

ФИО
Пол: Жен
Дата рождения: 11.11.1991
Возраст: 34 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 18.05.2026 11:00
Дата поступления образца: 19.05.2026 15:03
Врач: 20.05.2026 14:22
Дата печати результата: 22.05.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Генетическая панель MyVitamins Lite	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.
Исполнитель Ерёменко Н.В., врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Результат генетического анализа

Риски дефицитов витаминов и алиментарных заболеваний

Лабораторный код: RVM0002

Дата рождения:

2000-01-01

Пол:

Мужской

Дата поступления биоматериала:

Врач:

Дата выполнения исследования:

Биоматериал:

Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки

Метод исследования:

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
ALPL	rs4654748	T/T	Polym/Polym	+ +	Предрасположенность к нормальной активности щелочной фосфатазы
MTHFR	rs1801133	C/C	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к высокой активности метилентетрагидрофолатредуктазы
FUT2	rs602662	G/G	Polym/Polym	- -	Предрасположенность к низкой секреции внутреннего фактора Касла
BCMO1	rs12934922	T/T	Polym/Polym	- -	Низкая скорость синтеза витамина А из каротиноидов
VDR	rs1544410	A/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к пониженной экспрессии рецепторов к витамину D
FADS1	rs174547	T/C	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к снижению скорости обмена жирных кислот, умеренная предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
APOA5	rs964184	C/G	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к увеличению уровня триглицеридов в крови и переходу их в ЛПНП
SLC23A1	rs33972313	G/G	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к эффективному усвоению витамина С

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polim - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+

 указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

—

 указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"

Врач КДЛ Колпакова Н.
В.

Исследуемые гены

ALPL

Кодирует неспецифическую щелочную фосфатазу – мембранный фермент, участвующий в реакциях отщепления фосфатной группы от пиридоксальфосфата, пирофосфата и фосфоэтаноламина. Фермент регулирует поступление витамина В6 из кровотока в ткани, играет важную роль в минерализации зубов и костей. Ген активно экспрессируется в надпочечниках, почках, аппендиксе, легких, печени, селезенке и мозге. При полиморфизме снижается концентрация биологически активной формы витамина в крови и затрудняется поглощение его клетками.

MTHFR

Кодирует метилентетрагидрофолатредуктазу – внутриклеточный фермент, участвующий в превращении гомоцистеина в метионин при наличии кофакторов – витаминов В6, В12 и субстрата – фолиевой кислоты. Экспрессируется практически повсеместно. Влияет на генетическую предрасположенность к гипергомоцистеинемии и атеросклерозу, поскольку его полиморфизм связан со снижением скорости детоксикации гомоцистеина и, как следствие, с повышением риска возникновения ССЗ, в том числе и атеросклероза.

FUT2

Кодирует α -1,2-фукозилтрансферазу – фермент аппарата Гольджи. Ген экспрессируется преимущественно в двенадцатиперстной кишке, желудке, желчном пузыре, пищеводе, слюнных железах, тонком кишечнике. Функция FUT2 заключается в осуществлении конечной стадии синтеза созревающих гликопротеинов и гликолипидов. Фермент присоединяет остаток L-фукозы к олигосахаридной части гликопротеинов, среди которых – антигены группы крови (А, В) и внутренний фактор Касла. Реакция присоединения остатка L-фукозы к фактору Касла способствует его высвобождению из клетки. При полиморфизме затрудняется этот процесс и секреция белка, по причине которой образование комплекса витамина В12 с фактором Касла происходит редко, а свободный цианокобаламин разрушается в пищеварительном тракте.

BCMO1

Кодирует фермент β -каротин-монооксигеназу 1, который в организме человека участвует в превращении каротиноидов в ретинол – активную форму витамина А. Фермент обладает узкой субстратной специфичностью. Экспрессируется в основном в тонком кишечнике и двенадцатиперстной кишке, реже – в толстом кишечнике, желудке, почках, желчном пузыре. BCMO1 катализирует лимитирующую стадию этого процесса – окислительное расщепление β -каротина на две молекулы транс-ретинала. Витамин А может быть образован и в результате расщепления α -каротина и β -криптоксантина, которые содержатся в тыкве, томатах, папайе, дыне, кукурузе, паприке и нектарине. Полиморфизм приводит к снижению скорости расщепления каротиноидов. При этом замедляется конверсия провитамина А в активную форму нутриента, что способствует развитию гиповитаминоза. Нехватка витамина А повышает экспрессию гена, но этого недостаточно, чтобы устранить дефицит нутриента.

VDR

Кодирует ядерный рецептор VDR (транскрипционный фактор), который связывает кальцитриол для осуществления регуляции экспрессии многочисленных VDR-чувствительных генов. Рецептор к витамину D экспрессируется во всех тканях организма с разной интенсивностью, но наиболее активно происходит в энтероцитах, эпидермисе, клетках коры надпочечников, миелоидных клетках. При полиморфизме образуется недостаточное количество рецепторов, нарушается регуляция экспрессии VDR-чувствительных генов и протекание процессов, за которые они ответственны (в частности, страдает плотность минерализации костной ткани). Полиморфизм повышает суточную потребность в витамине D.

FADS1

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально — в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот и, как следствие, с повышением риска развития атеросклероза.

APOA5

Кодирует аполипопротеин 5, минорный аполипопротеин плазмы крови. В плазме в основном ассоциирован с уровнем триглицеридов и в меньшей степени — с липопротеинами низкой и очень низкой плотности. Играет важную роль в определении концентрации триглицеридов в крови, так как является стимулятором липолиза триглицеридов под действием липопротеинлипазы. Однако полиморфные замены в этом гене связаны в том числе с риском развития атеросклеротических изменений сосудов.

SLC23A1

Кодирует натрий-зависимый переносчик витамина C (SVCT1). SVCT1 отвечает за поглощение витамина C клетками эпителия кишечника и его реабсорбцию в почках. Ген SLC23A1 экспрессируется в основном в печени, почках, легких, тонкой кишке и поджелудочной железе. Определенные варианты гена SLC23A1 связаны со сниженным уровнем витамина C в плазме крови.