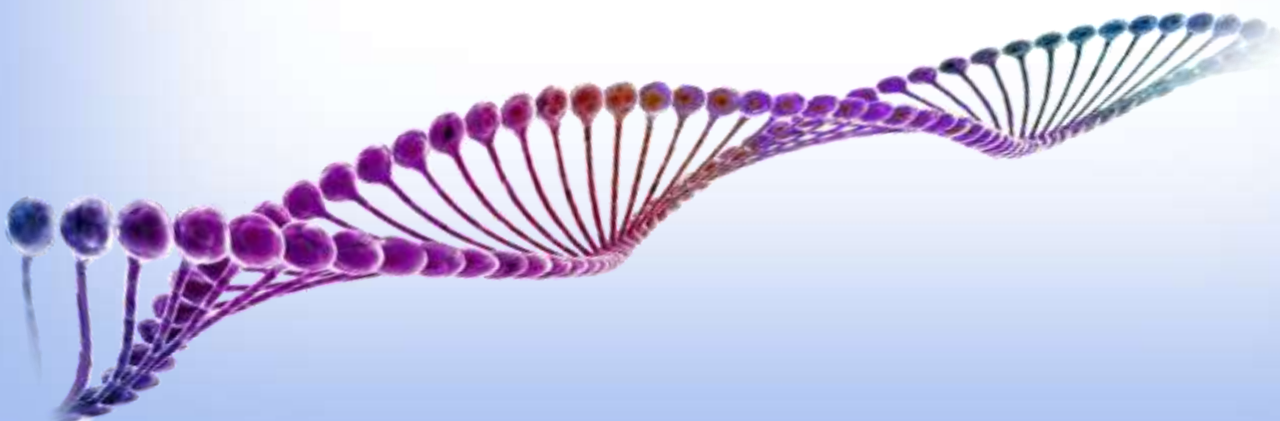
Повышение концентрации гомоцистеина в крови – фактор риска сердечно-сосудистых и нейродегенеративных заболеваний, таких как атеросклероз, ишемическая болезнь сердца (стенокардия и инфаркт миокарда), венозный тромбоз, инсульт и болезнь Альцгеймера.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Среднепопуляционный риск гипергомоцистеинемии.

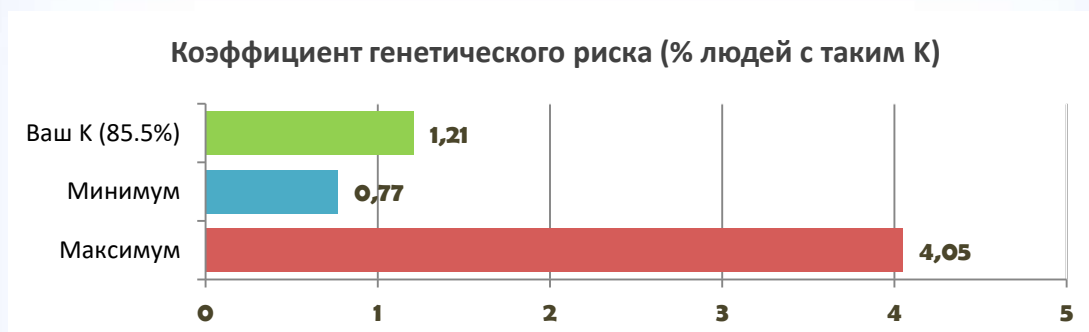
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы.

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
MTHFR	rs1801133	G/G	Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности, ДНК.	Норма
MTR	rs1805087	A/G	Участвует непосредственно в реметилировании гомоцистеина.	Умеренный фактор повышающий риск ГГЦ.
MTRR	rs3733890	A/G	Восстанавливает работу фермента MTR.	Умеренный фактор повышающий риск ГГЦ.
BNMT	rs1801394	G/G	Альтернативный путь реметилирования гомоцистеина с использованием бетаина.	Норма. Средняя потребность в фосфатидилхолине и бетаине.



ОЦЕНКА ИНДИВИДУАЛЬНОГО, ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РИСКА СОСУДОСУЖИВАЮЩИХ РЕАКЦИЙ И ГИПЕРТЕНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ

Генетический риск гипертонической болезни по исследованным локусам:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Не выявлено значительного повышения генетически обусловленного риска гипертонической болезни, однако ввиду многофакторности этого состояния, такой результат не исключает ГБ полностью.

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 регуляции 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, сестры, 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).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследованным генетическим маркерам у Вас не выявлено повышения риска гипертонической болезни. Такой результат не исключает вероятность появления данного заболевания так как существуют другие генетические и негенетические факторы риска.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

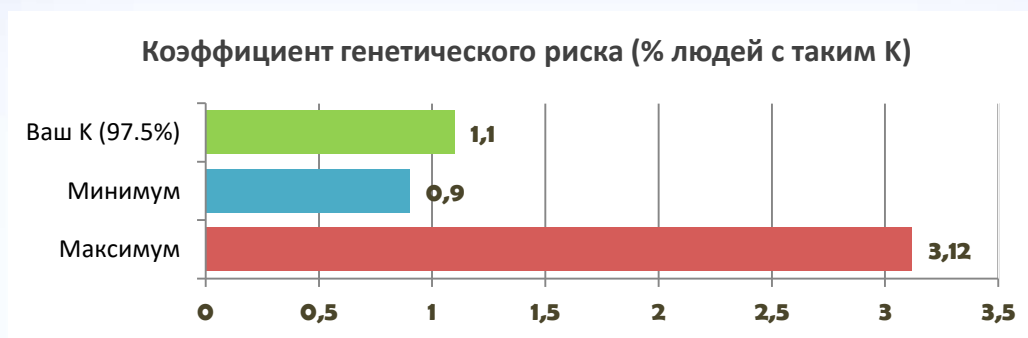
<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Гено-тип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
ACE	rs4646994	I/D	Катализирует расщепление ангиотензина I до ангиотензина II.	Наиболее часто встречаемый вариант. Среднепопуляционный риск гипертонии. Необходимо ограничивать соль. Фармакогенетический маркер: среднепопуляционная эффективность ингибиторов АПФ.
AGT	rs699	A/G	Ангиотензин, регулирует артериальное давление и баланс электролитов.	Наиболее часто встречаемый вариант. Умеренный фактор риска гипертонической болезни. Умеренный фактор риска соль чувствительной артериальной гипертонии. Необходимо ограничивать соль. Повышение активности ангиотензиногена по сравнению с генотипом A/A.
ADRB1	rs1801253	C/G	β-адренергический рецептор-1 обуславливает физиологические эффекты адреналина и норадреналина.	Нейтральный вариант в отношении гипертонии. Фармакогенетический маркер: ниже эффект от лекарственных препаратов β-адреноблокаторов по сравнению с носителями генотипа C/C.
ADRB2	rs1042714	C/G	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.	Наиболее частый вариант.
AGTR1	rs5186	A/C	рецептор к ангиотензину первого типа.	Среднепопуляционный риск ГБ.

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
AGTR2	rs1403543	A/A	Рецептор к ангиотензину второго типа, приводит к расширению коронарных микроартерий, а значит к улучшению кровоснабжения миокарда, раздражение рецептора второго типа связано с гибелью и ингибированием пролиферации эндотелиоцитов, что может оказывать антиатерогенный эффект.	Фактор риска гипертрофии левого желудочка при хронической артериальной гипертензии (показано для мужчин).
NOS3(e) POL_GF_68	rs1799983	5R/5R	NO-синтаза – производит окисление аргинина с образованием оксида азота, который является сосудорасширяющим фактором.	Среднепопуляционный риск ГБ.
NOS3(e)	rs4646994	G/T	NO-синтаза – производит окисление аргинина с образованием оксида азота, который является сосудорасширяющим фактором.	Наиболее часто встречаемый генотип. Среднепопуляционный риск ГБ.



РИСК ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА

Ваш генетический риск ишемической болезни сердца по исследованным генным локусам:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Обсудите с Вашим лечащим врачом возможности диагностики и профилактики ИБС. Старайтесь проходить в день не менее 7000 шагов (4-5 км). Во время ходьбы/бега у Вас не должно возникать неприятных ощущений в груди. Если это не так, проконсультируйтесь с Вашим лечащим врачом.

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 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Среднепопуляционный риск.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

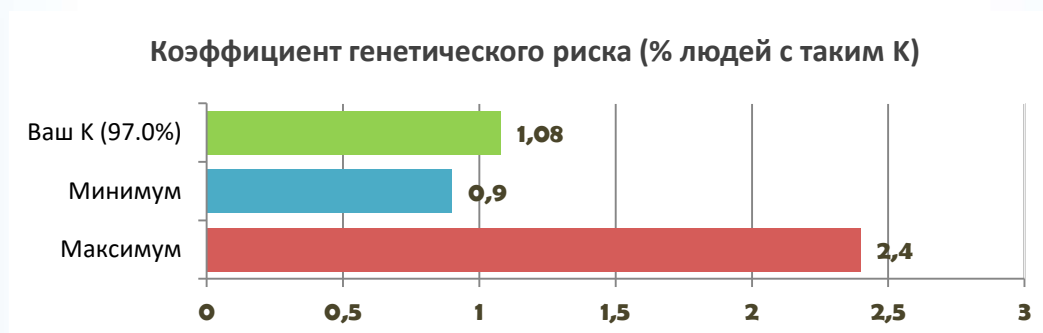
Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
GpIIa	rs5918	T/T	Ген GpIIa кодирует тромбоцитарный рецептор фибриногена, участвует в клеточной адгезии и межклеточной сигнализации. При его активации происходит взаимодействие тромбоцита с фибриногеном крови.	Норма
ApoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Норма
MMP1	rs1799750	C/del	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.	Выше активность MMP1, умеренный фактор риска в отношении дестабилизации атеросклеротических бляшек. Наиболее частый вариант.



ОБМЕН ВЕЩЕСТВ

УРОВЕНЬ ХОЛЕСТЕРИНА КРОВИ

Ваш риск повышения уровня холестерина крови:



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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследуемым генетическим предикторам риск повышения уровня холестерина крови среднепопуляционный.

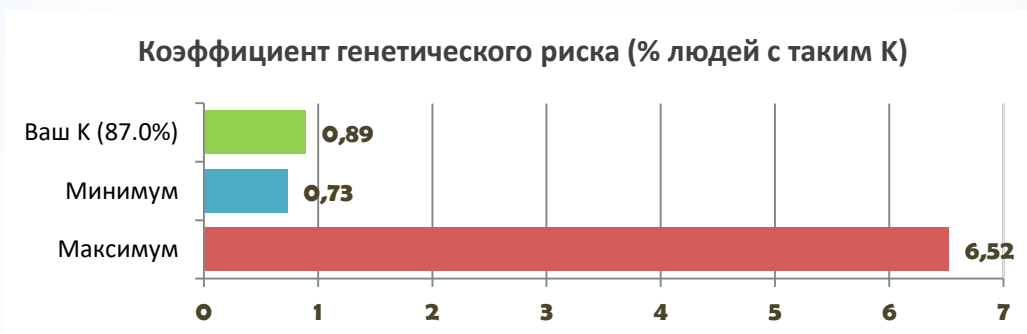
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
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. Не выявлено фактора риска в отношении следующих признаков: повышения холестерина в крови, повышения триглицеридов крови, болезни Альцгеймера.
PPARA	rs135549	C/C	Рецептор активации пролиферации пероксисом альфа. Регулирует экспрессию генов, кодирующих ферменты и транспортные белки, которые контролируют гомеостаз липидов, что в итоге приводит к стимуляции окисления ЖК и улучшению метаболизма липопротеинов.	Отсутствие эффекта при диете с ограничением жиров по сравнению с носителями генотипа ТТ (на основании измерения показателей соотношения фракций липидов ТГ/ЛПВП и ЛПНП/ЛПВП), больше вероятность применения липидснижающих ЛС при нарушении липидного профиля крови.



УРОВЕНЬ ТРИГЛИЦЕРИДОВ КРОВИ

Ваш риск повышения уровня триглицеридов крови:



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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследуемым генетическим предикторам риск повышения уровня холестерина крови среднепопуляционный.



Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
АpoA5	rs662799	A/A	Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Наиболее частый вариант. Отсутствие защитного фактора ожирения за счет раннего насыщения. Потребность в Омега-3 средняя.
АpoA5	rs964184	C/C	Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.	Не выявлено генетического фактора риска гипертриглицеридемии и метаболического синдрома. В среднем, меньше выражено влияние низкожировой диеты на липидный профиль чем у пациентов с носительством аллеля «G».
АpoC3	rs2854117	C/C	АРОС-III входит в состав ЛПВП и ЛПОНП и хиломикрон, ингибирует активность LPL.	Фактор риска повышения уровня триглицеридов. Необходимо ограничивать жиры. Фактор риска неалкогольного стеатогепатоза.
АpoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Норма. Не выявлено фактора риска в отношении следующих признаков: повышения холестерина в крови; повышения триглицеридов крови; болезни Альцгеймера.
FABP2	rs1799883	C/C	Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.	Менее активное всасывание жиров в кишечнике, Меньше риск отложения жиров вокруг внутренних органов. Ниже эффективность низкожировых диет. Меньше риск гипертриглицеридемии.
LPL	rs328	C/C	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.	Не выявлено генетического фактора риска гипертриглицеридемии и неалкогольного стеатогепатоза при диете с высоким содержанием жиров.

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

Риск болезни Альцгеймера на основе анализа гена АроЕ:



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 выраженное влияние на жировой обмен имеют наши генетические особенности. Очень важный белок «Аполипопротеин Е» кодируется геном «АроЕ» и 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 ассоциирован с болезнью Альцгеймера - прогрессирующей потерей памяти.

Генетики выделяют три варианта гена АроЕ: $\epsilon 2$, $\epsilon 3$, $\epsilon 4$. Вариант АроЕ $\epsilon 3$ встречается у 70% людей и считается благоприятным вариантом. Вариант АроЕ $\epsilon 2$ имеет значительно меньшую связывающую способность к рецептору липопротеинов низкой плотности, и как следствие замедление выведения триглицеридов из крови. Вариант АроЕ $\epsilon 4$ связан с повышением холестерина, является генетическим фактором риска инфаркта миокарда, ишемического инсульта и болезни Альцгеймера в исследованиях проводимых с участием жителей разных стран.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

**У Вас выявлен вариант, связанный с оптимальной работой гена АРОЕ.
Другие генетические факторы также могут влиять
на риск болезни Альцгеймера.**

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
АpoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Норма. Оптимальная работа АpoE. Не выявлено фактора риска болезни Альцгеймера.



РИСК НАРУШЕНИЯ РАБОТЫ СИСТЕМЫ ДЕТОКСИКАЦИИ ОРГАНИЗМА

Ваш индивидуальный риск нарушения работы системы детоксикации организма:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Учитывая, что у Вас медленнее выводятся проканцерогенные компоненты табачного дыма, риск онкологических процессов повышен. Если Вы курите, постарайтесь принять меры по снижению количества выкуриваемых сигарет и стремитесь к полному отказу от курения, это крайне важно для сохранения Вашего здоровья и долголетия.

Описание риска:

Мы подвержены воздействию ядов и вредных веществ в гораздо большей степени, чем мы это осознаем. Сигаретный дым, промышленное загрязнение, пестициды, содержащиеся в фруктах и овощах, химические вещества, входящие в состав ряда лекарственных препаратов и пищевых добавок, представляют собой лишь некоторые из веществ, воздействию которых мы подвергаемся ежедневно и которые могут негативно сказываться на нашем здоровье. Механизмы клеточного восстановления и выведения токсинов из клеток предотвращают возникновение онкологии и целого ряда проблем со здоровьем.

Исследуемые гены важны, поскольку они во многом определяют, каким образом Ваш организм будет взаимодействовать с различными вредными веществами. Тем людям, чьи защитные механизмы менее эффективны, приходится в большей степени прибегать к альтернативным способам защиты организма от токсинов, лучшим из которых является сбалансированный рацион питания, избегания контакта с сигаретным дымом, (в том числе, пассивное курение) и продуктами нефтехимической промышленности. В некоторых случаях возможно воздействие на активность фермента за счет включения в диету определенных продуктов, при этом можно как нормализовать работу фермента, так и усугубить имеющийся генетический вариант (см. таблицу).

Курение является известным фактором риска онкологических процессов, прежде всего рака легких, трахеи и гортани. 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.

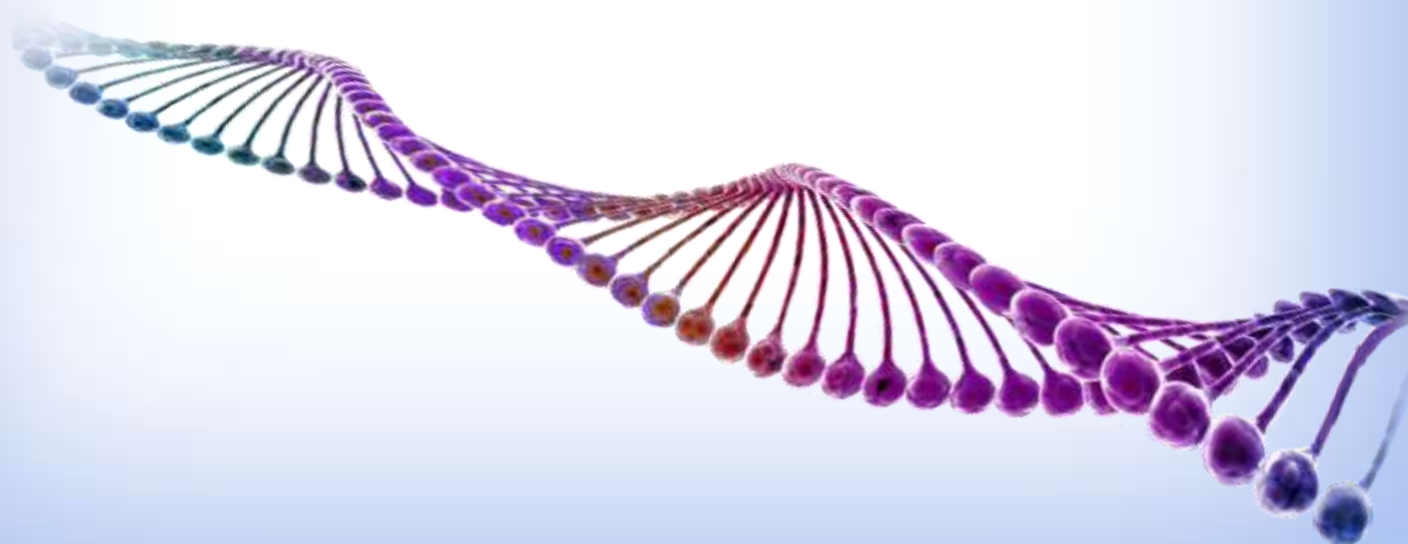
ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследованным генетическим локусам выявлены факторы риска, ассоциированные с умеренным снижением защиты организма от ксенобиотиков и канцерогенов.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

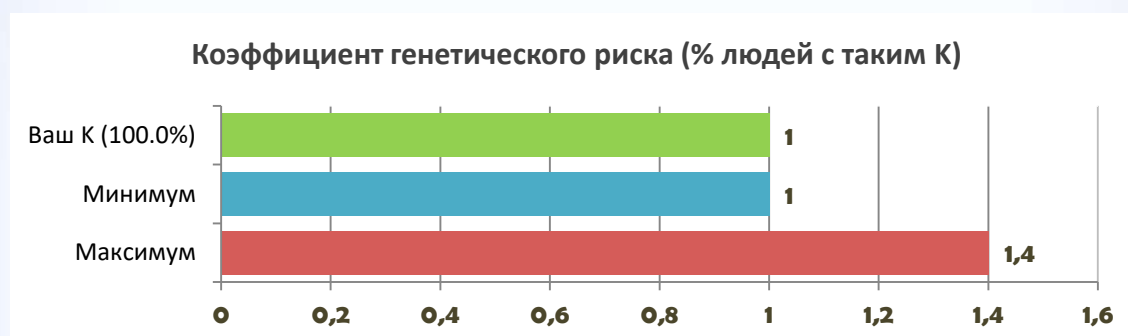
Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
GSTT1	POL_GF_49	+/+	Фермент GSTT1 - глутатион-S-трансфераза-Т, необходим для детоксикации промышленных канцерогенов (в частности, хлорметанов и др. галогенпроизводных алканов, 1,2-эпокси-3- (4-нитрофенокси)-пропана), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся 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].	Популяционный вариант.
GSTM1	POL_GF_48	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, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.	Фермент отсутствует. Желательно ограничить: Табачный дым. При данном генотипе в случае курения риск онкологических процессов значительно повышается. Фактор риска онкологических заболеваний при контакте с производными нефтяной промышленности, лакокрасочного производства, эпоксидным клеем.

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
SULT1A1	rs9282861	C/T	Сульфотрансфераза 1A1 участвует в метаболизме гормонов, нейротрансмиттеров, лекарственных препаратов и ксенобиотиков.	Снижена активность фермента. Умеренный фактор риска рака молочной железы и колоректального рака. Желательно ограничить: жареное мясо, табачный дым
GSTP1	rs1138272	C/C	Участвует в детоксикации пестицидов и гербицидов, ПАУ и др. химических веществ.	Нормальная активность фермента.
CYP1A2	rs2069514, rs762551	A/A	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	По данному гену не выявлено дополнительного фактора риска онкологии на фоне курения.
CYP1B1	rs1056836	G/G	Цитохром 1B1, участвует в метаболизме стероидов, жирных кислот, 17-в эстрадиол, ПАУ.	Нормальная активность фермента. Не выявлено фактора риска онкологических процессов при употреблении жареного мяса



ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ОТВЕТ

Риск повышенного воспалительного ответа:



Описание риск

Воспаление - естественная защитная реакция организма в ответ на повреждение или действие патогенного раздражителя бактерий и вирусов. Воспаление проявляется определенными событиями в организме, которые направлены на устранение агентов повреждения и приводят к максимальному восстановлению в зоне повреждения. В ряде случаев воспаление может быть вызвано неинфекционными агентами. Его защитный потенциал и мощные механизмы могут быть направлены против организма, служить причиной развития различного рода патологических процессов в тканях и органах. Желательно, чтобы степень воспалительной реакции соответствовала масштабу повреждения, это обеспечивается взаимодействием провоспалительных и противовоспалительных молекул - «цитокинов». 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

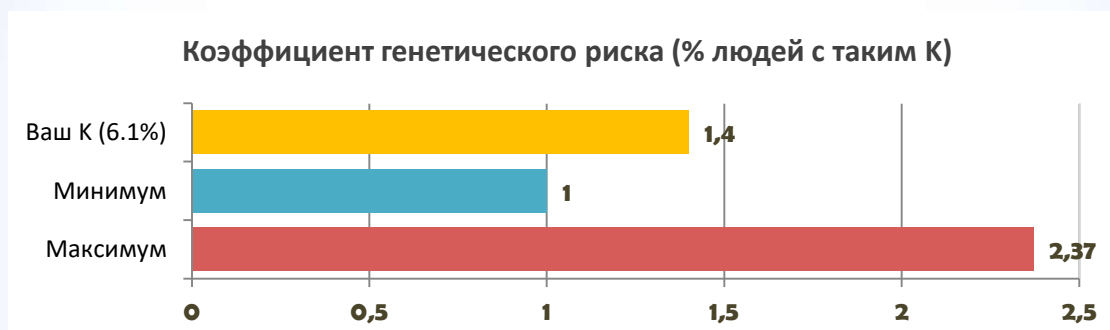
У Вас выявлена предрасположенность к средней степени воспалительного ответа по исследованным генетическим локусам. Другие генетические и негенетические факторы также могут влиять на данный эффект. Оптимальное соотношение провоспалительных и противовоспалительных молекул является защитным фактором в отношении излечения от инфекционных заболеваний.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
IL1B	rs1143634	G/G	Интерлейкин1-β - медиатор острого и хронического воспаления. Генетические варианты, ассоциированные с повышенной секрецией (продукцией) ИЛ1-β предрасполагают к усилению активности воспалительных реакций.	Популяционный вариант.

АТОПИЯ

Риск атопических (аллергических) реакций:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

При появлении атопических реакций проконсультируйтесь с иммунологом-аллергологом. Старайтесь соблюдать гипоаллергенную диету. С осторожностью относитесь к экзотическим для Вас продуктам.

Описание риска:

Атопия — это способность организма к повышенной выработке специфических молекул - иммуноглобулина E (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%.

В данный тест включены генетические маркеры, которые влияют на риск атопии за счет разных механизмов действия:

- воспалительный ответ: IL-13, IL4;
- обезвреживание различных химических веществ, попадающих в организм - ксенобиотиков (поллютанты, бытовая химия и т.д.): GSTT1, GSTM1.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

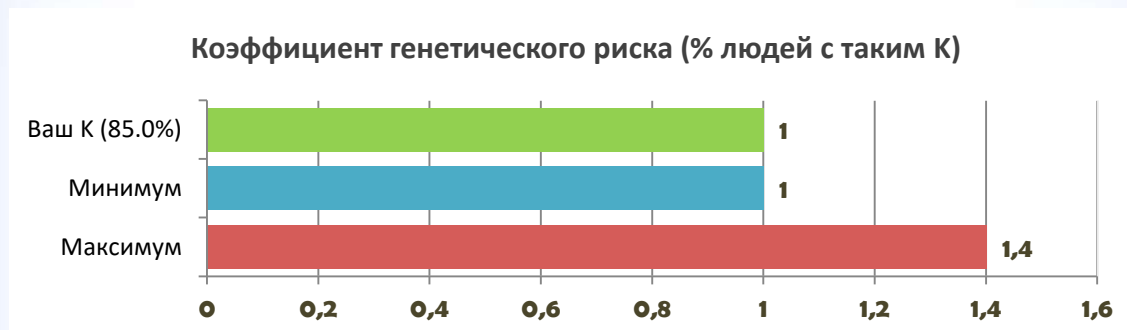
Умеренно повышен риск аллергических проявлений. Другие генетические и негенетические факторы влияют на данный риск.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
IL4	rs2243250	T/T	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). IL-4 усиливает выработку IgE, и повышение его уровня может провоцировать развитие аллергических реакций и воспаления дыхательных путей.	Фактор риска атопии. Защитный эффект в отношении инфаркта миокарда в молодом возрасте. Фактор риска витилиго.
GSTT1	POL_GF_49	+/+	Фермент GSTT1 - глутатион-S-трансфераза-Т, 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].	Норма
GSTM1	POL_GF_48	+/+	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, эпоксидные, производные бензпирена), компонентов табачного дыма, винилхлоридов, содержащихся в пищевом пластике.	Норма

СОПРОТИВЛЯЕМОСТЬ ВАШЕГО ОРГАНИЗМА ВИРУСАМ И МИКОБАКТЕРИЯМ ТУБЕРКУЛЕЗА

Риск снижения противовирусного иммунитета:



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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Средняя противовирусная защита. Другие генетические и негенетические факторы организма, а также патогенность вируса могут влиять на данный риск.

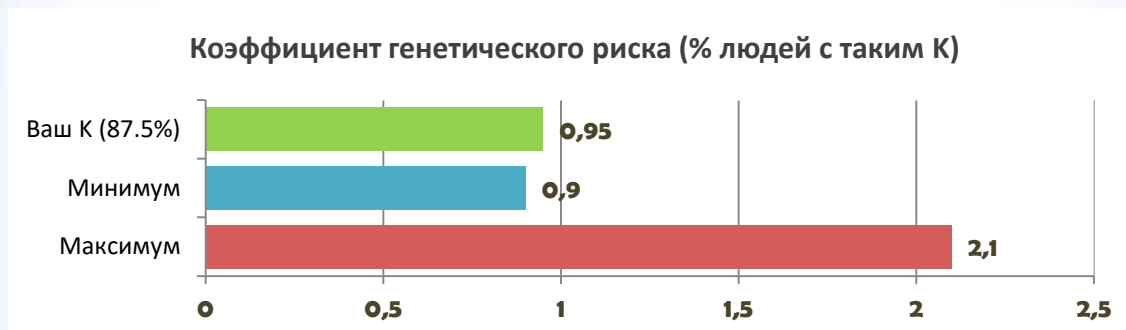
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
<i>INFG</i>	rs2430561	T/T	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 A). Аллель T – приводит к повышению активности промотора – регуляторной части гена – и более активной транскрипции <i>INFG</i> , аллель «A» имеет в 2-3 раза меньшую активность промотора и меньший уровень <i>INFG</i> .	Популяционный вариант. Оптимальный эффект в отношении защиты от вирусов.

ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНЫЙ АППАРАТ

ОСТЕОПОРОЗ – ПОТЕРЯ КОСТНОЙ ПЛОТНОСТИ

Ваш индивидуальный риск остеопороза:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Посильные регулярные физические нагрузки повышают костную массу и профилактируют остеопороз.

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.

Скорость потери костной массы 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 снижению ответу на витамин D и снижению минерализации костной ткани.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

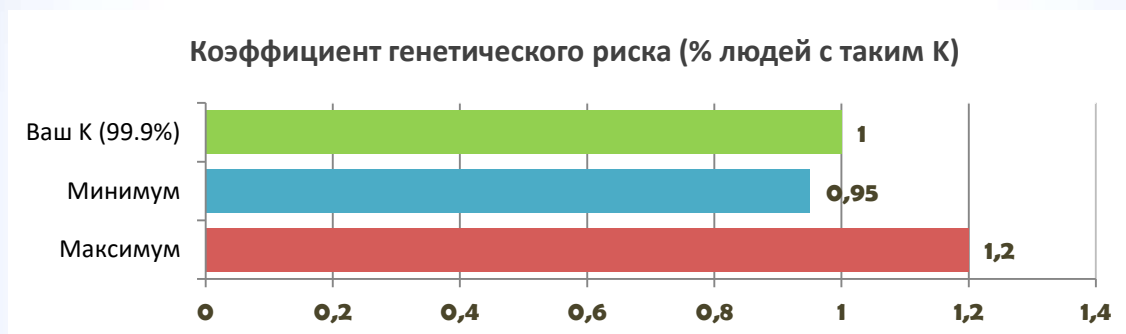
Среднепопуляционный риск остеопороза.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
COL1a1	rs1800012	C/C	COL1a1 – кодирует $\alpha 1$ цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека.	Норма
MMP1	rs1799750	C/del	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.	Выше активность MMP1, чем при варианте del/del. Наиболее частый вариант – среднепопуляционный риск.
VDR	rs1544410	C/C	Рецептор витамина D, (BsmI), аллель B (BsmI+), связан с низкой активностью рецептора, низким уровнем остеокальцина и снижением минеральной плотности костей.	Протективный эффект в отношении остеопороза Фармакогенетика: При терапии алендронатом эффект меньше, чем при носительстве варианта T.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК ВОСПАЛЕНИЯ СУСТАВОВ (ОСТЕОАРТРИТ И ОСТЕОАРТРОЗ)

Ваш индивидуальный риск остеоартроза:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Проконсультируйтесь с врачом-ортопедом по возможности профилактики и лечения остеоартроза.

Описание риска:

Деформирующий остеоартроз - дегенеративно-дистрофическое заболевание суставов, в основе которого находится 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У Вас выявлены генетические факторы риска остеоартроза, однако риск не превышает среднепопуляционный. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на риск остеоартроза.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
MMP1	rs1799750	C/del	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.	Выше активность MMP1, чем при варианте del/del. Наиболее частый вариант – среднепопуляционный риск.



АНКИЛОЗИРУЮЩИЙ СПОНДИЛИТ (БОЛЕЗНЬ БЕХТЕРЕВА) OMIM 106300

Риск болезни Бехтерева:



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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Не выявлено генетической предрасположенности к анкилозирующему спондилоартриту (пациент не является носителем гена HLA-B27).

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
HLA-B	POL_GF_50	N/N	Вариант ассоциированный с анкилозирующим спондилоартритом.	Не выявлено генетического фактора риска болезни Бехтерева.

МИАЛГИЯ ПРИ ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗКАХ

Риск миалгии при физических нагрузках:



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 повреждению мышечных клеток, что сопровождается микротравмами и повышением уровня лактата и болями в мышцах - миалгией. При оптимальном энергетическом обмене человек может выполнять более выраженные физические нагрузки.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

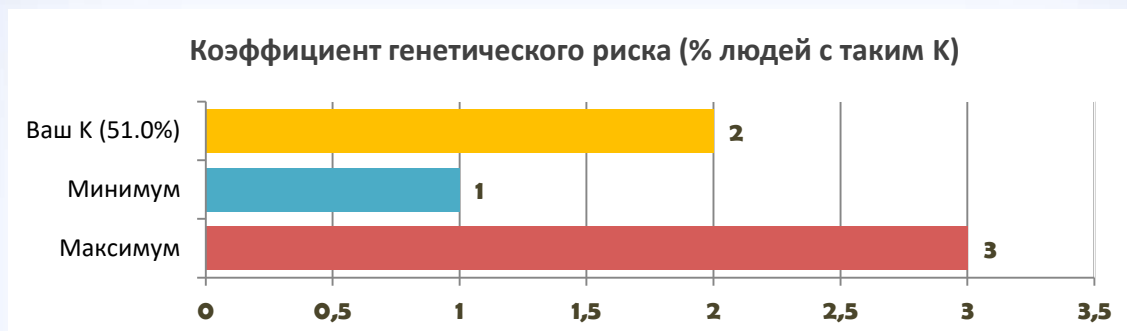
Не выявлено фактора риска повышенной склонности к миалгии после физических нагрузок.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
AMPD1	rs17602729	G/G	АМФ-деаминаза 1-ого типа, принимает участие в процессах обеспечения энергией работающих скелетных мышц.	Норма. Наиболее частый вариант.

РИСК СНИЖЕНИЯ ПОТЕНЦИАЛА РАЗВИТИЯ СПРИНТЕРСКИХ КАЧЕСТВ

Риск снижения потенциала развития спринтерских качеств:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Вы являетесь носителем одного «быстрого» и одного «медленного» вариантов гена ACTN3. Вы не ограничены в возможности добиться высоких результатов в спринте, но, скорее всего, Вам придётся приложить больше усилий, чем людям с генотипом CC (RR). Для Вас выше вероятность добиться успеха в тех видах спорта, в которых важнее выносливость.

Описание риска:

Спринтер или стайер? Скорость и сила сокращений скелетных мышц возрастает в результате тренировочного процесса. У людей с различными генотипами есть отличия как в исходной мышечной силе, так и в скорости прогрессирования во время тренировок. Структура мышц неоднородна. Скелетные мышцы человека состоят из двух основных типов мышечных волокон:

- I тип «медленные» мышечные волокна, которые медленно сокращаются, но обеспечивают выносливость.
- II тип «быстрые» мышечные волокна, которые быстро сокращаются и быстро утомляются. Их работа зависит также от возможности организма обеспечивать мышцы кислородом. Они необходимы для быстрого и сильного сокращения мышц в таких видах спорта, как спринт и тяжелая атлетика.

Состав мышечных волокон более чем на 50% зависит от наследственных факторов и почти не меняется при занятиях спортом. На этом основании по составу мышечных волокон с большой долей вероятности можно определить предрасположенность к различным видам спорта. Результаты анализа биопсии скелетных мышц высококвалифицированных спортсменов свидетельствуют о преобладании медленных мышечных волокон у стайеров, а быстрых мышечных волокон у спринтеров. Равное соотношение медленных и быстрых мышечных волокон характерно для тех, кто занимается игровыми видами спорта и единоборцев.

Ген ACTN3 кодирует белок актин-3, входящий в состав «быстрых» мышечных волокон. Выявлено, что у большинства Олимпийских чемпионов в тех видах спорта, где важны спринтерские качества, данный ген работает оптимально. Мутация в позиции 577X гена ACTN3 (локус rs1815739) приводит к ограничению возможности развития скоростно-силовых качеств.

Отсутствие мутации обозначается как 577R. Все люди имеют по две копии каждого гена (от отца и от матери), соответственно возможны три варианта генотипа: R/R, R/X или X/X.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Снижен потенциал развития спринтерских качеств.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

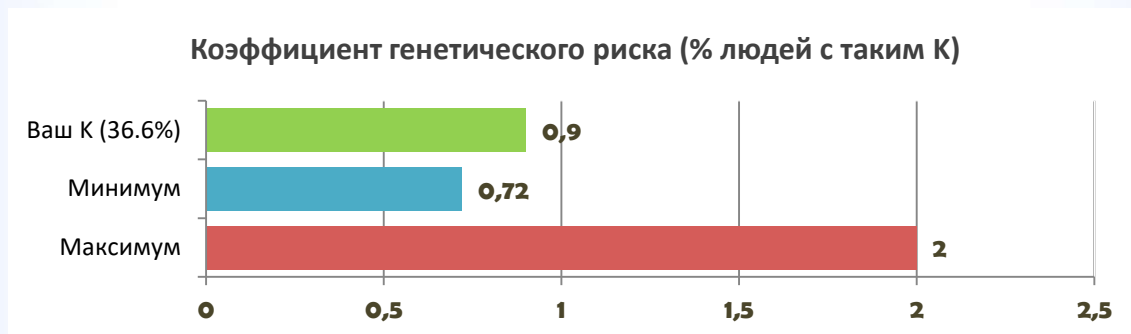
Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ACTN3	rs1815739	C/T	Актин-3, отвечает за развитие «быстрых» мышечных волокон.	Меньше вероятность стать спринтером «Олимпийского уровня». Выше вероятность добиться успеха в тех видах спорта, в которых важнее выносливость.



НУТРИГЕНЕТИКА

ЧУВСТВО НАСЫЩЕНИЯ И СКЛОННОСТЬ К ПЕРЕЕДАНИЮ

Ваша генетическая предрасположенность к перееданию:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Следите за объемом разовой порции. Заранее планируйте количество еды на один прием пищи.

Описание риска:

Пищевое насыщение - исчезновение чувства голода после приема пищи, отказ от дальнейшего приема пищи. Скорость насыщения зависит как от механических (растяжение желудка), так и от нейроэндокринных факторов (выделение активных веществ, влияющих на центр насыщения в головном мозге). Изменения в генах, влияющих на нейроэндокринные реакции, может изменять концентрацию и активность кодируемых ими белков - гормонов и, таким образом, влиять на скорость возникновения чувства сытости. Людям с неблагоприятными вариантами этих генов сложнее контролировать объем съедаемой пищи, у них позже приходит ощущение сытости, что может выражаться в переедании.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По результатам генетического теста Ваш риск переедания из-за позднего наступления чувства насыщения во время еды среднепопуляционный.

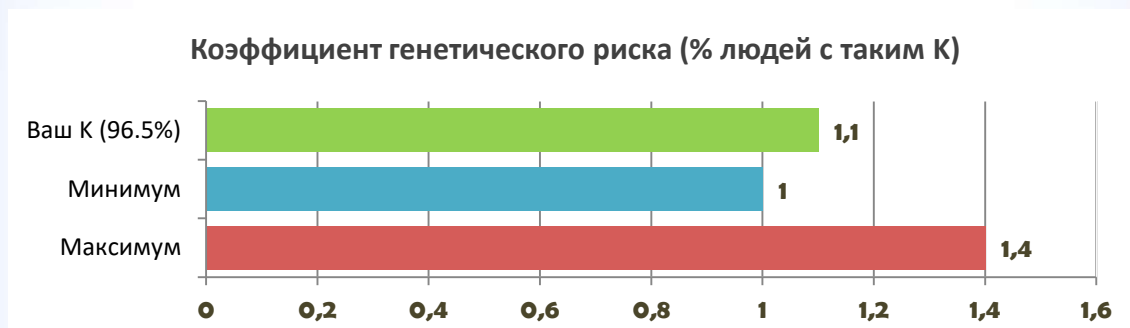
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
FTO	rs9939609	T/T	Ген, связанный с ожирением.	Ниже риск переедания из-за позднего наступления чувства насыщения во время еды.
ApoA5	rs662799	A/A	Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Наиболее частый вариант. Нет защитного эффекта в отношении склонности к перееданию из-за запаздывающего чувства насыщения.



СКЛОННОСТЬ К КОМПУЛЬСИВНОМУ ПРИЕМУ ПИЩИ ПРИ ОТСУТСТВИИ ЧУВСТВА ГОЛОДА

Ваша генетическая предрасположенность к компульсивному приему пищи:



Описание риска:

Гормон удовольствия - дофамин - вырабатывается при различных видах положительной стимуляции. Ген дофаминового рецептора - DRD - может положительно или отрицательно влиять на такую черту как «поиск новизны» в зависимости от того, какую версию гена Вы унаследуете.

Аддитивное поведение (склонность к зависимостям).

Аддикция может проявляться в виде психогенного переедания - расстройство пищевого поведения, представляющее собой повышенное потребление пищи в стрессовых ситуациях, являющееся причиной возникновения лишнего веса.

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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследуемым генетическим предикторам риск компульсивного употребления пищи среднепопуляционный.

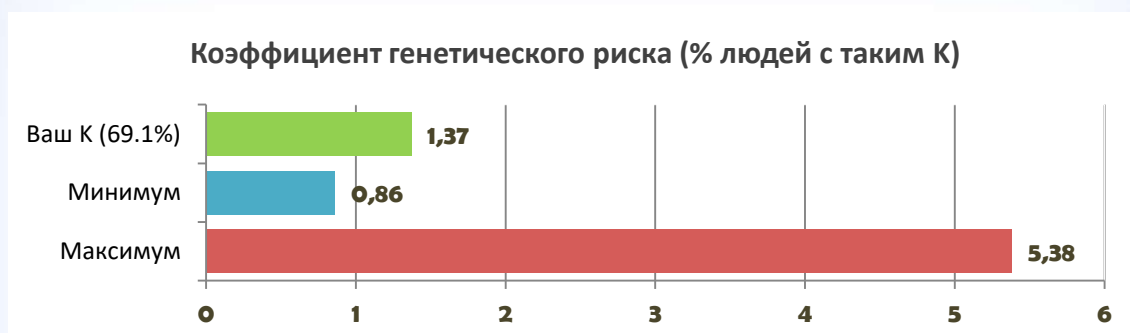
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
DRD2/ ANKK1	rs1800497	G/A	Ген дофаминового рецептора 2 типа.	Фактор риска склонности к аддитивному поведению (зависимостям). Фактор риска набора массы тела при приеме антипсихотических и некоторых антидепрессантных средств.



