



## Результат исследования

ФИО:  
Дата рождения:  
Пол:  
Дата взятия биоматериала:  
Дата регистрации:  
Врач:  
Биоматериал: кровь



Номер образца:  
Отделение / карта: /Страховая  
компания: N/A  
№ полиса:

**Исследование** Генетическая предрасположенность к спортивной травме  
**Фенотип** Нарушения костно-суставной системы

### Результат:

| Ген    | Название гена            | Вариант  | Генотип | Риск                |
|--------|--------------------------|--|---------|---------------------|
| COL1A1 | Коллаген, тип I, альфа 1 | c.-1997G>T   | G/G     | Среднепопуляционный |
| COL1A1 | Коллаген, тип I, альфа 1 | Sp1-polymorphism; c.104-441G>T   | *S/*s   | <b>Повышенный</b>   |
| COL5A1 | Коллаген, тип V, альфа 1 | BstUI-polymorphism; c.*267C>T  | C/T     | <b>Повышенный</b>   |
| TNC    | Тенасцин                 | TNC (g.115046506T>A; c.4483A>T; p.Ile1495Leu; c.5029A>T; p.Ile1677Leu;rs2104772) | Ile/Leu | <b>Повышенный</b>   |
| TNC    | Тенасцин                 | TNC (g.115051711C>T; c.4307-5029G>A;rs1330363)                                   | A/G     | <b>Повышенный</b>   |
| VDR    | Рецептор витамина D      | BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T                                   | C/C     | Среднепопуляционный |

Расшифровка рисков:

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



## Заключение

COL1A1(c.-1997G>T)

Ген COL1A1 кодирует часть большой молекулы, называемой коллагеном I типа. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Варианта с.-1997G>T гена COL1A1 приводит к нарушению равновесия между экспрессией белков COL1A1 и COL1A2, что приводит к нестабильности коллагеновых волокон. Возникающие в результате аномальные фибриллы коллагена I типа ослабляют соединительную ткань, что повышает риск травм. Вариант с.-1997G>T гена COL1A1 ассоциирован с повышенным риском переломов. Выявленный генотип G/G варианта с.-1997G>T гена COL1A1 не связан с более низким уровнем минеральной плотности костей, соответствует среднепопуляционному риску переломов костей.

COL1A1(Sp1-polymorphism; c.104-441G>T)

Ген COL1A1 кодирует часть большой молекулы, называемой коллагеном I типа. Коллагены - это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани организма, включая хрящи, кости, сухожилия, кожу и склеру. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Вариант с.2046G>T гена COL1A1, который возникает в контрольной (регуляторной) области гена COL1A1, вероятно, влияет на продукцию коллагена типа I, но не на структуру молекулы. Вариант с.2046G>T приводит к нарушению равновесия между экспрессией белков COL1A1 и COL1A2, что приводит к нестабильности коллагеновых волокон. Возникающие в результате аномальные фибриллы коллагена I типа ослабляют соединительную ткань, что повышает риск травм сухожилий и связок. Вариант с.2046G>T гена COL1A1 увеличивает риск развития остеопороза. Выявленный генотип \*S/\*s варианта с.2046G>T гена COL1A1 соответствует повышенному риску развития остеопороза, переломов костей, дегенерации межпозвоночных дисков, травм сухожилий и связок.

COL5A1(BstUI-polymorphism; c.\*267C>T)

Ген COL5A1 кодирует компонент коллагена V типа. Коллаген V типа контролирует сборку других типов коллагена в фибриллы (регулирует диаметр этих фибрилл), является важным структурным компонентом сухожилий и других соединительных тканей. Мутации в гене могут приводить к межиндивидуальной изменчивости фибрилlogenеза, различиям в механических свойствах и восприимчивости опорно-двигательного аппарата к травмам мягких тканей, а также отличиям в гибкости и выносливости во время бега. Вариант гена, заключающийся в однонуклеотидной замене С на Т в позиции 267, приводит к изменению стабильности мРНК COL5A1 и образованию менее гибкой молекулы коллагена 5 типа. Вариант с.\*267C>T гена COL5A1 ассоциирован с предрасположенностью к хронической тендопатии ахиллова сухожилия, разрывам передней крестообразной связки, мышечным спазмам, связанным с физической нагрузкой. Этот факт важен для выявления генетической предрасположенности к тендопатиям при активных тренировках. Выявленный генотип С/Т варианта с.\*267C>T гена COL5A1 соответствует повышенному риску травм сухожилий, связок и мышц, вызванных физической нагрузкой.

TNC(TNC (g.115046506T>A; c.4483A>T; p.Ile1495Leu; c.5029A>T; p.Ile1677Leu;rs2104772))

С аллельным вариантом 677Leu гена TNC связан повышенный риск тендопатий ахиллова сухожилия (PMCID: PMC3842050). Разрывы ахиллова сухожилия в большинстве случаев происходят при скоростном спуске на лыжах, затем - в футболе и легкой атлетике.

TNC(TNC (g.115051711C>T; c.4307-5029G>A;rs1330363))

С аллельным вариантом G в полиморфизме rs1330363 гена TNC связан повышенный риск тендопатий ахиллова сухожилия (PMID: 23192621). Разрывы ахиллова сухожилия в большинстве случаев происходят при скоростном спуске на лыжах, затем - в футболе и легкой атлетике.



**VDR(BsmI Polymorphism; NC\_000012.12: g.47846052C>T)** Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3. Рецептор витамина D обнаружен во многих тканях и органах, включая желудочно-кишечный тракт, мочеполовую систему, органы эндокринной системы, а также в культуре клеточных линий скелетно-мышечной системы. VDR регулирует экспрессию генов, участвующих в разнообразных биологических функциях, включая развитие органов, контроль клеточного цикла, гомеостаз кальция и фосфата в метаболизме костей и детоксификацию ксенобиотиков. Заболевания, связанные с дефицитом витамина D включают онкологические, аутоиммунные заболевания, такие как систематическая красная волчанка, болезнь Крона, диабет I типа, рассеянный склероз и ревматоидный артрит. VDR участвует в пролиферации и дифференцировке клеток. Важную роль в прогрессировании остеопороза играют нарушения в метаболизме и снижении чувствительности к витамину D. VDR принадлежит ключевая роль в остеогенезе и минеральном обмене. Аллельный вариант BsmI, вероятно, влияет на стабильность транскрипта гена. Ассоциирован с риском развития остеопороза, возникновением переломов. Выявленный генотип C/C BsmI Polymorphism гена VDR соответствует среднепопуляционному риску нарушений костно-суставной системы.

**Ген COL1A1** Коллаген, тип I, альфа 1  
**Функция гена** Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее широко распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани и содержится в костях, роговице, дерме и сухожилиях. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как синдром Элерса-Данлоса 1 и 2, а также 7A типов, несовершенный остеогенез I-IV типов, болезнь Каффи, идиопатический остеопороз.

**Ген COL5A1** Коллаген, тип V, альфа 1  
**Функция гена** COL5A1 – ген, кодирующий коллаген 5-го типа. Коллагены - это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани тела, включая кожу, связки, кости, сухожилия и мышцы. Исследования показывают, что коллаген V типа также контролирует сборку других типов коллагена в фибриллы (регулирует диаметр этих фибрилл) в нескольких тканях и является важным структурным компонентом сухожилий и других соединительных тканей.

**Ген TNC** Тенасцин  
**Функция гена** TNC – ген кодирует белок внеклеточного матрикса тенасцин С. Тенасцин - олигомерный гликопротеин, состоящий подобно фибронектину, из 2 субъединиц, соединённых дисульфидной связью. Эту молекулу называют ещё 'гексабрахион', так как она имеет 6 'рук', отходящих радиально от одного участка. Благодаря такому строению, тенасцин может взаимодействовать с большим количеством лигандов, к которым относят различные молекулы межклеточного матрикса. В зрелых тканях небольшие количества тенасцина находятся в сухожилиях и хрящах, его синтез увеличивается в заживающих ранах. В нормальных связках взрослых людей тенасцин наиболее активно экспрессируется в местах приложения физической нагрузки – мышечно-сухожильных и сухожильно-костных соединениях. Также этот белок экспрессируется вокруг клеток и коллагеновых волокон Ахиллова сухожилия

**Ген VDR** Рецептор витамина D  
**Функция гена** Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3, который также функционирует в качестве рецептора для вторичной желчной кислоты – литохолевой кислоты. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции - опосредует действие витамина D3, контролируя (через ассоциацию с WINAC-комплексом) экспрессию генов, чувствительных к гормонам. По своей последовательности имеет сходство с рецепторами стероидных и тиреоидных гормонов. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют, в минеральном обмене - играет центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованные в иммунном ответе и раке. Мутации в гене VDR связаны со II типом витамин D-резистентного рахита. Однонуклеотидный полиморфизм в старт-кодоне приводит к смещению инициаторного кодона на три кодона от начала.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: