

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ  
Пол: ЖЕНСКИЙ  
Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27  
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:

  
№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
<i>B03.020.003.000.02 Исследование крови для определения генетической предрасположенности к спортивной травме</i>			
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
Генетическая предрасположенность к спортивной травме <b>см. вложенный файл*</b>			

\*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 17/07/2025

Печать организации

**Исследование** Генетическая предрасположенность к спортивной травме

Пол Возраст

**Биоматериал** кровь

**Фенотип** Нарушения костно-суставной системы

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
COL1A1	Коллаген, тип I, альфа 1	COL1A1 (Sp1-polymorphism; c.104-441G>T; G2046T; rs1800012)	*S/*S	Среднепопуляционный
COL1A1	Коллаген, тип I, альфа 1	COL1A1 (c.-1997G>T; rs1107946)	G/T	<b>Повышенный</b>
COL5A1	Коллаген, тип V, альфа 1	COL5A1 (c.*267C>T; BstUI-polymorphism; BstUI RFLP; rs12722)	C/C	Среднепопуляционный
TNC	Тенасцин	TNC (g.115046506T>A; c.4483A>T; p.Ile1495Leu; c.5029A>T; p.Ile1677Leu; rs2104772)	Ile/Ile	Среднепопуляционный
TNC	Тенасцин	TNC (g.115051711C>T; c.4307-5029G>A; rs1330363)	A/G	<b>Повышенный</b>
VDR	Рецептор витамина D	VDR (BsmI Polymorphism; b/B; IVS10+283G>A; rs1544410)	C/T	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» – OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» – OR 1; риск «Повышенный» – OR 1–3; риск «Высокий» – OR 3–5.

## Заключение

COL1A1(COL1A1 (Sp1-polymorphism; c.104-441G>T; G2046T; rs1800012))

Ген COL1A1 кодирует часть большой молекулы, называемой коллагеном I типа. Коллагены - это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани организма, включая хрящи, кости, сухожилия, кожу и склеру. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Вариант c.2046G>T гена COL1A1, который возникает в контрольной (регуляторной) области гена COL1A1, вероятно, влияет на продукцию коллагена типа I, но не на структуру молекулы. Вариант c.2046G>T нарушает равновесие между экспрессией белков COL1A1 и COL1A2, что приводит к нестабильности коллагеновых волокон. Возникающие в результате аномальные фибрillы коллагена I типа ослабляют соединительную ткань, что повышает риск травм сухожилий и связок. Вариант c.2046G>T гена COL1A1 увеличивает риск развития остеопороза. Остеопороз - это состояние, при котором кости становятся все более хрупкими и склонными к переломам. Выявленный генотип \*S/\*S варианта c.2046G>T гена COL1A1 соответствует среднепопуляционному риску развития остеопороза, переломов костей, дегенерации межпозвоночных дисков, травм сухожилий и связок.

COL1A1(COL1A1 rs1107946))	(c.-1997G>T; Ген COL1A1 кодирует часть большой молекулы, называемой коллагеном I типа. Коллаген I типа - самая распространенная форма коллагена в организме человека. Нехватка этого критического белка лежит в основе хрупкости костей. Варианта c.-1997G>T гена COL1A1 приводит к нарушению равновесия между экспрессией белков COL1A1 и COL1A2, что приводит к нестабильности коллагеновых волокон. Возникающие в результате аномальные фибриллы коллагена I типа ослабляют соединительную ткань, что повышает риск травм. Вариант c.-1997G>T гена COL1A1 ассоциирован с повышенным риском переломов. Выявленный генотип G/T варианта c.-1997G>T гена COL1A1 связан с более низким уровнем минеральной плотности костей, соответствует повышенному риску переломов костей.
COL5A1(COL5A1 (c.*267C>T; BstUI-polymorphism; BstUI RFLP; rs12722))	Ген COL5A1 кодирует компонент коллагена V типа. Коллаген V типа контролирует сборку других типов коллагена в фибриллы (регулирует диаметр этих фибрилл), является важным структурным компонентом сухожилий и других соединительных тканей. Мутации в гене могут приводить к межиндивидуальной изменчивости фибрillогенеза, различиям в механических свойствах и восприимчивости опорно-двигательного аппарата к травмам мягких тканей, а также различиям в гибкости и выносливости во время бега. Вариант гена, заключающийся в однонуклеотидной замене C на T в позиции 267, приводит к изменению стабильности мРНК COL5A1 и образованию менее гибкой молекулы коллагена 5 типа. Вариант c.*267C>T гена COL5A1 ассоциирован с предрасположенностью к хронической тендопатии ахиллова сухожилия, разрывам передней крестообразной связки, мышечным спазмам, связанным с физической нагрузкой. Этот факт важен для выявления генетической предрасположенности к тендопатиям при активных тренировках. Выявленный генотип C/C варианта c.*267C>T гена COL5A1 соответствует среднепопуляционному риску травм сухожилий, связок и мышц, вызванных физической нагрузкой.
TNC(TNC (g.115046506T>A; c.4483A>T; p.Ile1495Leu; c.5029A>T; p.Ile1677Leu;rs2104772))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
TNC(TNC (g.115051711C>T; c.4307- 5029G>A;rs1330363))	С аллельным вариантом G в полиморфизме rs1330363 гена TNC связан повышенный риск тендопатий ахиллова сухожилия (PMID: 23192621). Разрывы ахиллова сухожилия в большинстве случаев происходят при скоростном спуске на лыжах, затем - в футболе и легкой атлетике.

VDR(VDR (BsmI Polymorphism; b/B; IVS10+283G>A; rs1544410))

Ген VDR кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D3. Рецептор витамина D обнаружен во многих тканях и органах, включая желудочно-кишечный тракт, мочеполовую систему, органы эндокринной системы, а также в культуре клеточных линий скелетно-мышечной системы. VDR регулирует экспрессию генов, участвующих в разнообразных биологических функциях, включая развитие органов, контроль клеточного цикла, гомеостаз кальция и фосфата в метаболизме костей и детоксикацию ксенобиотиков. Заболевания, связанные с дефицитом витамина D включают онкологические, аутоиммунные заболевания, такие как систематическая красная волчанка, болезнь Крона, диабет I типа, рассеянный склероз и ревматоидный артрит. VDR участвует в пролиферации и дифференцировке клеток. Важную роль в прогрессировании остеопороза играют нарушения в метаболизме и снижении чувствительности к витамину D. VDR принадлежит ключевая роль в остеогенезе и минеральном обмене. Аллельный вариант BsmL, вероятно, влияет на стабильность транскрипта гена. Ассоциирован с риском развития остеопороза, возникновением переломов. Выявленный генотип C/T BsmI Polymorphism гена VDR соответствует среднепопуляционному риску переломов и остеопороза.

- |                     |  |
|---------------------|--|
| <b>Ген.</b>         | <b>COL1A1</b> Коллаген, тип I, альфа 1   |
| <b>Функция гена</b> | Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа. Коллаген I типа - наиболее распространенный коллаген, один из важнейших компонентов соединительной ткани и содержится в костях, роговице, дерме и сухожилиях. Мутации в этом гене связаны с такими заболеваниями, как синдром Элерса-Данлоса 1 и 2, а также 7A типов, несовершенный остеогенез I-IV типов, болезнь Каффи, идиопатический остеопороз.  |
| <b>Ген.</b>         | <b>COL5A1</b> Коллаген, тип V, альфа 1   |
| <b>Функция гена</b> | COL5A1 – ген, кодирующий коллаген 5-го типа. Коллагены – это семейство белков, которые укрепляют и поддерживают многие ткани тела, включая кожу, связки, кости, сухожилия и мышцы. Исследования показывают, что коллаген V типа также контролирует сборку других типов коллагена в фибриллы (регулирует диаметр этих фибрилл) в нескольких тканях и является важным структурным компонентом сухожилий и других соединительных тканей.  |
| <b>Ген.</b>         | <b>TNC</b> Тенасцин  |
| <b>Функция гена</b> | TNC – ген кодирует белок внеклеточного матрикса тенасцина С. Тенасцин – олигомерный гликопротеин, состоящий подобно фибронектину, из 2 субъединиц, соединенных дисульфидной связью. Эту молекулу называют еще 'гексабрахион', так как она имеет 6 'рук', отходящих радиально от одного участка. Благодаря такому строению, тенасцин может взаимодействовать с большим количеством лигандов, к которым относят различные молекулы межклеточного матрикса. В зрелых тканях небольшие количества тенасцина находятся в сухожилиях и хрящах, его синтез увеличивается в заживающих ранах. В нормальных связках взрослых людей тенасцин наиболее активно экспрессируется в местах приложения физической нагрузки – мышечно-сухожильных и сухожильно-костных соединениях. Также этот белок экспрессируется вокруг клеток и коллагеновых волокон Ахиллова сухожилия |

**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:

