



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 1245 G>T в гене COL1A1

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

18-074 Проколлаген а-1 (COL1A1). Выявление мутации G1245T

ГЕН	Генетический маркер	Возможные генотипы		
		G/G (S/S)	G/T (S/s)	T/T (s/s)
COL1A1 Collagen, type 1, alpha-1 OMIM ID: 120150	G1245T			

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Коллаген, главная макромолекула соединительной ткани, является наиболее распространенным белком в животном мире. Он формирует внеклеточный каркас у всех многоклеточных организмов и обеспечивает соединительной ткани прочность и эластичность. Коллаген – внеклеточный белок, но он синтезируется в виде внутриклеточной молекулы предшественника (препроколлагена), которая трансформируется (процессинг) в проколлаген и далее в коллаген. В тканях человека существует несколько различных типов коллагена. Коллаген I типа – наиболее широко распространенный коллаген, который является важным структурным компонентом сухожилий и других соединительных тканей.

Ген COL1A1 кодирует белок альфа-1 цепи коллагена I типа и является потенциально значимым в формировании генетической предрасположенности к остеопорозу и хрупкости костей с риском переломов. Наибольший интерес представляет исследование генетического маркера COL1A1, который связан с Sp1-сайтом связывания в 1-м интроне (+1245 G>T). Участок ДНК в регуляторной области гена COL1A1 в позиции 1245, в которой гуанин (G) замещается на тимин (T), называется генетическим маркером G1245T. Аллель T также обозначается как s, а аллель G – S. В результате замещения меняется характер транскрипции гена и нарушается нормальное соотношение цепей коллагена, что приводит к нарушению структуры волокна.

Патогенез переломов костей при остеопорозе ассоциирован со многими факторами – генетическими, биомеханическими, – а также может быть связан с хроническими заболеваниями и с гормональным фоном. Полиморфизм гена COL1A1 ассоциирован с минеральной плотностью костной ткани и с хрупкостью костей. Наличие в генотипе аллеля T (s) связано со снижением минеральной плотности костей, повышенной вероятностью развития остеопороза и переломов костей, а также с растяжением связок при активных тренировках.

Возможные генотипы

- G/G – генотип, не ассоциированный с остеопорозом
- G/T – генотип, ассоциированный с повышенным риском развития остеопороза
- T/T – генотип, ассоциированный с высоким риском развития остеопороза

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!**