ЮНИЛАБ

664007, Иркутская область
г. Иркутск
ул. Ф. Энгельса, 86
тел.(3952) 288-688

Пациент: **№ заявки:**

Возраст:

Пол: **Заказчик: ООО «ЮНИЛАБ-Иркутск»**

Дата взятия:

Дата выполнения: **Биоматериал: Кровь с ЭДТА**

Метод: ПЦР в режиме реального времени

Анализ полиморфизмов в генах, кодирующих рецепторы и ферменты метаболизма половых гормонов (AR, SHBG, SRD5A2, CYP19A1, ESR1, ESR2, COMT, PGR, FADS2, PPARG, CYP27B1,VDR, BCO1)

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип		Биологическая функция
AR	Андрогеновый рецептор	(CAG)n repeat	N/N		22/22: Нормальная чувствительность рецепторов к андрогенам
SHBG	Глобулин, связывающий половые горионы	(TAAAA)n repeat	L/S		7/9: Нормальная биодоступность стероидных гормонов
SRD5A2	Стероид-5-альфаредуктаза, альфа-2-полипептид	g.31580636G>C; c.265C>G	G/C	↓	Пониженная активность фермента
CYP19A1	Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;	g.51302775G>A; c.-39+35720C>T	G/G		Нормальная активность фермента
ESR1 (□)	Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)	PvuII Polymorphism; c.453-397T>C	T/C	↑	Повышенная экспрессия рецептора
ESR2 (□)	Эстрогеновый рецептор 2 (бета)	g.64233098C>T; c.*39G>A	C/C		Нормальная экспрессия рецептора
COMT	Катехол-О-метилтрансфераза	c.472G>A	G/A	↓	Пониженная активность фермента
PGR	Прогестероновый рецептор	PROGINS; g.101062681C>A; c.1486G>T	C/C		Нормальная чувствительность рецепторов к прогестерону
FADS2	Десатураза жирных кислот 2	c.208-2713_208-2692del	Ins/Del	↑↓	Del/Ins: Промежуточная активность ферментов синтеза Омега 3 ПНЖК
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	c.34C>G	C/G	↓	Сниженная активность рецепторов
CYP27B1	1a-гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1	g.57764205A>G; c.1137-29T>C	A/A	↓↓	Снижение активности 1α-гидроксилазы
VDR	Рецептор витамина D	BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T	C/C		Нормальная чувствительность рецептора к витамину D
BCO1	Бета-каротин оксигеназа 1	c.1136C>T; p.Ala379Val; c.*760C>T	C/C		Нормальная активность фермента

Исследование разработано ООО «Аллель» совместно с кафедрой эндокринологии с курсом холистической медицины Российского университета дружбы народов им. Патриса Лумумбы (зав. кафедрой профессор Калинченко С.Ю., доктор медицинских наук).

Заключение:

AR ((CAG)n repeat)

Ген AR кодирует белок - рецептор андрогенов. Микросателлитный полиморфизм (CAG)n repeat кодирует полиглутаминовый тракт на N-концевом участке белка AR. Удлиннение полиглутаминового участка приводит к изменению пространственной структуры рецептора, что влияет на степень связывания с белками ко-активаторами и изменяет чувствительность рецептора к андрогенам. Поскольку ген AR расположен на X хромосоме, у женщин присутствуют 2 копии гена с разным или одинаковым количеством CAG повторов. В процессе развития организма одна из двух X хромосом дезактивируется, этот процесс носит случайный характер. Выявленное число CAG повторов (22/22; N = 19-22) связано с нормальной чувствительностью рецепторов к андрогенам.

SHBG ((TAAAA)n repeat)

ОБРАЗЕЦ

ЮНИЛАБ
664007, Иркутская область
г. Иркутск
ул. Ф. Энгельса, 86
тел.(3952) 288-688

Пациент:	**№ заявки:**
Возраст:	
Пол:	**Заказчик: ООО «ЮНИЛАБ-Иркутск»**
Дата взятия:	
Дата выполнения:	**Биоматериал: Кровь с ЭДТА**
	Метод: ПЦР в режиме реального времени

Ген SHBG кодирует белок - глобулин, производимый печенью, связывающий половые гормоны (SHBG) и регулирующий биодоступность тестостерона и эстрадиола плазмы. Относительное сродство связывания различных половых стероидов с SHBG составляет дигидротестостерон (DHT) > тестостерон > андростендиол > эстрадиол > эстрон. Полиморфизм повторов (TAAAA)n в области, регулирующей экспрессию гена, влияет на активность синтеза белка SHBG и изменение биодоступности стероидных гормонов. Выявленный генотип (7/9; L/S) связан с нормальной активностью гена и нормальной биодоступностью стероидных гормонов.

SRD5A2 (g.31580636G>C; c.265C>G)
Ген SRD5A2 кодирует белок стероид-5-альфаредуктазу - ключевой фермент метаболизма тестостерона. Этот фермент преобразует тестостерон в дигидротестостерон, который в 10 раз активнее тестостерона. Метаболизирует прогестерон, превращая его в 5 альфа-дигидропрогестерон (DHP), участвует в образовании нейростероидов аллопрегнанолона (метаболит прогестерона) и тетрагидродеоксикортикостерона, проявляющих активность через ГАМК-А рецептор в мозге. Фермент SRD5a производится во многих тканях мужчин и женщин, особенно в репродуктивном тракте, в коже (в том числе в волосяных фолликулах), в семенных пузырьках, в простате, а также в нервной системе. Вариант c.265C>G гена SRD5A2 связан с изменением активности фермента и изменением концентрации дегидротестостерона. Нормальная активность этого фермента необходима для функционирования предстательной железы и нормального сперматогенеза у мужчин. Выявленный генотип G/C варианта c.265C>G гена SRD5A2 связан со сниженной активностью фермента 5-альфаредуктазы.

CYP19A1 (g.51302775G>A; c.- 39+35720C>T)
Ген CYP19A1 кодирует ключевой фермент (ароматазу), необходимый для биосинтеза эстрогенов. Ароматаза катализирует превращение тестостерона в эстрадиол и андростендиона в эстрон в периферических тканях. Таким образом, ароматаза представляет собой фермент, отвечающий за периферическую конверсию андрогенов в эстрогены. Вариант NC_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип G/G варианта NC_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 связан с нормальной активностью фермента ароматазы.

ESR1 (альфа) (Pvull Polymorphism; c.453-397T>C)
Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор типа альфа - лиганд-активируемый фактор транскрипции. В ответ на действие эстрогенов альфа рецепторы запускают активность генов, обеспечивающих специфический ответ тканей-мишеней на эстрогены. Через рецепторы типа альфа эстрогены запускают клеточную пролиферацию, регулируют минеральную плотность костей и обмен глюкозы. Эстрон (E1) обладает наибольшим сродством к основному эстрогеновому рецептору ER- альфа, другие гормоны являются более слабыми агонистами. Эстрадиол в равной степени может взаимодействовать с обоими типами рецепторов ER- альфа и ER- бета. Вариант c.453-397T>C гена ESR1 связан с изменением уровня экспрессии рецептора. Выявленный генотип T/C варианта c.453-397T>C гена ESR1 связан с повышенной экспрессией рецептора и повышенной чувствительностью рецепторов эстрогенов типа альфа. Генотип ассоциирован с повышенной минеральной плотностью костей, повышенной чувствительностью к инсулину, повышенной толерантностью к глюкозе, без накопления жира, увеличенным пролиферативным ответом гормонозависимых тканей на эстрогены.

ESR2 (бета) (g.64233098C>T; c.*39G>A)
Ген ESR2 кодирует эстрогеновый рецептор типа бета - лиганд-активируемый фактор транскрипции. В ответ на действие эстрогенов бета рецепторы запускают активность генов, обеспечивающих специфический ответ тканей-мишеней на эстрогены. Через рецепторы типа бета осуществляется контроль клеточной пролиферации, регулируется обмен глюкозы, осуществляется модуляция уровня нейромедиаторов (количество дофамина, серотонина) в мозге. Через бета рецепторы эстрогены проявляют эффект снижения тревожности, повышения нейропластичности в ЦНС. Ключевую роль бета рецепторы играют в развитии и созревании фолликулов в яичниках. Эстриол (E3) обладает наибольшим сродством к эстрогеновому рецептору ER- бета, другие гормоны являются более слабыми агонистами. Вариант NC_000014.9:g.64233098C>T гена ESR2 связан с изменением уровня экспрессии рецептора и изменением чувствительности рецептров. Выявленный генотип C/C варианта NC_000014.9:g.64233098C>T гена ESR2 связан с нормальным уровнем экспрессии гена, с нормальной чувствительностью рецепторов эстрогенов типа бета.

COMT (c.472G>A)
Ген COMT кодирует белок катехол-О-метилтрансферазу — цитозольный фермент, катализирующий реакцию дезактивации катехоламинов (дофамина, адреналина, норадреналина) и катехолэстрогенов (2-OH-E2/E1, 4-OH-E2/E1) путем передачи метильной группы от коэнзима S-аденозил-L-метионина к одной из гидроксильных групп катехинов в присутствии магния. Активность COMT достаточно высока в молочной железе, эндометрии, печени, почках, эритроцитах, а также в некоторых других органах. В процессе метаболизма 1 фазы детоксикации эстрогенов происходит образование гидроксильных форм эстрогенов (2-OH-E2/E1, 4-OH-E2/E1), которые способны связываться с рецептрами эстрогенов и активировать их. Кроме того, гидрокси-эстрогены могут преобразовываться в семихиноны и их производные, которые индуцируют образование свободных радикалов, включая супероксидный анион и перекиси липидов, что приводит к окислительному стрессу и повреждению ДНК. Выявленный генотип G/A варианта c.472G>A гена COMT связан со сниженной активностью фермента, что ассоциировано с более высокими концентрациями эстрогенов и их производных, низкой скоростью дезактивации продуктов первой фазы детоксикации эстрогенов (катехол-эстрогенов 2-OH-E2/E1, 4-OH-E2/E1). Повышен риск развития эстроген-зависимых нарушений, связанных с избытком эстрогенов.

PGR (PROGINS; g.101062681C>A; c.1486G>T)
Ген PGR кодирует прогестероновый рецептор - лиганд-зависимый фактор транскрипции, имеющий 2 изоформы - RP-A и PR-B, кодируемые одним геном - PGR. Рецепторы прогестерона представлены во многих тканях, особенно важно их значение в

ОБРАЗЕЦ

Пациент:	**№ заявки:**
Возраст:	
Пол:	**Заказчик: ООО «ЮНИЛАБ-Иркутск»**
Дата взятия:	
Дата выполнения:	**Биоматериал: Кровь с ЭДТА**
	Метод: ПЦР в режиме реального времени

репродуктивном тракте, молочной железе и центральной нервной системе. Вариант NC_000011.10:g.101062681C>A гена PGR приводит к изменению чувствительности рецептора к прогестерону вследствие нарушения процессов связывания лиганда обеими изоформами рецептора. Выявленный генотип C/C варианта NC_000011.10:g.101062681C>A гена PGR связан с нормальной чувствительностью рецептора к прогестерону.

FADS2 (c.208-2713_208-2692del)
Гены FADS1 и FADS2 кодируют десатуразы жирных кислот, которые представляет собой ферменты дельта5 и дельта6 десатуразы жирных кислот (delta-5, delta-6 desaturase), участвующие в синтезе «длинных» полиненасыщенных жирных кислот, в том числе арахидоновой, эйкозапентаеновой, докозагексаеновой (20:4n-6 ARA, 20:5n-3 EPA, 22:6n-3 DHA) из «коротких» предшественников - линолевой и альфа-линоленовой кислот, поступающих с пищей. Вариант c.208-2735_208-2692del находится в некодирующей регуляторной области, рядом с геном FADS2 и влияет на активность обоих десатураз (FADS1 и FADS2) - ферментов дельта5 и дельта6 десатураз жирных кислот. Выявленный генотип Ins/Del варианта c.208-2713_208-2692del гена FADS2 связан с промежуточной активностью ферментов FADS1 и FADS2.

PPARG (c.34C>G)
Ген PPARG (PPAR-y) кодирует ядерный транскрипционный фактор, участвующий в регуляции углеводного и жирового обмена, а также стероидогенеза через активацию фермента STAR. PPARG наиболее сильно экспрессируется в белой жировой ткани (WAT) и BAT, где он является главным регуляторов адипогенеза, а также мощным модулятором метаболизма липидов во всем организме. Активация гена PPARG увеличивает выработку ЖК из хиломикронов, ЛПОНП, а также запускает экспрессию генов транспорта жирных кислот, лептина, адипонектина, транспортера глюкозы 4-го типа (GLUT4), играющих ключевую роль в развитии инсулинорезистентности, ожирения, МС, сердечно-сосудистого риска. В печени PPARG увеличивает экспрессию генов транспорта и поглощения липидов. PPAR-y участвует в снижении уровня триглицеридов, оказывает антипролиферативное действие и улучшает функцию эндотелия. Натуральными агонистами PPAR- гамма являются ПНЖК, а-линоленовая, линоленовая, эйкозопентаеновая, докозагексаеновая и арахидоновая. Простагландины G2 и 15d—PGJ2 являются наиболее мощными природными лигандами PPAR-y. Активность PPARG также зависит от соотношения насыщенных и ненасыщенных жиров в рационе, режима питания, уровня физической активности организма. Вариант c.34C>G ассоциирован с изменением активности рецепторов PPARG. Выявленный генотип C/G варианта c.34C>G гена PPARG связан со снижением активности рецепторов PPARG. Снижение активности PPARG ассоциировано с более высокими значениями триглицеридов, ЛПНП, более низкими значениями ЛПВП в крови, нарушениями клиренса глюкозы, снижением чувствительности к инсулину. Снижение активности PPARG вызывает сдвиг в перераспределении липидов от хранения в висцеральных к подкожным жировым депо к хранению во внутренних органах (мышцах и печени), что негативно сказывается на метаболических процессах.

CYP27B1 (g.57764205A>G; c.1137-29T>C)
Ген CYP27B1 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белок, кодируемый этим геном участвует в метаболизме витамина D - катализирует вторую реакцию гидроксилирования провитамина 25(OH)D в почках и внутриклеточно, с образованием активной формы 1,25-0H2-D3 (кальцитриол). Кальцитриол связывается с рецептором витамина D и запускает биологический ответ на витамин D, активируя более 2500 генов. Активная форма витамина D (1,25-0H2-D3 (кальцитриол)) проявляет широкий спектр биологической активности в тканях-мишенях: метаболизм кальция; влияние на пролиферацию и дифференцировку; модулирование нейромедиаторов и неврологической функции; регуляция иммунной функции для снижения воспаления, уменьшение аутоиммунитета, снижения риска онкологии и инфекций; участие в метаболизме глюкозы; снижение перекисного окисления липидов. Вариант NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип A/A варианта NC_000012.12:g.57764205A>G гена CYP27B1 связан со снижением активности фермента CYP27B1 и повышенной восприимчивостью к дефициту витамина D.

VDR (BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T)
Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3. Рецептор витамина D (VDR) обнаружен практически во всех клетках и тканях человека. Активная форма витамина D (1,25-0H2-D3 (кальцитриол)) проявляет широкий спектр биологической активности в тканях-мишенях: метаболизм кальция; влияние на пролиферацию и дифференцировку; модулирование нейромедиаторов и неврологической функции; регуляция иммунной функции для снижения воспаления, уменьшение аутоиммунитета, снижения риска онкологии и инфекций; участие в метаболизме глюкозы; снижение перекисного окисления липидов. Все эти функции активная форма витамина D реализует через ядерный рецептор, кодируемый геном VDR. Вариант BsmI влияет на стабильность белка VDR. Выявленный генотип C/C варианта BsmI гена VDR связан с нормальной стабильностью белка VDR и нормальным количеством рецепторов к витамину D.

BCO1 (c.1136C>T; p.Ala379Val; c.*760C>T)
Ген BCO1 кодирует фермент бета-каротин монооксигеназу 1, который является ключевым ферментом в метаболизме витамина А. При всасывании бета-каротиноиды провитамина А преобразуются в витамин А с помощью BCMO1, который экспрессируется в энтероцитах слизистой оболочки кишечника. Вариант c.1136C>T гена BCO1 ассоциирован с изменением активности фермента, что может привести к дефициту витамина А. Выявленный генотип C/C варианта c.1136C>T гена BCO1 связан с нормальной активностью фермента.

Функции генов:

ОБРАЗЕЦ

ЮНИЛАБ

664007, Иркутская область
г. Иркутск
ул. Ф. Энгельса, 86
тел.(3952) 288-688

Пациент:	**№ заявки:**
Возраст:	
Пол:	**Заказчик: ООО «ЮНИЛАБ-Иркутск»**
Дата взятия:	
Дата выполнения:	**Биоматериал: Кровь с ЭДТА**
	Метод: ПЦР в режиме реального времени

Ген AR Андрогеновый рецептор
Андрогеновый рецептор (также известный как рецептор дигидротестостерона) является ядерным гормональным рецептором класса NR3C, который включает в себя также рецепторы к минералокортикоидам, прогестерону и глюкокортикоидам. Андрогеновый рецептор экспрессируется в костном мозге, молочных железах, предстательной железе, семенниках и мышечной ткани, где он существует в виде димеров, связанных с белками Hsp90 и HMGB, которые влияют на взаимодействие рецептора с лигандами. Активированный рецептор связывается с геномными элементами ответа, а именно с инвертированной палиндромной последовательностью, регулируя, таким образом, транскрипцию ряда генов. Другой путь влияния на экспрессию - взаимодействие андрогенового рецептора с факторами транскрипции, в том числе AP-1, NF-kappaB и STAT. Андрогеновый рецептор регулирует работу инсулиноподобного фактора роста-1 (IGF-1) и генов, ответственных за развитие первичных и вторичных мужских половых признаков, поддержание половой функции и агрессивное поведение.

Ген BCO1 Бета-каротин оксигеназа 1
Ген BCO1 кодирует фермент бета-каротин оксигеназу 1. Это ключевой фермент метаболизма бета-каротина в витамин А, он расщепляет бета-каротин на 2 молекулы ретинала. Витамин А важен для многих процессов, происходящих в организме, таких как зрение, эмбриональное развитие, дифференцировка клеток, защита мембран и кожи.

Ген COMT Катехол-О-метилтрансфераза
Ген COMT расположен на длинном плече 22 хромосомы в регионе 22q11.21, включает в себя 8 экзонов. Ген COMT кодирует фермент катехол-О-метилтрансферазу. Существует две формы этого фермента. Более длинная форма, связанная с мембраной катехол-О-метилтрансфераза, в основном производится нервными клетками мозга. Другие ткани, такие как печень, почки и кровь, производят более короткую форму фермента - растворимую катехол-О-метилтрансферазу. Эта форма помогает контролировать уровень некоторых видов гормонов. В мозге катехол-О-метилтрансфераза катализирует первую стадию деградации катехоламинов (нейромедиаторов - дофамина, адреналина, норадреналина) путем переноса метильной группы с S-аденозилметионина на гидроксильную группу катехоламинов. Катехол-О-метилтрансфераза особенно важна в префронтальной коре головного мозга, которая организует и координирует информацию из других частей мозга. Этот участок играет важную роль в планировании, ингибировании некоторых видов поведения, абстрактном мышлении, эмоциях и краткосрочной памяти. Для нормального функционирования префронтальной коры необходимы нейротрансмиттеры. COMT помогает поддер живать их количество на необходимом уровне

Ген CYP19A1 Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;
Ген CYP19A1 кодирует фермент, относящийся к суперсемейству цитохромов P450, которые представляют собой монооксигеназы, катализирующие многие реакции, в том числе, связанные с метаболизмом лекарственных средств и синтезом холестерина, стероидных гормонов и других липидов. Белок CYP19A1 локализуется в эндоплазматическом ретикулуме и катализирует последние стадии биосинтеза эстрогенов. Мутации в этом гене могут приводить к увеличению или уменьшению активности ароматазы, что влияет на функции эстрогенов и как половых гормонов, и как регуляторов роста и дифференцировки клеток. С функционированием данного гена связаны такие сигнальные пути, как комплексный сигнальный путь рака молочной железы и стероидогенеза в яичниках.

Ген CYP27B1 1a-гидроксилаза; Цитокром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1
Этот ген кодирует член суперсемейства ферментов цитокрома P450. Белки цитокрома 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-лигидроксивитамин 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 ESR1 (alpha) Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)
Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции, состоящий из нескольких доменов, важных для связывания гормонов, связывания ДНК и активации транскрипции. Белок ESR1 локализуется в ядре, где он может образовывать гомодимеры или гетеродимеры с эстрогеновым рецептором 2. Оба рецептора весьма гомологичны, особенно в доменах связывания ДНК и связывания лиганда. Различия выражены на N-концах белков, в доменах трансактивации. Оба рецептора взаимодействуют с одинаковыми участками ДНК и показывают аналогичную картину связывания лигандов. После взаимодействия с лигандом эстрогеновые рецепторы претерпевают конформационные изменения спонтанной димеризации с образованием гомо и/или гетеродимеров. Димеризованный рецептор связывается с элементом ответа в промоторных областях генов-мишеней, которые присутствуют в широком спектре тканей человеческого организма.

Ген ESR2 (beta) Эстрогеновый рецептор 2 (бета)
Ген ESR2 кодирует член семейства рецепторов эстрогена и надсемейства факторов транскрипции ядерных рецепторов. Продукт гена содержит N-концевую ДНК-связывающую область и C-концевой лиганд-связывающий домен и локализуется в ядре, цитоплазме и митохондриях. При связывании с 17-бета-эстрадиолом или родственными лигандами кодируемый белок образует гомо- или гетеродимеры, которые взаимодействуют со специфическими последовательностями ДНК для активации транскрипции

Ген FADS2 Десатураза жирных кислот 2

ОБРАЗЕЦ

ЮНИЛАБ
664007, Иркутская область
г. Иркутск
ул. Ф. Энгельса, 86
тел.(3952) 288-688

Пациент:	**№ заявки:**
Возраст:	
Пол:	**Заказчик: ООО «ЮНИЛАБ-Иркутск»**
Дата взятия:	
Дата выполнения:	**Биоматериал: Кровь с ЭДТА**
	Метод: ПЦР в режиме реального времени

FADS2 кодирует десатуразу жирных кислот 2, которая представляет собой фермент 6 десатураза жирных кислот (delta-6 desaturase (D6D)), участвующий в синтезе «длинных» полиненасыщенных жирных кислот из «коротких» предшественников. При участии FADS2 из 18:3 омега3 образуется 18:4 омега3, которая под действием ELOVL5 превращается в 20:4 омега3. Аналогичные превращения происходят при биосинтезе омега6 докозапентаеновой кислоты (22:5 омега6) в гепатоцитах. Полиморфизмы в этом гене могут влиять на эффективность эндогенной переработки полиненасыщенных жирных кислот.

Ген PGR Прогестероновый рецептор
Ген PGR кодирует ген прогестеронового рецептора - лиганд-зависимого фактора транскрипции, имеющего 2 изоформы - RPA и PRB. PRA и PRB опосредуют разный эффект прогестерона, зависящий от типа ткани: PRB требуется для нормального развития молочных желез, а PRA – для правильного развития матки и поддержания репродуктивной функции. Дефекты в этом гене связаны с резистентностью к прогестерону.

Ген PPARG Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом
Ген PPARG кодирует транскрипционный фактор гамма-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-gamma) семейства факторов транскрипции PPARs. PPAR's выступают как универсальный защитный механизм, противодействующий патогенному влиянию на сосуды стрессорных факторов окружающей и внутренней среды. PPAR's активируют транскрипцию множества генов, участвующих в адипогенезе, окислении углеводов, поглощении тканями свободных жирных кислот и других процессах углеводного, липидного обмена и энергетического гомеостаза. PPAR- гамма наиболее широко распространены в белой и бурой жировой ткани, макрофагах, эндотелии сосудов, толстой кишкеи селезенке, а также в скелетной и сердечной мышце, печени, мочевом пузыре. Продукт этого гена является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, а также способствует экспрессии белка, транспортирующего жирные кислоты, повышает экспрессию и активность ацетил-КоА-синтазы, фосфатидилинозитол-3-киназы, увеличивает экспрессию гена адипонектина, транспортера глюкозы, подавляет экспрессию гена лептина, ингибирует экспрессию в жировой ткани фактора некроза опухоли альфа, что сопровождается снижением риска развития инсулинорезистентности и улучшением секреции инсулина бета-клетками.

Ген SHBG Глобулин, связывающий половые гормоны
Ген SHBG кодирует гликопротеин, который специфически связывает половые гормоны (тестостерон, эстрадиол, прогестерон и др.), снижая их биологическую активность. Глобулин состоит из двух идентичных субъединиц и содержит один участок связывания стероидных гормонов. Его выработка осуществляется преимущественно клетками печени и выделение зависит от многих факторов. Стероидсвязывающий белок участвует в транспортировке половых гормонов в плазме крови и его концентрация является фактором активности половых гормонов. Также глобулин защищает тестостерон и эстрадиол от метаболической инактивации, выполняя депонирующую функцию, специфичен для 5-альфа-дигидротестостерона, тестостерона и 17-бета-эстрадиола.

Ген SRD5A2 Стероид-5-альфаредуктаза, альфа-2-полипептид
Ген SRD5A2, расположенный в локусе 2p23, кодирует белок стероид-5-альфаредуктазу II типа - ключевой фермент метаболизма тестостерона. Этот фермент относится к никотинамидаденининдинуклеотидгидрогенфосфат (НАДФН)-зависимым ферментам и преобразуеттестостерон вдигидротестостерон ((DHT; ДГТ), который в 10 раз активнее своего предшественника. SRD5A2 представлен в тканях предстательной железы, семенных пузырьках, коже. Данный фермент необходим для поддержания активности, функционирования и роста предстательной железы, нормального сперматогенеза.

Ген VDR Рецептор витамина D
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 - опосредуетдействие 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-колоне приводит к смещению иннациаторного колона на три колона от начала.

ОБРАЗЕЦ

ЮНИЛАБ

664007, Иркутская область
г. Иркутск
ул. Ф. Энгельса, 86
тел.(3952) 288-688

Пациент:	**№ заявки:**
Возраст:	
Пол:	**Заказчик: ООО «ЮНИЛАБ-Иркутск»**
Дата взятия:	
Дата выполнения:	**Биоматериал: Кровь с ЭДТА**
	Метод: ПЦР в режиме реального времени

Заведующая лабораторией _____ Ефременко З.А.

подпись Расшифровка подписи

Общество с ограниченной ответственностью "ЮНИЛАБ-Иркутск" ИНН 3849025522 ОГРН 1123850041009 Иркутск

ОБРАЗЕЦ