

ГЕНЕТИКА КРАСОТЫ

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования генов

Дата

Пациент

Дата рождения

Образец, представленный на исследование: ☐ кровь ☐ буккальный эпителий

ДНК из образца крови выделяли с помощью комплекта реагентов для выделения ДНК Проба-Рapid-Генетика (Регистрационное удостоверение №ФСР 2010/08695) (ООО «НПО ДНК-Технология»).

Образец ДНК исследовался с помощью комплектов реагентов «SNP-экспресс» (ООО НПФ «Литех», Россия).

Генетический профиль

	Вариант последовательности	Генотип	
1	CYP1A1 Ile462Val A>G	A	A
2	GSTP1 Ile105ValA>G	A	A
3	SOD2T58C	T	T
4	SOD2C60T	C	C
5	MMP1-1607insG	2G	2G
6	COL1A1 -441 G>T	G	T
7	IL4 C-589T	C	C
8	IL6 C-174G	C	G
9	TNFA G-308A	G	G
10	TP53 Pro47SerC>T	C	C

Специалист КЛД:

**В процессе генотипирования был проведен
анализ генов, отвечающих за:**

- **ДЕТОКСИКАЦИЮ**

В частности, цитохром P450 (CYP450) — это группа ферментов, отвечающая за метаболизм чужеродных органических соединений и лекарственных препаратов.

Защищает кожу и ее придатки от инфекций и воздействия токсических веществ. При его дефектах повышена вероятность возникновения пиодермии, онихомикозов, акне, а так же увеличивается риск непереносимости косметических средств.

- **ОКСИДАНТНЫЙ СТРЕСС**

Ключевым ферментом антиоксидантной защиты организма человека от повреждающего воздействия активных форм кислорода является супероксиддисмутаза (СОД). Наиболее значимыми процессами, вызывающими образование свободных радикалов, являются воспаление (например, при акне, атопическом дерматите) и УФ-излучение.

СОД защищает кожу от действия химических раздражителей, в том числе входящих в состав косметических средств. Кроме всего прочего, супероксиддисмутаза играет важную роль в предотвращении образования морщин (морщины формируются при сшивании друг с другом молекул коллагена в коже. Это сшивание ускоряется в присутствии супероксидного радикала, который обезвреживается супероксиддисмутазой). При обнаружении полиморфизма гена кодирующего СОД, высок риск преждевременного старения кожи.

- **СИНТЕЗ И РАСПАД КОЛЛАГЕНА**

В частности, ген, отвечающий за выработку коллагена 1 типа, который является одним из основных составляющих матрикса дермы взрослого человека. Формирует каркас кожи, отвечает за ее упругость, тонус, тургор. А так же, ген синтеза матриксных металлопротеиназ, способных расщеплять компоненты матрикса дермы. При их чрезмерной активности в коже накапливается поврежденный, фрагментированный коллаген, в результате чего кожа становится менее прочной и упругой, истончается, возникает ее дряблость, увеличивается сухость из-за потери способности белка удерживать молекулы воды, формируются морщины. Появляется птоз (провисание) тканей.

- ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЕ РЕАКЦИИ

При выявлении дефекта генов кодирующих интерлейкины и фактора некроза опухолей, у пациента можно ожидать повышенной чувствительности кожи (аллергический контактный дерматит), склонности к развитию хронических воспалительных заболеваний кожи (псориаз, атопический дерматит), длительному заживлению ран (продолжительная реабилитация после инвазивных вмешательств). Ген TP53 является антионкогеном, при его мутации увеличивается риск развития опухолевых процессов (дерматоонкология), а так же высока вероятность формирования келоидных рубцов.

**Интерпретация результатов
молекулярно-генетического исследования**

СИСТЕМА ДЕТОКСИКАЦИИ

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
CYP1A1 Ile462Val	A/A	Кодирует фермент системы детоксикации организма от ксенобиотиков. Переводит полициклические ароматические углеводороды в канцерогенные полупродукты	Нет изменения активности гена
GSTP1 Ile105Val	A/A	Кодирует фермент, системы детоксикации ксенобиотиков посредством присоединения глутатиона к субстратам	Нет изменения активности гена

ГЕНЫ ЗАЩИТЫ ОТ ОКСИДАТИВНОГО СТРЕССА

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
SOD2 T58C	T/T	Кодирует фермент, катализирующий реакцию дисмутации супероксидных радикалов. Защита клетки (мембраны клеток) от повреждающего действия свободных радикалов, образующихся при активации перекисного окисления липидов	Нет изменения активности гена
SOD2 C60T	C/C	Кодирует фермент, катализирующий реакцию дисмутации супероксидных радикалов. Защита клетки (мембраны клеток) от повреждающего действия свободных радикалов, образующихся при активации перекисного окисления липидов	Нет изменения активности гена
TP53 Pro47Ser	C/C	Ген- супрессор опухолевого роста. Участвует в регуляции клеточного цикла, апоптоза, процессов старения и репарации ДНК	Нет изменения активности гена

ГЕНЫ ЗАЩИТЫ ОТ ОКСИДАТИВНОГО СТРЕССА

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
MMP1 -1607insG	2G/2G	Кодирует матричную металлопротеиназу, участвующую в реструктурировании межклеточного матрикса для поддержки структуры тканей. MMP1 деградирует коллагены типов I, II и III. Активность MMP1 повышается при воздействии сигаретного дыма	Ускорена деградация коллагена и других компонентов межклеточного матрикса (эластина, протеогликанов, ламинина, фибронектина) как дерме, так и в эпидермисе. Риск раннего старения кожи. Дополнительными провоцирующими факторами являются загар на солнце или в солярии, курение

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
COL1A1 -441 G>T	G/T	Кодирует основной компонент коллагена 1-го типа, который формирует фибриллы соединительной ткани костей, роговицы, дермы и сухожилий	Накопление в коже "дефектного" коллагена, устойчивого к действию протеолитических ферментов, что может вызывать преждевременное старение кожи. Усугубляют ситуацию солнечное излучение, курение, несбалансированное питание и т.д. Помогает диета на основе животных белков – прежде всего мясо молодых животных, богатое связками и сухожилиями. Прием внутрь препаратов коллагена и витамина С

ГЕНЫ-МАРКЕРЫ РЕАКТИВНОСТИ КОЖИ

Ген	Генотип	Метаболизм	Клинические ассоциации
IL4 C-589T	C/C	Плейотропный цитокин, активация Т-клеток. Подавляет активность макрофагов и процесс биосинтеза ими цитокинов — ИЛ-1, ФНО, ИЛ-6 - оказывает противовоспалительный эффект	Нет изменения активности гена
IL6 C-174G	C/G	Плейотропный цитокин, координирующий иммунный и острофазный воспалительный ответ	Риск хронических воспалительных заболеваний кожи (атопический дерматит, псориаз), повышена чувствительность кожи, снижена скорость заживления ран. Повышена чувствительность кожи к химическим соединениям (детергенты моющих средств, компоненты дезодорантов, освежителей воздуха и другие средства бытовой химии)
TNFA G-308A	G/G	Цитокин. Стимулирует продукцию ИЛ-1, ИЛ-6, процессы адгезии, индукция колониеобразующих факторов эндотелиальными клетками и фибробластами, апоптоз	Нет изменения активности гена