



Результат исследования

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



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

Исследование **Увлажненность кожи**

Фенотип **Увлажнение кожи**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AQP3	Аквaporин 3	c.-51A>G	T/T	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

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



Заключение

AQP3 (с.-51A>G)

Ген AQP3 кодирует трансмембранный белок, который участвует в транспорте воды, глицерина и других растворенных веществ. AQP3 находится в плазматических мембранах кератиноцитов базального слоя эпидермиса в нормальной коже. Вариант NC_000009.12:g.33447581T>C/G гена AQP3 ассоциирован со снижением уровня экспрессии гена, вследствие чего нарушается проницаемость клеточной мембраны для воды и глицерина, снижается содержание воды и эластичность рогового слоя кожи, а также нарушается процесс заживления ран и биосинтез эпидермиса. Выявленный генотип T/T варианта NC_000009.12:g.33447581T>C/G гена AQP3 не связан с риском нарушения увлажнения кожи.

Ген AQP3 Аквапорин 3

Функция гена Аквапорины (AQPs) представляют собой трансмембранные белки, являющиеся селективными транспортерами для воды. AQPs обеспечивают пассивный, но быстрый и регулируемый транспорт молекул воды в или из клетки в зависимости от осмотического градиента. AQP3 входит во вторую функциональную группу аквапоринов - акваглицеропорины. Эти каналы высокопроницаемы для воды, глицерола и даже более массивных растворенных веществ. В основном AQP3 экспрессируется в плазматических мембранах кератиноцитов базального слоя эпидермиса, но также присутствует в печени, поджелудочной железе, кишечнике, селезенке, простате.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: