

**Республиканский центр по генетическому маркированию и паспортизации растений,
животных, микроорганизмов и человека Института генетики и цитологии НАН
Беларуси (Республиканский центр геномных биотехнологий)**

Аккредитация в области определения генетических особенностей человека
в Системе аккредитации Республики Беларусь

Аттестат аккредитации

№ **ВУ/112 02.1.0.1599** от «07» декабря 2009 г.

Лицензия Министерства здравоохранения Республики Беларусь
на право осуществления медицинской деятельности

№ **02040 / 6875** от 17 июня 2011 г

Сертификат Референсного Института Биоаналитики,

Бонн, Германия (Referenzinstitut für Bioanalytik, Bonn, Deutschland)
от 31 октября 2015.

Адрес:

ул. Академическая, 27, 220072, Минск

тел.+375(017) 284-18-56

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА
ИНДИВИДУАЛЬНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ ЧЕЛОВЕКА**

ПРЕЙСКУРАНТ

ДЛЯ РЕЗИДЕНТОВ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

вступает в силу с «17» августа 2020 года

«_____» _____ 2020 года

Республиканский центр геномных биотехнологий оказывает услуги по следующим направлениям:

1 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	3
1 ДНК-диагностика предрасположенности к многофакторным заболеваниям	3
1.1.1 ДНК-диагностика предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям.	3
1.1.2 ДНК-диагностика предрасположенности к нарушениям углеводно-жирового обмена	8
1.1.3 ДНК-диагностика предрасположенности к остеопорозу (к костным переломам)	14
1.1.4 Технология количественной оценки генетического риска невынашивания беременности (ДНК-диагностика предрасположенности к потерям беременности) ...	15
2 ФАРМАКОГЕНЕТИКА	21
2.1 ДНК-диагностика эффективности терапии лекарственными препаратами	21
2.1.1 ДНК-диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Варфарин	21
2.1.2 ДНК – диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Клопидогрел	22
2.1.3 ДНК-диагностика эффективности терапии сосудорасширяющими препаратами из группы донаторов азота	23
2.1.4 ДНК-диагностика эффективности терапии препаратом Метотрексат	24
3 ГЕНЕТИКА СПОРТА	25
3.1 ДНК-диагностика предрасположенности к высоким спортивным достижениям	25
3.1.1 Определение спринтерских или стайерских способностей	25
3.1.2 Определение генов спортивной одарённости	28
3.1.3 Выявление неблагоприятных для спорта вариантов генов	29
3.2 ДНК-анализ предрасположенности к разрывам и растяжениям связок и сухожилий	30
3.3 Тестирование генов, определяющих эффективность снижения веса в результате выполнения физических нагрузок	31
3.4 Тестирование генов, определяющих эффективность спортивного питания (энергетических коктейлей на углеводной основе)	32
ГЕННЫЕ КАРТИНЫ	33
ОБЯЗАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ	34

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

1 ДНК-диагностика предрасположенности к многофакторным заболеваниям

1.1.1 ДНК-диагностика предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
Основной комплекс			
1	ACE (ген ангиотензин-превращающего фермента) <i>Alu Ins/Del</i>	13,00	Ген связан с регуляцией кровяного давления, поддержанием водно-солевого гомеостаза, определяет риск ряда сердечно-сосудистых патологий. Носители аллеля <i>D</i> имеют более высокие уровни активности ACE плазмы, в сердечной мышце и в тканях. Генотип <i>DD</i> обнаруживается у 28-31% людей, попадающих в группу риска развития ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда, постинфарктных осложнений, артериальной гипертензии.
2	eNOS (ген эндотелиальной синтазы окиси азота) <i>(4a/4b)</i>	13,00	Кодирует фермент, который определяет уровень окиси азота в стенке кровеносных сосудов. Аллель <i>4b</i> ассоциирован с проявлением выносливости, аллель <i>4a</i> связан с артериальной гипертензией, снижением эластичности сосудистой стенки, гипертрофией миокарда
3	eNOS (ген эндотелиальной синтазы окиси азота) <i>(G894T)</i>	20,00	Кодирует фермент, который определяет уровень окиси азота в стенке кровеносных сосудов; аллель <i>T</i> ассоциирован с низкой активностью эндотелиальной NO-синтазы, риском развития сердечно-сосудистых заболеваний и высоким уровнем сердечного выброса при выполнении физических нагрузок.
4	PAI-1 (ген ингибитора активатора плазминогена) <i>675 4G/5G</i>	20,00	Регулирует процесс фибринолиза. Повышение уровня PAI-1 при гипоксии приводит к снижению фибринолиза и образованию фибриновой основы для роста новых кровеносных сосудов. Один из основных компонентов тромболитической плазминоген-плазминовой системы, играет важную роль в определении предрасположенности к кардиоваскулярным заболеваниям. Генотип <i>4G/4G</i> увеличивает риск инфаркта миокарда в 1,5 раза.

5	F1 (ген I фактора свёртывания крови) <i>Thr312Ala</i>	20,00	I фактор свёртывания крови регулирует последний этап коагуляционного каскада, влияет на образование «белого» тромба. Связан с риском возникновения сердечно-сосудистых заболеваний.
6	F13A1 (ген XIII фактора свёртывания крови) <i>Val34Leu</i>		Является тромбин активируемым протеином, ответственным за стабилизацию фибринового тромба. <i>Leu</i> аллель является протекторным и снижает риск тромбообразования.
7	F2 (ген II фактора свёртывания крови – протромбина) <i>G20210A</i>		Один из основных факторов системы свертывания крови. Наличие аллеля «риска» <i>A</i> повышает уровень протромбина в плазме на 30%, увеличивает риск возникновения венозных тромбозов, ишемического инсульта, развития тромбоэмболии (в три раза).
8	F5 (ген V фактора свертываемости крови) <i>Arg506Gln</i> (мутация Лейдена)	20,00	Продукт гена отвечает за превращение протромбина в активный фермент тромбин. Аллель риска <i>A</i> «-» может явиться основой для развития тромбоза вен нижних конечностей, тромбозов церебральных сосудов, артериальных тромбозов в молодом возрасте и ишемического инсульта. Гетерозиготное носительство ассоциировано с 2-7-кратным повышением риска тромбозов, гомозиготное носительство – с 40-80-кратным. Сочетание мутации <i>FV</i> и термолabileльной мутации <i>MTHFR C677T</i> увеличивает риск развития венозных тромбозов в 8 раз.
9	PPARG (ген ядерных рецепторов типа гамма, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>Pro12Ala</i>	20,00	Для носителей гомозиготного генотипа <i>Pro12Pro</i> характерна большая толщина средней стенки сосудов, что расценивается как свидетельство более раннего (от 40 лет) развития атеросклероза, по сравнению с носителями генотипа <i>Ala12Ala</i> .
10	PPARD (ген ядерных рецепторов типа дельта, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>+294T/C</i>	20,00	Продукт гена определяет обмен жиров и углеводов. Генотипы <i>C\C</i> и <i>C\T</i> ассоциированы с более высоким уровнем липопротеинов низкой плотности, что является фактором риска развития атеросклероза и ишемической болезни сердца (ИБС). Носители аллеля <i>C</i> и генотипа <i>C\C</i> имеют повышенный риск развития ИБС (OR = 1,43 и 2,19, соответственно).

11	PPARA (ген ядерных рецепторов типа альфа, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>G2528C</i>	20,00	Продукт гена регулирует обмен липидов и глюкозы. Наличие аллеля <i>C</i> приводит к уменьшению экспрессии гена <i>PPARA</i> и, соответственно, к снижению утилизации жирных кислот. Аллель <i>C</i> ассоциирован с более высоким уровнем холестерина, что является фактором риска развития атеросклероза и ишемической болезни сердца.
12	VEGF (ген фактора роста эндотелия сосудов) <i>G-634C</i>	20,00	<i>VEGF</i> играет важную роль в течении острого инфаркта миокарда, способствуя ангиогенезу и реэндартализации. Наличие аллеля <i>C</i> гена <i>VEGF</i> увеличивает риск возникновения инфаркта миокарда при наличии факторов риска, какими являются сахарный диабет, гиперхолестеринемия и др., а также способствует прогрессированию атеросклероза.
13	BDKRB2 (ген рецептора брадикинина $\beta 2$) <i>I/D</i>	13,00	Один из основных медиаторов эффекта брадикинина, снижающего тонус сосудов и способствующего сокращению гладкой мускулатуры. С наличием аллеля <i>D</i> связывают высокую экспрессию гена и более выраженный сосудорасширяющий эффект.
14	MTHFR (ген метилен-тетрагидрофолат-редуктазы) <i>C677T</i>	20,00	Фермент играет ключевую роль в метаболизме фолиевой кислоты, необходимой для роста и развития кровеносной и иммунной систем. У лиц с генотипом <i>T/T</i> , происходит снижение активности фермента примерно до 35% от среднего значения и развитие гипергомоцистеинемии. Генотип <i>TT</i> является фактором риска при сердечно-сосудистых заболеваниях. Данные эффекты можно корректировать дополнительным приемом препаратов фолиевой кислоты.
15	MTHFR (ген метилен-тетрагидрофолат-редуктазы) <i>A1298C</i>		При замене аденина (<i>A</i>) на цитозин (<i>C</i>) снижается ферментативная активность гена. Такое носительство приводит к гипергомоцистеинемии только при совместном носительстве с аллелем <i>677T</i> того же гена. При отсутствии аллеля <i>677T</i> гомозиготность по аллелю <i>1298</i> не сопровождается ни повышением концентрации общего гомоцистеина, ни снижением уровня фолата в плазме) и не повышает риск сердечно-сосудистых заболеваний.

16	MTR (ген метионин-синтазы) A2756G	20,00	Фермент непосредственно осуществляет реметилование гомоцистеина. Нуклеотидная замена <i>A</i> на <i>G</i> сопровождается нарушением реметилирования гомоцистеина, что приводит к повышению его уровня в плазме крови. Гипергомоцистеинемия увеличивает вероятность тромбоза.
Дополнительный комплекс			
17	MB (ген миоглобина) A79G	20,00	Железосодержащий белок мышечных клеток – аналог гемоглобина эритроцитов крови. MB отвечает за транспорт кислорода в скелетных мышцах и в мышце сердца, запасание (депонирование) молекулярного кислорода и передачу его окислительным системам клеток.
18	LDLR (ген рецептора липопротеинов низкой плотности) 7TA, 8TA, 10TA, 11TA	32,00	Регулирует концентрацию холестерина в плазме крови. Липопротеиды низкой плотности - главные представители класса липопротеидов плазмы, переносящих холестерин, их избыток – один из основных факторов риска атеросклероза. Аллели <i>8TA</i> и <i>11TA</i> повышают риск инфаркта миокарда.
19	HIF1A (ген фактора, индуцируемого гипоксией) C1772T	20,00	Транскрипционный фактор, обеспечивающий адаптацию организма в условиях гипоксии, регулирующий процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм, эритропоэз и апоптоз. Наличие аллеля <i>T</i> приводит к уменьшению ангиогенеза и, как следствие, к возрастанию риска инфаркта миокарда. Таким образом, стратегия выбора терапии с целью повышения экспрессии HIF1A может способствовать ангиогенезу в ишемизированном миокарде.
20	PPARGC1A (коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR) G1564A	20,00	Аллель <i>A</i> является фактором предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям (атеросклероз, гипертония, ишемия), а также фактором риска развития артериальной гипертензии у лиц, болеющих сахарным диабетом.
21	APOE (ген аполипопротеина E) Cys112Arg + Arg158Cys	40,00 (20,00x2)	Кодирует белок, который играет ключевую роль в метаболизме липидов, в частности, холестерина; связан с отложением липидов в кровеносных сосудах. Наличие аллеля <i>E2</i> гена APOE характеризуется повышенным уровнем в крови холестерина и триглицеридов. У людей с фенотипом <i>E2/E2</i> <i>A</i> также при наличии хотя бы одного аллеля <i>E4</i> возрастает вероятность развития атеросклероза. При наличии двух копий <i>E4</i> риск выше, чем при одной копии <i>E4</i> (в 3 раза больший риск развития сердечно-сосудистых заболеваний).

Расширенный комплекс			
22	FGG (ген гамма цепи фибриногена) <i>C10034T</i> (rs2066865)	20,00	Ген FGG кодирует гамма-цепь фибриногена, которая является одним из трех пептидов, образующих субъединицы фибриногена. Мутации в гене FGG, приводящие к нарушению синтеза гамма-цепи ассоциированы с развитием конгнитивной афибриногемии (отсутствие фибриногена в плазме крови). Данное состояние характеризуется полным отсутствием или частичным снижением фибриногена в крови, что приводит к нарушению процессов свертывания крови.
23	ITGB3 ген белка интегрин бета-3 <i>T1565C</i>	20,00	Отвечает за взаимодействие тромбоцитов, на поверхности которых он расположен, с фибриногеном плазмы крови, что приводит к агрегации тромбоцитов и формированию тромба. Тромбоциты носителей С аллеля имеют повышенную склонность к агрегации, что может являться увеличением риска тромбообразования, приводящего к сердечно-сосудистой патологии
24	GP6 (ген гликопротеина VI) rs1671153 rs1613662 rs1654419	60.00 (20.00x3)	Взаимодействие тромбоцитов с коллагеном через рецептор GP6 приводит к активации и адгезии тромбоцитов, которые необходимы для образования тромбов. Полиморфные варианты гена ассоциированы с риском развития ССЗ .

1.1.2 ДНК-диагностика предрасположенности к нарушениям углеводно-жирового обмена

1.1.2.1 ДНК-диагностика предрасположенности к метаболическому синдрому

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	UCP2 (ген разобщающего белка 2) <i>Ala55Val</i>	20,00	Аллель <i>Val</i> ассоциируется с высокой метаболической эффективностью мышечной деятельности и физической активностью, с пониженным расходом энергии в покое, низкой утилизацией жирных кислот. Носителям гомозиготы <i>Val/Val</i> необходимо всю жизнь проявлять высокую физическую активность, иначе существует риск развития метаболических расстройств.
2	UCP3 (ген разобщающего белка 3) <i>-55C/T</i>	20,00	Белок UCP3 играет важную роль в терморегуляции, в транспорте жирных кислот, в поддержании гомеостаза глюкозы. UCP3 <i>T</i> аллель ассоциируется с высокой утилизацией жирных кислот, пониженным индексом массы тела, сниженным уровнем жира отложения и повышенным уровнем липопротеидов высокой плотности.
3	PPARG (ген ядерных рецепторов типа гамма, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>Pro12Ala</i>	20,00	Продукт регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров. Наличие <i>Ala</i> -аллеля приводит к подавлению липолиза в адипоцитах, что снижает уровень циркулирующих свободных жирных кислот и повышает чувствительность организма к инсулину (увеличивает утилизацию мышцами глюкозы). Носители аллеля <i>Ala</i> имеют больший индекс массы тела, чем носители варианта <i>Pro/Pro</i> , склонны к малоэффективному сбрасыванию лишнего веса в ответ на гипокалорийную диету и к быстрому набору жировой массы после прекращения соблюдения диеты.
4	PPARA (ген ядерных рецепторов типа альфа, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>G2528C</i>	20,00	Продукт гена регулирует энергетический гомеостаз. Наличие аллеля <i>G</i> ассоциировано с нормальной утилизацией жирных кислот и глюкозы, а аллель <i>C</i> приводит к снижению экспрессии гена PPARA и, соответственно, к уменьшению окисления жирных кислот и повышению утилизации глюкозы.

5	PPARD (ген ядерных рецепторов типа дельта, активирующих пролиферацию пероксисом) +294T/C	20,00	Продукт гена участвует в метаболизме мышечных тканей, в обмене жиров и углеводов. Для носителей аллеля C характерна повышенная активность гена, что обеспечивает более интенсивное окисление жирных кислот и соответственно более высокую выносливость, особенно в сочетании с вариантом G\G гена PPARGC1A. Носители аллеля C характеризуются пониженным индексом массы тела и более низким содержанием подкожного жира.
6	PPARGC1A (коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена) G1564A	20,00	Продукт гена является транскрипционным коактиватором ряда ядерных рецепторов, воздействуя на которые оказывает влияние на окисление жирных кислот, утилизацию глюкозы, термогенез, ангиогенез и трансформацию мышечных волокон. Аллель A ассоциирован со снижением активности гена, с уменьшением интенсивности окислительных процессов и митохондриального биогенеза в клетках, снижением чувствительности к инсулину, и более высоким риском ожирения.
7	ADIPOQ (адипонектин) +276G > T	20,00	Продукт гена ADIPOQ (адипонектин) – гормон, который секретируется белой жировой тканью. Уровень адипонектина в плазме крови обратно пропорционален массе жировой ткани и показателю ОТ/ОБ (объем талии к объему бедер). Носители аллеля -11391A характеризуются более низкими показателями веса и отношения ОБ/ОТ. Обладатели генотипов G/T и T/T полиморфного варианта +276G>T характеризуются более высоким риском развития ожирения.
8	ADIPOQ (адипонектин) -11391 G/A	20,00	Адипонектин выполняет защитную функцию против гипергликемии, инсулинрезистентности и атеросклероза. Носители аллеля -11391A характеризуются более низкими показателями веса и отношения ОБ/ОТ. Риск развития ожирения у людей с генотипом A/A ниже по сравнению с G/G-генотипом. Генотип G/A также связан с пониженным риском развития ожирения.
9	GNB3 (G-протеин бета 3 субъединица) C825T	20,00	Продукт гена GNB3 – G-белок, участвует в передаче информации от рецепторов к внутриклеточным исполнительным системам. Является частью сигнальных путей многих гормонов (в том числе инсулина и нейротрансмиттеров). Аллель T связан с риском развития гипертонии, повышенного ИМТ, ожирения, атеросклероза.

10	<p style="text-align: center;">LEP (лептин) <i>G (-2548) A</i></p>	20,00	<p>Продукт гена LEP – лептин, участвует в регуляции объема депонированного жира, регулируя потребление пищи и расход энергии. У страдающих ожирением людей уровень сывороточного лептина, как правило, повышен, причем зависимость между массой тела и сывороточным лептином носит линейный характер. Наличие аллеля <i>G</i> ассоциировано с изменением секреции гормона лептина, что вызывает повышение массы тела и, как следствие, различные патологии, связанные с ожирением.</p>
11	<p style="text-align: center;">APOE (ген аполипопротеина E) Cys112Arg +Arg158Cys</p>	40,00 (20,00x2)	<p>Ген APOE кодирует аминокислотную последовательность белка аполипопротеина E, который играет существенную роль в метаболизме липидов. У людей с аллелем E2 превращение ЛППП в ЛПНП нарушено из-за неэффективного связывания ApoE2 с соответствующими рецепторами. У носителей хотя бы одного аллеля E4, ведущих неактивный образ жизни, как правило, повышены как суммарный уровень холестерина, так и уровень холестерина в составе липопротеинов низкой плотности («плохой» холестерин), а также уровень триглицеридов. Высокоинтенсивные тренировки позволяют нормализовать профиль липидов крови и повысить уровень «хорошего» холестерина.</p>

1.1.2.2 Тестирование генов, контролирующих чувство насыщения в результате приема пищи (пищевое поведение)

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<p align="center">FTO (альфа-кетоглутарат-зависимая диоксигеназа) с.IVS1 A>T</p>	20,00	<p>У носителей аллеля <i>A</i> повышены показатели, связанные с ожирением: Носительство гомозиготы <i>A/A</i> гена <i>FTO</i> свидетельствует о том, что в организме значительно снижено количество белка <i>FTO</i>, вследствие чего характерно более позднее наступление чувства насыщения. Носители этого варианта в сравнении с носителями генотипа <i>C/C</i> в среднем потребляют на 280 ккал в день больше и в 8 раз чаще страдают от ожирения. Обладателям генотипа <i>A/A</i> рекомендовано следить за количеством потребляемой пищи и заниматься спортом. Физическая активность позволяет нивелировать негативное влияние аллеля <i>A</i>.</p>
2	<p align="center">MC4R (рецептор меланокортина 4) T>C</p>	20,00	<p>Меланокортин является полипептидом с гормональной активностью, который вырабатывается в гипофизе и играет роль сигнализатора насыщения. Изменения в последовательности гена, кодирующего рецептор меланокортина 4, приводят к тому, что организм не получает сигнал о достаточном накоплении энергии, вследствие чего возникает потребность в более частом приеме пищи.</p>

1.1.2.3 ДНК-диагностика предрасположенности к диабету 2 типа

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<p>KCNJ 11 (ген-регулятор калиевых каналов) <i>Glu23Lys</i></p>	20,00	<p>Продукт гена образует пору для транспорта ионов калия из клетки: закрытие канала необходимо для секреции глюкозостимулированного инсулина бета-клетками, открытие ингибирует секрецию инсулина. Аллель <i>K</i> способствует развитию сахарного диабета 2 типа.</p>
2	<p>TCF7L2 (фактор транскрипции 7) <i>C-41435T</i></p>	20,00	<p>Ген TCF7L2 определяет секрецию инсулина и регулирует созревание β-клеток поджелудочной железы. Наличие генотипа <i>TT</i> «-/-» увеличивает риск развития заболевания диабета в 1,9 раза, а аллеля <i>T</i> – в 1,5 раза.</p>
3	<p>UCP2 (ген разобщающего белка) <i>Ala55Val</i></p>	20,00	<p>Аллель <i>Val</i> ассоциируется с высокой метаболической эффективностью мышечной деятельности и физической активностью, с пониженным расходом энергии в покое, низкой утилизацией жирных кислот, риском развития сахарного диабета 2 типа и ожирения. Носителям гомозиготы <i>Val/Val</i> необходимо всю жизнь проявлять высокую физическую активность, иначе есть риск развития метаболических расстройств.</p>
4	<p>PPARA (ген ядерных рецепторов типа альфа, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>G2528C</i></p>	20,00	<p>Продукт гена регулирует обмен липидов и глюкозы. Наличие аллеля <i>C</i> приводит к уменьшению экспрессии гена PPARA, что снижает утилизацию жирных кислот, влияет на чувствительность тканей к инсулину и функционирование бета-клеток поджелудочной железы, в результате риск развития диабета 2 типа увеличивается в 2,7 раза. Для пациентов с диабетом 2 типа при наличии в генотипе аллеля <i>C</i> также увеличивается риск развития сердечно-сосудистых заболеваний.</p>
5	<p>PPARG (ген ядерных рецепторов типа гамма, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>Pro12Ala</i></p>	20,00	<p>Является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, способствует снижению инсулиновой сопротивляемости и улучшению секреции инсулина бета-клетками. Аллель <i>Ala</i>, является показателем снижения риска развития диабета, гиперинсулинемии, инсулинорезистентности и атеросклероза.</p>

6	PPARGC1A (Коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена) <i>G1564A</i>	20,00	Генотип <i>AA</i> в совокупности с генотипом <i>Pro12Pro</i> гена <i>PPARG2</i> является достоверным предсказателем перехода нарушенной глюкозотолерантности в сахарный диабет 2 типа. Аллель <i>A</i> свидетельствует о предрасположенности к сахарному диабету 2-го типа (увеличивает риск в 1,9 раза).
7	ADIPOQ (адипонектин) <i>+276G > T</i>	20,00	Адипонектин выполняет защитную функцию против гипергликемии, инсулинрезистентности и атеросклероза. Обладатели генотипов <i>G/T</i> и <i>T/T</i> полиморфного варианта <i>+276G>T</i> характеризуются более высоким риском развития резистентности к инсулину.
8	GNB3 (G-протеин бета 3 субъединица) <i>C825T</i>	20,00	Продукт гена <i>GNB3</i> – G-белок, участвует в передаче информации от рецепторов к внутриклеточным исполнительным системам. Является частью сигнальных путей многих гормонов (в том числе инсулина и нейротрансмиттеров). Аллель <i>T</i> связан с риском развития сахарного диабета и атеросклероза.

1.1.3 ДНК-диагностика предрасположенности к остеопорозу (к костным переломам)

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	VDR (ген рецептора витамина D) <i>ApaI</i>	20,00	Участвует в метаболизме кальция в организме, его экспрессия ассоциирована с состоянием костной ткани, а также с функционированием скелетной мускулатуры. Генотип <i>A/A</i> (-/-) снижает минеральную плотность костей и способствует развитию остеопороза.
2	VDR (ген рецептора витамина D) <i>BsmI</i>	20,00	В гетерозиготном <i>B/b</i> (+/-) состоянии полиморфизм <i>BsmI</i> увеличивает общий риск переломов в 1.5 раза, в гомозиготном <i>B/B</i> (-/-) состоянии – более чем в 2 раза.
3	VDR (ген рецептора витамина D) <i>Cdx2</i>	20,00	Наличие полиморфизма <i>A/A</i> (++) в <i>VDR Cdx2</i> снижает риск перелома позвоночника до 20% независимо от пола человека.
4	VDR (ген рецептора витамина D) <i>TagI</i>	20,00	У носителей полиморфизма <i>t/t</i> (-/-) минеральная плотность костной ткани ниже по сравнению с носителями других генотипов.
5	COL1A1 (ген альфа 1 цепи коллагена I) <i>G-441T</i>	20,00	Коллаген I составляет до 90% матрикса костной ткани. Наличие аллеля риска <i>T</i> (его частота у европейских народов 18-20%) приводит к остеопорозу – снижению костной массы и более частым переломам костей.
6	COL1A2 (ген альфа 2 цепи коллагена I) <i>A\G</i>	20,00	Ген <i>COL1A2</i> кодирует $\alpha 2$ -цепь коллагена I типа, являющегося важным компонентом костного матрикса и обеспечивающего прочность костей. У носителей неблагоприятного генотипа <i>G/G</i> снижается экспрессия гена, вследствие чего снижается прочность костей, риск костных переломов возрастает в 10 раз.
7	LCT (ген фермента лактазы) <i>T-13910C</i>	20,00	Этот фермент участвует в расщеплении молочного сахара – лактозы. Полиморфизм – замена <i>T</i> на <i>C</i> обуславливает лактозную непереносимость у детей старше 1,5 лет. Приводит к значительному уменьшению костной массы и 2–5-кратному увеличению риска переломов у пожилых людей.

1.1.4 Технология количественной оценки генетического риска невынашивания беременности (ДНК-диагностика предрасположенности к потерям беременности)

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
Гены системы гемостаза			
1	F1 (ген I фактора свёртывания крови) Thr312Ala		Регулирует последний этап коагуляционного каскада, влияет на образование «белого» тромба. Связан с риском возникновения сердечно-сосудистых заболеваний.
2	F13A1 (ген XIII фактора свёртывания крови) Val34Leu	20,00	У носителей аллеля 34Leu количество фибриназы соответствует показателям нормы, но активность этого фермента повышена в 2-3 раза. Аллель 34Leu наблюдается у 51% женщин с привычным невынашиванием беременности. Риск привычного невынашивания беременности еще выше у носителей аллеля в сочетании с вариантом 4G/4G в гене PAI-1.
3	F2 (ген II фактора свёртывания крови - протромбина) G20210A	20,00	Мутация гена протромбина является фактором риска многих осложнений (невынашивание беременности, фетоплацентарная недостаточность, внутриутробная гибель плода, гестозы, задержка развития плода, отслойка плаценты). Частота мутации у пациенток с ранними и поздними выкидышами - 4,2% и 3% соответственно.
4	F5 (ген V фактора свертываемости крови) Arg506Gln (мутация Лейдена)		У женщин с мутацией F5 может происходить образование тромбов в плаценте, что повышает риск развития осложнений беременности на поздних сроках. Выявлено снижение риска потери беременности на ранних сроках. Способствует более успешной имплантации зародышей при ЭКО
5	F7 (ген VII фактора свертываемости крови-проконвертина) G10976A	20,00	При снижении уровня проконвертина замедляется образование тромбина, катализирующего превращение фибриногена в фибрин с последующим образованием сгустка и остановкой кровотечения. При носительстве полиморфизма G10976A гена F7 нивелируются эффекты проконвертина и кровоточивость приобретает системный характер. Наличие у женщины гетерозиготного варианта полиморфизма гена F7 может приводить к отслойке хориона в I триместре беременности.

