



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 41686854 G>T в локусе LOC727677

Метод и оборудование: Автоматическое секвенирование

Результат

GG

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-024 LOC727677 (LOC727677). Выявление мутации G(g.41686854)T (регуляторная область гена)

Цитогенетическая локализация	Генетический маркер	Варианты генотипов		
		G/G	G/T	T/T
8q24	LOC727677 G(g.41686854)T (rs6983267)			

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Частые хромосомные перестройки на длинном плече хромосомы 8 давно ассоциировались с онкологическими заболеваниями. При исследовании этого участка было обнаружено несколько одиночных нуклеотидных полиморфизмов на участке хромосомы 8q24, которые связаны с повышенным риском развития рака. Маркер G(g.41686854)T в наибольшей степени ассоциирован с повышенным риском развития колоректального рака и рака предстательной железы. Данное генетическое исследование заключается в анализе состояния генетического маркера G(g.41686854)T, характеризующего риск колоректального рака. Анализ выявляет общую предрасположенность и не связан с диагностикой редких форм раннего семейного рака прямой кишки, ассоциированных с генами MSH2 и MLH1 (наследственный неполипозный рак толстого кишечника, синдром Линча).

Исследуемый полиморфизм находится в области энхансера гена Мус, который часто играет ведущую роль в развитии злокачественных новообразований вследствие нарушения регуляции синтеза протоонкогенов (они кодируют белки, участвующие в контроле роста, деления и дифференцировки клеток). Энхансером называется небольшой участок ДНК, способный связываться с белками (факторами транскрипции), активизирующими процесс синтеза РНК с матрицы ДНК (транскрипцию гена). Нуклеотидная последовательность LOC727677 располагается на достаточном удалении от гена Мус, но вследствие специфической укладки ДНК последовательность оказывается рядом с геном. Таким образом, энхансер влияет на промотор гена Мус, взаимодействуя с транскрипционным фактором Tcf-4 и увеличивая уровень транскрипции гена. Аллели G и T имеют функциональные различия. G-аллель ассоциируется с повышенным риском развития рака, а наличие T-аллеля влечет за собой повышение уровня транскрипции Мус в 2 раза. Это объясняется феноменом – "спонтанным подавлением опухоли". Низкий уровень транскрипции гена Мус ведет к пролиферации клеток, в то время как более высокие уровни транскрипции Мус вызывают старение клеток и апоптоз (программированную клеточную гибель).

Внутренняя поверхность толстой кишки контактирует с большим количеством факторов, способных приводить к повреждению клеток. Поэтому клетки, выстилающие стенку кишечника, постоянно обновляются. Замена T на G в нуклеотидной последовательности LOC727677 может повлиять на регуляцию клеточного цикла и привести к неконтролируемому делению клеток, что, как правило, вызывает предраковую опухоль (аденоматозный полип). Если вовремя не начать лечение, в конечном итоге она может перерасти в рак. Колоректальный рак (рак толстой и прямой кишок) – одно из самых распространенных онкологических заболеваний в мире. Около 10 % населения имеет генетическую предрасположенность к нему. Прежде всего, в группу риска входят люди, в семье которых были онкопатологии. Симптомы колоректального рака многочисленны и неспецифичны. Зачастую он развивается из образовавшихся ранее аденоматозных полипов. Своевременное выявление и удаление полипов толстой кишки может предотвратить развитие рака и характеризуется благоприятным прогнозом, поэтому регулярное обследование так важно.

Обнаружение изменённого генетического варианта повышает вероятность развития патологии, однако не обязательно риск реализуется. При выявлении генетического риска при отсутствии патологии основным методом профилактики является диспансерное наблюдение, своевременное лечение всех предопухолевых состояний и устранение факторов, повышающих риск рака.

Возможные генотипы

- T/T – риск развития колоректального рака, на основании исследованного маркера, общепопуляционный
- G/G, G/T - клинически значимые генотипы, связанные с увеличением риска развития колоректального рака. У пациентов с такими вариантами генотипа риск повышен в 1,5-2 раза по сравнению с общепопуляционным

Отсутствие изменения по исследованному генетическому маркеру не исключает развитие колоректального рака вследствие других причин, в том числе наследственных онкологических синдромов.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!