

На основании Договора № Д-480-19 от 04.10.2019, по заявке ООО «ЮНИЛАБ-ВЛАДИВОСТОК», специалистами Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Дальневосточный федеральный университет» (ДВФУ), оказаны медицинские услуги.

2310 «Генетический профиль «Липидный обмен»

ФИО клиента:

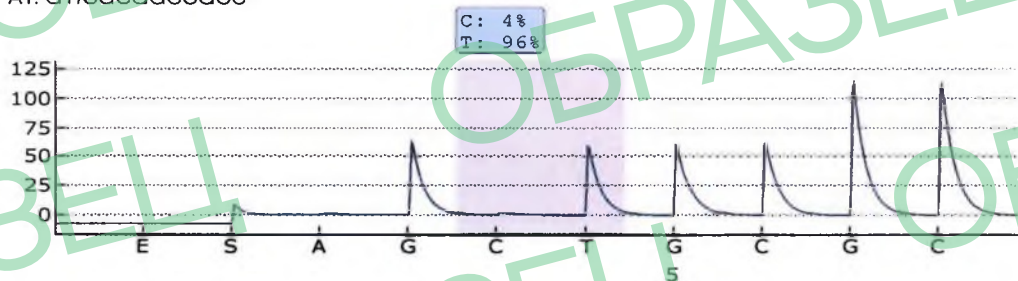
Дата рождения:

№ Бланка заказа:

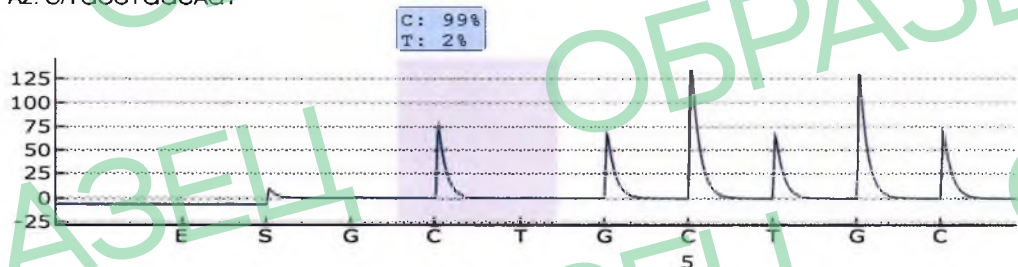
Дата взятия биоматериала:

Исследование: Молекулярно-генетическое исследование мутаций в генах APOE, APOB, PCSK9 методом прямого секвенирования - генетический профиль «Липидный обмен»

Локус APOE (Аполиipoprotein E)
Полиморфизм C112R T>C (rs429358)
Результат Генотип T/T
 A1: GT/CGCGGCCGCC



Локус APOE (Аполиipoprotein E)
Полиморфизм R158C C>T (rs7412)
Результат Генотип C/C
 A2: CTGCCTGGCAGT



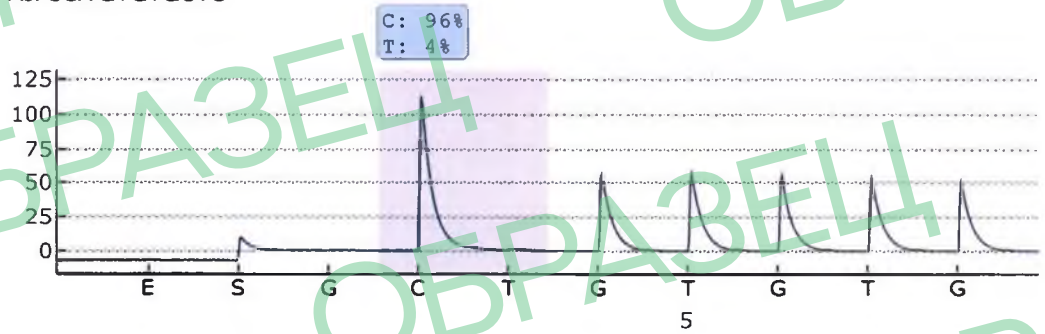
Заведующая лабораторией:

Пугачева

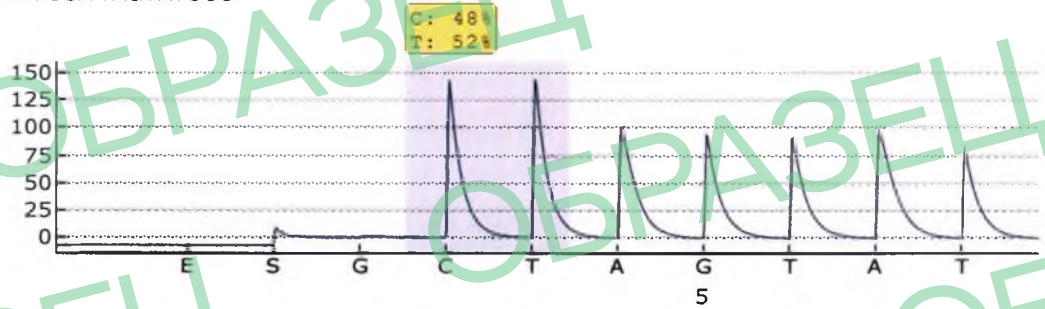


Пугачева Н.М.

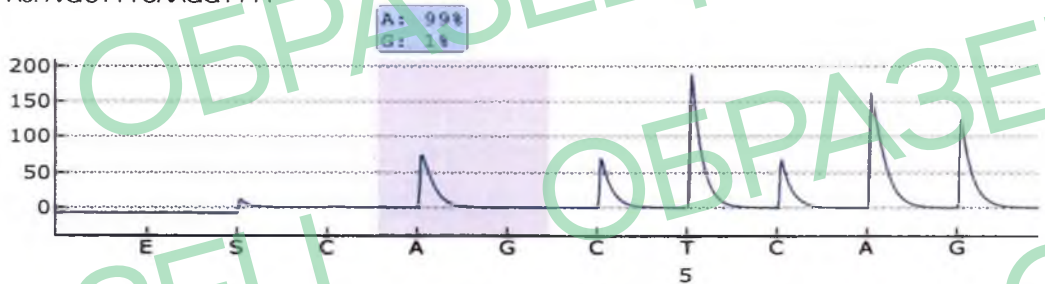
Локус АРОВ (Аполипопротеин В)
Полиморфизм R3527Q G>A (rs5742904)
Результат Генотип G/G
 A3: CC/TTGTGTGCTC



Локус АРОВ (Аполипопротеин В)
Полиморфизм G>A (rs754523)
Результат Генотип G/A
 A4: CC/TTAGTATCCC



Локус PCSK9 (Сериновая протеаза)
Полиморфизм T>C (rs11206510)
Результат Генотип T/T
 A5: AGCTTTCAAGGTTTT



Пугачева

Заведующая лабораторией:

Пугачева Н.М.

**Общий
результат**

Локус	Полиморфизм	Генотип	
APOE	C112R T>C (rs429358)	T/T	Данное сочетание соответствует изоформам ApoE e3/e3
APOE	R158C C>T (rs7412)	C/C	
APOB	R3527Q G>A (rs5742904)	G/G	
APOB	G>A (rs754523)	G/A	
PCSK9	T>C (rs11206510)	T/T	

Заключение: Выявлен фенотип e3/e3 по аллелям полиморфизмов C112R T>C и R158C C>T гена ApoE. Изоформа белка: ApoE3. Это нормальный фенотип: без особенностей. Однако у курящих носителей фенотипа e3/e3 риск развития ишемической болезни сердца повышен в 2,25 раза.

Выявлен полиморфизм в гене ApoB: rs754523 в гетерозиготной форме. Наличие гомозиготного полиморфизма в гене аполипопротеина B может проявляться незначительным повышением уровнем холестерина в плазме крови и в совокупности с другими факторами риска повышать риск развития ишемической болезни сердца (ИБС).

Выявлен аллель риска в гене PCSK9 (rs11206512) в гомозиготной форме. Наличие аллеля T ассоциировано с гиперэкспрессией фермента и увеличением деградации рецептора ЛПНП, как следствие это может приводить к повышению уровня ЛПНП. Полиморфизм повышает риски развития ИБС и раннего инфаркта миокарда.

Заведующая лабораторией:




Пугачева Н.М.