ЭФФЕКТИВНОСТЬ НИЗКОЖИРОВОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА

Эффективность диеты с ограничением жиров для Вас:



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 FABP2. Полиморфные вариации гена снижают активность белка, кодируемого FABP2. Чем ниже активность белка FABP2, тем менее эффективна низкожировая диета в борьбе с лишним весом.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По результатам генетического теста эффективность низкожировой диеты для снижения веса среднепопуляционная.

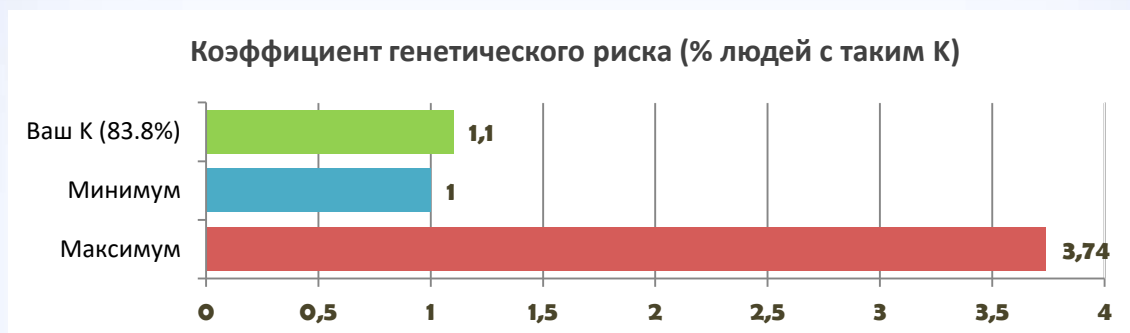
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
FTO	rs9939609	T/T	Ген, связанный с ожирением.	Ниже эффективность низкожировых диет.
FABP2	rs1799883	C/C	Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.	Снижена эффективность низкожировых диет.
АpoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	E3/E3 Вариант гена не предрасполагает к более выраженному эффекту низкожировой диеты.
АpoA5	rs662799	A/A	Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Более выраженный эффект низкожировой диеты.



ЭФФЕКТИВНОСТЬ НИЗКОУГЛЕВОДНОЙ ДИЕТЫ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА

Эффективность диеты с ограничением углеводов для Вас:



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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

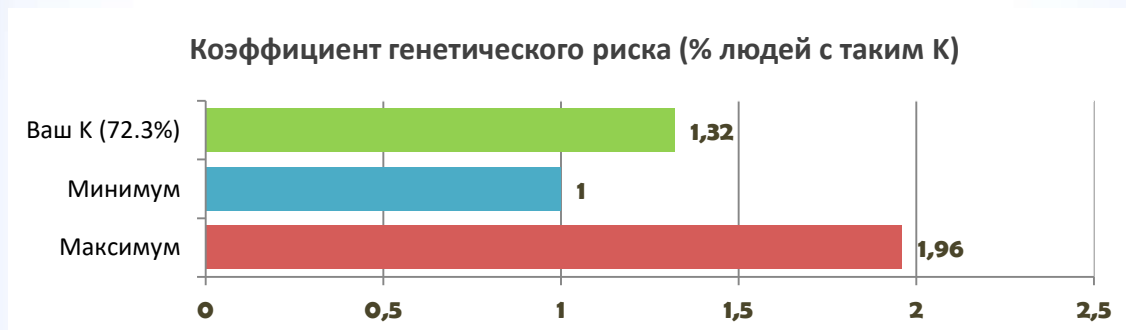
По результатам генетического теста эффективность низкоуглеводной диеты для снижения веса среднепопуляционная.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
ADRB2	rs1042714	C/G	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.	Более выраженный эффект низкоуглеводной диеты.
PPARG	rs1801282	C/C	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	Менее выраженный эффект низкоуглеводной диеты.
ApoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Нейтральный вариант.

ПОТРЕБНОСТЬ В ИНТЕНСИВНЫХ ТРЕНИРОВКАХ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ВЕСА (РИСК «ЭНЕРГОСБЕРЕГАЮЩЕГО ТИПА» ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ)

Ваша потребность в интенсивных тренировках для снижения веса (риск «энергосберегающего типа» обмена веществ):



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

При Вашем генотипе, ожидается быстрый эффект по коррекции (снижению) массы тела даже при умеренных физических нагрузках. Нагрузки должны быть регулярными. Оптимальными являются кардиотренировки при которых Ваш пульс будет находиться в определенном целевом промежутке (с учетом пола, возраста, наличия или отсутствия заболеваний, проконсультируйтесь с Вашим тренером). Подойдут танцевальные направления, плавание, беговая дорожка.

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).

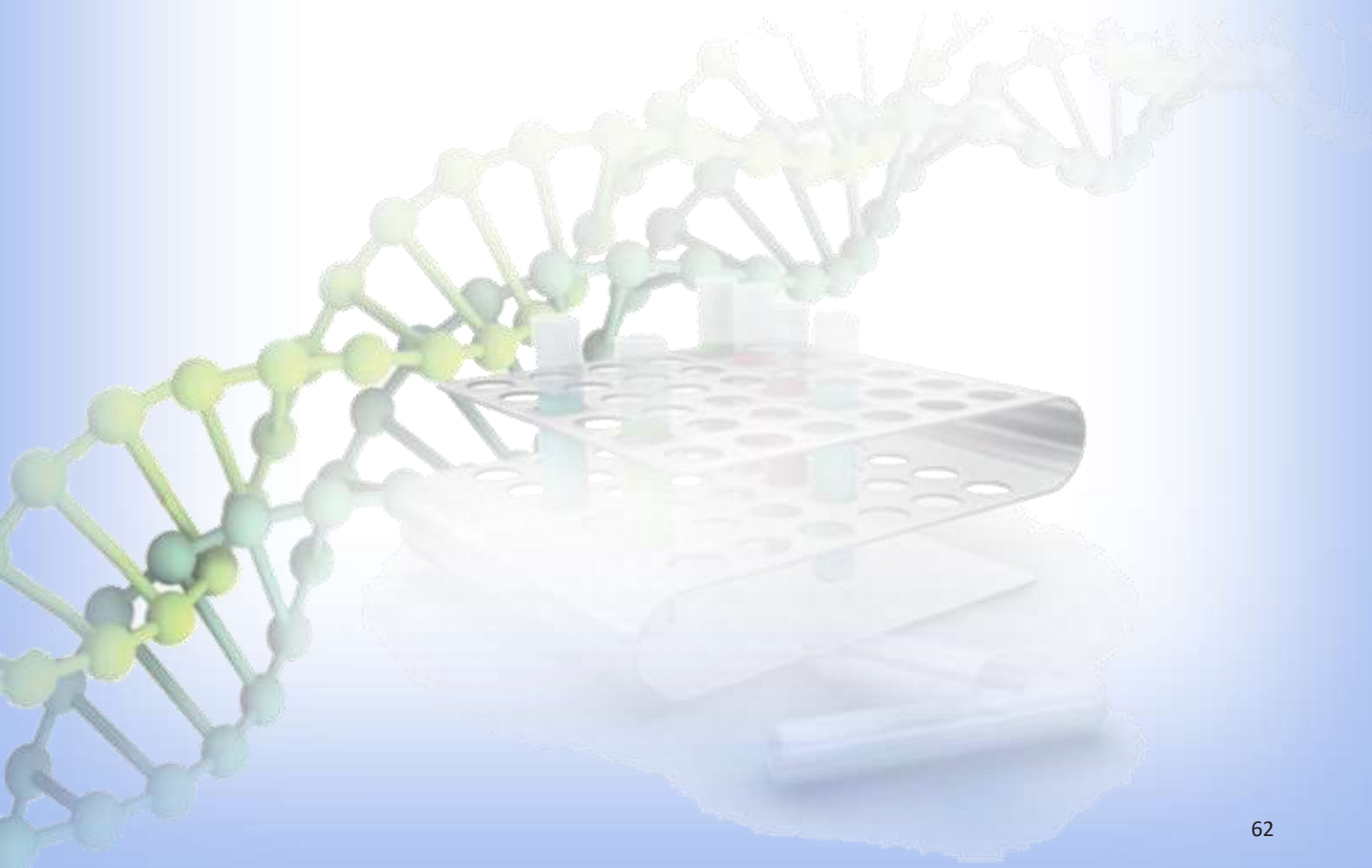
В зависимости от вариантов генов различают «энергорастрчивающий» или «энергосберегающий» типы метаболизма. При энергорастрчивающем типе легче достигается эффект (снижение массы тела за счет жировых запасов) при выполнении физических упражнений. При энергосберегающем типе для достижения эффекта необходимы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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Вы относитесь к «энергорастрчивающему типу» – регулярные физические нагрузки даже умеренной интенсивности достаточно эффективны для Вас.

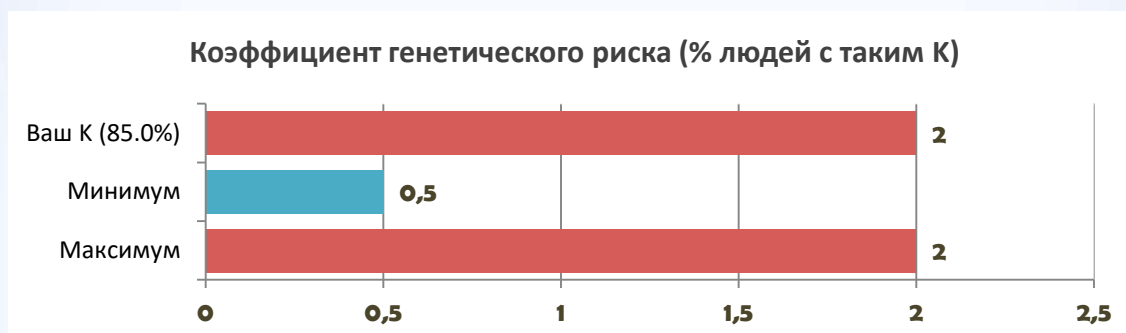
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ADRB2	rs1042713	G/A	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.	Умеренный фактор риска «энергосберегающего типа» обмена веществ. Выше потребность в тренировках высокой интенсивности для снижения веса, меньше эффект умеренных физических нагрузок.
ADRB2	rs1042714	C/G	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.	Умеренный фактор риска «энергосберегающего типа» обмена веществ. Выше потребность в тренировках высокой интенсивности для снижения веса, меньше эффект умеренных физических нагрузок.



ПОТРЕБНОСТЬ В РАЗГРУЗОЧНЫХ ДНЯХ

Эффективность разгрузочных дней для снижения веса:



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 C (соответствует Pro12) - примерно 85% людей имеют этот «запасающий» 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

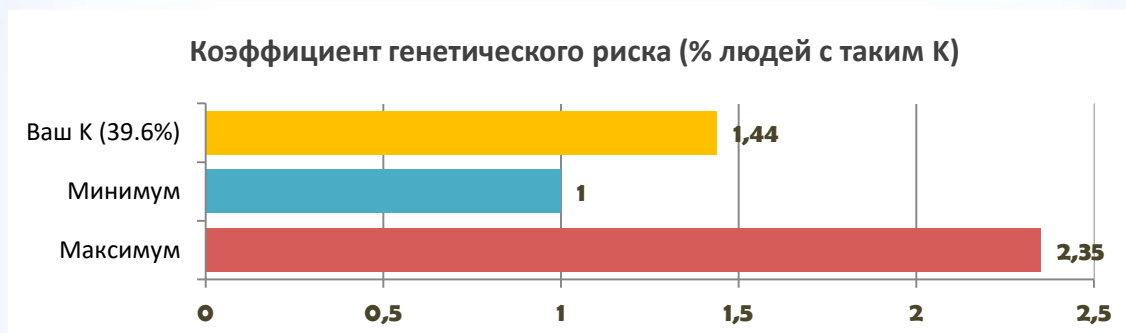
Выше индивидуальная потребность в разгрузочных днях повышена.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
PPARG	rs1801282	C/C	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	Выше эффективность разгрузочных дней для снижения веса.

ВЫРАЖЕННОСТЬ ЙО-ЙО ЭФФЕКТА

Выраженность эффекта обратного набора массы после завершения диеты у Вас:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Вам не рекомендованы краткосрочные диеты со значительным сокращением потребляемых калорий и резкое завершение диеты.

Описание риска:

Исследования показывают, что некоторые люди возвращают свой лишний вес после успешной диеты быстрее, чем другие. Во многом это детерминировано нашими генами.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

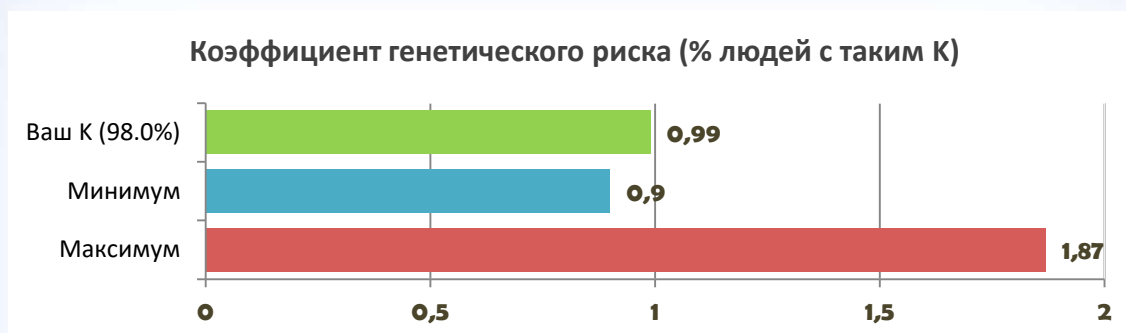
По результатам генетического теста
предрасположенность к йо-йо эффекту повышенная.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ADRB2	rs1042713	G/A	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.	Повышен риск набора массы тела после успешного завершения диеты.
ADRB2	rs1042714	C/G	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.	Повышен риск набора массы тела после успешного завершения диеты.
PPARG	rs1801282	C/C	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	Снижен риск набора массы тела после успешного завершения диеты.

РИСК ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ОТЛОЖЕНИЯ ЖИРА ВОКРУГ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ

Склонность к патологическому отложению жира вокруг внутренних органов:



Описание риска:

Жировая ткань представлена в разном количестве во всех тканях организма, а ее распределение зависит от множества факторов, включающих пол, возраст, уровень физической активности, характер питания и генетические особенности.

Повышенные отложения жира вокруг внутренних органов нарушают их функционирование, уменьшают количество поступающей к органу крови и может приводит к различным заболеваниям.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

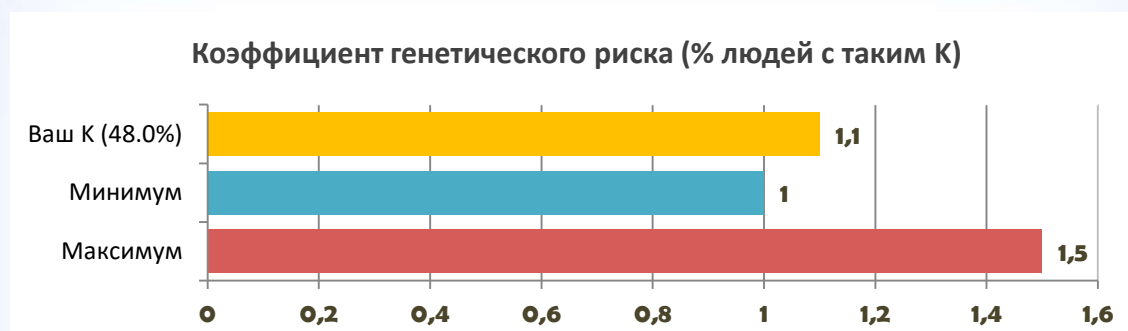
По результатам генетического теста риск отложения жира вокруг внутренних органов среднепопуляционный.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
ADRB2	rs1042714	C/G	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.	Умеренный фактор риска отложения жира вокруг внутренних органов.
FABP2	rs1799883	C/C	Переносчик жирных кислот в тонком кишечнике. Контролирует эффективность усвоения жиров, поступающих с пищей.	Снижен риск депонирования жира вокруг внутренних органов.
PPARG	rs1801282	C/C	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	Снижен риск отложения жира вокруг внутренних органов при избыточном весе.

ПОТЕРЯ МЫШЕЧНОЙ МАССЫ ПРИ ДИЕТЕ С ОГРАНИЧЕНИЕМ КАЛОРИЙ

Потеря мышечной массы при диете с ограничением калорий:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Рекомендовано соблюдать баланс между ограничением потребления калорий и их расходом, а также правильно подбирать вид физических нагрузок. При применении только кардиотренировок вместе с жиром сгорают также аминокислоты – компоненты белков. Поэтому кардиотренировки сочетают с силовым тренингом. Учитывая Ваш генотип, Вам особенно необходимо включать силовой тренинг для ограничения потери мышечной массы при соблюдении гипокалорийной диеты.

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.

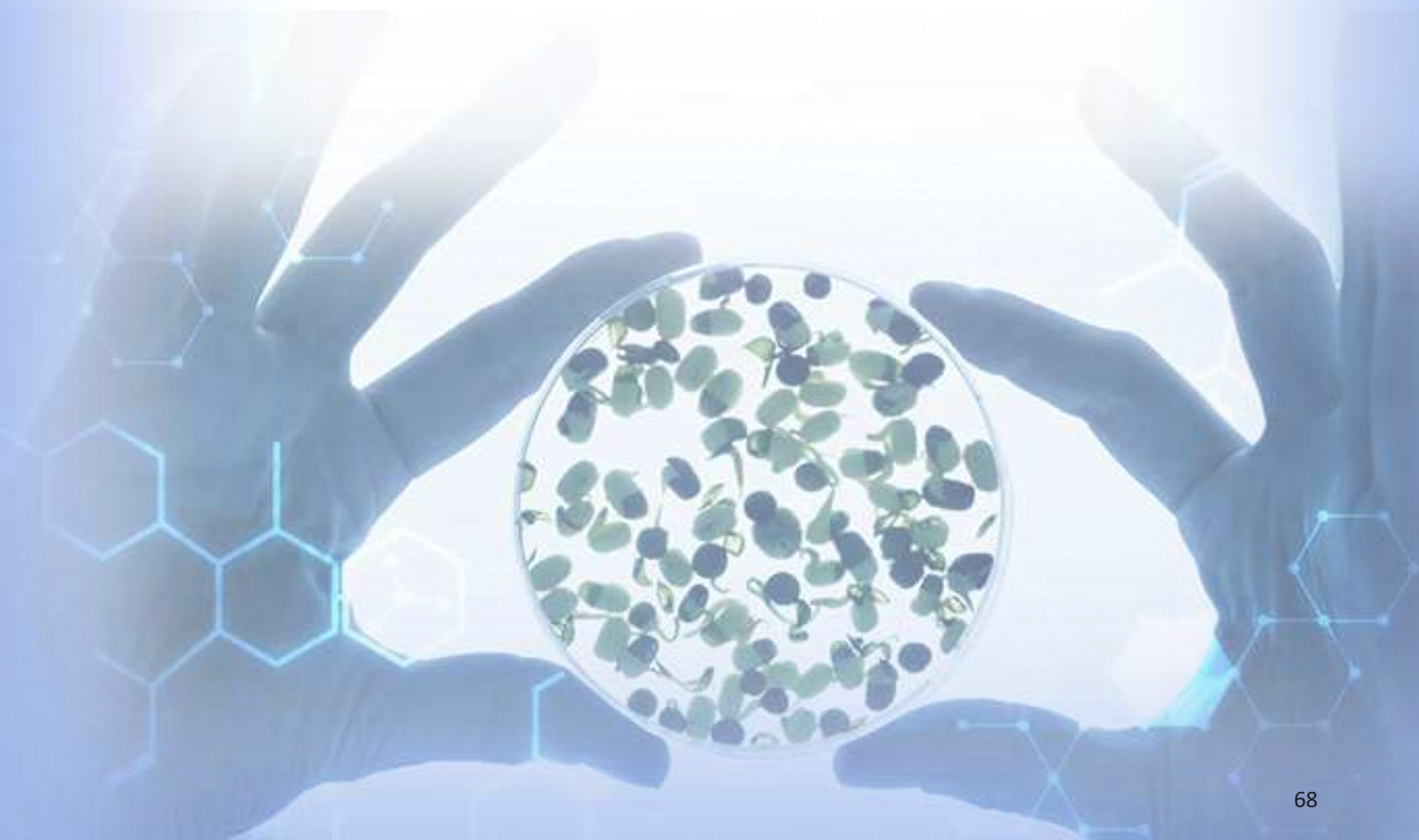
Другие генетические варианты усложняют потерю веса и способствуют потере мышечной массы и других тканей организма.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ваш генетический вариант способствует потере мышечной массы при диете с ограничением калорий.

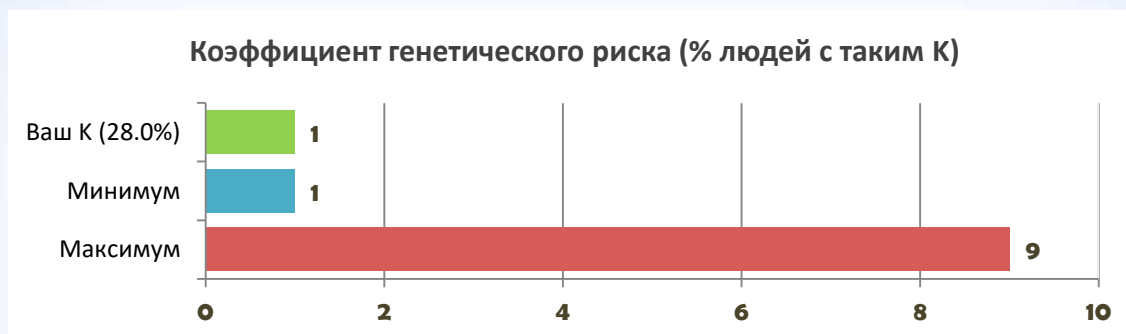
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ADRB2	rs1042714	C/G	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.	Фактор, способствующий более активной потери мышечной массы при ограничении калорий.



ПОВЫШЕННАЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ОМЕГА-3 ЖИРНЫХ КИСЛОТАХ

Необходимость повышать полиненасыщенные жиры для сохранения здоровья:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

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

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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

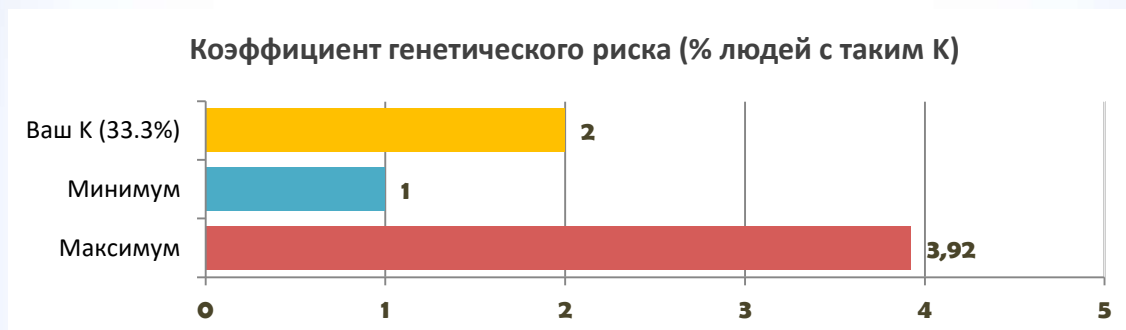
По результатам генетического теста необходимость повышать содержание Омега-3 жирных кислот в рационе умеренно выше среднепопуляционной.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ApoA5	rs662799	A/A	Аполипопротеин A5. Входит в состав липопротеинов высокой и очень низкой плотности. Стимулирует распад жиров, ингибирует синтез триглицеридов в печени.	Потребность в Омега-3 жирных кислотах популяционная.
ApoE	rs429358, rs7412	E3/E3	Аполипопротеин E. Участвует в обмене липидов в крови и в обмене холестерина в мозге (и в некоторых других органах).	Встречается у 63% людей. Потребность в Омега-3 жирных кислотах популяционная.
FTO	rs9939609	T/T	Ген, связанный с ожирением.	Средняя потребность в Омега-3 жирных кислотах.

РИСК ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КИШЕЧНИКА ПРИ ЧАСТОМ УПОТРЕБЛЕНИИ ЖАРЕНОГО МЯСА

Индивидуальный риск онкологических заболеваний кишечника при частом употреблении жареного мяса:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Выявленный у Вас генотип способствует замедленному выведению канцерогенов, образующихся при жарке мяса, что при его частом потреблении повышает риск онкологических процессов кишечника. Потребление до 2-3 порций мяса слабой и средней прожарки в неделю не повышает риск онкологии.

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 (ПАН) и гетероциклические амины (НСА).

НСА образуются при нагревании белков мяса и их количество прямо пропорционально температуре и времени приготовления, тогда как ПАН образуются при пиролизе жиров, во время копчения мяса, жарке на углях, фламбировании. Абсорбированные НСА и ПАН 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 Р450 - 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По исследованным генетическим локусам выявлена необходимость в умеренном ограничении потребления хорошо прожаренного мяса (Well Done) для профилактики онкологических процессов кишечника.

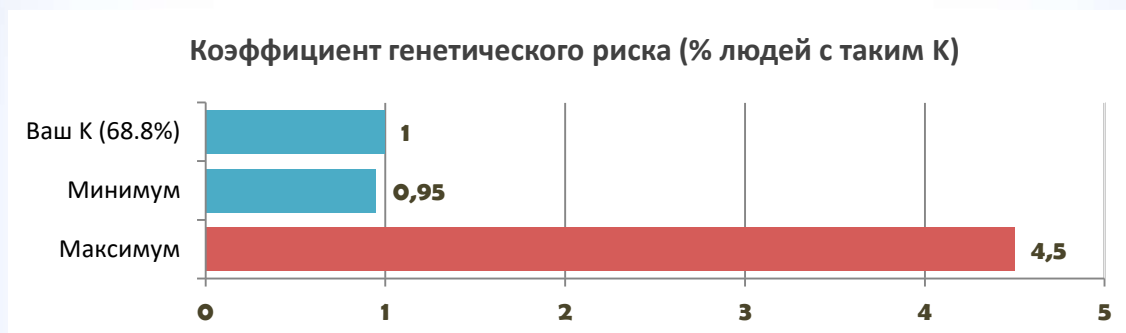
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
CYP1B1	rs1056836	G/G	Цитохром 1B1, участвует в метаболизме стероидов, жирных кислот, 17-в эстрадиол, ПАУ.	Нормальная активность фермента. Не выявлено фактора риска онкологических процессов при употреблении жареного мяса.
CYP1A2	rs2069514, rs762551	F/F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	Фактор риска онкологии ЖКТ при употреблении жареного мяса. Активность фермента повышена. Желательно ограничить: табак, жареное на открытом огне мясо.
CYP1A1	rs4646903	A/A	Метаболизм.	Норма. Активность CYP1A1 не превышает физиологических потребностей.



НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ГЛЮТЕНА. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЦЕЛИАКИИ

Риск пищевой непереносимости глютена (целиакии):



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Не выявлено генетически обусловленной потребности в ограничении глютенсодержащих продуктов.

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 сочетания с вариантом DQ8.

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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По рассматриваемым генетическим предикторам у пациента не выявлено генотипа, связанного с непереносимостью глютена и целиакией.

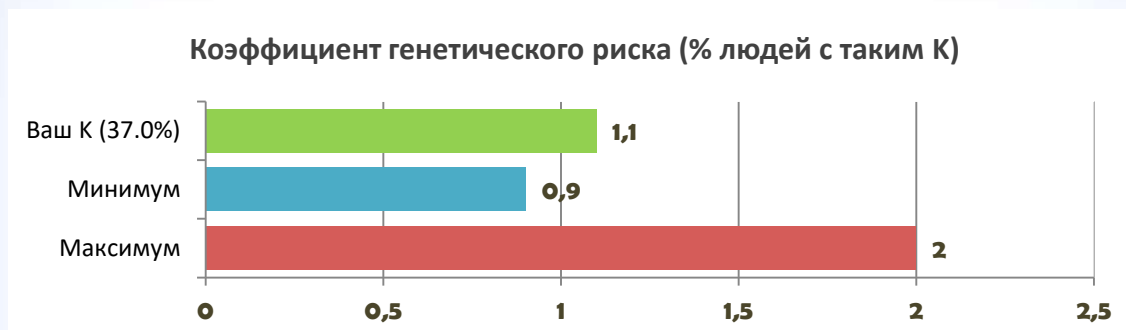
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
HLA-DQB	HLA-DQB1	DQX/DQX	Фактор риска глютенной энтеропатии.	Не выявлено гаплотипа HLADQB, связанного с непереносимостью глютена.
CTLA4	rs231775	A/G	Полиморфизм связан с несколькими аутоиммунными заболеваниями, особенно с аутоиммунным тиреоидитом, а также с рядом других расстройств	Наиболее частый вариант отсутствие защитного эффекта в отношении аутоиммунных заболеваний.



ВЕРОЯТНОСТЬ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ЛАКТОЗЫ

Ваш индивидуальный риск непереносимости продуктов, содержащих цельное молоко:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Диета с включением умеренного количества молока и других продуктов, содержащих лактозу.

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 с 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Способность усваивать молоко сохраняется во взрослом возрасте. Вы относитесь к промежуточному варианту. В Вашем геноме присутствует одна копия гена LCT, позволяющая усваивать молоко, а вторая связана с непереносимостью лактозы. В сумме активности фермента достаточно для регулярного усваивания умеренного количества лактозы, содержащейся в 1-2 стаканах молока в день. Этот уровень потребления лактозы приблизителен и зависит также от других индивидуальных особенностей Вашего организма. Ваши дети с равной степенью вероятности могут наследовать от Вас как непереносимость лактозы, так и возможность ее усваивать. Кроме того, важен генотипом второго родителя. Ваш генотип связан с меньшим риском снижения прочности костей (остеопороза).

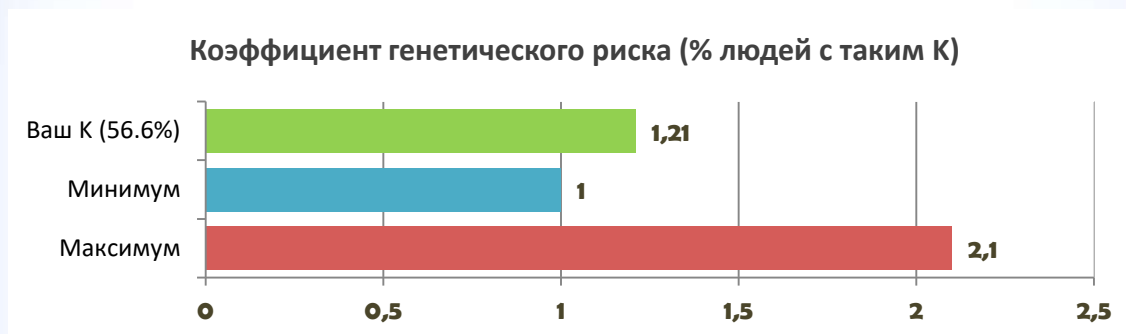
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
LCT	rs4988235	G/A	Метаболизм лактозы.	38% людей, - способность усваивать молоко сохраняется во взрослом возрасте, возможны нарушения пищеварения только при употреблении большого количества молока за один прием пищи.



НАСКОЛЬКО ВАМ НЕОБХОДИМО ОГРАНИЧИВАТЬ ПОТРЕБЛЕНИЕ ПОВАРЕННОЙ СОЛИ?

Индивидуальная потребность в ограничении поваренной соли:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Стандартные рекомендации по уровню потребления соли до 6-7 г в день.

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 гипертензии 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.

Соль, содержащаяся в готовых продуктах: на 100 граммов бекона и попкорна, приходится примерно 1,5 г соли, 100 г твердого сыра - 0,6 г соли, 100 г - жареного картофеля - 0,9 г соли, 100 г пшеничного хлеба - 0,25 г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Среднепопуляционная потребность в ограничении соли.

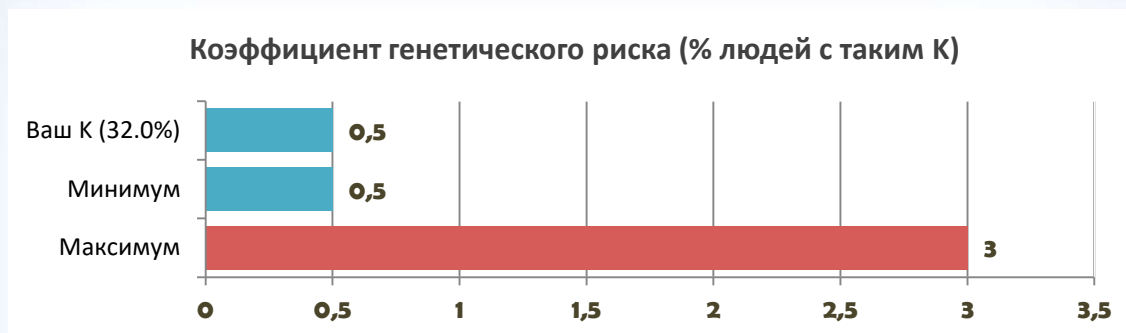
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
AGT	rs699	A/G	Ангиотензин, регулирует артериальное давление и баланс электролитов.	Наиболее часто встречаемый вариант. Умеренный фактор риска сольчувствительной артериальной гипертонии. Необходимо ограничить соль. Повышение активности ангиотензиногена по сравнению с генотипом A/A.
ACE	rs4646994	I/D	Катализирует расщепление ангиотензина I до ангиотензина II.	Наиболее часто встречаемый вариант.



РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА КОФЕИНА

Риск нежелательных сердечно-сосудистых реакций при употреблении кофе:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

До 4 чашек кофе в день не приводит к риску сердечно-сосудистых заболеваний. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на безопасность потребления кофе. Для уточнения проконсультируйтесь с вашим врачом.

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 сосудосуживающий 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

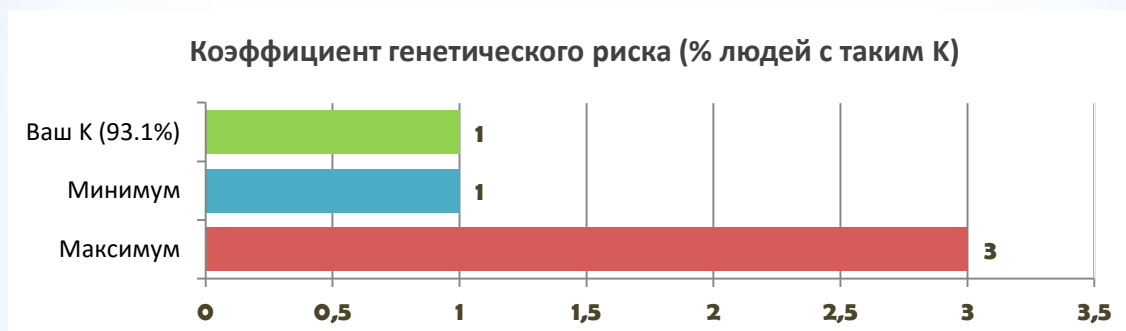
При Вашем генотипе нет необходимости ограничивать употребление кофе. Кроме того, употребление кофе при генотипе *F/*F у женщин является защитным фактором в отношении рака молочной железы.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
CYP1A2	rs2069514, rs762551	F/F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	Такой генотип встречается у 22% людей. Быстрый метаболизм кофеина. Ваш генотип соответствует «быстрому варианту» фермента, метаболизирующего кофеин. В исследовании, при данном генотипе, употребление до 4 чашек кофе (800мг кофеина) в день не увеличивало риск сердечно-сосудистых заболеваний.

РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА АЛКОГОЛЯ

Риск снижения скорости метаболизма алкоголя:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Склонность к меньшей выраженности неприятных симптомов при употреблении алкоголя – отсутствие защитного эффекта в отношении формирования алкогольной зависимости. В случае формирования алкогольной зависимости, увеличивается количество потребляемого этанола, с которым не справляются даже оптимально работающие ферменты, что приводит к патологическим последствиям (онкологии, повреждению печени и мозга).

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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Такое сочетание генов не приводит к повышенному накоплению ацетальдегида.

Этиловый спирт постепенно метаболизируется до ацетальдегида, при этом ацетальдегид быстро обезвреживается. Употребление алкоголя при данном генотипе в меньшей степени приводит к интоксикации, чем при других генотипах.

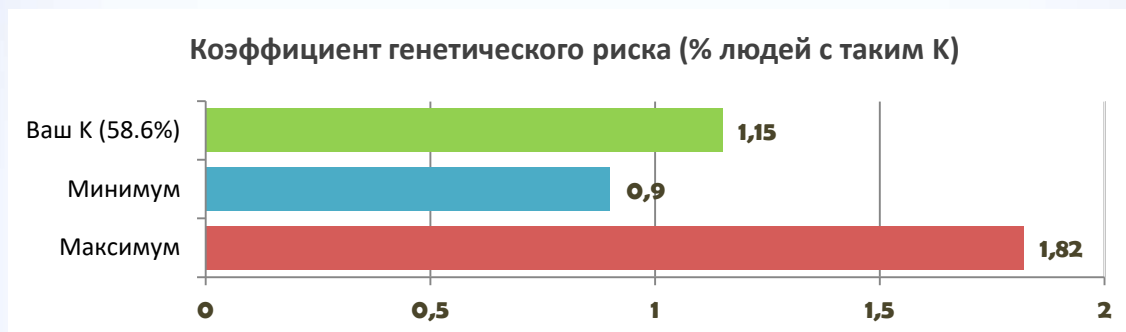
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ADH1B	rs1229984	C/C	Переводит этанол в ацетальдегид.	Популяционный вариант. Наиболее частый вариант. Этиловый спирт постепенно метаболизируется до ацетальдегида, медленнее возникает интоксикация при употреблении спиртосодержащих напитков.
ALDH2	rs671	G/G	Обезвреживание ацетальдегида.	Нормальная работа фермента.



МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА А

Индивидуальная генетическая потребность в витамине А:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина А составляет стандартно рекомендуемую суточную дозу, соответственно полу и возрасту.

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 и регуляции экспрессии (активности) генов.

Значительная часть витамина А в организме синтезируется из бета-каротина - нутриента, который содержится в некоторых продуктах питания растительного происхождения, таких как тыква, морковь. В ходе генетических исследований было обнаружено, что синтез витамина А из бета-каротина нарушен у лиц, являющихся носителями определенных вариантов гена *BCMO1*, соответственно им требуется большее количество продуктов в рационе, содержащих вит А.

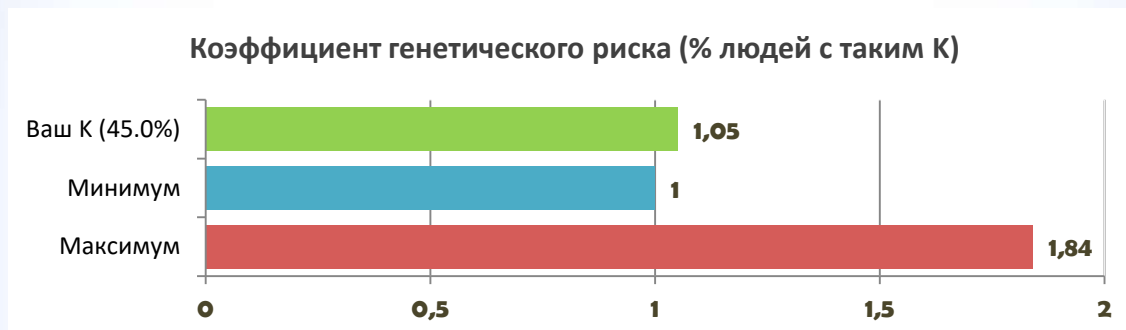
В среднем суточная норма составляет от 400 до 900мкг, токсический эффект при потреблении более 3000мкг в день.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
<i>BCMO1</i>	rs12934922	A/T	Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.	Активность фермента ниже, чем при генотипе A/A, выше потребность в витамине А.
<i>BCMO1</i>	rs7501331	C/C	Фермент в-каротин-монооксигеназа, катализирует расщепление бета-каротина, получаемого с пищей до ретинола.	Популяционный вариант.

МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В₂

Индивидуальная генетическая потребность в витамине В₂:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина В₂ соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Среднепопуляционная потребность.

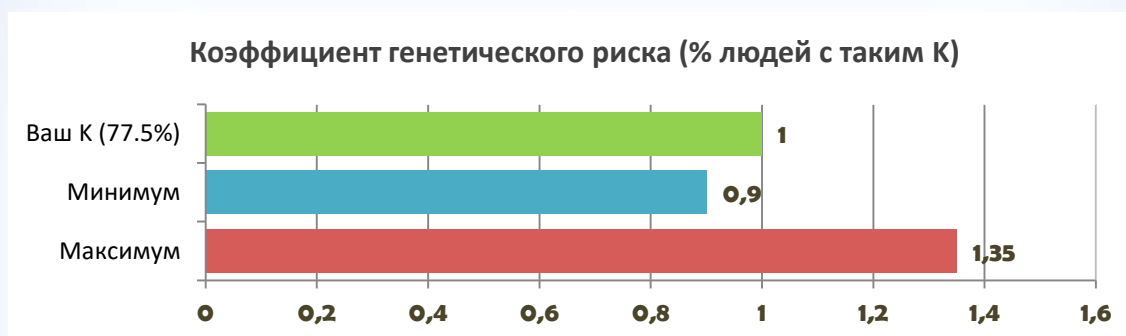
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
MTHFR	rs1801133	G/G	Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности, ДНК.	Популяционный вариант.
MTHFR	rs1801131	T/G	Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности, ДНК.	Популяционный вариант.



МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В₆

Индивидуальная генетическая потребность в витамине В₆:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина В₆ соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

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.

Суточная потребность составляет от 0,3 до 2 мг, токсическая доза – 100 мг.

Избыток витамина В₆: периферическая нейропатия (онемение и ощущение покалывания в области рук и ног, а также потеря чувствительности в этих же областях), аллергические реакции в виде крапивницы.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

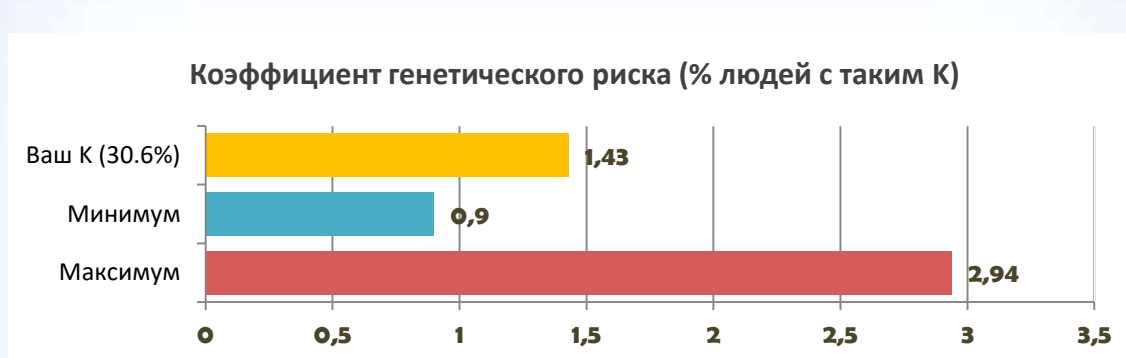
Среднепопуляционная потребность.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ALPL	rs4654748	C/T	Щелочная фосфатаза, неспецифичная.	Фактор риска снижения уровня витамина В6 в крови.

МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В₉

Индивидуальная генетическая потребность в витамине В₉:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина В₉ на 30–50% выше стандартных рекомендуемых суточных доз для соответствующего пола и возраста.

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).

Суточная потребность составляет 200–400 мкг, у беременных потребность значительно возрастает.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Потребность умеренно выше средней.

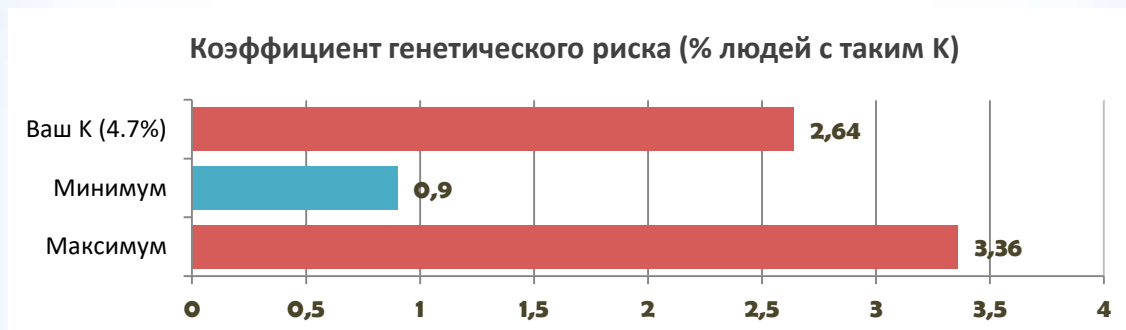
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
MTHFR	rs1801133	G/G	Образует активную форму фолиевой кислоты, необходимую для реметилирования гомоцистеина и других молекул, в частности, ДНК.	Популяционный вариант.
MTR	rs1805087	A/G	Участвует непосредственно в реметилировании гомоцистеина.	Снижение активности фермента, кодируемого данным геном. Умеренный фактор риска гипергомоцистеинемии. Фактор, повышающий потребность организма в фолиевой кислоте и витамина В12.
MTRR	rs1801394	A/G	Восстанавливает работу фермента MTR.	Умеренный фактор риска гипергомоцистеинемии. Фактор, повышающий потребность организма в фолиевой кислоте и витамина В12.
SLC19A1	rs1051266	T/C	Транспорт фолатов. Переносит фолаты внутрь клетки. Алкоголь угнетает синтез данного транспортера и его функцию.	Усваивание фолатов ниже, чем при генотипе CC, но, в целом, на среднепопуляционном уровне.



МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА В₁₂

Индивидуальная генетическая потребность в витамине В₁₂:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина В₁₂ на 30–50% выше стандартных рекомендуемых суточных доз для соответствующего пола и возраста.

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.

Суточная потребность 0,4–2,5 мкг, токсическая доза не определена.

Дефицит витамина В₁₂: анемия, неврологические расстройства.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Потребность умеренно выше средней.

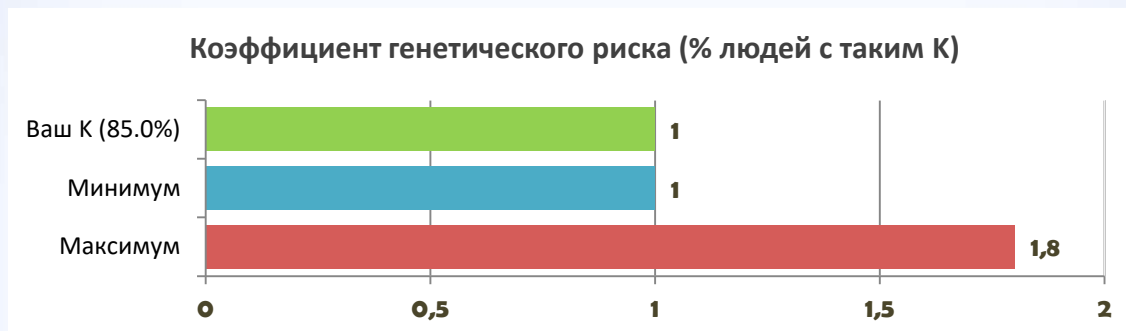
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
FUT2	rs602662	G/G	Фукозилтрансфераза 2.	Анализ Вашего генотипа указывает на предрасположенность к снижению уровню витамина В-12. Также данный генотип связан с повышенной восприимчивостью к бактерии <i>Hel. Pylori</i> (вызывающей гастрит).
MTR	rs1805087	A/G	Участвует непосредственно в реметилировании гомоцистеина.	Снижение активности фермента, кодируемого данным геном. Умеренный фактор риска гипергомоцистеинемии. Фактор, повышающий потребность организма в фолиевой кислоте и витамине В12.
MTRR	rs1801394	A/G	Восстанавливает работу фермента MTR.	Умеренный фактор риска гипергомоцистеинемии. Фактор, повышающий потребность организма в фолиевой кислоте



МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА С

Индивидуальная генетическая потребность в витамине С:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина С соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

Описание риска:

Витамин С – аскорбиновая кислота – обладает сильным антиоксидантным действием, регулирует окислительно-восстановительные процессы. Необходим для синтеза коллагена, влияя на состав 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 2 г. Недостаточность Вит 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 Вит 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 Вит С: аллергические реакции, крапивница.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

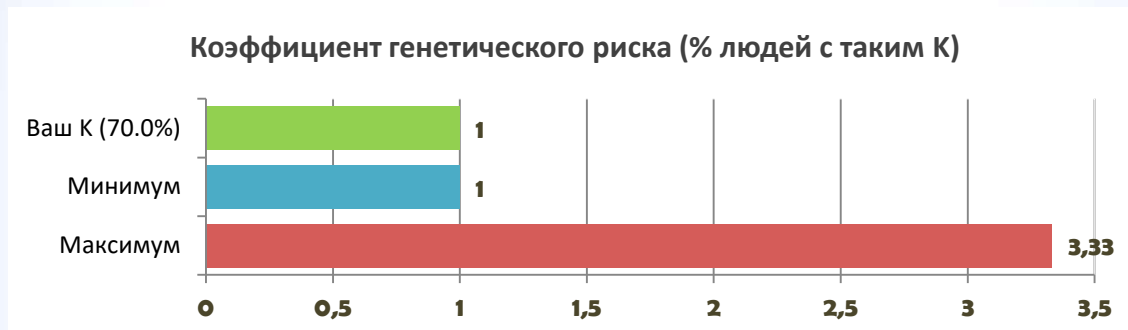
Среднепопуляционная потребность.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
SLC23A1	rs33972313	C/C	Транспортер аскорбиновой кислоты.	Популяционный вариант.

МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА D

Индивидуальная генетическая потребность в витамине D:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина D соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

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 Вит D: рахит, остеопороз.

Избыток Вит D: гиперкальциемия, анорексия, повреждение почек.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Среднепопуляционная потребность.

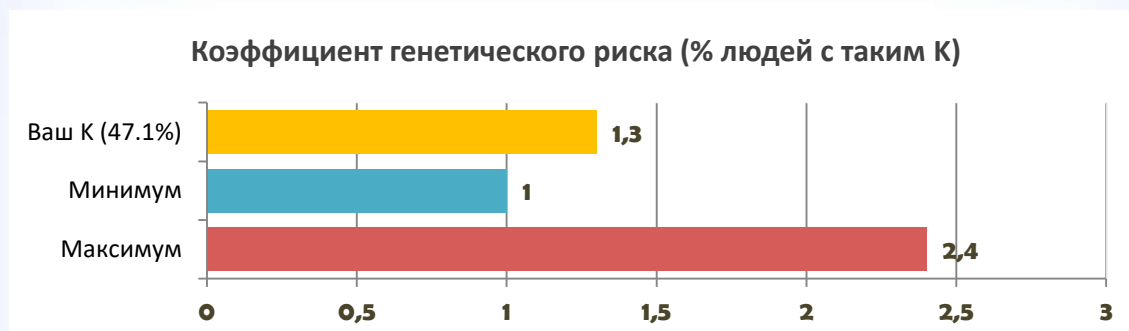
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
NADSYN1	rs3829251	G/G	НАДФ-зависимая 7-дегидрохолестеринредуктаза. Катализирует индуцированный ультрафиолетом синтез витамина D ₃ в коже из 7-дегидрохолестерина.	Данный генотип связан с нормальным уровнем 25(OH)D в крови
GC	rs2282679	T/T	Витамин D, связывающий белок. Влияет на эффективность транспортировки, биодоступность при преобразовании 25(OH)D в активную гормональную форму — 1,25(OH) ₂ D	Данный генотип связан с нормальным уровнем 25(OH)D в крови
VDR	rs1544410	C/C	Рецептор витамина D, (BsmI), аллель B (BsmI+), связан с низкой активностью рецептора, низким уровнем остеокальцина и снижением минеральной плотности костей.	Протективный эффект в отношении остеопороза Фармакогенетика: При терапии ралоксифеном выше эффект, чем при носительстве варианта T, При терапии алендронатом эффект меньше чем при носительстве варианта T.



МЕТАБОЛИЗМ ВИТАМИНА Е

Индивидуальная генетическая потребность в витамине Е:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Индивидуальная норма потребления витамина Е соответствует стандартным рекомендуемым суточным дозам для соответствующего пола и возраста.

Описание риска:

Витамин Е - а-токоферол - жирорастворимый витамин, обладающий антиоксидантным эффектом, защищает клетки от повреждения, замедляя окисление липидов (жиров) и формирование свободных радикалов. Витамин Е улучшает циркуляцию крови, необходим для регенерации тканей. Он обеспечивает нормальную свертываемость крови и заживление; снижает возможность образования шрамов от некоторых ран; снижает кровяное давление; способствует предупреждению катаракт; улучшает спортивные достижения; снимает судороги ног; поддерживает здоровье нервов и мышц; укрепляя стенки капилляров; предотвращает анемию. Витамин Е необходим для нормального функционирования репродуктивной системы. Он защищает другие растворимые жирами витамины от разрушения кислородом, способствует усвоению витамина А.

Витамин Е относится к препаратам, замедляющим старение, может предотвращать появление старческой пигментации.

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

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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Среднепопуляционная потребность.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

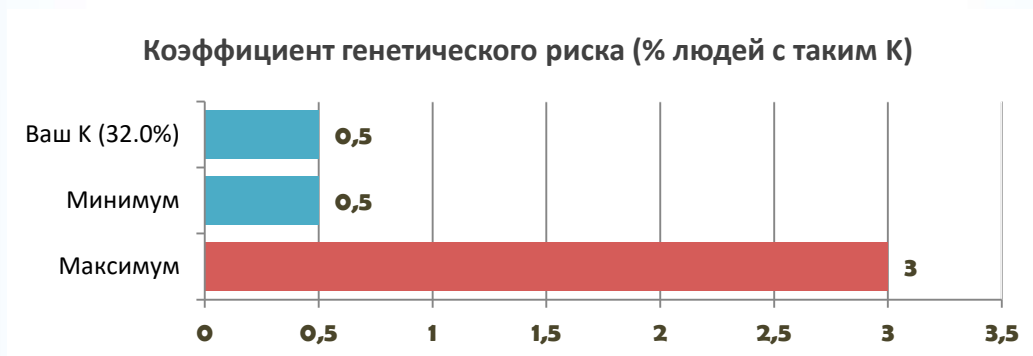
<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
SCARB1	rs11057830	G/A	Скавенджер рецептор B1, участвует в метаболизме липидов и витамина E.	Фактор риска снижения уровня витамина E
ApoA5	rs964184	C/C	Белок «цинковых пальцев» регулирует транскрипцию генов, продукты которых регулируют уровень триглицеридов.	Не выявлено фактора риска снижения уровня вит E



ФАРМАКОГЕНЕТИКА

РИСК СНИЖЕНИЯ СКОРОСТИ МЕТАБОЛИЗМА ЭСТРОГЕНОВ, ОБУСЛОВЛЕННОЙ CYP1A2

Риск снижения активности CYP1A2:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Прием КОК (или ЗГТ содержащую эстрогены) не желательно сочетать с факторами, повышающими активность CYP1A2 - употребление крестоцветных (капуста и др.), курение, жареная на открытом огне пища, ингибиторы протонной помпы (такие препараты, как омепразол).

Описание риска:

Цитохром CYP1A2 метаболизирует 5–10% лекарственных препаратов, применяемых в медицине, в том числе, эстрогены. Кроме того, этот цитохром активирует некоторые ароматические амины табачного дыма и промышленного смога, и таким образом является одним из ключевых ферментов химического канцерогенеза. Фермент экспрессируется в печени.

Полиморфные варианты гена CYP1A2 влияют на выраженность индукции фермента. Аллель CYP1A2*1C возникает в результате точечной мутации (rs2069514), которая приводит к снижению активности фермента (нужны меньшие дозировки). Аллель CYP1A2*1F возникает в результате точечной мутации (rs762551) и связан с повышенной индукцией фермента особенно у курящих (нужны высокие дозировки).

Некоторые субстраты фермента: парацетамол, amitриптилин, diaзепам, фторхинолоны, кофеин, эстрогены, пропранолол, теофиллин, фенацетин.

Некоторые ингибиторы: фторхинолоны, изониазид, рифампицин, циметидин, верапамил, оральные контрацептивы, кофеин, грейпфрутовый сок.

Некоторые индукторы: крестоцветные, курение, жареная на открытом огне пища, ингибиторы протонной помпы, фенобарбитал.

Носительство варианта CYP1A2*F (rs762551) ассоциирована с быстрым метаболизмом кофеина. При данном генотипе употребление кофе не противопоказано и в некоторых случаях даже желательно. Носительство варианта CYP1A2*C (rs2069514) ассоциирована с медленным метаболизмом кофеина и усилением его эффектов. При данном генотипе употребление кофе повышает риск сердечно-сосудистых заболеваний и инфаркта миокарда в частности [Cornelis, MC 2006]. Вариант CYP1A2*1 (или «*А») соответствует наиболее распространенному типу и стандартной активности фермента.

При данном генотипе умеренное употребление кофе не противопоказано. CYP1A2 играет ключевую роль в метаболизме не только кофе, но и эстрогенов - женских половых гормонов.

Женщины с CYP1A2* 1F генотипом имеют более активный переход 2-(2-OHE1) в 16 альфа-OHE1. 2-OHE1 является слабым эстрогеном и даже может блокировать рецепторы эстрогена (ER), в то время как 16 альфа-OHE1 является проканцерогенным. Повышенное потребление кофе (≥ 2 чашек в день) конкурентно ингибирует метаболизм эстрогенов и снижает их проканцерогенный эффект [Erika Bageman, 2008].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

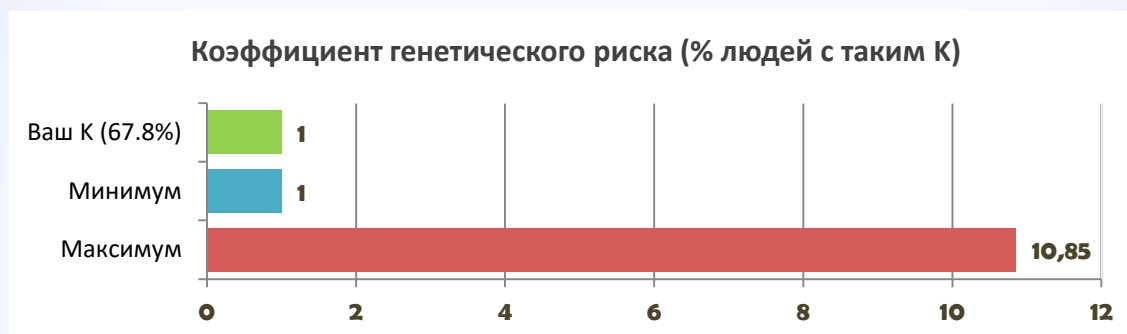
При Вашем генотипе выше активность CYP1A2 и скорость метаболизма эстрогенов.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
CYP1A2	rs2069514, rs762551	F/F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	Такой генотип встречается у 12% людей. Быстрый метаболизм кофеина. Ваш генотип соответствует «быстрому варианту» фермента, метаболизирующего кофеин. В исследовании, при данном генотипе, употребление до 4 чашек кофе (800мг кофеина) в день не увеличивало риск сердечно-сосудистых заболеваний.

ОЦЕНКА РИСКА СНИЖЕНИЯ АКТИВНОСТИ ЦИТОХРОМА CYP2C9

Оценка риска нарушения работы цитохрома Cyp2C9:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

При необходимости применения, стандартные дозировки варфарина, сартанов, НПВС, препаратов сульфонилмочевины и антидепрессантов – циталопрама и сертралина.

Описание риска:

CYP - большое семейство генов цитохрома P450, через которые метаболизируется большинство лекарственных средств и других ксенобиотиков. Полиморфизмы в этих генах изменяют активность метаболизма, в результате чего лекарственное вещество может накапливаться в органах и тканях и его побочный эффект возрастает.

Ген CYP2C9 - наиболее известный фармакогенетический маркер определяющий метаболизм антикоагулянта варфарин и имеет большое клиническое значение для оценки риска НЛР и выбора дозы препарата. Другими субстратами CYP2C9 являются блокаторы рецепторов ангиотензина, НПВС, препараты сульфонилмочевины, антидепрессанты - циталопрам и сертралин.

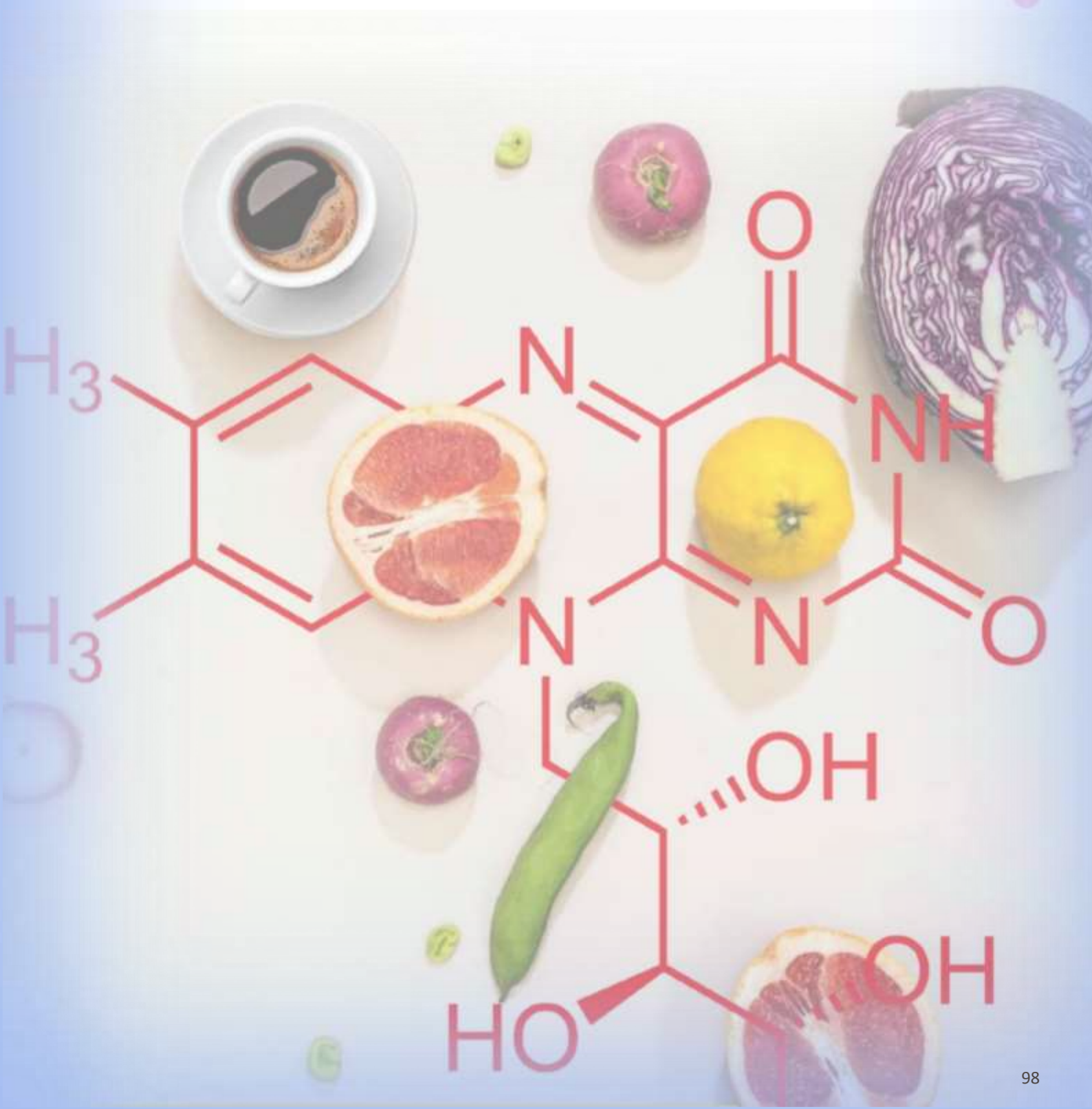
Вариант *1/*1 - соответствует норме и нормальной активности данного цитохрома («нормальный метаболизер»). Аллели *2 и *3 приводят к снижению активности работы CYP2C9 и замедлению метаболизма субстратов («медленный метаболизер»). Прием лекарств, метаболизм которых осуществляется с участием CYP2C9 у «медленных метаболизеров» приводит к высокому риску нежелательных лекарственных реакций и требует повышенного контроля терапии или выбору альтернативного лекарственного средства.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Норма. Не выявлено патологических вариантов гена Cyp2C9.
Ниже риск нежелательных лекарственных реакций при применении варфарина, сартанов, НПВС, препаратов сульфонилмочевины и антидепрессантов – циталопрама и сертралина.

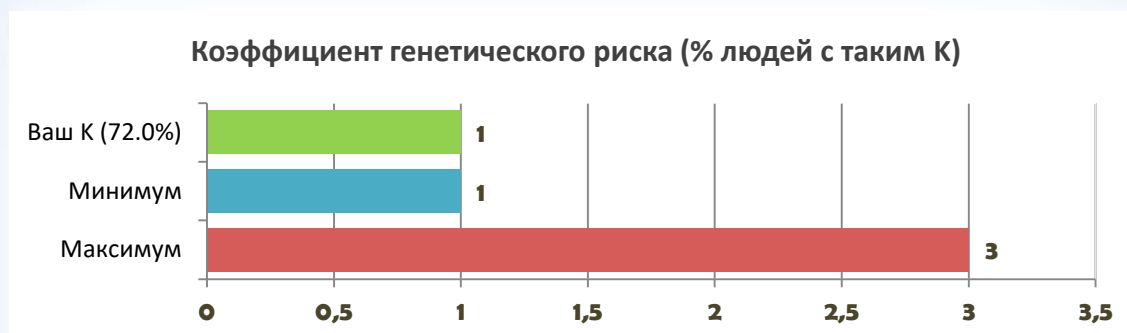
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
CYP2C9	rs1799853	C/C	Цитохром P450 2C9, *2 аллель ассоциирован со снижением активности CYP2C9.	Популяционный вариант.
CYP2C9	rs1057910	A/A	Цитохром P450 2C9, *3 аллель ассоциирован со снижением активности CYP2C9.	Популяционный вариант.



ОЦЕНКА РИСКА СНИЖЕНИЯ АКТИВНОСТИ ЦИТОХРОМА CYP2C19

Оценка риска снижения активности цитохрома Cyp2C19:



Описание риска:

CYP - большое семейство генов цитохрома P450, через которые метаболизируется большинство лекарственных средств и других ксенобиотиков. Полиморфизмы в этих генах изменяют активность метаболизма, в результате чего лекарственное вещество может накапливаться в органах и тканях и его побочный эффект возрастает.

Ген CYP2C19 - наиболее известный фармакогенетический маркер определяющий метаболизм антиагреганта "клопидогрела" (препараты «Клопидогрел» «Плавикс» «Зилт») и имеет большое клиническое значение для оценки риска НЛР и выбора дозы препарата. Другими субстратами CYP2C19 являются: амитриптилин, циталопрам, эсциталопрам, имипрамин, лансопразол, омепразол, рабепразол, моклобемид, сертралин, вориконазол.

Вариант *1/*1 - соответствует норме и нормальной активности данного цитохрома («нормальный метаболизатор»). Аллели *2 и *3 приводят к снижению активности работы CYP2C19 и замедлению метаболизма субстратов («медленный метаболизатор»). Вариант *17 - соответствует повышенной активности данного цитохрома («быстрый метаболизатор»).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

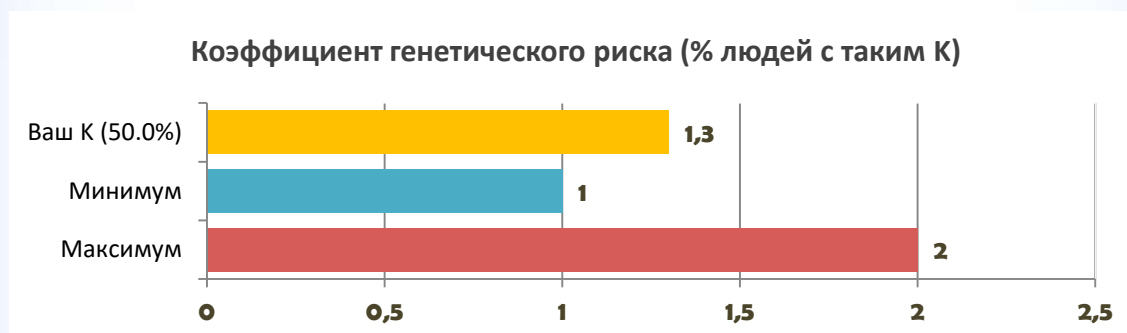
Норма. Не выявлено патологических вариантов гена Cyp2C19, ниже риск нежелательных лекарственных реакций при применении препаратов, являющихся субстратами данного фермента.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
CYP2C19	rs4244285	G/G	Цитохром P450 2C19, *2 аллель ассоциирован со снижением активности CYP2C19.	Популяционный вариант.

ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР ABCB1 (MDR1). РИСК ПОВЫШЕНИЯ АКТИВНОСТИ MDR1 И СНИЖЕНИЯ ЭФФЕКТИВНОСТИ НЕКОТОРЫХ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИХ ПРЕПАРАТОВ

Риск повышения активности MDR1 и снижения эффективности некоторых фармацевтических препаратов:



Описание риска:

Ген ABCB1 кодирует «Р-гликопротеин», также известный, как белок-1 связанный с множественной лекарственной устойчивостью (MDR1), который является важным белком клеточной мембраны, которая выводит много чужеродных веществ из клеток. Он присутствует на мембранах клеток у животных, грибов и бактерий и, вероятно, развился как защитный механизм от вредных веществ. У человека он экспрессируется в эпителии кишечника, где он перекачивает ксенобиотики (токсины или лекарства) обратно в просвет кишечника; в клетках печени, где он перекачивает ксенобиотики в желчные протоки; в клетки проксимального канальца почки, где он закачивает ксенобиотики в мочевой фильтрат; в эндотелиальных клетках капилляров, составляющих гематоэнцефалический барьер.

Повышенное выведение ксенобиотиков обратно в просвет кишечника с помощью Р-гликопротеина снижает эффективность некоторых фармацевтических препаратов, которые являются его субстратами и может приводить к лекарственной резистентности.

Основными субстратами являются: колхицин, хинидин, такролимус, ингибиторы топоизомеразы (этопозид, доксирубицин), винбластин и ингибиторы киназы тирозина (гефитиниб, сунитиниб). Сердечные гликозиды (дигоксин). Иммунодепрессивные агенты (дексаметазон). Противовирусные атазановир. Антиагреганты клопидогрель, аспирин. Лансопразол, вариконазол, симвастатин, аторвастатин и некоторые др.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

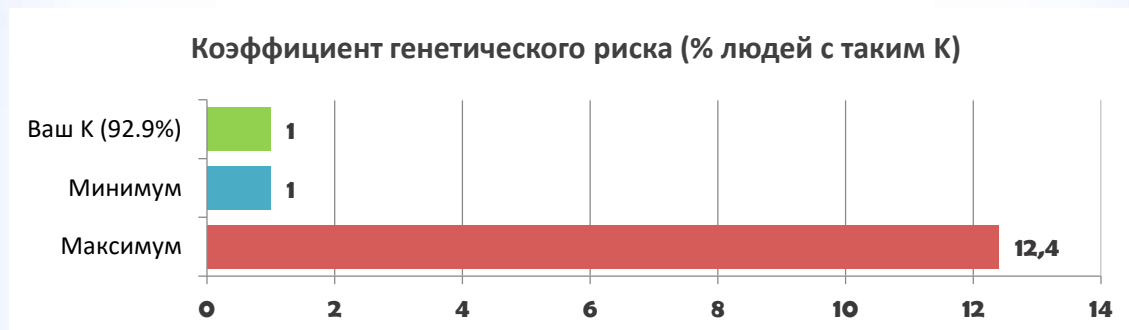
Выявлен фактор риска повышена активности MDR1 и снижения эффективности некоторых фармацевтических препаратов.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ABCB1	rs1045642	G/A	Кодирует белок MDR1, который формирует трансмембранный ионный канал выводящий большое количество чужеродных соединений из клетки.	Умеренный фактор риска резистентности к лекарствам-субстратам MDR1. Наиболее частый вариант. Отсутствие протективного эффекта.

ОЦЕНКА РИСКА СНИЖЕНИЯ АКТИВНОСТИ CYP2D6

Оценка риска нарушения работы CYP2D6:



Описание риска:

CYP - большое семейство генов цитохрома P450, через которые метаболизируется большинство лекарственных средств и других ксенобиотиков. Полиморфизмы в этих генах изменяют активность метаболизма, в результате чего лекарственное вещество может накапливаться в органах и тканях и его побочный эффект возрастает.

Ген CYP2D6 - фармакогенетический маркер осуществляющий метаболизм следующих лекарственных средств: б-блокатор метопролол, ингибиторы ангиотензин превращающего фермента, трициклические антидепрессанты, трициклические антидепрессанты - амитриптилин, венлафаксин, кломипромин, флуоксетин, тамоксифен, трамадол, нейролептики, арипипразол, галоперидол, рисперидон.

Вариант *1/*1 - соответствует норме и нормальной активности данного цитохрома («нормальный метаболизер»). Аллели *3 и *4 приводят к снижению активности работы CYP2D6 и замедлению метаболизма субстратов («медленный метаболизер»). Прием лекарств, метаболизм которых осуществляется с участием CYP2D6 у «медленных метаболизеров» приводит к высокому риску нежелательных лекарственных реакций и требует повышенного контроля терапии или выбору альтернативного лекарственного средства.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Популяционный вариант. Не выявлено патологических вариантов гена Cyp2D6. Ниже риск нежелательных лекарственных реакций при применении следующих лекарственных средств: б-блокатор метопролол, ингибиторы ангиотензин превращающего фермента, трициклические антидепрессанты, трициклические антидепрессанты – амитриптилин, венлафаксин, кломипромин, флуоксетин, тамоксифен, трамадол, нейролептики, арипипразол, галоперидол, рисперидон.

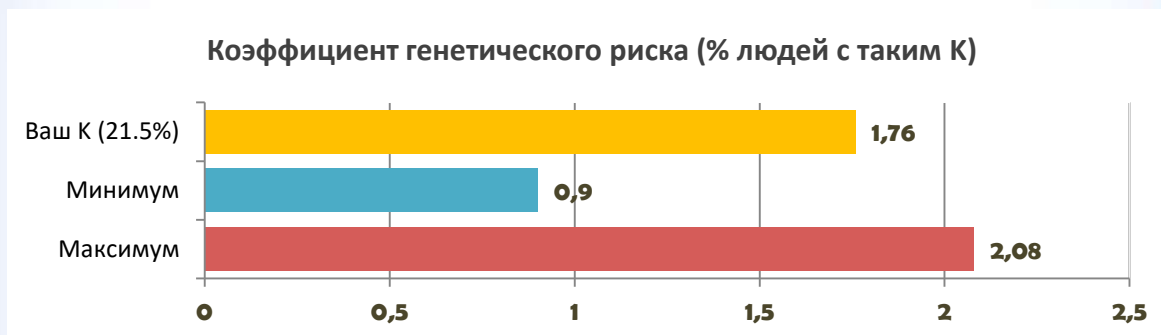
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
CYP2D6	rs35742686	T/T	Цитохром P450 2D6, *3 аллель соответствует делеции гена CYP2C9.	Популяционный вариант.
CYP2D6	rs3892097	C/C	Цитохром P450 2D6, *4 аллель ассоциирован со снижением активности CYP2D6 в гомозиготном варианте.	Популяционный вариант.

ЖЕНСКОЕ РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ

ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К СИНДРОМУ ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ

Оценка генетического риска СПКЯ (по исследованным генам):



Описание риска:

Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) - заболевание, связанное с нарушением овуляции и приводящее к бесплодию, проявляется в накоплении мелких антральных фолликулов с утолщенной оболочкой (текальной гиперплазией). Также СПКЯ связан с косметическими проблемами, такими как гирсутизм, угри и андрогенная алопеция. Частота СПКЯ среди женщин репродуктивного возраста составляет от 3,5 до 7,5%. Возникает из-за нарушения метаболизма гормонов, повышения уровня андрогенов и инсулина. Гирсутизм встречается у 45–60% больных, что практически всегда сочетается с повышенным уровнем андрогенов яичникового и/или надпочечникового происхождения. Практически у каждой второй пациентки с СПКЯ выявляются нарушения жирового обмена.

Биосинтез андрогенов — это хорошо организованный процесс, происходящий в яичнике, опосредованный ферментативным каскадом при стимуляции гипофизарной ЛГ. Первым ферментом в этом каскаде выступает десмолаза кодируемая геном CYP11A, в регуляторной области гена обнаружен полиморфизм нуклеотидных повторов (TAAAA) от 2R до 10R, при этом варианты более 8R приводят к увеличению экспрессии гена CYP11A, что ассоциировано с повышением уровня андрогенов. Другой фермент - ароматаза, кодируемая геном CYP19A переводит андрогены в эстрогены, генетически обусловленное снижение ароматазы уменьшает превращение тестостерона в эстрадиол. Варианты гена андрогенового рецептора - AR - влияют на активность передачи сигнала от андрогенов, повышение активности AR может приводить к симптомам гиперандрогении даже при нормальном уровне андрогенов.

У женщин с СПКЯ часто наблюдается гиперинсулинемия в сочетании с резистентностью к инсулину. Инсулин действует непосредственно на яичник, через его рецепторы, усиливая выработку андрогенов. С другой стороны, инсулин снижает биосинтез в печени белка, связывающего половые гормоны, тем самым повышая биологически доступные уровни тестостерона. Достижение и поддержание нормального веса снижает инсулинорезистентность, ожирение всегда сопровождается той или иной степенью инсулинорезистентности.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Выявлено умеренное повышение риска СПКЯ.

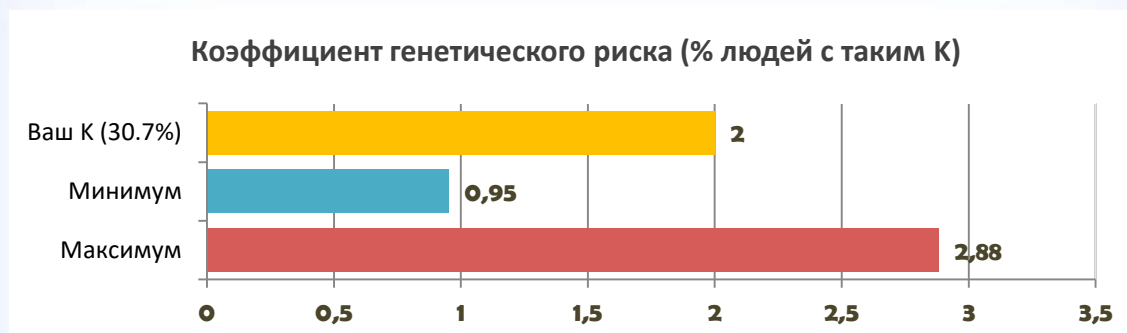
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
AR	(CAG) <i>n</i>	18R/18R	Рецептор к андрогенам, обуславливает эффекты андрогенов.	Повышение чувствительности тканей к андрогенам, что может сопровождаться клиническими признаками гиперандрогенемии при нормальном уровне андрогенов.
PPARG	rs1801282	C/C	Рецептор активатора пероксисом G. Регулирует накопление жирных кислот и метаболизм глюкозы.	Наиболее частый вариант.
CYP19A1	rs2470152	G/A	Ароматаза — фермент, превращающий андрогены в эстрогены. Полиморфизм rs2470152 ассоциирован с уровнем эстрадиола (E2) и соотношением E2/T (эстрадиол/тестостерон).	Наиболее частый вариант.



РИСК ГИПЕРАНДРОГЕНИИ

Генетическая предрасположенность к гиперандрогении:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Проконсультируйтесь с врачом гинекологом-эндокринологом по возможности диагностики и коррекции гиперандрогении.

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, алопеция, 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Риск гиперандрогении умеренно выше среднего.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

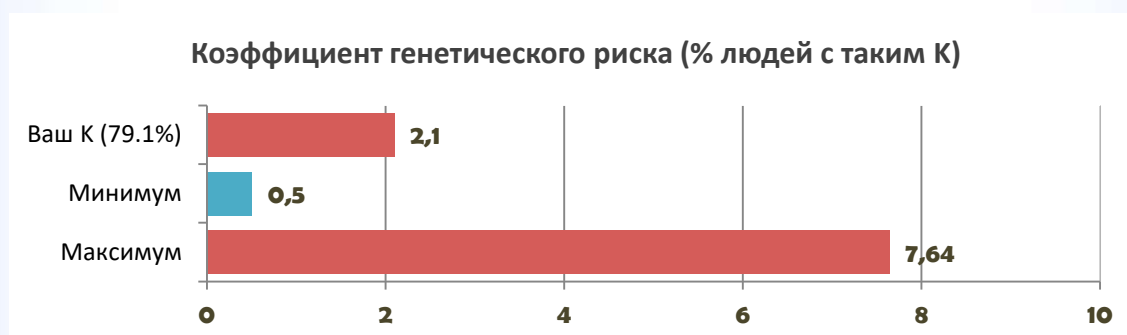
Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
AR	(CAG) <i>n</i>	18R/18R	Рецептор к андрогенам, обуславливает эффекты андрогенов.	Повышение чувствительности тканей к андрогенам, что может сопровождаться клиническими признаками гиперандрогенемии при нормальном уровне андрогенов
CYP17A1	rs743572	A/G	17-альфа-гидроксилаза — фермент, который участвует в обмене мужских и женских половых гормонов в организме человека.	Наиболее частый вариант
CYP19A1	rs2470152	G/A	Ароматаза — фермент, превращающий андрогены в эстрогены. Полиморфизм rs2470152 ассоциирован с уровнем эстрадиола (E2) и соотношением E2/T (эстрадиол/тестостерон).	Наиболее частый вариант.



ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ОНКОЛОГИЧЕСКИМ ПРОЦЕССАМ

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

Риск спорадического рака молочной железы связанного с нарушением системы детоксикации канцерогенов в организме:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Регулярное самообследование молочной железы не реже 1 раза в месяц. Проконсультируйтесь с Вашим врачом.

Описание риска:

Рак молочной железы (РМЖ) 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 РМЖ (в данный тест исследование генов BRCA не входило). Большая часть РМЖ имеет многофакторную этиологию и возникает в результате объединенного эффекта нескольких генов и воздействия окружающей среды. Нарушение метаболизма эстрогенов является значительным фактором риска РМЖ, 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 РМЖ 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 и SULT1 и др. Определённые изменения в данных генах могут влиять на риск РМЖ, 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 (≥ 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).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Выявлены генетические факторы риска спорадических форм рака молочной железы. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на данный риск.



РИСК РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ (НАСЛЕДСТВЕННЫЙ)

Самым частым онкологическим заболеванием, диагностируемым у женщин, является рак молочной железы. Рак яичников является основной причиной смертельных исходов вследствие бессимптомного течения заболевания на ранних стадиях. Существуют мутации в генах BRCA1 и BRCA2, наличие которых повышает риск развития рака молочной железы и рака яичников.

В мире ежегодно регистрируется более 1 млн. случаев рака молочной железы (РМЖ), а в РФ более 50 тыс. Летальность на 1-м году после установления диагноза составляет почти 13%. Эффективность лечения выше при выявлении на ранних стадиях заболевания, поэтому своевременная диагностика может привести к снижению числа неблагоприятных исходов.

Примерно 5-10% всех случаев РМЖ и рака яичников являются наследственными и их развитие может быть связано с мутациями в гене BRCA1

BRCA1- ассоциированный рак молочной железы характеризуется более высокой степенью злокачественности, чем спорадический и чаще приводит к развитию эстроген- и прогестерон-отрицательных опухолей, но также характеризуются более выраженным положительным ответом на проводимое лечение.

Патологические полиморфизмы в гене BRCA1 повышают также риск развития рака яичников, желудка, толстой кишки, эндометрия, поджелудочной железы, мочевого пузыря, опухолей головы и шеи, желчевыводящих путей, а также возникновения меланомы.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Не выявлены генетические факторы риска наследственных форм рака молочной железы. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на данный риск.



Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
CYP1A2	rs2069514, rs762551	F/F	Метаболизм ксенобиотиков. Метаболизм кофеина.	Выявлен умеренный фактор риска РМЖ. Регулярное употребление кофе имеет защитный эффект. Прием КОК (или ЗГТ содержащую эстрогены) не желательно сочетать с факторами, повышающими активность CYP1A2 - курение, жареная на открытом огне пища, ингибиторы протонной помпы (такие препараты, как омепразол).
CYP1A1	rs4646903	A/A	Метаболизм.	Норма. Активность CYP1A1 не превышает физиологических потребностей. (Активность ниже, чем при носительстве аллеля *2A, медленнее образование канцерогенов из проканцерогенов). Желательно повышать потребление фитоэстрогенов (продукты из сои, сыр тофу, крестоцветные) при данном генотипе они снижают риск рака молочной железы у женщин.
CYP1B1	rs1056836	G/G	Цитохром 1B1, участвует в метаболизме стероидов, жирных кислот, 17-в эстрадиол, ПАУ.	Не выявлено фактора риска РМЖ.
PGR	rs1042838	A/A	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.	Фактор риска рака эндометрия, яичника и молочной железы (риск выше в 1,4 раза)

Ген	RS	Гено-тип	Функция	Интерпретация
BRCA1		N/N	Ген рака молочной железы 1 (BRCA1) функционально препятствует развитию рака молочной железы. На настоящий момент известно около 1500 полиморфизмов BRCA1 нарушающих функцию генов и приводящих к развитию заболевания. У пациентов славянской популяции, а также этнической группы евреев ашкенази наиболее часто выявляются патогенные варианты 185delAG, T181G, 4153delA, 5382insC в гене BRCA1. Однако, популяционная частота встречаемости данных 'распространенных' мутаций достаточно низка (не более 1%). Соответственно, при необходимости более точного генетического анализа рекомендуется проводить полное определение всей нуклеотидной последовательности (секвенирование) кодирующих областей генов BRCA1.	Норма. Не выявлено фактора риска РМЖ.
BRCA2		N/N	Ген кодирует аминокислотную последовательность ядерного белка, который участвует в регуляции репарации (повреждения) ДНК и размножения клеток. В интактном (немутантном) состоянии ген BRCA2 выступает в качестве супрессора опухоли и обеспечивает целостность генома. Мутации гена BRCA2 приводят к хромосомной нестабильности и злокачественной трансформации клеток молочной железы, яичников и других органов	Норма. Не выявлено фактора риска РМЖ.
CHEK2		N/N	Ген CHEK2 кодирует фермент чекпоинт-киназу 2, которая участвует в контроле клеточного цикла, блокируя клетки в фазе G1 в ответ на повреждения ДНК, и выступает как супрессор злокачественной трансформации клеток. В ответ на повреждения ДНК и блокирование репликации развитие клеточного цикла приостанавливается при помощи воздействия на цикл лимонной кислоты.	Норма. Не выявлено фактора риска РМЖ.

РИСК РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И БОЛЕЗНИ ГРЕЙВСА

ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Результат анализа не исключает вероятность развития функциональных нарушений работы щитовидной железы, в том числе аутоиммунных процессов.
Проконсультируйтесь с Вашим лечащим врачом.

Болезнь Грейвса — это аутоиммунное заболевание, при котором происходит увеличение щитовидной железы и активная чрезмерная выработка гормонов щитовидной железы.

Наиболее характерными симптомами данного заболевания являются:

- экзофтальм (пучеглазие);
- резкое снижение массы тела на фоне повышенного аппетита;
- быстрая утомляемость;
- повышенная потливость, частое ощущение жара;
- тремор пальцев;
- нестабильная работа ЦНС (раздражительность, агрессия, плаксивость, склонность к депрессиям);
- аритмия, тахикардия.

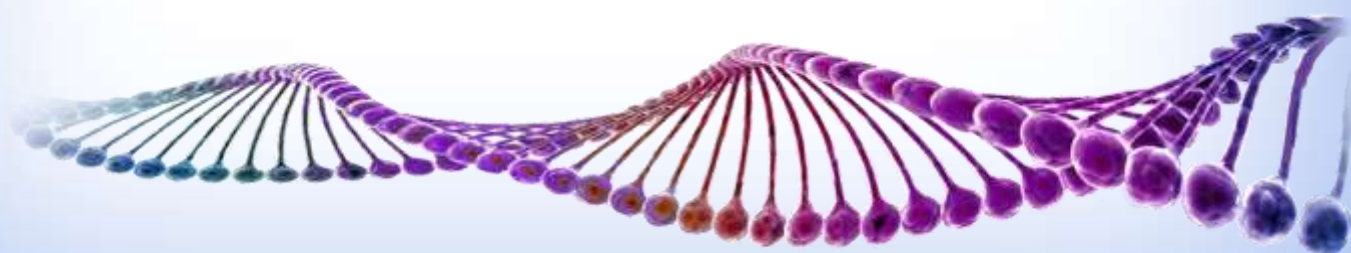
ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Выявлены генетические факторы риска функциональных нарушений работы щитовидной железы. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на данный риск.



Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

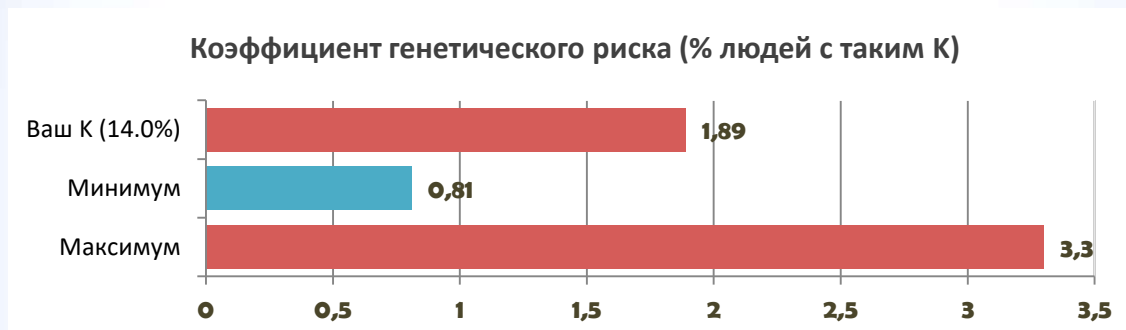
Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
CTLA4	Rs231775	A/G	кодирует иммуноглобулин CD152, который блокирует активацию Т-клеток, связываясь с рецепторами его антагониста (CD28) и определяет толерантность иммунной системы.	Увеличен риск аутоиммунного тиреоидита в 1,5.
IL4	rs2243250	T/T	Цитокин IL-4 является фактором, играющим важную роль в активации Т-клеток путём регуляции ряда генов. Полиморфизм в области его промотора может нарушать нормальную экспрессию генов. Аллель Т связан с повышенным сывороточным уровнем иммуноглобулина Е и других цитокинов, секретируемых Т-клетками. Взаимодействие этих цитокинов стимулирует выработку оксида азота и простагландинов, что может непосредственно повреждать клетки щитовидной железы, усиливая воспалительные реакции и приводя к функциональным нарушениям щитовидной железы, в том числе аутоиммунным.	Повышен риск функциональных нарушений ЩЖ
IL4RA	rs1801275	A/A	Полиморфизм значительно усиливает реакцию рецептора на IL-4, что приводит к увеличению продукции IgE. Это может нарушать регуляцию иммунного ответа и, тем самым, играть роль в патогенезе болезни Грейвса.	Популяционный вариант.
TSHR	rs1991517	G/G	Полиморфизм связан с изменением чувствительности рецептора к тиреотропному гормону (ТТГ) и ассоциирован со сниженными значениями ТТГ.	Популяционный вариант.
TNFα	Rs1800629	A/G	Фактор некроза опухоли-α, провоспалительный цитокин. Полиморфная замена G-308A промотора гена TNFα приводит к усилению воспалительного ответа и риску тромбообразования. Генотип -308 AA является фактором риска развития бронхиальной астмы, болезни Крона, неспецифического язвенного колита.	Увеличен риск аутоиммунного териоидита



КОСМЕТОЛОГИЯ

РИСК СНИЖЕНИЯ АНТИОКСИДАНТНОЙ ЗАЩИТЫ

Риск снижения антиоксидантной защиты:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Необходимо соблюдение рекомендаций по предупреждению интенсивного образования свободных радикалов и снижению негативных последствий свободнорадикального окисления. Для снижения скорости образования свободных радикалов ежедневно защищайте кожу от солнечного излучения с помощью кремов с SPF не ниже 30. Кроме солнечного излучения, образование свободных радикалов провоцируют 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.

Используйте кремы с антиоксидантами в составе, особенно в период инсоляции.

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. Чтобы нейтрализовать процессы окисления, замедлить старение организма полезно принимать витаминно-минеральные комплексы, обладающие мощной сбалансированной антиоксидантной защитой.

Супероксиддисмутаза MnSOD фермент, который обезвреживает активные формы кислорода, переводя их в перекись водорода, тоже не безопасную для клеток молекулу работу довершает глутатионпероксидаза, которая переводит перекись в воду. Для работы глутатионпероксидазы необходим селен.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В результате генетического тестирования выявлена предрасположенность к снижению эффективности антиоксидантной защиты. Ваш генотип соответствует снижению уровню ферментов, борющихся со свободными радикалами.

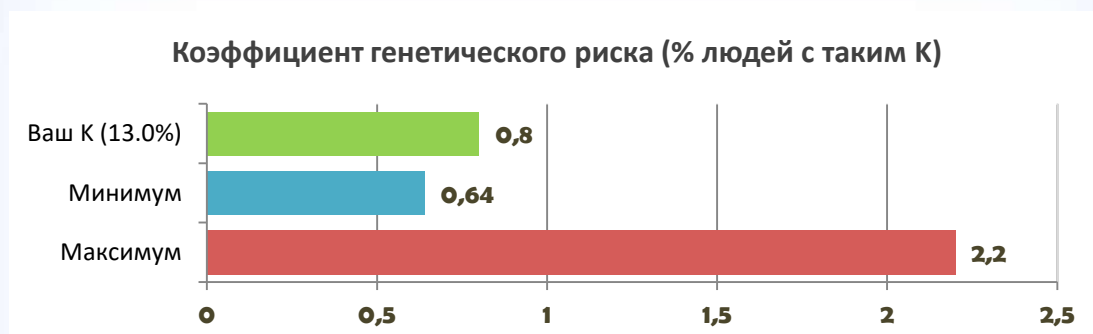
Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
GPX1	rs1050450	G/A	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.	Средняя устойчивость к свободным радикалам, повышена скорость старения кожи, требуется внешний прием защитных средств. Повышенная чувствительности кожи к УФО, внешним воздействиям. Недостаточное количество внутри клеток глутатионпероксидазы, происходит накопление внутри клетки кислородных радикалов.
MnSOD	rs4880	G/G	MnSOD – митохондриальная супероксиддисмутаза, один из 4-х 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.	Снижена врожденная защита кожи от радикалов активных форм кислорода, которые образуются при УФ-облучении и инфекциях. Высокий риск получения эритемы и травмы от УФ-облучения. Реактивность кожи на воздействие внешних факторов (химических, токсических, физических).

<i>Ген</i>	<i>RS</i>	<i>Генотип</i>	<i>Функция</i>	<i>Интерпретация</i>
CAT	rs1001179	C/T	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.	Генотип ассоциирован с накоплением пероксида водорода в клетках. Аллель T в -262 положении в промоторе гена CAT нарушает связывание с транскрипционным фактором. В результате снижается транскрипционная активность гена и, соответственно, уровень фермента CAT.
NQO1	rs1800566	G/A	NADPH-зависимая дегидрогеназа хинона 1	Снижена антиоксидантная защита аллель А снижает активность и стабильность NQO1(NQO1 непосредственно удаляет супероксид)

РИСК СНИЖЕНИЯ ФУНКЦИИ КОЛЛАГЕНОВЫХ ВОЛОКОН

Риск снижения функции коллагеновых волокон:



ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Для синтеза коллагена необходимо достаточное потребление витамина С – при его недостатке образуются менее прочные коллагеновые волокна. При недостатке меди, витаминов РР, В6 нарушается образование поперечных сшивок и, снижается прочность и упругость коллагеновых волокон.

Синтез коллагена тормозят глюкокортикоиды – гормоны, назначаемые врачом в некоторых случаях.

С возрастом скорость обновления коллагена в организме замедляется.

Описание риска:

Коллагеновые волокна образуют упругий каркас кожи, придавая ей эластичность. В коже непрерывно идут процессы деградации поврежденного и синтеза нового коллагена. Существует несколько основных механизмов повреждения коллагена. Во-первых, коллаген повреждается под действием свободных радикалов. Во-вторых, в клетках протекает множество неблагоприятных процессов, в результате которых образуются поперечные сшивки между нитями коллагена, в результате утрачивается объем коллагенового каркаса.

Матричные металлопротеиназы – ММП - ферменты, которые расщепляют белки, в частности коллагены разных типов. В норме ММП разрушают только поврежденные белки для того, чтобы их место заняли новые. Но при повышенной активности этих «дворников», они начинают разрушать и те нити коллагена, которые еще способны выполнять свою функцию, при этом синтез новых белков не успевает компенсировать их потерю. Это приводит к обеднению дермы, снижению содержания в ней коллагена.

Баланс распада и синтеза коллагена обеспечивает упругость кожи. Для синтеза коллагена необходим витамин С, при его дефиците ускоряется прогрессирование дряблости 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 скорому распаду коллагена.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

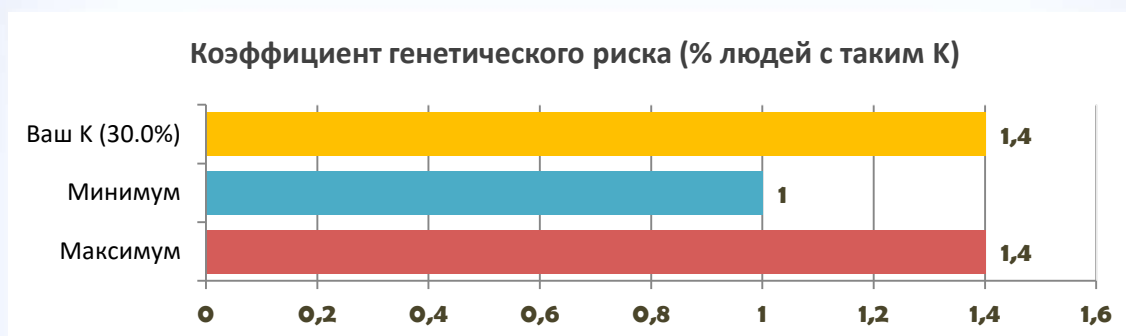
Ваш генотип способствует сохранению нормального уровня коллагена в коже.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
COL1a1	rs1800012	C/C	COL1a1 – кодирует $\alpha 1$ цепь белка коллагена 1 типа. Коллаген – основной компонент соединительной ткани человека.	Норма. Аллель C ассоциирован с нормальной аффинностью промотора гена COL1a1 к фактору транскрипции Sp1. Обеспечивается нормальное соотношения цепей $\alpha 1$ и $\alpha 2$ коллагена. Ниже риск нарушения коллагенового каркаса кожи.
MMP1	rs1799750	C/del	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.	Выше скорость деградации коллагена, предрасположенность к раннему старению кожи. Инсерция нуклеотида C в позиции -1607 в промоторе гена MMP-1 приводит к образованию сайта связывания транскрипционных факторов семейства ETS, в результате увеличивается транскрипционная активность гена и, соответственно, уровень фермента MMP-1.
MMP3	rs3025058	6A/6A	MMP3 – коллагеназа 3, матриксная металлопротеиназа 3. Фермент MMP3 расщепляет белки в межклеточном пространстве (коллагены II, III, IV, V, VII, IX, 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. Помимо деградации коллагена, MMP-3 способна активировать другие ферменты деградации матрикса, в том числе другие матриксные металлопротеиназы.	Благоприятный вариант. Промотор, содержащий последовательность из 6 аденозинов в положении -1171 менее активный, чем содержащий 5 аденозинов. Ниже уровень фермента MMP3, ниже скорость деградации белков внеклеточного матрикса. Ниже риск раннего старения кожи.

ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К АКНЕ

Генетически обусловленный риск акне:



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.

Тестостерон и акне.

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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Выявлена умеренная генетическая предрасположенность к акне.

Развернутый список исследованных генетических маркеров и их функционалом по направлению представлен в виде таблицы

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
AR(CAG)n		<22R/<22R	Рецептор к андрогенам, обуславливает эффекты андрогенов.	Фактор риска акне. Фактор риска гиперандрогении за счет повышенной активности рецептора, даже при нормальном уровне андрогенов.



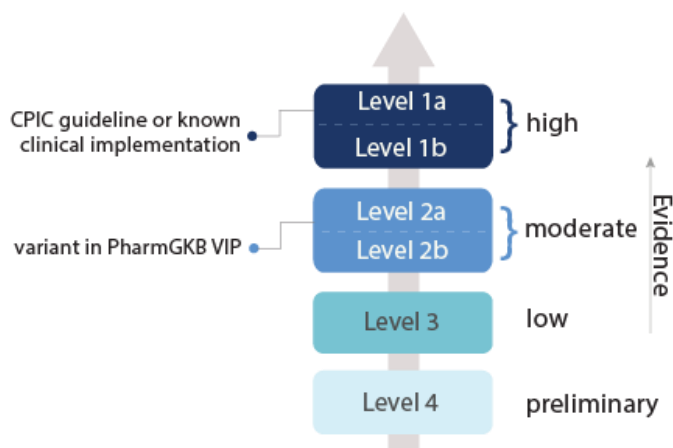
ПРИЛОЖЕНИЕ № 1

На сегодняшний день доказана зависимость между полиморфизмами в генах системы детоксикации и метаболизмом различных лекарственных препаратов. Следует уведомить лечащего врача при назначении следующих медикаментозных средств (с целью подбора индивидуальной дозировки и схемы приема препарата в соответствии с Вашим генотипом):

- сердечные гликозиды, блокаторы медленных кальциевых каналов, макролиды, цитостатики (MDR1- обусловленные препараты).

При анализе генов алкогольдегидрогеназы (ADH1B) и альдегиддегидрогеназы (ALDH2) выявлен генотип A/A по гену ADH1B, обуславливающий значимое снижение уровня и скорости метаболизма алкоголя.

Клинические уровни аннотации доказательств



В интерпретации присутствуют сведения имеющиеся на момент её выполнения в научных базах данных:

<http://www.pharmgkb.org> , <http://www.ncbi.nlm.nih.gov> .

В случае проведения дальнейших исследований могут появиться дополнения и уточнения, а также информация по фармакогенетике других лекарственных средств.

Аннотации представляют собой краткое резюме рекомендаций по дозированию на основе генотипа. И основаны на рекомендациях:

CPIC – Консорциум по интерпретации клинической фармакогенетики,

DPWG Королевская голландская ассоциация развития фармации – рабочая группа фармакогенетики,

CPNDS Канадская фармакогенетическая сеть безопасности лекарственных средств.

Список антиагрегантов и антикоагулянтов

АСПИРИН				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2C19	Rs12248560	C/C (*1/*1)	Level 2B	Повышена эффективность аспирина в качестве снижения частоты инсультов, за счет пониженной реактивности тромбоцитов.
CYP2C19	Rs424485	G/G (*1/*1)	Level 2B	
ITgA2	Rs1126643	C/T	Level 3	Снижена эффективность аспирина в качестве антикоагулянта.
ITGB3	Rs5918	T/T	Level 3	Стандартная эффективности аспирина в качестве антикоагулянта
КЛОПИДАГРЕЛ				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2C19	Rs12248560	C/T (*1/*1)	Level 2B	Повышена эффективность клопидогрел
CYP2C19	Rs424485	G/G (*1/*1)	Level 1	
CYP2C19	Rs4986893	G/G (*1/*1)	Level 1	
ПРАСУРГЕЛ				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2C19	Rs12248560	C/T (*1/*1)	Level 3	Пониженный риск кровотечения
CYP2C19	Rs424485	G/G (*1/*1)	Level 3	Наблюдается более низкий уровень высокой реактивности тромбоцитов при лечении в течении 1 месяца.
ВАРФАРИН				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2C9	Rs1057910	C/A (*1/*3)	Level 1A	Рекомендованы более низкие дозировки, имеется риск кровотечений
CYP2C9	Rs1799853	C/C (*1/*1)	Level 1A	
VKORC1	Rs9934438	G/G	Level 1A	Могут потребоваться более низкие дозировки
Для точного расчет дозировки варфарина воспользуйтесь программой: http://warfarindosing.org				

Список НПВС

Нестероидные противовоспалительные препараты: ДИКЛОФЕНАК, ЦЕЛЕКОКСИБ				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2C9	Rs1057910	C/A (*1/*3)	Level 1A	Повышен риск желудочно-кишечных кровотечений. Рекомендуются пониженные дозировки.
CYP2C9	Rs1799853	C/C (*1/*1)	Level 1A	

Список групп антигипертензивных препаратов

β-адреноблокаторы: бисопролол, метопролол, атенолол, бетаксолол, карведилол, небивалол, пропранолол				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
ADRB2	Rs1042713	G/A	Level 2B	Стандартный ответ на терапию
ADRB2	Rs1042714	C/G	Level 2B	Стандартный ответ на терапию
Метопролол				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2A	Стандартные дозировки.
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2A	
Атенолол				
ADRB2	Rs1042714	C/G	Level 3	Умерено пониженный риск гипертриглицеридемии
Карведилол				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 3	Стандартные дозировки.
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 3	
Ингибиторы АПФ: каптоприл, эналаприл, фозиноприл, мозексиприл, периндоприл, кваноприл				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2	
Каптоприл				
ACE	Rs4646994	I/I	Level 2A	Стандартный ответ на терапию
Эналаприл				
ADRB2	Rs1042714	C/G	Level 3	Для пациентов с гипертрофией левого желудочка терапия может иметь результат более большего % снижения индекса левого желудочка.
Периндоприл				
ACE	Rs4646994	I/I	Level 3	Стандартный ответ на терапию
Кваноприл				
ACE	Rs4646994	I/I	Level 3	Стандартный ответ на терапию
Для мозексиприла нет генетических предикторов				

Блокаторы рецепторов ангиотензина: вальсартан, иберсартан, ласортан, кандесартан, телмисартан, эпросартан				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
CYP2C9	Rs1057910	C/A (*1/*3)	Level 1A	*1*3 умеренное снижение активности цитохрома, - риск НЛР повышен не значительно Субстратами CYP2C9 являются Кандесартан, Лозартан, Телмисартан, Ирбесартан; при носительстве медленных аллелей данного гена их клиренс может замедляться. Не метаболизируется CYP2C9 Вальсартан, Эпросартан;
CYP2C9	Rs1799853	C/C (*1/*1)	Level 1A	
ACE	Rs4646994	I/I	Level 3	Стандартный ответ на терапию
Для вальсартана, эпросартана генетических предикторов нет.				

Список антидепрессантов

Антидепрессанты:				
Селективные ингибиторы обратного захвата серотонина: циталопрам, эциталопрам, флувоксамин, флуокситин, , пароксетин				
Селективные ингибиторы обратного захвата норадреналина и серотонина: венлафаксин				
Норадренергические и специфические антидепрессанты: миртазапин				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
Миртазапин				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2A	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2A	
Венлафаксин				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2A	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2A	
Цитопалаграм				
CYP2C19	Rs12248560	C/T (*1/*1)	Level 1	Стандартный ответ на терапию
CYP2C19	Rs424485	G/G (*1/*1)	Level 1	
CYP2C19	Rs4986893	G/G (*1/*1)	Level 1	
HTR2A	rs7997012	G/G	Level 2A	Сниженный ответ на лечение циталопрамом
Эциталопрам*(см.примечание)				
CYP2C19	Rs12248560	C/T (*1/*1)	Level 1	Стандартный ответ на терапию
CYP2C19	Rs424485	G/G (*1/*1)	Level 1	
CYP2C19	Rs4986893	G/G (*1/*1)	Level 1	
флувоксамин				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 1	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 1	
Пароксетин				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 1	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 1	

Список нейрорептиков

Нейролептики: респиридон, хлорпромазин, трифлуоперазин, флуфеназин, галоперидол, клозапин, кветиапин, арипипразол,				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
Респиридон				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2A	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2A	
ANKK1	Rs1800497	A/A	Level 2B	повышенный риск побочных эффектов, включая гиперпролактинемия и увеличение веса, но снижается риск поздней дискинезии при лечении антипсихотическими препаратами
галоперидол				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2A	Стандартный ответ на терапию
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2A	
COMT	rs4680	G/G	Level 3	пониженный риск развития экстрапирамидных симптомов при лечении галоперидолом
клозапин				
ANKK1/DRD2	rs1800497	A/A	Level 2B	повышенный риск побочных эффектов, включая гиперпролактинемия и увеличение веса, но снижается риск поздней дискинезии при лечении антипсихотическими препаратами
арипипразол				
CYP2D6	Rs3892097	C/T (*1/*1)	Level 2A	Стандартный ответ на терапию.
CYP2D6	Rs35742686	T/T (*1/*1)	Level 2A	
оланзапин				
ANKK1. DRD2	rs1800497	GG	Level 2B	повышенный риск побочных эффектов, включая гиперпролактинемия и увеличение веса, но снижается риск поздней дискинезии при лечении антипсихотическими препаратами

Список противосудорожных препаратов

Противосудорожные: фенитоин, карбамазепин, клоназепам, вальпроевая кислота, левирацетам				
Ген	RS	Генотип	Уровень доказательности	Интерпретация
Фенитоин				
CYP2C9	rs1799853	C/A (*1/*3)	Level 1A	Повышен риск побочных действий
CYP2C9	rs1057910	C/C (*1/*1)	Level 1A	
Карбамазепин				
EPHX1	Rs2234922	A/A	Level 2B	Рекомендованы пониженные дозировки
EPHX1	Rs1051740	T/T	Level 2B	Пониженный метаболизм, требуются более низкие дозировки
Клоназепам				
NAT2	*4, *5, *6, *7	*1/*2	Level 2A	Медленный «ацетилятор» повышен риск нежелательных лекарственных реакций

Список препаратов метаболизирующийся через систему NAT2

Препарат	Скорость ацетилирования Ваш результат	Клинические проявления
Изониазид	NAT2*1/*2 Снижена умеренно	- Большая склонность к развитию периферических невритов при стандартном дозировании - Большая склонность к побочным эффектам противосудорожного препарата фенитоина при совместном применении - Высокая вероятность повышения уровня билирубина и трансаминаз в плазме крови при совместном применении с рифампицином
Гидралазин (апрессин)		Фактор риска появления антиядерных антител и волчаночного синдрома
SASP (метаболит сульфопиридина)		Несколько более выраженный эффект при лечении ревматоидных артритов. Чаще развиваются побочные реакции, гематологические и гастроинтестинальные.
DDS (дапсон)		Больше гематологических побочных эффектов
Прокаионамид		Большая склонность к развитию или раннему появлению волчаночного синдрома

Ген	Активность метаболизма	Препараты	Рекомендации
GSTM1 Rs4880 Del/del	Снижен	Препараты химиотерапии Антибиотики	Снижение скорости выведения некоторых химических
GSTT1 ++	Популяционный вариант		Повышен риск гепатотоксичности, нейротоксичности при приеме лекарственных средств.
GSTP1 Rs947894 G/A	Снижен		Рекомендована сопутствующая терапия по улучшению системы детоксикации
GSTP1 Rs1138272 C/C	Популяционный вариант		

ПРИЛОЖЕНИЕ № 2

ОБЩИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОПТИМИЗАЦИИ РАЦИОНА:

- Прием насыщенных жиров должен составлять менее 10% всех потребляемых калорий. Необходимо выбирать нежирные куски мяса или срезать жир с него перед приготовлением пищи.
- Мясо или птица должны приготавливаться таким образом, чтобы они не находились при этом в жире (жир должен стекать), независимо от способа обработки: обжаривается ли в духовке, под прессом или печется, тушится.
- Кожа птицы перед приготовлением пищи удаляется, а полуфабрикаты индейки лучше вообще не использовать, так как они часто содержат впрыснутое туда насыщенное кокосовое масло.
- Мясной или куриный бульон, отвар и суп должны охлаждаться для того, чтобы затвердевший жир можно было бы убрать с поверхности.
- Овощи поглощают жир и, следовательно, никогда не должны готовиться совместно с мясом.
- Не подгорающая посуда снижает потребность в масле и его заменителях.
- Лучше использовать обезжиренные или маложирные заправки для салатов (соусы) например: лимонный сок, маложирный йогурт, творожные сыры, взбитые вместе.
- Масло или маргарин могут быть взбиты с холодной водой миксером для того, чтобы получить продукт с низким содержанием калорий. Дайте маслу или маргарину размягчиться перед употреблением так, чтобы можно было намазывать их тонким слоем.
- Целесообразно не добавлять масло, молоко или маргарин при приготовлении таких продуктов, как рис, макароны, картофельное пюре. Макаронам это не нужно; вкус риса лучше обогатить с помощью зелени: лука, трав, специй, укропа или петрушки; в картофель лучше добавлять маложирный йогурт или сливки.
- Заменять цельное молоко обезжиренным или маложирным во всех кулинарных рецептах. Концентрированное обезжиренное молоко, взбитое в охлажденном миксере, является хорошим заменителем для блюд, требующих кремов.
- Лучше избегать немолочных заменителей взбитых сливок, так как они обычно богаты насыщенными жирами (пальмовым или кокосовыми маслами).
- Тушить овощи можно в курином отваре, бульоне или вине вместо масла, маргарина или растительного масла.
- Порции блюд, содержащие большое количество жира и холестерина должны быть небольшими, в то время как размеры порций овощей, фруктов и других маложирных продуктов – увеличенными.
- Использование продуктов, богатых холестерином, таких как яйца и внутренние органы животных (печень, почки, мозги), ограничено. В неделю рекомендуется съедать не более 2 яичных желтков, включая те, которые использованы при выпечке. Белки яиц не содержат никакого холестерина, и они могут потребляться чаще.
- Регулярные занятия физическими упражнениями помогают контролировать массу тела и повышают уровень липопротеидов высокой плотности в крови.
- Добавление в рацион продуктов, содержащих пищевые волокна, приводит к снижению уровня холестерина.
- Рекомендовано проведение разгрузочных дней.
- Животный жир, содержащийся в молоке и сыре, содержит больше насыщенных жиров, увеличивающих уровень холестерина в плазме, чем жиры в красном мясе и птице. Следовательно, необходимо использовать обезжиренное или 1% молоко, сыры, приготовленные из обезжиренного молока. Даже частично обезжиренное молоко, использованное для приготовления сыра, имеет повышенное содержание жира.
- Такие морские продукты, как моллюск и креветка, содержат мало жира, но могут содержать относительно высокий уровень холестерина.



ПРИЛОЖЕНИЕ № 3

Ингибиторы 1 фазы:

- элиминация и ограничение поступления токсинов
- куркумин
- силимарин
- грейпфрут
- острый перец
- лук
- оливки
- кверцетин
- витамины группы В (В₁, В₂, В₃, В₆), холин
- магний, цинк, селен

Индукторы 2 фазы:

- I-3-C
- куркумин
- антиоксиданты
- альфа-липоевая кислота
- глутоксим
- АЦЦ
- аминокислоты
- MSM, метионин
- фолиевая кислота, витамины группы В
- гепатопротекторы
- эллагиновая кислота* (малина, лесная земляника, морошка, ежевика, клюква, гранат)
- розмарин
- артишок
- силимарин
- бор, литий, молибден, цинк (кофакторы)

Бифункциональные модуляторы:

- куркумин
- силимарин
- витамины группы В
- эллагиновая кислота



ПРИЛОЖЕНИЕ № 4

Примерное меню*:

ДЕНЬ 1

Завтрак	Омлет из 2 яиц с молоком и помидорами Сэндвич с авокадо и другими овощами Стакан зеленого чая	Омлет с молоком и помидорами – А, В ₆ , В ₉ , В ₁₂ , Е, D Сэндвич с авокадо и овощами – В ₆ , Е, клетчатка Зеленый чай – антиоксиданты	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ , Е выше на 30-50% нормы Яйца – не больше 6 штук в неделю по общим рекомендациям
Обед	Капустный суп с картофелем и сметаной Чечевичная каша с зеленью	Капустный суп – В ₉ , В ₁₂ , клетчатка Чечевичная каша с зеленью – В ₆ , клетчатка	Используйте разные бобовые как источник растительного белка и клетчатки В качестве источника витамина В ₁₂ – добавляйте сметану или сливки
Полдник	Несколько фруктов (на ваш вкус)	Фрукты – клетчатка, минералы, антиоксиданты	Используйте любимые сезонные фрукты
Ужин	Салат из китайской капусты, зелени и других овощей с оливковым маслом	Салат – В ₆ , В ₉ , клетчатка, минералы, витамин Е	Чередуйте разные масла холодного отжима

ДЕНЬ 2

Завтрак	Сэндвич с ореховой пастой и фруктами Зеленый чай	Сэндвич с ореховой пастой и фруктами – В ₉ , клетчатка, минералы Чай - антиоксиданты	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ , Е выше на 30-50% нормы. Регулярно добавляйте такие орехи, как миндаль, грецкий и фундук (если нет аллергии)
Обед	Коричневый рис с тушеными овощами Тыквенный суп-пюре	Коричневый рис с овощами - клетчатка, витамины группы В Тыквенный суп-пюре – клетчатка, минералы, В ₉	Можете использовать другие виды риса, заменить на гречку или другие крупы
Полдник	Чашка ягод (любимые по вкусу)	Ягоды - антиоксиданты, минералы, фолиевая кислота	Регулярно съедайте разные ягоды как источник минералов и антиоксидантов (например: малина, черника, клубника и другие)
Ужин	Отваренные брокколи и цветная капуста	Брокколи и цветная капуста – клетчатка, минералы, В ₉	Иногда используйте в рационе брокколи и цветную капусту как источник клетчатки и витаминов группы В

ДЕНЬ 3

Завтрак	Льняная каша с тертыми яблоками и корицей Напиток из цикория	Лён – витамины В ₉ , омега-3, Е Яблоки – фолиевая кислота (В ₉)	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ , Е выше на 30-50% Регулярно делайте льняную кашу (богатый источник В ₉ , Е)
Обед	Суп-рассольник с перловкой Чечевичная каша с зеленью	Суп рассольник - клетчатка, минералы Чечевичная каша с зеленью – А, В ₆ , В ₉	Можно использовать разные виды риса и разные виды бобовых В овощной суп добавляйте любые любимые овощи на выбор и также зелень
Полдник	Набор фруктов (любых на выбор)	Фрукты - антиоксиданты, мягкая клетчатка, фолиевая кислота (В ₉)	Используйте разные виды фруктов, которые вам больше всего идут по вкусу и желанию, имейте постоянное разнообразие.
Ужин	Греческий салат с сыром фета и зеленью	Греческий салат – А, В ₆ , В ₉ , клетчатка	Можете использовать разные виды сыра под этот салат

ДЕНЬ 4

Завтрак	Овсяная каша на молоке с семенами кунжута и сухофруктов	Овсяная каша – В ₉ , В ₁₂ , Е	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ , Е выше на 30-50% Делайте разные цельнозерновые каши (можно также на растительных аналогах молока)
Обед	Рис басмати с отварной курицей Свекольный салат с чесноком и подсолнечными семечками	Рис басмати с курицей – В ₁₂ , белок, клетчатка Свекольный салат - клетчатка, минералы, полиненасыщенные жирные кислоты, В ₉	Свекла - очень важный продукт для здоровья (регулярно добавляйте в рацион в тертом или отварном виде)
Полдник	Горсть орехов (Грецкий орех, фундук, арахис)	Орехи богаты фолиевой кислотой (В ₉), витамином Е	Разные виды орехов - фисташки, фундук, миндаль, грецкий орех, кедровый орех и так далее
Ужин	Лепешки с сыром и зеленью	Лепешки с сыром и зеленью – витамины А, В ₆ , В ₉ , В ₁₂ , Е	Иногда балуйте себя подобными блюдами

ДЕНЬ 5

Завтрак	Омлет из 2 яиц с молоком и зеленью Несколько овощей (огурцы и помидоры)	Омлет – витамины В ₆ , В ₁₂ , D, омега-3, E Овощи – фолиевая кислота (В ₉)	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ E выше на 30-50% Яйца – хороший продукт под ваш генотип, но не более 6 штук в неделю
Обед	Лобио по-грузински с грецким орехом Луковый крем-суп (можно добавить немного сливок)	Лобио по-грузински – витамины группы В, омега-3 жирные кислоты Луковый крем-суп – А, В ₆ , В ₁₂	Регулярно добавляйте различные бобовые в рацион Овощной салат требует разнообразия (разные виды зелени)
Полдник	Горсть орехов (акцент на грецкий орех)	Орехи – витамин В ₆ , омега-3 (особенно в грецких орехах)	Используйте разные орехи на свой вкус
Ужин	Творог со свежими ягодами	Творог – витамины В ₆ , В ₁₂ , D	Творог используйте до 2-3 раз в неделю

ДЕНЬ 6

Завтрак	Сэндвич с ореховой пастой и фруктами Зеленый чай	Сэндвич с ореховой пастой и фруктами – В ₉ , клетчатка, минералы Чай - антиоксиданты	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ , E выше на 30-50% нормы Регулярно добавляйте такие орехи, как миндаль, грецкий и фундук (если нет аллергии)
Обед	Киноа с тушеными томатами и зеленью Суп с водорослями и морепродуктами	Киноа - источник витаминов группы В, клетчатка, минералов, витамина E Суп с морепродуктами – омега-3, йод, белок	1-2 раза в неделю добавляйте в рацион киноа (по-другому называется квиноа) так как источник таких минералов, как кальций, цинк, железо и фосфор в большом объеме
Полдник	Горсть орехов (миндаль, фундук)	Орехи - белок, полиненасыщенные жирные кислоты, В ₂ , В ₆ , В ₉ , E, омега-3 (особенно в грецких)	Используйте любые орехи по вкусу (грецкий, фундук, миндаль - одни из лучших)
Ужин	Овощной салат из листовых овощей, зелени, корнеплодов и оливкового масла	Такой салат будет обладать витаминами минералами, клетчаткой, витаминами В ₆ , В ₉ , E	Можно использовать разные виды овощей и добавляйте приличное количество зелени

ДЕНЬ 7

Завтрак	Греческий йогурт с фруктами	Греческий йогурт с фруктами – В ₉ , В ₁₂ , Е	По данному генотипу индивидуальная норма потребления витаминов В ₉ , В ₁₂ , Е выше на 30-50% Можете заменить на творог (средней жирности)
Обед	Борщ с зеленью Гороховая каша	Борщ с зеленью – клетчатка, минералы Гороховая каша – В ₉ , белок	Бобовые – отличная альтернатива животным белкам, плюс медленный углевод
Полдник	Стакан кефира	Кефир - пробиотический продукт, В ₁₂ , D	Кефир можете заменить на другой вид кисломолочных продуктов как источник витамина В ₁₂
Ужин	Запеченная рыба жирных сортов (тунец или другие виды) Печеный картофель	Рыба - омега-3, В ₁₂ , Е Печеный картофель – В ₉ , сложные углеводы	Съедайте рыбу не больше 3-4 раз в неделю как источник омега-3 и В ₁₂

***В меню не учтены индивидуальные особенности:**

- аллергические реакции;
- индивидуальные непереносимость определенных продуктов;
- недостаточное количество ферментов;
- особенность микробного биоразнообразия;
- постоперационный период;
- период после химиотерапии и аутотрансплантации;
- хронические заболевания;
- моногенные наследственные заболевания.