



## Результат исследования

ФИО:



Пол:

Номер образца:

Дата взятия биоматериала:

Отделение / карта: /Страховая

Дата регистрации:

компания: N/A

Врач:

№ полиса:

Биоматериал: кровь

Исследование **Эластичность кожи**

Фенотип **Эластичность кожи**

### Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
COL1A1	Коллаген, тип I, альфа 1	Sp1-polymorphism; c.104-441G>T	*S/*S	Среднепопуляционный
MMP1	Матрикс металлопротеиназа 1 (интестинальная коллагеназа)	NC_000011.10: g.102799766del; 1G/2G	Del/Del	<b>Повышенный</b>
MMP3	Матриксная металлопротеиназа 3 (стромелезин 1, прожелатиназа)	1171delA; -1171 5A/6A	6A/6A	Протективный
MMP9	Матриксная металлопротеиназа 9 (желатиназа B)	-1562C/T; -1590C>T	C/C	<b>Повышенный</b>

Расшифровка рисков:

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



## Заключение

- COL1A1(Sp1-polymorphism; 441G>T)      с.104-      Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее широко распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани. Вариант NC\_000017.11:g.50200388C>A гена COL1A1 ассоциирован с увеличением продукции коллагена I типа, что нарушает нормальное соотношение типов коллагена в соединительной ткани. Вариант может быть связан с уменьшением эластичности кожи и с преждевременным старением кожи. Выявленный генотип \*S/\*S варианта NC\_000017.11:g.50200388C>A гена COL1A1 не связан с повышенным риском снижения эластичности кожи.
- MMP1(NC\_000011.10: g.102799766del; 1G/2G)      Ген MMP1 кодирует белок - член семейства матричных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в разрушении межклеточного матрикса в нормальных физиологических процессах, таких как эмбриональное развитие, размножение и ремоделирование тканей, а также в развитии таких патологических процессов, как артрит и метастазирование. MMP1 разрушает интерстициальные коллагены I, II, и III типов. Вариант NC\_000011.10:g.102799766del гена MMP1 ассоциирован со снижением транскрипционной активности гена, снижением количества фермента и отложением коллагена. Вариант может быть связан с увеличением риска снижения эластичности кожи и преждевременного старения. Выявленный генотип Del/Del варианта NC\_000011.10:g.102799766del гена MMP1 связан с повышенным риском снижения эластичности кожи.
- MMP3(1171delA; -1171 5A/6A)      Ген MMP3 кодирует белок - член семейства матричных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в деструкции и ремоделировании соединительной ткани. MMP3, также называемая стромелизином-1, катализирует деградацию многих компонентов соединительной ткани, включая протеогликаны, линк-белок, коллаген типов II, IV, IX и XI. MMP3 может также влиять на деградацию экстрацеллюлярного матрикса через активацию проколлагеназы. Вариант NC\_000011.10:g.102845221\_102845222insA гена MMP3 ассоциирован со снижением транскрипционной активности гена и снижением количества фермента. Вариант может быть связан с увеличением или уменьшением риска снижения эластичности кожи. Выявленный генотип 6A/6A варианта NC\_000011.10:g.102845221\_102845222insA гена MMP3 связан с пониженным риском снижения эластичности кожи.
- MMP9(-1562C/T; -1590C>T)      Ген MMP9 кодирует белок - член семейства матричных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в разрушении межклеточного матрикса в нормальных физиологических процессах, таких как эмбриональное развитие, размножение и ремоделирование тканей, а также в развитии таких патологических процессов, как артрит и метастазирование. Ген MMP9 разрушает IV и V типы коллагенов. Аллель T варианта NC\_000020.11:g.46007337C>T гена MMP9 ассоциирован с более высокой промоторной активностью и повышенной экспрессией гена. Вариант может быть связан с увеличением или уменьшением риска снижения эластичности кожи. Выявленный генотип C/C варианта NC\_000020.11:g.46007337C>T гена MMP9 связан с повышенным риском снижения эластичности кожи.



- 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** **MMP1** Матрикс металлопротеиназа 1 (интестинальная коллагеназа)  
**Функция гена** Ген MMP1 кодирует белок - член семейства матриксных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в разрушении межклеточного матрикса в нормальных физиологических процессах, таких как эмбриональное развитие, размножение и ремоделирование тканей, а также в развитии таких патологических процессов, как артрит и метастазирование. Кодируемый препропротеин подвергается протеолитической обработке с образованием зрелой внеклеточной цинксодержащей протеазы. MMP1 разрушает интерстициальные коллагены I, II, и III типов. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз и дистрофический буллезный эпидермолиз.
- Ген** **MMP3** Матриксная металлопротеиназа 3 (стромелезин 1, прожелатиназа)  
**Функция гена** Матриксные металлопротеиназы (MMPs) - протеолитические ферменты (эндопептидазы), участвующие в деструкции и ремоделировании соединительной ткани. Роль MMPs в развитии патологических процессов связана с ослаблением межклеточного матрикса или разрушением соединительной ткани. Матриксная металлопротеиназа-3 (MMP3), также называемая стромелизином-1, катализирует деградацию многих компонентов соединительной ткани, включая протеогликаны, линк-белок, коллаген типов II, IV, IX и XI, ламинины фибронектин. MMP3 может также влиять на деградацию экстрацеллюлярного матрикса через активацию проколлагеназы
- Ген** **MMP9** Матриксная металлопротеиназа 9 (желатиназа B)  
**Функция гена** Ген MMP9 кодирует белок - член семейства матриксных металлопротеиназ. Металлопротеиназы участвуют в разрушении межклеточного матрикса в нормальных физиологических процессах, таких как эмбриональное развитие, размножение и ремоделирование тканей, а также в развитии таких патологических процессов, как артрит и метастазирование. Ген MMP9 разрушает IV и V типы коллагенов.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: