



Результат исследования № **0000107504** от 30.07.2025

ФИО: **ТЕСТ ТЕСТ**

Дата рождения:

Пол: М

Дата взятия биоматериала: 30.07.2025

Дата регистрации: 30.07.2025

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000107504*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Восприимчивость к дефициту Омега 3 жирных кислот**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
FADS2	Десатураза жирных кислот 2	c.208-2713_208-2692del	Ins/Del	↓↑ Промежуточная активность ферментов FADS1 и FADS2
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	c.34C>G	C/G	↓ Сниженная активность рецепторов



Заключение

FADS2 (с.208-2713_208-2692del)

Гены FADS1 и FADS2 кодируют десатуразы жирных кислот, которые представляет собой ферменты 5 и 6 десатуразы жирных кислот (delta-5, delta-6 desaturase), участвующие в синтезе «длинных» полиненасыщенных жирных кислот, в том числе арахидоновой, эйкозапентаеновой, докозагексаеновой (20:4n-6 ARA, 20:5n-3 DHA, 22:6n-3 EPA) из «коротких» предшественников - линолевой и альфа-линоленовой кислот, поступающих с пищей. Вариант с.208-2735_208-2692del находится в некодирующей регуляторной области, рядом с геном FADS2 и влияет на активность обоих десатураз (FADS1 и FADS2) - ферментов 5 и 6 десатураз жирных кислот. Выявленный генотип Ins/Del варианта с.208-2713_208-2692del гена FADS2 связан с промежуточной активностью ферментов FADS1 и FADS2.

PPARG (с.34C>G)

Ген PPARG (PPAR-γ) кодирует важный ядерный транскрипционный фактор, участвующий в регуляции углеводного и жирового обмена, а также стероидогенеза яичников. Активация гена PPARG увеличивает выработку ЖК из хиломикронов и ЛПОНП в жировой ткани, запускает экспрессию генов транспорта ЖК, генов фактора некроза опухоли α, лептина, резистина, адипонектина и ингибитора активатора плазминогена-1, играющих ключевую роль в развитии инсулинорезистентности (ИР) и хронического воспаления в тканях. В печени PPARG увеличивает экспрессию генов транспорта и поглощения липидов, ингибирует гены глюконеогенеза: пируватдегидрогеназу и фосфоенолпируваткарбоксикиназу. PPAR-γ участвует в снижении уровня триглицеридов, оказывает антипролиферативное действие и улучшает функцию эндотелия. Низкий уровень адипонектина рассматривается как важнейший фактор риска развития инсулинорезистентности, ожирения, МС, сердечно-сосудистого риска. Натуральными лигандами PPAR-γ являются нативные и окисленные НЖК, такие как: олеиновая, линоленовая, эйкозапентаеновая, докозагексаеновая и арахидоновая. Простагландины G2 и 15d-PGJ2 являются наиболее мощными природными лигандами PPAR-γ. Активность PPARG также зависит от соотношения насыщенных и ненасыщенных жиров в рационе и уровня физической активности организма. Вариант с.34C>G ассоциирован с изменением активности рецепторов PPARG. Выявленный генотип C/G варианта с.34C>G гена PPARG связан со снижением активности рецепторов PPARG. Генотип ассоциирован со снижением риска развития метаболического синдрома, диабета 2 типа, повышением чувствительности к инсулину в жировой и мышечной тканях, а также снижением риска развития синдрома поликистозных яичников.

Ген FADS2 Десатураза жирных кислот 2

Функция гена

FADS2 кодирует десатуразу жирных кислот 2, которая представляет собой фермент 6 десатураза жирных кислот (delta-6 desaturase (D6D)), участвующий в синтезе «длинных» полиненасыщенных жирных кислот из «коротких» предшественников. При участии FADS2 из 18:3ω3 образуется 18:4ω3, которая под действием ELOVL5 превращается в 20:4ω3. Аналогичные превращения происходят при биосинтезе ω6 докозапентаеновой кислоты (22:5ω6) в гепатоцитах. Полиморфизмы в этом гене могут влиять на эффективность эндогенной переработки полиненасыщенных жирных кислот.



Ген
Функция гена

PPARG Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом

Ген PPARG кодирует транскрипционный фактор гамма-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-gamma) семейства факторов транскрипции PPARs. PPAR's выступают как универсальный защитный механизм, противодействующий патогенному влиянию на сосуды стрессорных факторов окружающей и внутренней среды. PPAR's активируют транскрипцию множества генов, участвующих в адипогенезе, окислении углеводов, поглощении тканями свободных жирных кислот и других процессах углеводного, липидного обмена и энергетического гомеостаза. PPAR- γ наиболее широко распространены в белой и бурой жировой ткани, макрофагах, эндотелии сосудов, толстой кишке и селезенке, а также в скелетной и сердечной мышце, печени, мочевом пузыре. Продукт этого гена является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, а также способствует экспрессии белка, транспортирующего жирные кислоты, повышает экспрессию и активность ацетил-КоА-синтазы, фосфатидилинозитол-3-киназы, увеличивает экспрессию гена адипонектина, транспортера глюкозы, подавляет экспрессию гена лептина, ингибирует экспрессию в жировой ткани фактора некроза опухоли альфа, что сопровождается снижением риска развития инсулинорезистентности и улучшением секреции инсулина бета-клетками.

Дата: 30.07.2025

Врач-генетик : Коблова Ю.К.

Подпись: