



MedBalance

Персональный  
ДНК отчет



# Введение

В основе профессионального отчета лежат новейшие научные исследования ассоциаций генов с признаками человека, основанные на результатах с доказанной клинической эффективностью. Результаты ДНК анализа позволяют определить предрасположенность к работе половых гормонов и метаболизму витаминов.

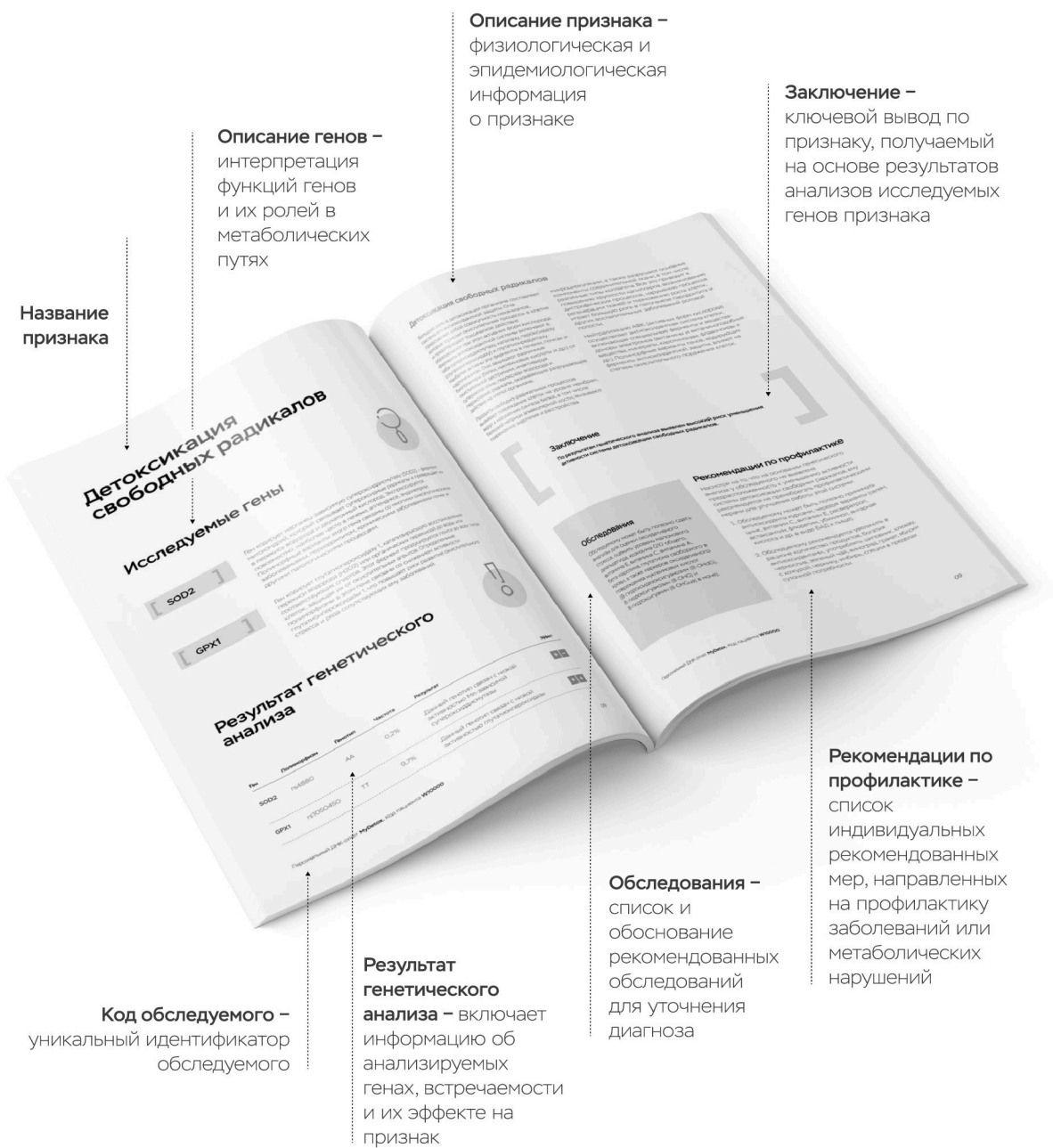
Системный подход к изучению возрастных изменений и заболеваний невозможен без понимания генетических особенностей организма. Использование ДНК-теста поможет грамотно и эффективно применять комплексную метаболическую терапию, направленную на восстановление гормонально-биохимического фона. ДНК-отчет - это важный шаг в персонализированной профилактике преждевременного старения.

Данные ДНК-теста не являются диагностическими и не выявляют наличие того или иного заболевания у человека. Применимость ДНК-теста заключается в прогнозировании и профилактике метаболических нарушений человека и составлении индивидуальных программ для снижения риска заболеваний и улучшения общего состояния здоровья. Для интерпретации результатов анализов требуется консультация специалиста.

# Содержание

Как работать с отчетом	3
Результаты генетического анализа	4
<b>Гормоны</b>	<b>6</b>
<b>Андрогены</b>	<b>7</b>
Чувствительность к андрогенам	8
Метаболизм андрогенов	10
<b>Эстрогены</b>	<b>13</b>
Синтез эстрогенов	14
Чувствительность к эстрогенам	16
Метилирование эстрогенов	18
<b>Прогестерон</b>	<b>20</b>
Чувствительность к прогестерону	21
<b>Гормоны щитовидной железы</b>	<b>23</b>
Метаболизм гормонов щитовидной железы	24
<b>БАДы</b>	<b>26</b>
<b>Омега-3</b>	<b>27</b>
Метаболизм ПНЖК	28
<b>Витамин D</b>	<b>30</b>
Метаболизм витамина D	31
<b>Альфа-липоевая кислота</b>	<b>34</b>
Применение альфа-липоевой кислоты	35
<b>Заключение</b>	<b>37</b>

# Как работать с отчетом



# Результат генетического анализа

Фамилия Имя Отчество

Код клиента: MBL0001

Рост 170  
 Вес 70  
 КФА 1.2  
 ИМТ 24.2

Пол: Женский  
 Дата рождения: 1990-10-10  
 СНИЛС 123123  
 Дата поступления биоматериала: —  
 Валидация: 2025-10-16  
 Дата выполнения исследования: 2025-10-16  
 Биоматериал: Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки  
 Метод исследования: ПЦР с гибридационно-флуоресцентной детекцией результатов в режиме реального времени

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Чувствительность к андрогенам	AR	rs2497938	TC	Norm/Polym	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Метаболизм андрогенов	SRD5A2	rs523349	CC	Norm/Norm	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
	SHBG	rs6258	GG	Norm/Norm	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	SHBG	rs6259	GG	Norm/Norm	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Синтез эстрогенов	CYP19A1	rs2445762	TT	Norm/Norm	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	CYP19A1	rs727479	TT	Norm/Norm	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
Чувствительность к эстрогенам	ESR1	rs9340799	AG	Norm/Polym	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	ESR2	rs4986938	CT	Norm/Polym	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Метилирование эстрогенов	COMT	rs4680	GA	Norm/Polym	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Чувствительность к прогестерону	PGR	rs1042838	GG	Norm/Norm	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
Метаболизм гормонов щитовидной железы	DIO2	rs225014	AG	Norm/Polym	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Метаболизм ПНЖК	FADS1	rs174547	TT	Norm/Norm	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>

## Результат генетического анализа

Признак	Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект
Метаболизм витамина D	<b>CYP2R1</b>	rs10741657	CT	Norm/Polym	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	<b>GC</b>	rs2282679	AC	Norm/Polym	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	<b>VDR</b>	rs1544410	GG	Norm/Norm	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Применение альфа-липоевой кислоты	<b>PPARG</b>	rs1805192	CC	Norm/Norm	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Результаты исследования не являются диагнозом, необходима консультация специалиста

ДНК анализ проведен  
ООО "Национальный  
центр генетических  
исследований"

**Врач КДЛ Колпакова Н.В.**

---

# Гормоны

Гормоны – это биологически активные вещества, вырабатываемые эндокринными железами. Гормоны связываются со своими специфическими рецепторами и таким образом через них регулируют различные биохимические и физиологические процессы в организме. Часто к гормонам относят различные вырабатываемые организмом сигнальные химические вещества, способные оказывать влияние на другие клетки и ткани.

Исходя из химического состава и строения, гормоны можно разделить на:

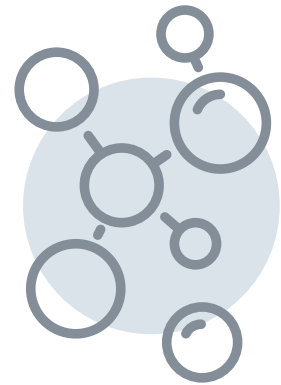
**Стероидные.** Это полициклические соединения липидной природы, содержащие стерановое ядро (циклопентанпергидрофенантрен). Пример: эстрогены, андрогены, прогестерон.

**Производные полиненасыщенных жирных кислот (эйкозаноиды).** Как ясно из названия, предшественниками этих гормонов являются ПНЖК. Эти гормоны нестабильны и оказывают локальное воздействие на клетки, находящиеся рядом с местом их выработки. Пример: простагландины, тромбоксаны, лейкотриены.

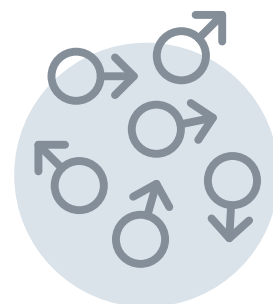
**Производные аминокислот.** Предшественниками этих гормонов являются отдельные аминокислоты, в основном - тирозин. Примеры: тироксин, адреналин.

**Белково-пептидные.** Имеют пептидную природу. В состав таких гормонов может входить различное число аминокислотных остатков. Примеры: инсулин, глюкагон, гормоны гипофиза и гипоталамуса.

Гормональный баланс играет важнейшую роль в поддержании нормальной биохимии и всех функций организма.



# Андрогены



Андрогены – стероидные гормоны, традиционно считающиеся мужскими половыми гормонами. Андрогены определяют половую дифференциацию и функцию гонад у мужчин и отвечают за различные функции в организме: участвуют в созревании костной ткани, регуляции секреции гонадотропинов и синтеза липидов,  $\beta$ -эндорфинов, фактора роста и инсулина, обладают анаболическим эффектом, регулируют либидо и половую потенцию, стимулируют функцию сальных желез и волосяных фолликулов. У мужчин андрогены обеспечивают нормальный сперматогенез и потенцию.

Основными андрогенами в организме являются тестостерон, дигидротестостерон, андростерон, андростендиол, дегидроэпиандростерон (ДГА), ДГА-сульфат. Наиболее значимым среди этих гормонов является тестостерон. Под действием фермента стероид-5-альфа-редуктазы тестостерон трансформируется в более активный андроген – дигидротестостерон (ДГТ), который в 2,5 раза активнее тестостерона. Также возможно превращение тестостерона и в другие, менее активные соединения.

В женском организме андрогены являются предшественниками эстрогенов - женских половых гормонов. Поэтому для женщин они также важны.

Главным предшественником андрогенов является холестерин. Также в андрогены способны конвертироваться и некоторые кортикостероиды (кортизол, кортизон).

Недостаточность андрогенов или нарушение чувствительности к ним могут приводить к неприятным последствиям как для мужчин, так и для женщин.

# Чувствительность к андрогенам

## Исследуемые гены



[ AR ]

Кодирует андрогеновый рецептор, который фактически является транскрипционным фактором, активируемым стероидными гормонами. При связывании с лигандами белок перемещается в ядро, димеризуется и стимулирует транскрипцию андроген-зависимых генов. Ген расположен на X-хромосоме, что обуславливает специфическое наследование связанных с ним нарушений. Экспрессируется в основном в печени, эндометрии, яичниках, простате, в меньшей степени – в жировой ткани, в остальных – в небольшом или минимальном количестве. Полиморфизмы гена связаны с алопецией, облысением по мужскому типу, нечувствительностью к андрогенам, а также обнаруживаются при некоторых онкологических заболеваниях.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
AR	rs2497938	TC	15%	Предрасположенность к умеренному снижению чувствительности к андрогенам	<input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> -

### Заключение

Генетический анализ выявил умеренный риск нарушений экспрессии андрогенового рецептора, что может снижать чувствительность к андрогенам.

### Обследования

Желательны профилактические обследования для поддержания репродуктивного здоровья: 1. периодические посещения андролога/ гинеколога; 2. исследования гормонального фона по назначению специалистов; 3. другие специфические исследования (в том числе онкомаркеры) по показаниям. Поскольку присутствует риск развития алопеции по мужскому типу, желательны: 1. Консультации трихолога; 2. При необходимости определение уровня витаминов (А, С, Е, В1, В2, В3, В5, В6, В9, В12) и макро-/микроэлементов (К, Na, Ca, Mg, Fe, Cu, Zn, S, P). Полезен периодический мониторинг состояния сердечно-сосудистой системы с целью минимизации рисков развития ССЗ: консультации кардиолога – не реже 1 раза в год или при первых подозрительных симптомах; проведение ЭКГ – 1 раз в год в целях профилактики. Может быть полезен мониторинг костной системы (денситометрия, рентгенологические исследования, определение уровней кальция и фосфора в сыворотке крови, исследование уровня 25(OH) D3 и др.).

### Рекомендации по профилактике

Мужчинам полезно обратить внимание на поддержание своего репродуктивного здоровья: 1. периодические детокс-процедуры; 2. прием добавок Zn, Se, витаминов А, Е, L-аргинина, L-карнитина, L-карнозина, коэнзима Q10, глицирризиновой кислоты; 3. отказ от курения, ограничение употребления алкоголя; 4. регулярная физическая активность; 5. профилактика и лечение заболеваний мочеполовой сферы, эндокринных нарушений; 6. избегать травмирования репродуктивных органов. Женщинам не стоит пренебрегать поддержанием женского здоровья, особенно при подготовке к беременности. Желательна коррекция функций щитовидной железы и гипофиза, нормализация уровней ТТГ и пролактина, нормализация веса, прием витамина D, фолатов. Полезна профилактика новообразований эндометрия: употребление природных антиоксидантов (шиповника, клюквы, чернослива, зеленого чая, винограда, граната, яблок, черники, имбиря и др.) или в виде БАД; профилактика сахарного диабета, регулярная физическая активность. Желательна профилактика сердечно-сосудистых заболеваний: 1. Контроль потребления холестерина; 2. Контроль потребления жиров, особенно насыщенных; 3. Прием БАД (коэнзим Q10, аспартат калия/магния и др.); 4. Снижение уровня стресса.

# Метаболизм андрогенов

## Исследуемые гены



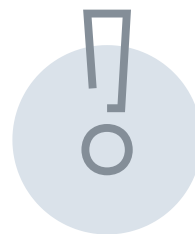
### [ SRD5A2 ]







Ген кодирует фермент стероид-5-альфа-редуктазу-2, участвующий в стероидогенезе и преобразующий тестостерон в дигидротестостерон (ДГТ). ДГТ имеет в 2-3 раза большую аффинность к андрогеновым рецепторам по сравнению с тестостероном и таким образом является более мощным андрогеном. Кроме того, по-видимому, именно тестостерон, а не ДГТ, влияет на активность гена ароматазы (CYP19A1). Ген экспрессируется в основном в печени, простате, яичках, мочевом пузыре. Полиморфные варианты этого гена связаны с замедлением конверсии тестостерона и таким образом снижением его активности и выраженности его эффектов.

### [ SHBG ]

Этот ген кодирует глобулин, связывающий половые гормоны – стероид-связывающий белок, который связывает андрогены и эстрогены и является одним из основных переносчиков половых гормонов в организме. Изменения уровня ГСПГ в плазме крови регулируют распределение андрогенов и эстрогенов в плазме крови и их биодоступность для клеток и тканей, а также их клиренс. Также ГСПГ может играть роль в развитии сахарного диабета 2-го типа; снижение уровня ГСПГ связано с повышением риска развития данного заболевания. Экспрессируется в печени, тонком кишечнике, двенадцатиперстной кишке, яичниках у женщин и яичках у мужчин. Один из полиморфизмов этого гена связан с сниженным уровнем ГСПГ в плазме крови, а также со снижением его аффинности к тестостерону, другой - напротив, с повышением уровня ГСПГ.

# Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
SRD5A2	rs523349	CC	52%	Высокая скорость превращения тестостерона в ДГТ	 
SHBG	rs6258	GG	99%	Предрасположенность к нормальному уровню ГСПГ и общего тестостерона, фактор среднего уровня биодоступного тестостерона	 
SHBG	rs6259	GG	81%	Предрасположенность к нормальному уровню ГСПГ и общего тестостерона, фактор среднего уровня биодоступного тестостерона	 

## Заключение

По результатам генетического анализа выявлены некоторые факторы, способствующие умеренно повышенному уровню активных андрогенов.

### Обследования

Женщинам рекомендуется провести исследование уровня гормонов в сыворотке крови (тестостерон, ДГЭАС, ГСПГ, 17-ОНП, ФСГ, ЛГ, ДГТ, андростендион, инсулин, ТТГ, пролактин), а также исследовать обмен железа, уровень витамина В12, фолиевой кислоты. Также рекомендуется провести УЗИ органов малого таза (при подозрении на патологию яичников – с использованием трансвагинального датчика). Мужчинам не следует пренебрегать стандартными обследованиями для мониторинга мужского здоровья: 1. Периодические обследования в рамках диспансеризации; 2. При появлении жалоб – консультации узких специалистов (андролога, уролога, кардиолога, хирурга и др.). При наличии жалоб и показаний - контроль уровней андрогенов (общего тестостерона и ДГТ), при необходимости – ФСГ, ЛГ, анализ уровня ГСПГ и вычисление свободного тестостерона; 3. По показаниям возможен анализ спермограммы.

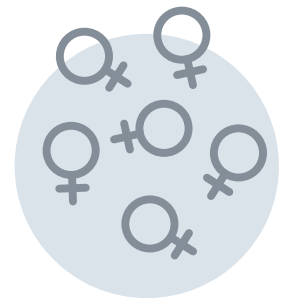
### Рекомендации по профилактике

Мужчинам в отсутствие жалоб может быть достаточно соблюдать стандартные рекомендации по поддержанию мужского здоровья: употребление с пищей достаточного количества холестерина в пределах нормы (при отсутствии нарушений липидного обмена); поддержание нормальной массы тела, достаточная физическая активность. В зависимости от текущих физиологических и клинических показателей специалист может дать дополнительные рекомендации и сделать дополнительные назначения. Для женщин существует некоторый риск гиперандрогении, который неблагоприятен. Желательна профилактика метаболического синдрома. При наличии избыточного веса не рекомендуется резкое похудение, кроме того, не следует отдавать предпочтение чрезмерно интенсивным занятиям спортом с употреблением стероидных препаратов. При появлении признаков вирилизации (рост волос на лице и теле по мужскому типу, появление на коже акне, выпадение волос на голове, снижение тембра голоса, изменение телосложения, гипертрофия клитора) рекомендуется обратиться за консультацией к эндокринологу.

# Эстрогены

Эстрогены – это группа стероидных гормонов, играющих ключевую роль в функционировании женской половой системы. Они участвуют в регуляции менструального цикла и стимулируют пролиферацию клеток эндометрия и некоторых других тканей. Эстрогены играют роль в эмбриональном развитии и формировании вторичных половых признаков по женскому типу во время полового созревания. Эти гормоны оказывают влияние и на физиологию мужского организма, хотя у мужчин уровень эстрогенов ниже. Кроме того, эстрогены вовлечены во множество процессов, не связанных с репродукцией: снижают костную резорбцию, оказывают сосудорасширяющее действие, увеличивают содержание коллагена в коже и поддерживают ее толщину и эластичность, участвуют в регуляции роста волос.

Эстрогены реализуют свои физиологические эффекты, связываясь с ядерными эстрогеновыми рецепторами (ER), которые влияют на активность множества генов. Нарушение баланса в работе ферментов биосинтеза эстрогенов и продукции их рецепторов может приводить к ряду неблагоприятных последствий для организма.



# Синтез эстрогенов

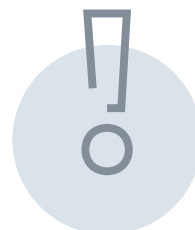
## Исследуемые гены



### [ CYP19A1 ]

Кодирует фермент ароматазу, осуществляющую ключевую стадию синтеза эстрогенов: превращение гормонов андростендиона, тестостерона и 16 $\alpha$ -гидрокситестостерона в эстрон, эстрадиол и эстриол. Этот фермент относится к суперсемейству цитохрома P-450 и обладает монооксигеназной активностью. Ароматаза экспрессируется в гонадах, плаценте, жировой ткани, мозге, коже и других органах.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP19A1	rs2445762	ТТ	50%	Эстрогены синтезируются с нормальной скоростью	
CYP19A1	rs727479	ТТ	40%	Эстрогены синтезируются с достаточно высокой скоростью	

### Заключение

Генетический анализ выявил факторы, связанные с умеренным нарушением биосинтеза эстрогенов. Предрасположенность к умеренному уровню эстрогенов.

### Обследования

Полезно периодически сдавать общие анализы крови и мочи, проверять уровни тестостерона общего и свободного, ДЭА-S04, 17-ОН прогестерона, эстрадиола, эстрона, прогестерона, пролактина и ГСПГ, при необходимости - ФСГ, ТТГ; анализы на уровни 25(ОН) витамина Д (D3), ферритина и железа в сыворотке крови. Женщинам полезен скрининг и профилактика опухолей молочной железы, регулярные консультации гинеколога, маммолога, периодическое УЗИ органов малого таза (при необходимости - КТ) - 1 раз в год и дополнительно при появлении жалоб; контроль ТТГ, ФСГ; цитологическое исследование мазка, при необходимости - анализ онкомаркеров: СА 15-3, РЭА, СА 19-9, НЕ 4, СА 72-4. Также желательна консультация репродуктолога.

### Рекомендации по профилактике

Мужчинам желательно поддержание нормального веса, умеренная физическая активность и ограничение эмоциональных стрессов. Нежелательно злоупотребление алкоголем. Данный генотип связан с умеренным риском поредения волос. Женщинам полезна профилактика РМЖ и новообразований эндометрия: сбалансированное питание, включающее в себя употребление естественных антиоксидантов (шиповника, клюквы, чернослива, зеленого чая, винограда, граната, яблок с кожурой, черники, имбиря и др.), и в виде БАД. Желателен отказ от вредных привычек (особенно алкоголя); избегать инсулинорезистентности, повышения уровня кортизола, употребления кофе, гипотиреоза, избытка тестостерона, дефицита прогестерона, дисбаланса жирных кислот. Желательно регулярно употреблять растительные ингибиторы ароматазы и 17-альфа-гидроксилазы (фитоэстрогены, соевые изофлавоны), кверцетин, экстракт виноградных косточек, лигнаны и пробиотики, катехины зеленого чая, лесные грибы, витамины С и D, цинк. Для профилактики поредения волос желательно употреблять в пищу продукты, богатые витаминами группы В (особенно В12 и В7), D, Е и С, а также железом, селеном и цинком. При появлении признаков истончения волос в пределах лобно-теменной зоны необходимы обращение к врачу и прохождение комплексного обследования для выявления его причины.

# Чувствительность к эстрогенам

## Исследуемые гены



### [ ESR1 ]

Кодирует рецептор ER $\alpha$ . Член семейства рецепторов эстрогенов, подсемейства ядерных транскрипционных факторов. Может формировать гомодимер либо гетеродимер с рецептором ER $\beta$ . Участвует в регуляции полового развития, важен для нормального функционирования сердечно-сосудистой и нервной систем, костной ткани. Вовлечен в ряд патологических процессов (остеопороз, гиперпластические процессы). Экспрессируются в основном в эндометрии. Полиморфизмы гена связаны с остеопорозом и некоторыми онкологическими заболеваниями.

### [ ESR2 ]

Кодирует ядерный рецептор ER $\beta$ , транскрипционный фактор, активируемый при связывании с эстрогенами. ER $\beta$  синтезируется в основном в гонадах, толстой кишке, жировой ткани, в иммунной, сердечно-сосудистой и нервной системе, коже, а также в клетках волосяного фолликула. Через рецептор ER $\beta$  эстрогены проявляют эффекты, связанные с работой гонад, защитой сердечно-сосудистой, центральной нервной и иммунной систем. Воздействие эстрогенов через ER $\beta$ , как правило, противоположно действию через ER $\alpha$ .

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
ESR1	rs9340799	AG	44%	Предрасположенность к умеренно сниженной чувствительности к эстрогенам за счёт рецепторов эстрогена альфа	<input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> -
ESR2	rs4986938	CT	43%	Предрасположенность к умеренно сниженной чувствительности к эстрогенам за счёт рецепторов эстрогена бета	<input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> -

### Заключение

Генетический анализ выявил умеренно сниженную чувствительность к эстрогенам за счет рецепторов обоих типов.

### Обследования

Мужчинам не стоит пренебрегать стандартными рекомендациями по поддержанию мужского здоровья: сбалансированное питание, регулярная физическая активность, отказ от вредных привычек и др. Женщинам желательно поддержание функций репродуктивной системы: контроль массы тела, при ее избытке – снижение, желательна регулярная адекватная физическая активность, достаточный по количеству и качеству сон, желательна стрессопротекция. Также желательны отказ от курения и ограничение употребления алкоголя, ограничение поступления токсических веществ в организм. Полезно употребление продуктов, богатых фитоэстрогенами (семена льна, кунжута, соя, сыр тофу, рис, чечевица, гранаты, яблоки, морковь), витамина D, инозитол (витамин B8), омега-3. Возможно назначение БАД для поддержания сердечной деятельности (коэнзим Q10, аспартат калия/магния и др.). Желательно употреблять в достаточном количестве продукты, содержащие клетчатку (отруби, овощи и др.), а также содержащие антиоксиданты (зеленый чай, клюква, виноград, имбирь и др.), крестоцветные (брокколи, цветная капуста, белокочанная капуста и кочана ежедневно и др.) (аккуратно при дефиците йода).

### Рекомендации по профилактике

Стоит периодически посещать специалистов: терапевта, эндокринолога, желательна - гастроэнтеролога. Женщинам рекомендуется консультация гинеколога, гинеколога-эндокринолога. Анализы: общие анализ крови и мочи, биохимический анализ крови с маркерами воспаления и показателями гемостаза, липидограммой, уровнями сахара, инсулина и гликированного гемоглобина. Женщинам желательна проверка уровней эстрадиола, эстрогена. Инструментальная диагностика: желательна - колоноскопия (с 45 лет), ФГДС, ЭКГ, по показаниям - УЗИ сердца, доплерографию сосудов. Желателен контроль артериального давления. Женщинам желательна провести УЗИ органов малого таза, ежегодно проходить цитологическое исследование, не забывать проходить маммографию (с 40 лет - раз в 2 года, с 50 лет - ежегодно), по показаниям - УЗИ молочных желез.

# Метилирование эстрогенов

## Исследуемые гены



### [ COMT ]

Ген кодирует фермент катехол-О-метилтрансферазу. Этот белок играет важную роль в метаболизме катехоламинов (дофамин, адреналин, норадреналин) и катехиновых гормонов (эстрогены), что приводит к их инактивации. Помимо этого, COMT вовлечен в широкий спектр неврологических заболеваний и патологических процессов, таких как болевая чувствительность, расстройства импульсного контроля и болезнь Паркинсона. Полиморфизмы COMT могут увеличивать риск развития новообразований молочной железы, депрессии и тревожности.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
COMT	rs4680	GA	47%	Предрасположенность к пониженной активности COMT	<input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> -

### Заключение

По результатам генетического анализа выявлен умеренный риск повышения уровня токсичных метаболитов эстрогенов.

### Обследования

Желательно периодически проходить периодические обследования: 1. Посещение гинеколога/androлога с прохождением соответствующих обследований по их назначению - 1 раз в 9 месяцев; 2. Консультация узких специалистов (эндокринолог, гастроэнтеролог) - 1 раз в 2-3 года либо чаще; 3. Исследование гормонального статуса (определение уровня эстрадиола, эстрогена, эстриола, прогестерона, тестостерона и других гормонов в сыворотке крови), исследование метаболитов эстрогенов в моче - при появлении симптомов гиперэстрогении; 4. При необходимости - проверка онкомаркеров; 5. Определение уровня гомоцистеина, исследование гемостаза - 1 раз в 2-3 года либо чаще.

### Рекомендации по профилактике

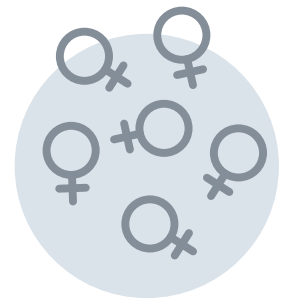
Рекомендуются профилактические меры: 1. поддерживать нормальную массу тела; 2. употреблять продукты с низким содержанием быстрых углеводов, высоким содержанием белка и омега-3 ПНЖК, а также включить в рацион овощи семейства крестоцветных (брокколи, цветная капуста, капуста белокочанная, репа, васаби), продукты с содержанием фитоэстрогенов (лен, кунжут, зелень, люцерна, клевер, корень солодки, бобовые), растительные флавоноиды (вещества в кожуре апельсина, грейпфрута, томатов), зеленый чай; 3. провести лечение дисбиоза кишечника и нормализовать функцию печени; 4. нормализовать режим сна (отход ко сну до 23:00 и продолжительность сна не менее 7 ч), исключить влияние стрессовых факторов, воздержаться от курения и употребления алкоголя. Полезно отказаться от пользования средствами личной гигиены и косметическими средствами, содержащими ксеноэстрогены (бисфенол А, фталаты). Возможен дополнительный прием магния и препаратов - доноров метильных групп (s-аденозилметионин, метионин, холин, витамины B6, B9, B12) для активации COMT. Рекомендуется употреблять с осторожностью субстраты, которые способны замедлять активность COMT (цикорий, куркумин, ресвератрол).

# Прогестерон

Прогестерон – стероидный половой гормон, часто относящийся к “женским”, но также важный для мужчин. Кроме того, прогестерон оказывает значительное влияние на нервную систему и выполняет еще ряд функций, а также является промежуточным звеном синтеза других эндогенных стероидов. У женщин этот гормон синтезируется желтым телом и корой надпочечников, а во время беременности – плацентой. У мужчин – корой надпочечников и семенниками. Хотя у мужчин его значительно меньше, чем у женщин, для них он тоже весьма важен.

У женщин прогестерон считается главным гормоном беременности и участвует в регуляции менструального цикла, процессах овуляции, имплантации, преобразовании эндометрия в децидуальную ткань, торможении сократимости матки, подавлении иммунной системы матери, развитии плода. У мужчин прогестерон препятствует гиперплазии и развитию рака предстательной железы. Помимо прочего, прогестерон играет роль в контроле уровня сахара крови, влияет на нервную деятельность, нормализует работу щитовидной железы, препятствует гиперэстрогении, способствует улучшению сна, влияет на состояние кожи и минерализацию костной ткани.

Слишком низкий уровень прогестерона или чувствительность к нему плохи как для женщин, так и для мужчин.



# Чувствительность к прогестерону

## Исследуемые гены



[ PGR ]

Ген кодирует рецептор прогестерона, который является членом суперсемейства стероидных рецепторов и опосредует физиологические эффекты прогестерона, играющего центральную роль в репродуктивных процессах, а также поддержании работы нервной системы и нормального сна, контроле уровня сахара в крови, нормализации работы щитовидной железы других важных физиологических процессов. Полиморфизмы гена могут быть связаны с развитием резистентности к прогестерону.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
PGR	rs1042838	GG	67%	Предрасположенность к нормальной концентрации рецепторов прогестерона и чувствительности к данному гормону	+ +

### Заключение

По результатам генетического анализа не выявлен риск снижения чувствительности к прогестерону.

### Обследования

Специфические обследования на выявление нарушения чувствительности к прогестерону не обязательны, однако при подозрении на развитие данного состояния может быть проведено: 1. УЗИ органов малого таза для женщин, простаты для мужчин; 2. Исследование уровня прогестерона в крови или слюне, эстрогенов и андрогенов, а также других половых гормонов; 3. Дополнительно: исследование гормонов щитовидной железы, при выявлении нарушений функции щитовидной железы – консультация эндокринолога.

### Рекомендации по профилактике

Рекомендуется не пренебрегать стандартными мерами профилактики. Может быть полезно: 1. Свести к минимуму воздействие стрессовых факторов, так как это снижает синтез прогестерона; 2. Проводить своевременную диагностику и лечение заболеваний щитовидной железы; 3. Позаботиться о своевременном лечении хронических воспалительных процессов, особенно в органах репродуктивной системы; 4. Контролировать физические нагрузки, ограничить прием кофеинсодержащих напитков (кофе, крепкий чай, энергетические напитки и т.д.), алкоголя; 5. Контролировать массу тела в пределах нормы; 6. Включать в рацион продукты, богатых антиоксидантами, дополнительный прием БАД с антиоксидантами, витаминов С и Е. При необходимости – коррекция уровней эстрогенов и/или андрогенов.

# Гормоны ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Среди гормонов щитовидной железы наиболее известны тироксин (Т4) и трийодтиронин (Т3). Это производные аминокислоты тирозина, содержащие в своём составе 4 или 3 атома йода. Поэтому йод так важен для нормальной работы щитовидной железы.



Роль этих гормонов чрезвычайно велика:

Развитие мозга, миграция клеток; недостаток йода во внутриутробном периоде и раннем детстве может вызывать нарушения умственного развития.

Рост и развитие организма; одним из последствий недостатка йода во внутриутробном периоде и раннем детстве может быть низкорослость.

Усиление метаболизма; недостаток гормонов щитовидной железы связан с предрасположенностью к избыточному весу, отечности.

Влияние на репродуктивные функции.

Предшественником Т3 и Т4 является тиреоглобулин, из которого в результате превращений и присоединения 4-х атомов йода образуется тироксин (Т4). А при отщеплении одного из атомов йода (в самой щитовидной железе или в других органах и тканях) получается активный гормон трийодтиронин (Т3).

# Метаболизм гормонов щитовидной железы

## Исследуемые гены



[ DIO2 ]

Кодирует деиодиназу йодотиронина 2 - один из двух ферментов, осуществляющих превращение гормонов щитовидной железы. DIO2 превращает тироксин (T4), отщепляя один из атомов йода, в трийодотиронин (T3). Ген в небольшой степени активен во всех органах и тканях, но основная его активность наблюдается в щитовидной железе. Считается, что фермент DIO2 отвечает за "местное" образование T3 в органах-мишенях, особенно в центральной нервной системе и бурой жировой ткани. Нарушения работы деиодиназы 2 вызывают изменения гормонального состава. Полиморфная замена rs225014 приводит к замене треонина на аланин и изменяет структуру фермента и ассоциирована со сниженным уровнем свободного тироксина и рисками нарушения развития нервной системы при йододефиците.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
DIO2	rs225014	AG	41%	Пониженная активность фермента, предрасположенность к умеренному нарушению превращения гормонов щитовидной железы	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

### Заключение

Генетический анализ выявил предрасположенность к умеренному снижению скорости метаболизма гормонов щитовидной железы.

### Обследования

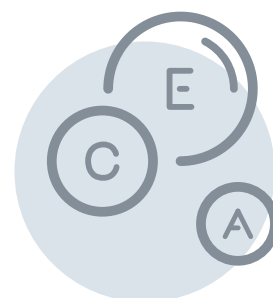
Желательны периодические консультации эндокринолога. Желателен контроль уровней Т3, Т4, ТТГ, при необходимости - пролактина. Дополнительно также полезно проверить антитела к ТПО и ТГ. Также желательно проведение УЗИ щитовидной железы. Другие обследования - по показаниям.

### Рекомендации по профилактике

Рекомендуется избегать йододефицита. Если отсутствуют аутоиммунные процессы, затрагивающие щитовидную железу, также рекомендуется увеличить потребление йода (в пределах рекомендуемой суточной нормы). Рекомендуется потреблять достаточное количество селена, при необходимости - дополнительный приём. Также возможен дополнительный приём тирозина. Рекомендуется контроль массы тела, при её избытке - сбросить вес. При необходимости на усмотрение специалиста возможно назначение левотироксина, предпочтительно в комбинации с лиотиронином, в необходимой дозировке под контролем уровней гормонов. При этом следует учитывать параллельное назначение эстрогенов или андрогенов, если оно имеет место. Обследуемому желательно избегать воздействия ионизирующих излучений (работа или проживание на территориях с повышенным уровнем радиации и т.п.).

# БАДы (Добавки)

Биологически активные добавки (БАД) – пищевые добавки, не являющиеся лекарственными средствами, назначаемые и принимаемые для обеспечения организма необходимыми компонентами и профилактики их дефицита. Это могут быть витамины и витаминоподобные вещества, минералы, аминокислоты, пептиды, органические кислоты (в том числе ПНЖК), пищевые волокна, пробиотики и др. Основным преимуществом БАД считается их натуральное происхождение, поскольку они обычно производятся из природных компонентов.

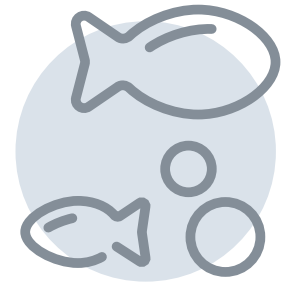


Важно помнить, что БАД не являются лекарственными средствами и не предназначены для целенаправленного лечения заболеваний. Их первоочередная задача – восполнение дефицитов и поддержания организма в целом или отдельных органов. Однако многие БАД (витамины, ПНЖК, альфа-липоевая кислота, клетчатка и др.) могут быть очень полезны и даже важны в комплексной профилактике и терапии таких патологических состояний как ожирение, сахарный диабет, гиперлипидемии, атеросклероз, ИБС и другие.

Перед приемом БАД важно проконсультироваться со специалистом, чтобы он подобрал наиболее подходящую добавку, её форму и дозировку.

# Омега-3

Полиненасыщенные жирные кислоты (ПНЖК), в первую очередь омега-3, влияют на эластичность клеточных мембран, процессы регенерации и усвоения организмом кальция, а также на питание клеток мозга. Названия «омега-3» и «омега-6» означают двойную химическую связь у третьего и шестого атома углерода от метилового конца жирной кислоты. Омега-3 и омега-6 ПНЖК являются незаменимыми для человека и должны обязательно поступать в организм с пищей. В организме они превращаются в другие жирные кислоты с более длинной цепочкой.



Ключевым и лимитирующим фактором для усвоения и метаболизма ПНЖК является функционирование ферментов десатураз и элонгазы. Из ПНЖК синтезируются простагландины и лейкотриены – гормоноподобные вещества, контролирующие воспаление. Прием омега-3 ПНЖК снижает уровень ЛПНП в крови, что снижает риск формирования бляшек на стенках сосудов и уменьшает вероятность развития атеросклероза, инфаркта миокарда, ишемического инсульта и болезни Альцгеймера. Омега-6 ПНЖК не менее важны для обеспечения нормальной работы мозга и сердца, их употребление в умеренном количестве также полезно для профилактики указанных выше заболеваний. Однако из омега-6 синтезируются сильнейшие воспалительные простагландины, в то время как из омега-3 – противовоспалительные. Поэтому очень важным показателем является соотношение между омега-6 и омега-3 (индекс омега-6/омега-3). Оптимально значение индекса 5–10/1. Избыток омега-6 по сравнению с омега-3 может усилить воспалительные процессы, а также снизить профилактическую и терапевтическую эффективность омега-3. Кроме того, омега-6 могут способствовать набору веса за счет жировой ткани. Поэтому контроль индекса омега-6/омега-3 важен при приеме биологически активных добавок, а также при генетических нарушениях превращения полиненасыщенных жирных кислот.

# Метаболизм ПНЖК

## Исследуемые гены



[ FADS1 ]

Кодирует десатуразу жирных кислот, катализирующую реакцию синтеза арахидоновой кислоты и эйкозапентаеновой кислоты из омега-3 и омега-6 предшественников. В большей или меньшей степени экспрессируется во многих тканях, но максимально – в надпочечниках, мозге, печени. Полиморфизм в этом гене связан с нарушением метаболизма омега-3 и омега-6 полиненасыщенных жирных кислот.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
FADS1	rs174547	ТТ	44%	Предрасположенность к высокой скорости обмена жирных кислот	+ +

### Заключение

Генетический анализ не выявил предрасположенности к снижению скорости метаболизма ПНЖК. Потребность в омега-3 в пределах нормы.

### Обследования

Обследуемому не следует пренебрегать периодическими профилактическими обследованиями, контролем индекса омега-6/омега-3. Также возможны другие профилактические обследования (уровень триглицеридов, общий холестерин, холестерин ЛПНП и ЛПВП).

### Рекомендации по профилактике

Не выявлена необходимость в дополнительном приеме ПНЖК (омега-3 или омега-6) без дополнительных клинических показаний, однако нужно употреблять продукты, содержащие ПНЖК в пределах суточной нормы. Допустим дополнительный курсовой прием омега-3, 6 ПНЖК в случае их дефицита в рационе. Рекомендованное к употреблению количество омега-3 – 1,2 г в сутки, омега-6 – 8–10 г в сутки.

# Витамин D



Витамин D – жирорастворимый витамин, представленный двумя формами – эргокальциферолом (D2) и холекальциферолом (D3). Оба варианта можно получать из пищи, витамин D3 организм способен вырабатывать из производного холестерина под действием УФ лучей B-спектра. Разновидности витамина D имеют сходное строение и разную скорость преобразования в активную форму – кальцитриол (у витамина D3 она выше). Затем он связывается с белком плазмы крови VDBP, и происходит доставка витамина в печень для преобразования в кальцидиол, который преобразуется почками в кальцитриол. Поступив в ткани, витамин D связывается с рецептором VDR.

У витамина D существует большое количество функций: он регулирует выработку цитокинов, антимикробных пептидов, созревание иммунокомпетентных клеток, дифференцировку клеток эпителия и волосяных фолликулов, контролирует работу генов, ответственных за регуляцию артериального давления, обмена кальция и фосфора, и других. Для усвоения поступающего с пищей витамина D необходимо не только употребление его вместе с жирами, но и отсутствие нарушений образования и оттока желчи. Прием некоторых препаратов, в том числе глюкокортикоидов, антиретровирусных препаратов, антимикотиков, холестирамина, повышает потребность в витамине D. Дефицитные состояния характеризуются развитием миопатии и остеопороза, снижением устойчивости к вирусным заболеваниям (в первую очередь к гриппу), усилением воспалительных процессов при наличии заболеваний и могут способствовать канцерогенезу.

# Метаболизм витамина D



## Исследуемые гены

### [ CYP2R1 ]

Кодирует фермент 5-гидроксилазу. CYP2R1 является членом суперсемейства ферментов цитохрома P450. Он обладает 25-гидроксилазной активностью превращает витамин D3 и D2 в активные формы: холекальциферол (витамин D3) в кальцифедиол (25-гидроксивитамин D3, также известный как кальцидиол), основную циркулирующую форму витамина. CYP2R1 также гидроксилирует эргокальциферол (витамин D2) в 25-гидроксивитамин D2 (эркальцидиол). Эти 25-гидроксилированные формы витамина D, вместе известные как 25 (ОН) D, прочно связываются с белком, связывающим витамин D. Обычно их измеряют для определения статуса витамина D человека и выявления дефицита витамина D. Кальцифедиол впоследствии превращается под действием 25-гидроксивитамин D3 1-альфа-гидроксилазы в кальцитриол, активную форму витамина D3, которая связывается с рецептором витамина D (VDR) и опосредует большинство физиологических гормональных действий витамина D. Экспрессируется в эндоплазматическом ретикулуме печени, где выполняет первый этап активации витамина D. Полиморфизм на 5'-конце приводит к замене пролина на лейцин, что приводит к снижению активности фермента

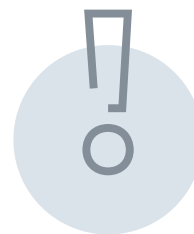
### [ GC ]

Кодирует витамин D связывающий белок, также известный как gс-глобулин. Этот белок (DBP/ GC) принадлежит к семейству альбумина вместе с человеческим сывороточным альбумином и альфа-фетопротеином. Он способен связывать различные формы витамина D, включая эргокальциферол (витамин D2) и холекальциферол (витамин D3), 25-гидроксилированные формы (кальцифедиол) и активный гормональный продукт, 1,25-дигидроксивитамин D (кальцитриол). Основная часть витамина D в крови связана с этим белком. Он переносит метаболиты витамина D между кожей, печенью и почками, а затем к различным тканям-мишеням. Экспрессируется в основном в печени. Полиморфизм в интроне может вызывать изменение сплайсинга и пропуск экзона.

### [ VDR ]

Кодирует ядерный рецептор VDR (транскрипционный фактор), который связывает кальцитриол для осуществления регуляции экспрессии многочисленных VDR-чувствительных генов. Рецептор к витамину D экспрессируется во всех тканях организма с разной интенсивностью, но наиболее активно происходит в энтероцитах, эпидермисе, клетках коры надпочечников, миелоидных клетках. При полиморфизме образуется недостаточное количество рецепторов, нарушается регуляция экспрессии VDR-чувствительных генов и протекание процессов, за которые они ответственны (в частности, страдает плотность минерализации костной ткани). Полиморфизм снижает экспрессию гена и повышает суточную потребность в витамине D.

# Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
CYP2R1	rs10741657	CT	46%	Предрасположенность к умеренному снижению скорости превращения витамина D в активные формы	+ -
GC	rs2282679	AC	39%	Предрасположенность к умеренно сниженному уровню сывороточного кальцидиола	+ -
VDR	rs1544410	GG	37%	Высокая чувствительность к витамину D и нормальная потребность в данном витамине	+ +

## Заключение

Генетический анализ выявил предрасположенность к незначительным нарушениям метаболизма витамина D. Выявлен сниженный риск дефицита витамина D.

### Обследования

Возможна профилактика остеопороза, особенно в случаях наличия заболеваний (почечная недостаточность, сахарный диабет, воспалительные заболевания кишечника, нарушения функций щитовидной и паращитовидных желез) и дополнительных факторов, таких как вегетарианское питание, курение, гиподинамия, недостаток веса или ожирение. Может быть полезно сделать денситометрию, дополнительно – УЗИ желчного пузыря.

### Рекомендации по профилактике

Рекомендуется контролировать уровень витамина D, его количество, рекомендуемое к потреблению для данного генотипа, соответствует верхней границе возрастной нормы. Регулярно употребляйте продукты, богатые витамином D: жирные виды рыбы, яичный желток, сыр, грибы, печень трески, говяжью печень, сливочное масло, сливки, сметану (если нет противопоказаний по липидному обмену), дрожжи. Благоприятно также получать витамин D естественным путем (солнечные ванны), если нет противопоказаний. Чтобы образующийся в эпидермисе витамин D мог распределяться по всему организму, необходима физическая активность после сеанса загара. Дополнительный прием витамина D не является обязательным и должен быть согласован со специалистом.

# Альфа-липоевая кислота



Альфа-липоевая (АЛК), или тиоктовая кислота является сероорганической жирной кислотой, то есть содержит в своем составе атомы серы. АЛК – важный коэнзим для многих ферментативных процессов организма (кислородный метаболизм, углеводный обмен, метаболизм липидов и др.). Также она является одним из самых сильных антиоксидантов. АЛК положительно влияет на нервную систему, способствует поддержанию здоровья сосудов и снижению риска сердечно-сосудистых заболеваний, нормальной работе печени и её восстановлению, а также снижению и нормализации веса. Показано, что АЛК эффективна при сахарном диабете обоих типов для профилактики диабет-ассоциированных осложнений (например, полинейропатии). Также она одобрена для лечения алкогольной нейропатии и заболеваний печени, в том числе НАЖБП и вирусных гепатитах.

Клетки организма в некотором количестве сами способны производить АЛК, однако этого количества не всегда бывает достаточно. Кроме того, с возрастом и при развитии некоторых заболеваний ее продукция снижается. Поэтому может быть целесообразен ее дополнительный прием.

Одна из мишеней воздействия альфа-липоевой кислоты – рецептор пролиферации пероксисом гамма, влияющий на множество процессов организма. Показано, что АЛК усиливает экспрессию гена PPAR $\gamma$  и способствует снижению уровня свободных жирных кислот в крови, уменьшению продукции свободных радикалов и нормализации показателей обмена глюкозы, а также подавлению продукции провоспалительного интерлейкина 6.

# Применение альфа-липовоевой кислоты

## Исследуемые гены



[ PPARG ]

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани, в небольшой степени – в кишечнике, желудке, плаценте, мочевом пузыре, легких. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в обеспечении чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более низкой скоростью роста жировой ткани.

## Результат генетического анализа



Ген	Полиморфизм	Генотип	Частота	Результат	Эффект
PPARG	rs1805192	CC	77%	Высокая активность рецептора. Умеренная эффективность алифа-липовоевой кислоты	

### Заключение

Генетический анализ выявил предрасположенность к высокой активности гамма-рецептора. Эффективность альфа-липовоевой кислоты средняя.

### Обследования

Рекомендуется контроль показателей углеводного обмена: глюкозы крови, НОМА-В, НОМА-IR, гликированный гемоглобин. Также рекомендуется контроль маркеров воспаления (С-реактивный белок и другие по назначению специалиста).

### Рекомендации по профилактике

Эффективность альфа-липоевой кислоты средняя. Важна профилактика инсулинорезистентности и СД2. Для поддержания нормальной массы тела рекомендовано поддерживать достаточный уровень физической активности, при необходимости сброса веса - увеличить. Рекомендованы разгрузочные дни. Рекомендуется ограничение потребления жиров, в первую очередь насыщенных. Также рекомендуется контроль воспалительных процессов. Необходимо получать достаточное количество витамина D, витамина А.

# Заключение

Мы хотели бы подчеркнуть, что отчет носит информационный характер. Несмотря на то, что вся информация в данном отчете базируется на научных исследованиях, эти данные не должны использоваться специалистом или другими лицами для диагностики заболеваний и текущего состояния здоровья.

На основе ДНК-анализа можно делать вывод о генетически обусловленных особенностях организма и индивидуальных эффектов средовых воздействий. При этом, влияние внешних факторов, таких как среда, приобретенные хронические заболевания, в данном отчете учесть невозможно. Интерпретацию результатов анализа рекомендовано проводить с учетом анамнеза и текущего состояния здоровья обследуемого.

Желаем вам и вашим обследуемым здоровья и благополучия!



8 800 500 91 16  
mygenetics.ru



