

Sprawozdanie z badań

Nazwa testu: Panel metaboliczny

DANE PACJENTA	
IMIĘ I NAZWISKO	Barbara Dąbrowska-Górska
PLEĆ	Żeńska
PESEL	
ADRES KORESPONDENCYJNY	
TELEFON KONTAKTOWY	

DANE DOTYCZĄCE PRÓBKJI	
NUMER PRÓBKJI	Test
OPIS PRÓBKJI	Barbara Dąbrowska-Górska
MATERIAL BADAWCZY	Wymaz z policzka
DATA POBRANIA MATERIAŁU	20.04.2015
DATA OTRZYMANIA MATERIAŁU	21.04.2015
DATA WYSTAWIENIA WYNIKU	10.09.2015
UWAGI DOT. PRÓBKJI	-

NAZWA BADANIA	GEN	BADANA MUTACJA	GENOTYP
Panel Metaboliczny	MTHFR	677C>T 1298A>C	-/- +/-
	F2	G20210A	-/-
	F5	1601G>A (R506Q)	+/-
	APOE	genotypowanie	e3/e3
	APOA1	605 T>C (L178P)	-/-
	SOD2	47T>C (V16A)	+/-
	MCM6	-13910 (C>T) -22018 (A>G)	CC GG
	ALDOB	448G>C (A150P) 524C>A (A175D)	-/- -/-
	GRK4	194G>T (R65L) 425C>T (A142V) 1457T>C (V486A)	+/- +/- +/-
	ACE	genotypowanie	I/D
	CYP1A2	164A>C	+/-
	FTO	rs9939609 (T>A)	+/-

-/- brak mutacji - oznacza nie stwierdzenie badanej mutacji

-/+ - oznacza stwierdzenie mutacji w układzie heterozygotycznym

Przeprowadzono analizę mutacji w 12 genach: **MTHFR** (1298A>C; 677C>T), **F2** (G20210A), **F5** (R506Q), genotypowanie **APOE**, **APOA1** (L178P), **SOD2** (V16A), **MCM6** (- 22018 A>G; -13910 C>T), **ALDOB** (A150P; A175D), **GRK4** (A142V; R65L; V486A); genotypowanie **ACE**, **CYP1A2** (164A>C), mutacja rs9939609 genu **FTO**

Interpretacja wyniku:

U pacjenta stwierdzono obecność mutacji	Interpretacja/Zalecenia
1298A>C (układ heterozygotyczny AC) w genie MTHFR	Niższa aktywność enzymu reduktazy metylenotetrahydrofolianowej. Wskazany pomiar poziomu cysteiny we krwi. Zaleca się unikać przetworzonej żywności, suplementacji kwasem foliowym, wit. B12 i selenem oraz wykluczyć gluten z diety.
1601G>A (układ heterozygotyczny GA) w genie F5 (mutacja V Leiden)	Podwyższony poziom trombiny we krwi.
Genotyp APOE e3/e3	Prawidłowy genotyp, brak predyspozycji genetycznej do choroby Alzheimera i miażdżycy.
47T>C (układ heterozygotyczny TC) w genie SOD2	Ok 33% wyższa aktywność dysmutazy ponadtlenkowej, chroniącej przed stresem oksydacyjnym.
Genotyp -13910 CC oraz -22018 GG genu MCM6	Pierwotna nietolerancja laktozy.
194G>T (układ heterozygotyczny GT), 425C>T (układ heterozygotyczny CT), 1457T>C (układ heterozygotyczny TC) w genie GRK4	Wzrost wrażliwości na sól i skłonności do nadciśnienia tętniczego. Zalecane ograniczone spożycie soli.
Genotyp ACE I/D	Podwyższona aktywność ACE w surowicy i tkankach, podwyższone ryzyko zawału serca i choroby niedokrwiennej serca.
164A>C (układ heterozygotyczny AC) w genie CYP1A2	Wolniejszy (średni) met. kofeiny. Zaleca się umiarkowane spożycie napojów zawierających kofeinę.
rs9939609 (układ heterozygotyczny TA) w genie FTO	Predyspozycja genetyczna do otyłości.

UWAGA: Wynik badania genetycznego nie mówi o aktualnym stanie zdrowia. Powyższy wynik powinien być interpretowany przez lekarza specjalistę, wraz z wywiadem klinicznym i rodzinnym.

Informacje dodatkowe:

MTHFR:

Kwas foliowy jest regulatorem wzrostu i funkcjonowania komórek. Stymuluje system nerwowy, zapobiega uszkodzeniom cewy nerwowej u płodu, pozytywnie wpływa na wagę i rozwój noworodków, ponadto pobudza procesy krwiotwórcze oraz chroni organizm przed nowotworami (szczególnie rakiem macicy). Prawidłowy metabolizm kwasu foliowego jest zależny w dużej mierze od genu MTHFR, którego rola polega na przemianie toksycznej homocysteiny do metioniny.

Mutacje 677C>T oraz 1298A>C genu MTHFR związane są z podwyższonym stężeniem homocysteiny we krwi. Homocysteina jako aminokwas posiadający właściwości redukujące, może doprowadzić do uszkodzenia śródbłonna naczyń krwionośnych. Wspomniane mutacje prowadzą do wielu nieprawidłowości skutkując podwyższonym poziomem homocysteiny we krwi, stanami zapalnymi, miażdżycą, zakrzepicą, stanami neurodegeneracyjnymi, zwiększonym ryzykiem chorób serca oraz poronieniami. Wczesne zdiagnozowanie mutacji w genie MTHFR pozwala na ustalenie odpowiedniej diety i zapobieżenie chorobom serca, układu nerwowego i powtarzającym się poronieniom.

F5:

Czynnik V Leiden to zmutowany ludzki czynnik V układu krzepnięcia będący jedną z głównych wrodzonych przyczyn zwiększonego ryzyka zmian zakrzepowo-zatorowych w organizmie. Częstość występowania mutacji szacuje się na około 16,3% (w Polsce dotyka 5% populacji). Pojawia się u około 20% pacjentów z zakrzepicą żył głębokich rozwijającą się przed 45 rokiem życia. Mutacja czynnika V polega na zastąpieniu argininy przez glutaminę w pozycji 506 łańcucha ciężkiego (R506Q). Wynikiem mutacji jest podwyższony poziom trombiny we krwi, który powoduje wzrost ryzyka chorób o etiologii zakrzepowo-zatorowej (zakrzepica żylna, tętnicza, zawał serca, udar mózgu).

ApoE:

Genotyp e3/e3 - prawidłowy, występuje najczęściej w populacji, brak predyspozycji do choroby Alzheimera i miażdżycy.

Apolipoproteina E (ApoE) należąca do rodziny apolipoprotein (A-E) jest produkowana w wątrobie i mózgu. Jej głównym zadaniem jest udział w metabolizmie lipidów (transportuje lipidy z miejsca ich powstawania do tkanek gdzie są magazynowane lub wydalone z organizmu). Odpowiada m.in. za eliminację cholesterolu z krwi i przeciwdziałanie miażdżycy.

SOD2:

Mutacje w genie SOD2, zakłócają proces detoksykacji i determinują odkładanie w organizmie toksycznych metabolitów, co może zwiększać ryzyko rozwoju przewlekłych chorób zwyrodnieniowych. W celu przeciwdziałania destrukcyjnemu działaniu wolnych rodników na komórkę organizm wykształcił swoiste mechanizmy obronne, jednym z nich jest enzym dysmutaza ponadtlenkowa, kodowana przez gen SOD2. Dysmutaza ponadtlenkowa jest metaloenzymem występującym niemal w każdym żywym organizmie. Katalizuje reakcję dysmutacji rodnika tlenowego do nadtlenu wodoru i cząsteczki tlenu, wykazano również jej rolę w usuwaniu z organizmu tlenu singletowego.

GRK4 i ACE:

Mutacje genu GRK4 i ACE są zaangażowane w regulację ciśnienia krwi i tolerancję soli. Nadwrażliwość na sól, będący składnikiem soli stanowi predyspozycję do powstania nadciśnienia tętniczego. Nadciśnienie z kolei jest czynnikiem ryzyka zawału serca, chorób nerek, oczu, przyspiesza rozwój miażdżycy.

CYP1A2:

Metabolizm kofeiny wymiennie wpływa na ciśnienie krwi. Wolny metabolizm kofeiny w połączeniu z dużą dawką przyjmowanej kofeiny znacząco zwiększa ryzyko zawału serca. Do objawów nadwrażliwości na kofeinę możemy zaliczyć: ogólne złe samopoczucie, ataki paniki, pobudzenie i lęk, objawy sercowo-naczyniowe (palpitacje serca), przejściowy wzrost ciśnienia krwi.

FTO:

Mutacja genu FTO w układzie homozygotycznym powoduje wzrost masy ciała średnio o 3kg oraz zwiększa ryzyko zachorowania na cukrzycę typu II.

Analizę przeprowadzono z zastosowaniem techniki PCR i metody sekwencjonowania DNA metodą Sangera.

Wykonała:

Zatwierdziła:

14122 mgr KAROLINA WÓJCIK
DIAGNOSTA LABORATORYJNY
Wójcik

12857 mgr MAGDALENA GARBOWICZ
Garbowicz
DIAGNOSTA LABORATORYJNY
specjalista laboratoryjnej
genetyki medycznej