6	F11 (ген XI фактора свёртывания крови) <i>T/C (rs2036914)</i>	20,00	Ген кодирует фактор свертывания крови и принимает участие в коагуляционном каскаде путем активации фактора F9. Важной функцией FXI является ингибирование фибринолиза путем стимулирования производства активируемого тромбином фибринолитического ингибитора. Основным проявлением дефицита FXI является кровотечение в областях с высоким уровнем фибринолиза. Женщины с дефицитом FXI имеют непредсказуемый риск кровотечений. Ассоциирован с риском развития тромбозов глубоких вен.
7	F11 (ген XI фактора свёртывания крови) <i>C/T; rs2289252)</i>		Ген кодирует фактор свертывания крови и принимает участие в коагуляционном каскаде путем активации фактора F9., полиморфный вариант варианта C/T гена <i>F11 (rs2289252)</i> ассоциирован с риском развития различных тромбозов у женщин
8	FGG (ген гамма цепи фибриногена) <i>C10034T (rs2066865)</i>	20,00	Ген <i>FGG</i> кодирует гамма-цепь фибриногена, которая является одним из трех пептидов, образующих субъединицы фибриногена. Показана ассоциация полиморфного варианта <i>C10034T</i> гена фибриногена <i>FGG</i> с риском развития венозных тромбозов, в том числе у женщин во время беременности. Дефицит фибриногена может приводить к отслойке хориона/плаценты.
9	ITGB3 (ген белка интегрина бета-3) <i>T1565C</i>	20,00	Отвечает за взаимодействие тромбоцитов, на поверхности которых он расположен, с фибриногеном плазмы крови, что приводит к агрегации тромбоцитов и формированию тромба. Наличие аллеля C гена <i>ITGB3 T1565C</i> связано с повышенной частотой привычного невынашивания беременности – риск репродуктивных потерь увеличивается в 3,6 раза .
10	ITGA2 (ген белка интегрина альфа-2) <i>C807T</i>	20,00	Ген <i>ITGA2</i> кодирует белок-альфа-2-мембранный гликопротеин, обеспечивает взаимодействие тромбоцитов с поврежденной стенкой сосудов, что является необходимым условием включения последующих звеньев свертывающей системы крови. Наличие <i>T</i> -аллеля ассоциируется с увеличением скорости адгезии тромбоцитов, что может являться фактором риска тромбофилии

11	<i>GP1BA</i> (ген тромбоцитарного гликопротеина Ib) T >C (rs 2243093)	20,00	Полиморфизм проявляется однонуклеотидной заменой тимина (Т) на цитозин (С) в нетранслируемой области гена GP1BA, в результате чего происходит аминокислотная замена Val28Ala. Данный вариант приводит к нарушению регуляторной последовательности, что оказывает влияние на эффективность трансляции. Аллель С, увеличивая экспрессию GP1B на поверхности тромбоцита, повышает риск тромбообразования в артериальном русле, что может повышать риск невынашивания беременности. В европейской популяции частота распространение аллеля Т = 5% .В целом распределение генотипов С/С, С/Т и Т/Т составляет 89%, 10% и 1% соответственно.
Гены системы ангиогенеза			
12	<i>PAI-1</i> (ген ингибитора активатора плазминогена) 675 4G/5G	20,00	Регулирует процесс фибринолиза. Повышение уровня PAI-1 при гипоксии приводит к снижению фибринолиза. Аллель 4G или генотип 4G/4G – риск привычного невынашивания беременности, увеличение риска тяжёлого гестоза в 2-4 раза, гипоксии, задержки развития и внутриутробной гибели плода. Снижение вероятности имплантации эмбриона при ЭКО в случае гомозиготы 4G/4G
13	<i>VEGF</i> (ген фактора роста эндотелия сосудов) G-634C	20,00	Ростовой фактор эндотелия сосудов VEGF играет критическую роль в созревании яйцеклетки и в процессе имплантации эмбриона. Вариант С/С предрасполагает к рецидивирующим отказам имплантации при экстракорпоральном оплодотворении.
14	<i>HIF1A</i> (ген фактора, индуцируемого гипоксией) C1772T	20,00	HIF1A является основным регулятором экспрессии и секреции VEGF - ростового фактора эндотелия сосудов. Наличие аллеля Т снижает экспрессию фактора, индуцируемого гипоксией (HIF1A), в результате чего происходит снижение продукции гена VEGF. Таким образом, различия в вызванной ишемией активации HIF-1 могут лежать в основе наблюдаемого разнообразия в экспрессии VEGF и представлять важный фактор риска. Выявлена корреляция между уровнями HIF-1 и качеством яйцеклеток, что влияет на успешность ЭКО.

15	EPO (ген рецептора эритропоэтина) <i>G3876T</i>	20,00	Один из наиболее важных факторов эритропоэза и развития новых кровеносных сосудов. Опосредует действие эритропоэтина, приводит к увеличению снабжения тканей кислородом и питательными веществами, а также стимуляции обменных, в частности анаболических, процессов. Это дает почву для роста новых кровеносных сосудов при плацентации. Гомозигота ТТ отрицательно влияет на процесс плацентации.
16	СУВА (ген цитохрома b) <i>CT</i>	20,00	Замена цитозина (С) на тимин (Т) приводит к структурным изменениям молекулы белка вместе со снижением ферментативной активности. Такие изменения могут приводить к развитию эндотелиальной дисфункции, преэклампсии средней и тяжелой степеней
Гены системы регуляции артериального давления			
17	ACE (ген ангиотензин-превращающего фермента) <i>Alu Ins/Del</i>	13,00	Носители аллеля <i>D</i> имеют более высокие уровни активности ангиотензина II – одного из самых мощных биологически активных веществ, повышающих артериальное давление. Генотип <i>DD</i> обнаруживается у 28-30% людей, попадающих в группу риска привычного невынашивания беременности и осложнений беременности (плацентарная недостаточность, гестоз и др.).
18	eNOS (ген эндотелиальной синтазы окиси азота) <i>(4a/4b)</i>	13,00	Выявлена ассоциация данного полиморфизма с привычным невынашиванием беременности, частота аллеля <i>4a</i> была достоверно выше при привычном невынашивании (20%), чем в контроле (12%). Генотипы <i>4a/4b</i> рассматриваются как нежелательные варианты.
19	eNOS (ген эндотелиальной синтазы окиси азота) <i>(G894T)</i>	20,00	Аллель <i>T</i> связан с развитием гипертонии, сердечно-сосудистыми заболеваниями, а также осложнениями беременности. Полиморфизм гена связан с различной акушерской патологией, в основе которой лежат изменения сосудистого тонуса (гестоз, плацентарная недостаточность, внутриутробная задержка развития плода, гипоксия или внутриутробная гибель плода).

20	<p>PPARD (ген ядерных рецепторов типа дельта, активирующих пролиферацию пероксисом) +294T/C</p>	20,00	<p>Продукт гена является транскрипционным коактиватором ряда ядерных рецепторов, воздействуя на которые оказывает влияние на окисление жирных кислот, утилизацию глюкозы, термогенез, ангиогенез. Генотипы C\C и C\T ассоциированы с более высоким уровнем липопротеинов низкой плотности, что является фактором риска развития атеросклероза и ишемической болезни сердца. Достоверное ($p < 0,05$) увеличение распространенности генотипов с вариантным аллелем 87C>T гена PPARD в группе пациенток свидетельствует о нарушении энергетического обмена при беременности и развитию плацентарной недостаточности, что способствует развитию задержки роста плода .</p>
21	<p>PPARGC1A (коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена) G1564A S482A</p>	20,00	<p>Продукт гена определяет обмен жиров и углеводов. Аллель А ассоциирован со снижением активности гена, с уменьшением интенсивности окислительных процессов и митохондриального биогенеза в клетках. Достоверное ($p < 0,05$) увеличение распространенности генотипов с вариантным аллелем S482A гена PPARGC1A в группе пациенток свидетельствует о нарушении обмена жиров и углеводов при беременности и развитии плацентарной недостаточности, что способствует развитию задержки роста плода .</p>
22	<p>APOE (ген аполипротеина E) Cys112Arg +Arg158Cys</p>	40,00 (20,00x2)	<p>Белок ApoE – фермент, играющий важную роль в метаболизме липидов. Носители генотипов E4/E4, E4/E3 предрасположены к нарушению липидного обмена, нарушению кровообращения, развитию фетоплацентарной недостаточности. Риск преждевременных родов увеличен в 5-10 раз.</p>
23	<p>AGTR1 (ген сосудистого рецептора I типа ангиотензина-2) A1166C</p>	20,00	<p>Замена аденина (A) на цитозин (C) сказывается на функциональной активности сосудистого рецептора I типа ангиотензина-2. Такие изменения могут привести к изменениям в пролиферации элементов через сосудистую стенку и сказаться на регуляции просвета сосудов и привести к их непроходимости.</p>

Гены фолатного цикла			
24	<p><i>MTHFR</i> (ген метилен-тетрагидрофолат-редуктазы) <i>C677T</i></p>		<p>Фермент играет ключевую роль в метаболизме фолиевой кислоты, необходимой для роста и развития кровеносной и иммунной систем. У лиц, гомозиготных по данному полиморфизму (генотип <i>TT</i>), происходит снижение активности фермента примерно до 35% от среднего значения и развитие гипергомоцистеинемии. Генотип <i>TT</i> является фактором риска при сердечно-сосудистых заболеваниях, осложнениях протекания беременности. Данные эффекты можно корректировать дополнительным приемом препаратов фолиевой кислоты.</p>
25	<p><i>MTHFR</i> (ген метилен-тетрагидрофолат-редуктазы) <i>A1298C</i></p>	20,00	<p>При замене аденина (<i>A</i>) на цитозин (<i>C</i>) снижается активность гена. Такое носительство приводит к гипергомоцистеинемии только при совместном носительстве с аллелем <i>677T</i> того же гена. При отсутствии аллеля <i>677T</i> гомозиготность по аллелю <i>1298C</i> не сопровождается ни повышением концентрации общего гомоцистеина, ни снижением уровня фолата в плазме, но является фактором риска спонтанного аборта (снижение активности фермента до 60% в связи с изменением регуляции ингибитором S-аденозилметионином).</p>

ФАРМАКОГЕНЕТИКА

2.1 ДНК-диагностика эффективности терапии лекарственными препаратами

2.1.1 ДНК-диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Варфарин

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	VKORC1 (ген субъединицы 1 эпоксид-редуктазного комплекса витамина К) -1639 G>A	20,00	Ген кодирует субъединицу 1 комплекса эпоксидредуктаза-витамина К, ключевого фермента цикла витамина К. Варфарин ингибирует этот фермент, реализуя таким образом антикоагулянтный эффект. Полиморфизм -1639 G>A ассоциирован со снижением экспрессии гена. У носителей генотипов G/A и A/A наблюдается увеличение чувствительности к варфарину, что требует снижения дозы препарата.
2	CYP2C9*2 (ген цитохрома P450, подсемейства PC, полипептид 9) 430 C>T	20,00	Продукт гена является значимым ферментом в окислительном метаболизме (S)-варфарина. У носителей гетерозигот CT и особенно гомозигот TT снижена скорость метаболизма варфарина. Для таких пациентов характерен высокий риск кровотечений при стандартном подходе к подбору дозы.
3	CYP2C9*3 (ген цитохрома P450, семейства 2C, полипептид 9) 1075 A>C	20,00	Продукт гена принимает активное участие в окислительном метаболизме (S)-варфарина. Носители аллеля C являются очень медленными метаболиторами варфарина (снижение биотрансформации до 90 %). Для таких пациентов характерен высокий риск кровотечений при стандартном подходе к подбору дозы.
4	CYP4F2 (ген цитохрома P450, семейства 4, подсемейства F, полипептид 2) 1347C>T	20,00	Продукт гена участвует в окислительном метаболизме витамина К. Аллель T ассоциирован с ухудшением биотрансформации витамина К, что приводит к снижению функциональной активности фермента и требует увеличения дозы Варфарина.
5	GGCX (ген фермента γ -глутамил-карбоксилазы) 12970 C>G	20,00	Продукт гена осуществляет посттрансляционную модификацию II, VII, IX и X факторов свертываемости крови посредством γ -карбокси-лирования остатков глутаминовой кислоты. Для носителей аллеля G данного полиморфизма требуется уменьшение дозы Варфарина.

2.1.2 ДНК – диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Клопидогрел

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	P2RY12 (ген гликопротеинового рецептора GPIIb/IIIa) 34C/T	20,00	Для носителей генотипов TC и TT при приеме клопидогрела был обнаружен в 4 раза более высокий риск возникновения инсультов, чем у носителей генотипа CC. При наличии хотя бы одного аллеля T не рекомендуется применение Клопидогрела.
2	CYP2C19*2 (ген цитохрома P450, подсемейства IC, полипептид 19) 681 G/A	20,00	Наличие генотипа GA ассоциируется со снижением активности фермента, а генотипа AA – с утратой функции фермента, что приводит к повышению резистентности пациентов к терапии клопидогрелом. Следовательно, у таких пациентов не будет положительной динамики лечения и препарат следует заменить.
3	CYP2C19*3 (ген цитохрома P450, подсемейства IC, полипептид 19) 636G/A	20,00	Наличие генотипа GA ассоциируется со снижением активности фермента, а генотипа AA – с утратой функции фермента, что приводит к повышению резистентности пациентов к терапии клопидогрелом. Следовательно, у таких пациентов не будет положительной динамики лечения и препарат следует заменить.
4	CYP2C19*17 (ген цитохрома P450, подсемейства IC, полипептид 19) -806 C/T	20,00	У носителей гетерозиготного генотипа CT и гомозиготного TT при приеме клопидогрела показаны более низкие, чем у гомозигот CC, значения АДФ-индуцированной агрегации тромбоцитов и повышенный риск кровотечений. В случае гетерозиготного генотипа CT, необходимо значительно снижать дозировку клопидогрела и контролировать уровень агрегации тромбоцитов, а в случае гомозигот TT не следует назначать Клопидогрел, применение которого может спровоцировать летальный исход.
5	CYP3A4 (ген цитохрома P450, подсемейства IIIA, полипептид 4) 1438 G/A	20,00	У носителей гетерозиготного генотипа AG и гомозиготного AA низкий уровень агрегация тромбоцитов и терапия клопидогрелом эффективна. Носители генотипа GG имеют повышенную активность агрегации тромбоцитов, у них терапия клопидогрелом будет не эффективна и препарат следует заменить.

2.1.3 ДНК-диагностика эффективности терапии сосудорасширяющими препаратами из группы донаторов азота

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<i>eNOS</i> (ген эндотелиальной синтазы окиси азота) (<i>G894T</i>)	20,00	Полиморфизм <i>G894T</i> гена <i>eNOS</i> влияет на концентрацию окиси азота в кровяном русле, и соответственно на эффективность применения препаратов из группы донаторов азота таких, как Вазотон, L-аргинин. Наличие аллеля <i>T</i> ассоциировано с повышением уровня концентрации окиси азота в кровяном русле, что обуславливает значительное снижение или неэффективность применения фармакологических препаратов из группы донаторов азота.

2.1.4 ДНК-диагностика эффективности терапии препаратом Метотрексат

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	MTHFR (ген метилен- тетрагидрофолат- редуктазы) <i>C677T</i> <i>A1298C</i>	20,00	Ген MTHFR кодирует фермент, участвующий в метаболизме метотрексата, препарата, который используется при лечении острых форм псориаза, ряда аутоиммунных патологий и онкологических заболеваний. Метотрексат является токсичным препаратом, вызывающим серьезные побочные эффекты. Существует ассоциация между токсичностью данного препарата и полиморфизмами C677T и A1298C гена MTHFR. Замена цитозин (C) на тимин (T) в положении 677, а также аденина (A) на цитозин (C) в положении 1298 приводит к снижению ферментативной активности гена MTHFR, в результате чего у пациентов повышается риск развития токсических реакций при приеме метотрексата.

ГЕНЕТИКА СПОРТА

3.1 ДНК-диагностика предрасположенности к высоким спортивным достижениям

3.1.1 Определение спринтерских или стайерских способностей

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	ACE (ген ангиотензин-превращающего фермента) <i>Alu Ins/Del</i>	13,00	Ген связан с регуляцией кровяного давления, поддержанием водно-солевого гомеостаза, отвечает за восприимчивость организма к тому или иному типу физических нагрузок. Генотип <i>II</i> обуславливает в 7-8 раз большую физическую работоспособность, чем генотип <i>D/D</i> . <i>I</i> – аллель выносливости, <i>D</i> – аллель скорости, силы.
2	ACTN3 (ген белка а-актинина) <i>R577X</i>	20,00	Носительство аллеля <i>R</i> гена <i>ACTN3</i> (наличие белка альфа-актинина-3 в быстро сокращающихся волокнах скелетных мышц) даёт преимущество при выполнении скоростно-силовых нагрузок. Для генотипов <i>R/R</i> и <i>R/X</i> характерен большой прирост максимальной произвольной силы и более эффективное наращивание мышечной массы в результате тренировок. Генотип <i>X/X</i> свидетельствует об отсутствии структурного белка а-актинина-3, что приводит к замедлению метаболических и физиологических процессов, повышению выносливости. <i>X</i> – аллель выносливости, <i>R</i> – аллель скорости, силы.
3	UCP2 (ген разобщающего белка 2) <i>Ala55Val</i>	20,00	Аллель <i>Val</i> ассоциируется с высокой метаболической эффективностью мышечной деятельности и физической активностью, с пониженным расходом энергии в покое, низкой утилизацией жирных кислот. Носителям гомозиготы <i>Val/Val</i> необходимо всю жизнь проявлять высокую физическую активность, иначе существует риск развития метаболических расстройств. <i>Val</i> -аллель выносливости, <i>Ala</i> – аллель скорости, силы.
4	UCP3 (ген разобщающего белка 3) <i>-55C/T</i>	20,00	Белок <i>UCP3</i> играет важную роль в терморегуляции, в транспорте жирных кислот, в поддержании уровня глюкозы. <i>UCP3 T</i> аллель ассоциируется с высокими аэробными возможностями и с высокой работоспособностью. <i>T</i> – аллель выносливости.

5	PPARG (ген ядерных рецепторов типа гамма, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>Pro12Ala</i>	20,00	Продукт регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров. Наличие <i>Ala</i> -аллеля повышает чувствительность организма к инсулину и усиливает его анаболическое действие на скелетные мышцы. Таким образом, носители <i>Ala</i> аллеля более предрасположены к скоростно-силовым видам спорта по сравнению с носителями аллеля <i>Pro</i> , поскольку их мышцы в большей степени утилизируют глюкозу. <i>Ala</i> – аллель быстроты и силы.
6	PPARA (ген ядерных рецепторов типа альфа, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>G2528C</i>	20,00	Продукт гена регулирует энергетический гомеостаз. Наличие аллеля <i>G</i> ассоциировано с нормальной утилизацией жирных кислот и глюкозы, а аллель <i>C</i> приводит к снижению экспрессии гена PPARA и, соответственно, к снижению мышечной выносливости. <i>G</i> – аллель выносливости, а <i>C</i> – аллель скорости и силы.
7	PPARD (ген ядерных рецепторов типа дельта, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>+294T/C</i>	20,00	Продукт гена участвует в метаболизме мышечных тканей, в обмене жиров и углеводов. Для носителей аллеля <i>C</i> характерна повышенная активность гена, что обеспечивает более интенсивное окисление жирных кислот и соответственно более высокую выносливость, особенно в сочетании с вариантом <i>G\G</i> гена PPARGC1A . У носителей аллеля <i>C</i> преобладают медленные мышечные волокна. <i>C</i> – аллель выносливости.
8	BDKRB2 (ген рецептора брадикинина β2) <i>I/D</i>	13,00	Один из основных медиаторов эффекта брадикинина, снижающего тонус сосудов и способствующего сокращению гладкой мускулатуры. С наличием аллеля <i>D</i> связывают высокую экспрессию гена и более выраженный сосудорасширяющий эффект, предрасположенность к выносливости.
9	eNOS (ген эндотелиальной синтазы окиси азота) <i>(4a/4b)</i>	13,00	Кодирует фермент, который определяет уровень окиси азота в стенке кровеносных сосудов. Аллель <i>4b</i> ассоциирован с проявлением выносливости, аллель <i>4a</i> связан с артериальной гипертензией, снижением эластичности сосудистой стенки, гипертрофией миокарда.
10	HIF1A (ген фактора, индуцируемого гипоксией) <i>C1772T</i>	20,00	Транскрипционный фактор, обеспечивающий адаптацию организма в условиях гипоксии: активизирует экспрессию генов, регулирующих процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм, эритропоэз и апоптоз. Аллель <i>T</i> гена HIF1A ассоциирован со скоростно-силовыми качествами человека.

11	<p><i>PPARGC1A</i> (Коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена) G1564A</p>	20,00	Вовлечен в окисление жирных кислот, утилизацию глюкозы, термогенез, ангиогенез и трансформацию мышечных волокон. Аллель <i>A</i> ассоциирован с скоростно-силовыми качествами человека.
----	--	-------	---

3.1.2 Определение генов спортивной одарённости

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<p align="center">PAI-1 (ген ингибитора активатора плазминогена) <i>675 4G/5G</i></p>	20,00	<p>Один из основных компонентов тромболитической плазминоген-плазминовой системы. Регулирует процесс фибринолиза. Носительство аллеля <i>4G</i> приводит к повышенной экспрессии гена и, следовательно, к повышенному уровню PAI-1 в крови, что приводит к снижению фибринолиза и образованию фибриновой основы для роста новых кровеносных сосудов. Для носителей генотипа <i>4G/4G</i> и <i>4G/5G</i> гена PAI-1 характерно более значительное увеличение максимального потребления кислорода в ответ на физическую нагрузку, тренирующую выносливость по сравнению с носителями генотипа <i>5G/5G</i>.</p>
2	<p align="center">MB (ген миоглобина) <i>A79G</i></p>	20,00	<p>Железосодержащий белок мышечных клеток – аналог гемоглобина эритроцитов крови. MB отвечает за транспорт кислорода в скелетных мышцах и в мышце сердца, запасание (депонирование) молекулярного кислорода и передачу его окислительным системам клеток.</p>
3	<p align="center">EPO (ген рецептора эритропоэтина) <i>G3876T</i></p>	20,00	<p>Один из наиболее важных факторов эритропоэза и развития новых кровеносных сосудов. Опосредует действие эритропоэтина, приводит к увеличению снабжения тканей кислородом и питательными веществами, а также стимуляции обменных, в частности анаболических, процессов. Это дает почву для резкого роста спортивной результативности. Генотип <i>T/T</i> увеличивает устойчивость к физическим нагрузкам в 7,5 раз.</p>
4	<p align="center">VEGF (ген фактора роста эндотелия сосудов) <i>G-634C</i></p>	20,00	<p>VEGF играет центральную роль в процессе создания новых кровеносных сосудов и выживания незрелых кровеносных сосудов, за счет чего улучшает кровоснабжение мышечной ткани и способствует усилению роста мышц после физических упражнений. Аллель <i>C</i> ассоциирован с лучшей физической работоспособностью: с большим увеличением уровня максимального потребления кислорода в ответ на аэробные тренировки.</p>

3.1.3 Выявление неблагоприятных для спорта вариантов генов

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<p>AMPD1 (ген аденозин-монофосфат-дезаминазы 1) C34T</p>	20,00	<p>Генотип С/С характеризуется нормальной активностью фермента аденозинмонофосфат-дезаминазы. Для носителей генотипов С/Т и Т/Т характерна сниженная активность фермента, что указывает на медленное восстановление после выполнения высокоинтенсивных физических нагрузок.</p>
2	<p>APOE (ген аполипопротеина Е) Cys112Arg +Arg158Cys</p>	40,00 (20x2)	<p>Белок аполипопротеин Е регулирует перенос холестерина между тканями и плазмой. Выделяют 3 основных аллеля, продукты которых обозначены как <i>E2</i>, <i>E3</i> и <i>E4</i>. При носительстве аллеля риска <i>E4</i> по гену АРОЕ не рекомендуются занятия видами спорта, связанными с риском травмирования головы (бокс, тхэквондо, каратэ и др.). Данная рекомендация обусловлена генетической предрасположенностью к развитию болезней головного мозга (нейродегенеративные заболевания).</p>

3.2 ДНК-анализ предрасположенности к разрывам и растяжениям связок и сухожилий

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	COL1A1 (ген альфа 1 цепи коллагена I) <i>G-441T</i>	20,00	Ген кодирует компоненты волокон коллагена I типа, которые преобладают в составе фиброзных связок и сухожилий. У носителей генотипа <i>T/T</i> экспрессия гена повышена, в результате чего образуется ослабленная, более гибкая форма волокон коллагена I типа, что приводит к снижению в 10 раз риска разрывов или растяжений связок и сухожилий и одновременному увеличению в 2 раза риска костных переломов.
2	COL5A1 (ген альфа 1 цепи коллагена V) <i>C267T</i>	20,00	Ген кодирует коллаген V типа, который является важным компонентом в составе скелетных мышц, сухожилий и других соединительных тканей. У носителей генотипа <i>T/T</i> синтезируются более жесткие и упругие фибриллы коллагена, что способствует снижению энергозатрат и повышению выносливости, однако одновременно в 2,4 раза повышает риск разрывов сухожилий
3	MMP3 (ген матриксной металло-протеиназы 3) <i>Glu45Lys</i>	20,00	Продукт гена <i>MMP3</i> играет важную роль в регуляторных механизмах поддержания гомеостаза внеклеточного матрикса, кодирует фермент, каталитически расщепляющий коллагены и протеогликаны хрящевой ткани. У носителей генотипа <i>G/G</i> экспрессия гена снижается, что способствует увеличению риска разрывов сухожилий в 2,5 раза. При одновременном наличии <i>G/G</i> -генотипа <i>MMP3</i> и <i>T/T</i> -генотипа <i>COL5A1</i> риск разрывов и растяжений связок и сухожилий многократно возрастает

3.3 Тестирование генов, определяющих эффективность снижения веса в результате выполнения физических нагрузок

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<p style="text-align: center;">АРОЕ (ген аполипопротеина Е) Cys112Arg +Arg158Cys</p>	40,00 (20x2)	<p>Ген АРОЕ кодирует аминокислотную последовательность белка аполипопротеина Е, который играет существенную роль в метаболизме липидов. У людей с аллелем <i>E2</i> превращение ЛППП в ЛПНП нарушено из-за неэффективного связывания ApoE2 с соответствующими рецепторами. У носителей хотя бы одного аллеля <i>E4</i>, ведущих неактивный образ жизни, как правило, повышены как суммарный уровень холестерина, так и уровень холестерина в составе липопротеинов низкой плотности («плохой» холестерин), а также уровень триглицеридов. Высокоинтенсивные тренировки позволяют нормализовать профиль липидов крови и повысить уровень «хорошего» холестерина.</p>
2	<p style="text-align: center;">FTO (альфа-кетоглутарат-зависимая диоксигеназа) с.IVS1 A>T</p>	20,00	<p>В жировой ткани носителей генотипа <i>A/A</i> гена FTO не происходит эффективного запуска липолиза и снижения количества жировой ткани в организме в ответ на физическую активность. Показано, что у носителей данного генотипа, активно занимавшихся спортом в течение 20 недель, снижение массы жировой ткани было в 40 раз ниже в сравнении с носителями гомозиготы <i>C/C</i>. Людям с генотипом <i>A/A</i> гена FTO для того, чтобы похудеть, необходимы значительно более высокие уровни физической активности и низкокалорийная диета.</p>

3.4 Тестирование генов, определяющих эффективность спортивного питания (энергетических коктейлей на углеводной основе)

№ п/п	Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	<p>PPARG (ген ядерных рецепторов типа гамма, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>Pro12Ala</i></p>	20,00	<p>Продукт гена PPARG регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров. Наличие <i>Ala</i>-аллеля приводит к подавлению липолиза в адипоцитах, что снижает уровень циркулирующих свободных жирных кислот и повышает чувствительность организма к инсулину, что увеличивает утилизацию глюкозы.</p>
2	<p>PPARD (ген ядерных рецепторов типа дельта, активирующих пролиферацию пероксисом) <i>+294T/C</i></p>	20,00	<p>Продукт гена участвует в метаболизме мышечных тканей, в обмене жиров и углеводов. Для носителей аллеля <i>C</i> характерна повышенная активность гена, что обеспечивает более интенсивное окисление жирных кислот.</p>
3	<p>PPARGC1A (коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена) <i>G1564A</i></p>	20,00	<p>Продукт гена является транскрипционным коактиватором ряда ядерных рецепторов, воздействуя на которые оказывает влияние на окисление жирных кислот, утилизацию глюкозы, термогенез, ангиогенез и трансформацию мышечных волокон. Аллель <i>A</i> ассоциирован со снижением активности гена, с уменьшением интенсивности окислительных процессов и митохондриального биогенеза в клетках, снижением чувствительности к инсулину.</p>

ГЕННЫЕ КАРТИНЫ

№ п/п	Название	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	Генная картина (генный портрет)	367,60*	Картина представляет собой необычное изображение, основу которого составляют гены конкретного человека, и отображает его генетическую уникальность. Прекрасно оформленная генная картина создает в доме неповторимую атмосферу и придает ему незабываемые индивидуальные черты. Вместе с картиной выдаётся сертификат, подтверждающий достоверность и уникальность данного генетического портрета.

* – Стоимость указана без разработки оригинал-макета генной картины и без печатных работ.

ОБЯЗАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ

№ п/п	Название	Стоимость анализа, руб.	Примечание
1	Забор биологического материала (буккального эпителия) человека. Регистрация, сопровождение.	3,00	
2	Выделение дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) из биологического материала	12,00	
3	Оформление генетического паспорта	10,00	