



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 267 C>T в гене COL5A1		
Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестриционных фрагментов		
Генотип	TT	

* - 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

18-048 Коллаген типа 5 альфа 1 (COL5A1). Выявление мутации C267T (регуляторная область гена)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
COL5A1 <i>Collagen, type V, alpha-1</i> OMIM ID: 120215	C267T (rs12722)	C/C	C/T	T/T

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Коллаген - главная макромолекула соединительной ткани и является наиболее распространенным белком в животном мире. Он обеспечивает внеклеточный каркас у всех многоклеточных организмов. В тканях человека существует несколько различных типов коллагена. Благодаря ему соединительная ткань прочная и эластичная. Коллаген – внеклеточный белок, но он синтезируется в виде внутриклеточной молекулы предшественника (препроколлагена), которая трансформируется (процессинг) в проколлаген и далее в коллаген. Наиболее характерная особенность коллагеновых молекул – это их трехспиральная структура. Каждая субъединица, или альфа-цепь, представляет собой левозакрученную спираль, у которой на виток приходится по три аминокислотных остатка. Три такие левые спирали закручиваются далее в правую суперспираль, и в результате формируется жесткая палочковидная молекула. Затем эти молекулы коллагена ассоциируются в фибриллы. Основополагающую роль в фибриллогенезе играют коллагены 5-го типа. Они участвуют в регуляции сборки и роста коллагена 1-го типа – наиболее широко распространенного коллагена, который обнаруживается в самых различных тканях. Коллаген 5-го типа также является важным структурным компонентом сухожилий и других соединительных тканей.

В 3'-нетранслируемом регионе гена COL5A1, кодирующего белок коллаген 5-го типа, располагаются регуляторные элементы – сайты связывания с микроРНК (регуляторными молекулами). Ген COL5A1 полиморфен, т. е. может быть представлен в виде двух вариантов – аллелей. Замена нуклеотида С на Т может происходить в области 3'-UTR гена COL5A1 в позиции 267, располагающейся в непосредственной близости с двумя предполагаемыми сайтами связывания с молекулами микроРНК. Данный участок ДНК называется генетическим маркером C267T. Аллель гена Т получил название "менее гибкий", что характеризует состояние сухожилия человека, имеющего в генотипе аллель Т. Обе копии гена COL5A1 обеспечивают нормальное формирование коллагеновых фибрилл. И полиморфизм гена, проявляющийся в одонуклеотидной замене, вносит лишь относительно небольшие изменения в стабильности мРНК COL5A1 в пределах нормальных физиологических колебаний (не патологических). Это может приводить к межиндивидуальной изменчивости фибриллогенеза, различиям в механических свойствах и восприимчивости опорно-двигательного аппарата к травмам мягких тканей, а также отличиям в гибкости и выносливости во время бега.

Однако наличие у человека аллеля Т ассоциировано с предрасположенностью к хронической тендопатии ахиллова сухожилия и разрывам передней крестообразной связки. Этот факт важен для выявления генетической предрасположенности к тендопатиям при активных тренировках.

Важные замечания

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

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

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