

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 42 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 25.01.2024
Дата поступления образца: 25.01.2024
Врач: 25.01.2024
Дата печати результата: 07.02.2024

Исследование	Результат	Комментарий
CALCR (с.1340С>Т)	С/С	Полиморфизм, предрасполагающий к остеопорозу, не обнаружен.
VDR (с.1056Т>С)	t/c	Обнаружен полиморфизм, ассоциированный с риском развития остеопороза, в гетерозиготной форме.

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

Описание

Пациент А. А. А. обследован в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления генетических факторов риска развития остеопороза – анализ наличия полиморфизмов в генах рецептора кальцитонина (**CALCR**) и внутриклеточного рецептора витамина D3 (**VDR**) (профиль №153 ГП).

Остеопороз - заболевание, характеризующееся снижением костной массы, нарушением микроархитектоники костной ткани и, как следствие, переломами при минимальной травматизации.

Ген **CALCR** кодирует рецептор кальцитонина. Кальцитонин – гормон, вырабатываемый щитовидной железой и регулирующий обмен кальция и фосфора в организме, он снижает концентрацию кальция в крови, что приводит к снижению активности остеокластов (клеток, разрушающих костную ткань) и уменьшению вымывания кальция из костного матрикса.

В данном гене определяют наличие полиморфизма с.1340C>T (P447L). У носителей аллеля T снижена активность рецептора, это снижает чувствительность клеток-мишеней к действию кальцитонина, что может приводить к снижению плотности костной ткани и увеличению риска остеопороза.

Ген **VDR** кодирует рецептор, связывающий витамин D3 (кальцитриол). Кальцитриол регулирует метаболизм кальция в костях, процессы ремоделирования костной ткани и продукцию паратиреоидного гормона. Полиморфизм с.1056T>C в гене VDR снижает усвоение витамина D3, что приводит к нарушению метаболизма кальция и фосфатов и снижению кальцификации костей. Следствием этого является нарушение минерализации костной ткани и повышенная ломкость костей.

В результате проведенного молекулярно-генетического исследования в гене CALCR обнаружен генотип T/C (аллель риска в гетерозиготном состоянии, т.е. данный генотип повышает вероятность развития остеопороза), в гене VDR обнаружен генотип T/C (аллель риска в гетерозиготном состоянии, данный генотип ассоциирован со снижением усвоения витамина D3, т.е. повышает вероятность развития остеопороза).

ИНЗ 999999999

Рекомендовано:

- 1) Употребление в пищу молочных продуктов в качестве источника кальция - молоко, кефир, творог, сыр, сметана (если нет аллергии и непереносимости данных продуктов)
- 2) Употребление в пищу рыбы, яиц, грибов, говяжьей печени, сливочного масла как источника витамина D (если нет аллергии и непереносимости данных продуктов)
- 3) Ограничение употребления кофе и газированных напитков
- 4) Регулярные физические нагрузки без риска травматизации
- 5) Очная консультация и наблюдение эндокринолога, терапевта для составления плана обследования и лечения (при необходимости).

Риск развития остеопороза может быть также связан с наличием полиморфизмов в других генах, анализ которых не был проведен в данном тесте.

В случае необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача – генетика.

Врач-генетик

(подпись)