



Результат исследования

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



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

Исследование **Восприимчивость к дефициту витамина D – скрининг**

Фенотип **Нарушение восприимчивости к витамину D**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
CYP27B1	1 α -гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1	g.57764205A>G; c.1137-29T>C	A/G	↓ Снижение активности фермента
VDR	Рецептор витамина D	BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T	C/C	Нормальное количество рецепторов витамина D



Заключение

CYP27B1(g.57764205A>G; 29T>C) с.1137- Ген CYP27B1 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Белок, кодируемый этим геном, локализуется на внутренней митохондриальной мембране, где он гидроксилирует 25-гидроксивитамин D3. Эта реакция синтезирует активную форму витамина D3 - кальцитриол, который связывается с рецептором витамина D и регулирует метаболизм кальция. Вариант NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 ассоциирован со снижением активности фермента и повышенной восприимчивостью к дефициту витамина D. Выявленный генотип A/G варианта NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 связан со снижением активности фермента CYP27B1.

VDR(BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T) Ген VDR кодирует рецептор витамина D. Рецептор принадлежит к семейству транс-активных регуляторных факторов транскрипции. Он опосредует действие витамина D, контролируя экспрессию генов, чувствительных к гормонам. Мишени этого ядерного гормонального рецептора участвуют в минеральном обмене и играют центральную роль в гомеостазе кальция. Кроме того, рецептор регулирует целый ряд других метаболических путей, например, задействованных в иммунном ответе, росте волос и опухолеобразовании. Вариант NC_000012.12:g.47846052C>T гена VDR ассоциирован с изменением стабильности транскрипта гена и снижением количества рецепторов витамина D, пониженной минеральной плотностью костной ткани, повышенным риском остеопороза, меланомы, сколиоза и диабета 2 типа. Выявленный генотип C/C варианта NC_000012.12:g.47846052C>T гена VDR не связан со снижением количества рецепторов витамина D.

Ген CYP27B1 1a-гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство В, полипептид 1
Функция гена Этот ген кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Белок, кодируемый этим геном, локализуется на внутренней митохондриальной мембране, где он гидроксилирует 25-гидроксивитамин D3 в положении 1альфа. В ходе этой реакции синтезируется 1альфа, 25-дигидроксивитамин D3, активная форма витамина D3, которая связывается с рецептором витамина D и регулирует метаболизм кальция. Таким образом, этот фермент регулирует уровень биологически активного витамина D и играет важную роль в гомеостазе кальция. Мутации в этом гене могут привести к витамин D-зависимому рахиту типа I.

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: