



## 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 остеопорозу**

#### Фенотип **Остеопороз**

#### 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>
LRP5	Белок, родственник рецептору липопротеинов низкой плотности, тип 5	c.3989C>T; p.Ala1330Val	C/C	Среднепопуляционный
TNFRSF11B	Суперсемейство рецептора фактора некроза опухолей, пептид 11b	TNFRSF11B (c.9C>G; p.Asn3Lys; rs2073618)	Asn/Lys	Среднепопуляционный
VDR	Рецептор витамина D	BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T	C/T	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 предоставляет инструкции по созданию части 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. Вариант с.-1997G>T приводит к нарушению равновесия между экспрессией белков COL1A1 и COL1A2, что влечет за собой нестабильность коллагеновых волокон. Возникающие в результате аномальные фибриллы коллагена I типа ослабляют соединительную ткань, что повышает риск травм. Выявленный генотип G/G варианта с.-1997G>T гена COL1A1 соответствует среднепопуляционному риску снижения минеральной плотности костей.

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

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 гена с.2046G>T, который возникает в контрольной (регуляторной) области гена COL1A1, вероятно, влияет на продукцию коллагена типа I, но не на структуру молекулы. Вариант с.2046G>T нарушает равновесие 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 увеличивает риск развития остеопороза. Выявленный генотип \*S/\*s варианта с.2046G>T гена COL1A1 соответствует повышенному риску развития остеопороза и пародонтоза. Возможны дисфункциональные изменения височно-нижнечелюстного сустава.

LRP5(c.3989C>T; p.Ala1330Val)

Ген LRP5 кодирует белок (трансмембранный рецептор липопротеинов низкой плотности), участвующий в костном гомеостазе. Вариант с.3989C>T связан с более низкой минеральной плотностью костей, что является риском развития остеопороза и переломов костей. Риск остеопороза повышен в 1,3 раза по сравнению со среднепопуляционным. Выявленный генотип C/C варианта с.3989C>T гена LRP5 связан со среднепопуляционным риском развития остеопороза.

TNFRSF11B(TNFRSF11B (c.9C>G; p.Asn3Lys; rs2073618))

Ген TNFRSF11B кодирует аминокислотную последовательность белка остеопротегерина (OPG). OPG секретируется остеобластами, подавляет их функцию, относится к белкам семейства фактора некроза опухоли (TNF). Угнетает резорбцию костной ткани остеокластами посредством блокирования активности RANKL (лиганд рецептора, активирующего ядерный фактор kB). Вариант с.9C>G связан с повышением экспрессии гена TNFRSF11B. Выявленный генотип Asn/Lys варианта с.9C>G гена TNFRSF11B связан со среднепопуляционным риском развития остеопороза.



VDR(BsmI  
NC\_000012.12: g.47846052C>T)

Polymorphism;

Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3. 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. VDR также играет роль в обеих врожденной и адаптивной ветвях иммунной системы. Важную роль в прогрессировании остеопороза играют нарушения в метаболизме и снижение чувствительности к витамину D. VDR принадлежит ключевая роль в остеогенезе и минеральном обмене. Аллельный вариант BsmI гена VDR, вероятно, влияет на стабильность транскрипта гена. Ассоциирован с риском развития остеопороза, возникновением переломов. Выявленный генотип C/T варианта BsmI Polymorphism гена VDR не связан со снижением количества рецепторов и соответствует среднепопуляционному риску развития остеопороза.

- 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** **LRP5** Белок, родственник рецептору липопротеинов низкой плотности, тип 5  
**Функция гена** Ген LRP5 кодирует трансмембранный рецептор липопротеинов низкой плотности, который связывает и интернализирует лиганды в процессе опосредованного рецептором эндоцитоза. Также данный белок является членом сигнального пути Wnt и в связи с этим впервые был описан как ассоциированный с диабетом 1-го типа. Этот белок играет ключевую роль в костном гомеостазе, и многие заболевания, связанные с плотностью костей, вызваны мутациями в этом гене.
- Ген** **TNFRSF11B** Суперсемейство рецептора фактора некроза опухолей, пептид 11b  
**Функция гена** Ген TNFRSF11B кодирует аминокислотную последовательность белка остеопротегерина (OPG). OPG секретируется остеобластами, относится к белкам семейства фактора некроза опухоли (TNF). Угнетает резорбцию костной ткани остеокластами посредством блокирования активности RANKL (лиганд рецептора, активирующего ядерный фактор kB).
- 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: