



## Результат исследования

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



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

**Исследование** **Варианты в генах CAT, SOD2, NQO1 влияющие на активность антиоксидантной системы**

**Фенотип** **Эффективность детоксикации ксенобиотиков**

### Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CAT	Каталаза	c.-330C>T	C/C	Среднепопуляционный
NQO1	Хиноновая НАД(Ф)-дегидрогеназа 1	NQO1*2; c.559C>T; p.Pro187Ser	Pro/Pro	Среднепопуляционный
SOD2	Митохондриальная супероксиддисмутаза 2	c.47T>C; p.Val16Ala	Val/Val	<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

CAT(c.-330C>T)

Ген CAT кодирует каталазу, ключевой антиоксидантный фермент, защищающий организм от окислительного стресса. Каталаза - это гемовый фермент, который присутствует в пероксисоме почти всех аэробных клеток. Каталаза превращает перекись водорода активных форм кислорода в воду и кислород и, таким образом, смягчает токсическое действие перекиси водорода. CAT также эффективно взаимодействует с донорами водорода, такими как метанол, этанол, муравьиная кислота или фенолы с пероксидазной активностью. Окислительный стресс, как предполагается, играет роль в развитии многих хронических заболеваний или заболеваний с поздним началом, таких как диабет, астма, болезнь Альцгеймера, системная красная волчанка, ревматоидный артрит и онкологические заболевания. Вариант c.-330C>T связан со снижением активности каталазы и с повышенным риском развития ИБС, сахарного диабета 2 типа, онкологических заболеваний молочной железы на фоне заместительной гормональной терапии у женщин в постменопаузе. Также вариант c.-330C>T ассоциирован с повышенным риском алкоголизма при воздействии этанола. Выявленный генотип C/C варианта c.-330C>T гена CAT не связан со снижением скорости детоксикации. Генотип C/C может оказывать протективное действие в отношении развития ИБС.

NQO1(NQO1\*2; c.559C>T; p.Pro187Ser)

Ген NQO1 кодирует фермент NAD(P)H: хинон оксидоредуктазу 1. Этот фермент использует НАДН или НАДФН для восстановления хинонов до гидрохинонов. Экспрессия гена NQO1 индуцируется окислительным стрессом, влиянием циклических углеводов табачного дыма и промышленных акрилатов. NQO1 играет ключевую роль в детоксикации бензола, инактивируя хиноны, образующиеся в результате метаболизма. NQO1 также участвует в клеточной защите от окислительного стресса, а также в преобразовании CoQ10 и преобразовании витамина К. Вариант c.559C>T - нефункциональный аллель, связан с повышенным риском онкологических заболеваний из-за бензола, рака легких у курильщиков, болезни Паркинсона из-за воздействия пестицидов. Выявленный генотип Pro/Pro варианта c.559C>T гена NQO1 не связан со сниженной скоростью детоксикации ксенобиотиков.

SOD2(c.47T>C; p.Val16Ala)

Супероксиддисмутаза (SOD) является ключевым антиоксидантным ферментом в метаболизме супероксид-анионов. Этот белок связывается с побочными продуктами супероксида и превращает их в перекись водорода и двухатомный кислород, таким образом предотвращает повреждения, вызванные свободными радикалами. Основные формы у человека - цитозольный Cu-ZnSOD1 и митохондриальный MnSOD2. Вариант c.47T>C гена SOD2 ассоциирован со снижением активности фермента. Вариант может быть связан с пониженной защитой клетки от окислительного повреждения. Выявленный генотип Val/Val варианта c.47T>C гена SOD2 связан с повышенным риском окислительного повреждения клеток.

**Ген** CAT Каталаза

**Функция гена**

Этот ген кодирует каталазу, ключевой антиоксидантный фермент, защищающий организм от окислительного стресса. Каталаза - это гемовый фермент, который присутствует в пероксисоме почти всех аэробных клеток. Каталаза превращает перекись водорода активных форм кислорода в воду и кислород и, таким образом, смягчает токсическое действие перекиси водорода. Окислительный стресс, как предполагается, играет роль в развитии многих хронических заболеваний или заболеваний с поздним началом, таких как диабет, астма, болезнь Альцгеймера, системная красная волчанка, ревматоидный артрит и онкологические заболевания.



**Ген** **NQO1** Хионовая НАД(Ф)-дегидрогеназа 1

**Функция гена**

Фермент, кодируемый геном NQO1, выступает в качестве хинонредуктазы в реакции конъюгации гидрохинонов, что важно в процессах детоксикации, а также в процессах биосинтеза, например, витамин-К-зависимом гамма-карбоксилировании остатков глутаминовой кислоты в цикле синтеза протромбина. Ферментативная активность этого белка приводит к потере одного электрона хинонами, в результате чего образуются свободные радикалы. Мутации в гене NQO1 ассоциированы с поздней (тардивной) дискинезией (ТД), повышением риска гематотоксического воздействия бензола, а также повышением восприимчивости к различным формам рака. Пониженная экспрессия данного белка наблюдается при многих опухолевых заболеваниях, а также ассоциируется с болезнью Альцгеймера.

**Ген** **SOD2** Митохондриальная супероксиддисмутаза 2

**Функция гена**

Ген SOD2 (супероксиддисмутаза 2, митохондриальная) кодирует фермент - член семейства железо/марганец зависимых супероксиддисмутаз. SOD2 - гомотетрамер, способный связывать один ион марганца на одну субъединицу. Этот белок связывается с побочными продуктами окислительного фосфорилирования и превращает их в перекись водорода и двухатомный кислород. Мутации в этом гене связаны с идиопатической кардиомиопатией (ИДК), преждевременным старением, спорадическими заболеваниями двигательных нейронов и риском возникновения онкологических заболеваний.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: