

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

Республика Беларусь, г. Минск, 220072, ул. Академическая, 27.  
Тел. (017) 284-18-56; факс (017) 284-19-17  
Телефоны для записи: +375 (017) 385-97-39, +375 (33) 380-50-40  
Сайт: <http://www.genpassport.igc.by/>

Аттестат аккредитации  
БГЦА № ВУ/112 02.1.0.1599  
в сфере деятельности, установленной  
СТБ ИСО/МЭК 17025-2007 – «испытания»  
от «7» декабря 2009г.

Лицензия  
Министерства здравоохранения РБ  
на право осуществления медицинской  
деятельности № 02040/6875  
от «17» июня 2011г.

Сертификат Референсного Института Биоаналитики, Бонн, Германия  
(Referenzinstitut für Bioanalytik, Bonn, Deutschland) от 08 апреля 2017 года

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА  
ИНДИВИДУАЛЬНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ ЧЕЛОВЕКА**

**ПРЕЙСКУРАНТ**  
вступил в силу с 30 мая 2017 года

Директор ГНУ «Институт генетики  
и цитологии НАН Беларуси»

\_\_\_\_\_ В.А. Лемеш

# ОГЛАВЛЕНИЕ

(для быстрого перехода щёлкните мышкой по пункту оглавления)

РАЗДЕЛ 1 ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ .....	3
1.1 ДНК-диагностика предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям	3
1.2 ДНК-диагностика предрасположенности к диабету 2 типа.....	7
1.3 ДНК-диагностика предрасположенности к остеопорозу .....	10
1.4 ДНК-диагностика эффективности углеводно-жирового обмена .....	12
РАЗДЕЛ 2 АНАЛИЗ ГЕНОВ, СВЯЗАННЫХ С НАРУШЕНИЯМИ НОРМАЛЬНОГО ФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, НЕВЫНАШИВАНИЕМ, ФЕТОПЛАЦЕНТАРНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ, ПРЕЭКЛАМПСИЕЙ .....	15
РАЗДЕЛ 3 ОПРЕДЕЛЕНИЕ ИНДИВИДУАЛЬНОЙ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ ЧЕЛОВЕКА К ЛЕКАРСТВЕННЫМ ПРЕПАРАТАМ .....	19
3.1 Диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Варфарин .....	19
3.2 ДНК – диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Клопидогрел.....	21
РАЗДЕЛ 4 СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА .....	23
4.1 ДНК-диагностика предрасположенности к высоким спортивным достижениям .....	23
4.2 Определение генов спортивной одарённости .....	26
4.3 Выявление неблагоприятных для спорта вариантов генов.....	27
4.4 ДНК-анализ предрасположенности к разрывам и растяжениям связок и сухожилий .....	28
РАЗДЕЛ 5 ГЕННЫЕ КАРТИНЫ .....	29
РАЗДЕЛ 6 ПОДАРОЧНЫЕ СЕРТИФИКАТЫ .....	32
РАЗДЕЛ 7 ЗАБОР БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, ВЫДЕЛЕНИЕ ДНК, ОФОРМЛЕНИЕ ДОКУМЕНТОВ .....	34

# РАЗДЕЛ 1

## ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

### 1.1 ДНК-диагностика предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям

Сердечно-сосудистые заболевания (ССЗ) лидируют как одна из главных причин заболеваемости, инвалидизации и смертности во всем мире. Они представляют собой группу болезней сердца и кровеносных сосудов, в которую входят инфаркт миокарда, ишемическая болезнь сердца, болезнь сосудов головного мозга, болезнь периферических артерий, тромбоз глубоких вен, включая легочную тромбоэмболию, и др.

В крупных городах ежегодно регистрируется более 300 случаев инфаркта на каждые 100 тысяч жителей. Смертность от ишемической болезни сердца и ишемической болезни мозга составляет 40-45%. Частота тромбозов артерий сердца при инфаркте миокарда составляет 70-85%. Тромбозы сосудов мозга определяют развитие инсультов в 75-80% случаев.

Инфаркт миокарда недавно считался болезнью пожилых, но за последние годы наметилась тревожная тенденция – инфаркт «молодеет». Причин для этого много, но существует очень весомая причина развития ССЗ – генетическая предрасположенность.

Исследования показали, что вероятность развития угрожающих жизни осложнений после инфаркта миокарда также обусловлена генетически. Однако это не означает, что человек с наследственным риском инфаркта обречен на болезнь с тяжелыми осложнениями. Современная медицинская наука располагает средствами и методами коррекции неблагоприятного проявления наследственной информации. Это в полной мере касается и сердечно-сосудистой патологии.

Определение предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям рекомендовано лицам в профилактических целях при отягчающих факторах внешней среды и образа жизни (курение, избыточный вес, малая подвижность, стрессы и т.д.), а также при наличии ССЗ у родителей или других родственников.

#### **Стоимость основного комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**284.00 BYN**

#### **Стоимость основного и дополнительного комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**416.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>Основной комплекс</b>			
<b>ACE</b> (ген ангиотензин-превращающего фермента). Alu Ins/Del	13.00	16.00	Ген связан с регуляцией кровяного давления, поддержанием водно-солевого гомеостаза, определяет риск ряда сердечно-сосудистых патологий. Носители аллеля D имеют более высокие уровни активности ACE плазмы, в сердечной мышце и в тканях. Генотип DD обнаруживается у 28-31% людей, попадающих в группу риска развития ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда, постинфарктных осложнений, артериальной гипертензии.
<b>eNOS</b> (ген эндотелиальной синтазы окиси азота). 4a/4b	13.00	16.00	Кодирует фермент, который определяет уровень окиси азота в стенке кровеносных сосудов. Аллель 4b ассоциирован с проявлением выносливости, аллель 4a связан с артериальной гипертензией, снижением эластичности сосудистой стенки, гипертрофией миокарда.
<b>eNOS</b> (ген эндотелиальной синтазы окиси азота). G894T	20.00	25.00	Кодирует фермент, который определяет уровень окиси азота в стенке кровеносных сосудов; аллель T ассоциирован с низкой активностью эндотелиальной NO-синтазы, риском развития сердечно-сосудистых заболеваний и высоким уровнем сердечного выброса при выполнении физических нагрузок.
<b>PAI-1</b> (ген ингибитора активатора пламиногена). 675 4G/5G	20.00	25.00	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 пламиноген-плазминовой системы, играет важную роль в определении предрасположенности к кардиоваскулярным заболеваниям. Генотип 4G/4G увеличивает риск инфаркта миокарда в 1,5 раза.
<b>F1</b> (ген I фактора свёртывания крови). Thr312Ala	20.00	25.00	I фактор свёртывания крови регулирует последний этап коагуляционного каскада, влияет на образование «белого» тромба. Связан с риском возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Является тромбин активируемым протеином, ответственным за стабилизацию фибринового тромба. Leu аллель ассоциирован с повышенным риском тромбообразования.
<b>F13A1</b> (ген XIII фактора свёртывания крови). Val34Leu	20.00	25.00	Один из основных факторов системы свертывания крови. Наличие аллеля «риска» А повышает уровень протромбина в плазме на 30%, увеличивает риск возникновения венозных тромбозов, ишемического инсульта, развития тромбоэмболии (в три раза).

<b>F2</b> (ген II фактора свёртывания крови – протромбина). G20210A	20.00	25.00	Продукт гена отвечает за превращение протромбина в активный фермент тромбин. Аллель риска А «-» может явиться основой для развития тромбоза вен нижних конечностей, тромбозов церебральных сосудов, артериальных тромбозов в молодом возрасте и ишемического инсульта.
<b>F5</b> (ген V фактора свертываемости крови). Arg506Gln (мутация Лейдена)			Гетерозиготное носительство ассоциировано с 2–7-кратным повышением риска тромбозов, гомозиготное носительство – с 40–80-кратным. Сочетание мутации FV и термолабильной мутации MTHFR C677T увеличивает риск развития венозных тромбозов в 8 раз.
<b>PPARG</b> (гамма-рецептор, активируемый пролифератором пероксисом). Pro12Ala	20.00	25.00	Для носителей гомозиготного генотипа Pro12Pro характерна большая толщина средней стенки сосудов, что расценивается как свидетельство более раннего (от 40 лет) развития атеросклероза, по сравнению с носителями генотипа Ala12Ala.
<b>PPARD</b> (ядерный рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом, дельта). +294T/C	20.00	25.00	Продукт гена определяет обмен жиров и углеводов. Генотипы C\C и C\T ассоциированы с более высоким уровнем липопротеинов низкой плотности, что является фактором риска развития атеросклероза и ишемической болезни сердца (ИБС). Носители аллеля С и генотипа C\C имеют повышенный риск развития ИБС (OR = 1,43 и 2,19, соответственно).
<b>PPARA</b> (ядерный рецептор активируемый пролифератором пероксисом типа $\alpha$ ). G2528C	20.00	25.00	Продукт гена регулирует обмен липидов и глюкозы. Наличие аллеля С приводит к уменьшению экспрессии гена PPARA и, соответственно, к снижению утилизации жирных кислот. Аллель С ассоциирован с более высоким уровнем холестерина, что является фактором риска развития атеросклероза и ишемической болезни сердца.
<b>VEGF</b> (ген фактора роста эндотелия сосудов). G-634C	20.00	25.00	VEGF играет важную роль в течении острого инфаркта миокарда, способствуя ангиогенезу и реэндартализации. Наличие аллеля С гена VEGF увеличивает риск возникновения инфаркта миокарда при наличии факторов риска, какими являются сахарный диабет, гиперхолестеринемия и др., а также способствует прогрессированию атеросклероза.
<b>BDKRB2</b> (ген рецептора брадикинина $\beta$ 2). I/D	13.00	16.00	Один из основных медиаторов эффекта брадикинина, снижающего тонус сосудов и способствующего сокращению гладкой мускулатуры. С наличием аллеля D связывают высокую экспрессию гена и более выраженный сосудорасширяющий эффект.

<b>MTHFR</b> (ген метилентетрагидрофолатредуктазы). С677Т			Фермент играет ключевую роль в метаболизме фолиевой кислоты, необходимой для роста и развития кровеносной и иммунной систем. У лиц с генотипом Т/Т, происходит снижение активности фермента примерно до 35% от среднего значения и развитие гипергомоцистеинемии. Генотип ТТ является фактором риска при сердечно-сосудистых заболеваниях. Данные эффекты можно корректировать дополнительным приемом препаратов фолиевой кислоты.
<b>MTHFR</b> (ген метилентетрагидрофолатредуктазы). А1298С	20.00	25.00	При замене аденина (А) на цитозин (С) снижается ферментативная активность гена. Такое носительство приводит к гипергомоцистеинемии только при совместном носительстве с аллелем 677Т того же гена. При отсутствии аллеля 677Т гомозиготность по аллелю 1298 не сопровождается ни повышением концентрации общего гомоцистеина, ни снижением уровня фолата в плазме) и не повышает риск сердечно-сосудистых заболеваний.
<b>MTR</b> (ген метионин-синтазы). А2756G	20.00	25.00	Фермент непосредственно осуществляет реметилирование гомоцистеина. Нуклеотидная замена А на G сопровождается нарушением реметилирования гомоцистеина, что приводит к повышению его уровня в плазме крови. Гипергомоцистеинемия увеличивает вероятность тромбоза
<b>Сумма</b>	259.00	323.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)
<b>Дополнительный комплекс</b>			
<b>MB</b> (ген миоглобина). А79G	20.00	25.00	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.
<b>LDLR</b> (ген рецептора липопротеинов низкой плотности). 7ТА,8ТА,10ТА,11ТА	32.00	39.00	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 8ТА и 11ТА повышают риск инфаркта миокарда.
<b>HIF1A</b> (ген фактора, индуцируемого гипоксией). С1772Т	20.00	25.00	Транскрипционный фактор, обеспечивающий адаптацию организма в условиях гипоксии, регулирующий процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм, эритропоэз и апоптоз. Наличие аллеля Т 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.

<b>PPARGC1A</b> (Коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена). G1564A	20.00	25.00	Аллель А является фактором предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям (атеросклероз, гипертония, ишемия), а также фактором риска развития артериальной гипертензии у лиц, болеющих сахарным диабетом.
<b>APOE</b> (ген аполипопротеина E). Cys112Arg + Arg158Cys	40.00	50.00	Кодирует белок, который играет ключевую роль в метаболизме липидов, в частности, холестерина; связан с отложением липидов в кровеносных сосудах. Наличие аллеля E2 характеризуется повышенным уровнем в крови холестерина и триглицеридов. При наличии хотя бы одного аллеля E4 возрастает вероятность развития атеросклероза. При наличии двух копий E4 риск выше, чем при одной копии E4 (в 3 раза больший риск развития сердечно-сосудистых заболеваний).
<b>Сумма</b>	132.00	164.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

## 1.2 ДНК-диагностика предрасположенности к диабету 2 типа

Диабет является опасным заболеванием, широко распространенным в развитых странах, приводящим к инвалидизации и смертности.

Диабет 2 типа – метаболическое многофакторное заболевание с наследственной предрасположенностью, характеризующееся нарушением секреции инсулина или механизмов его взаимодействия с клетками тканей. Диабет 2 типа составляет 85–90% от всех форм диабета и наиболее часто развивается у людей старше 40 лет, особенно при потреблении большого количества углеводов.

В патогенезе заболевания ведущую роль играет нарушение обмена веществ, связанное с полиморфизмами в генах TCF7L2, PPARG, KCNJ11, UCP2, которые влияют на уровень инсулина в крови, метаболизм липопротеинов, на развитие метаболического синдрома, деление и дифференцировку адипоцитов и при определенных вариантах повышают или снижают риск развития данного заболевания. Обнаружение вариантов риска указывает на повышенную вероятность диабета 2 типа. Уровень риска связан с возрастом, повышенной массой тела, гиподинамией, повышенным употреблением легко усваиваемых углеводов и др.

Определение предрасположенности к диабету 2 типа рекомендуется лицам с повышенным уровнем глюкозы в крови (обычно определяемым натощак), при наличии заболеваний, формирующих в комплексе метаболический синдром (гипертония, ишемия, ожирение), лицам, ведущим малоподвижный образ жизни, при избыточном потреблении легко усваиваемых углеводов, а также при наличии у родственников диабета 2 типа.

Раннее выявление генетической предрасположенности к диабету 2 типа позволяет проводить профилактику данного заболевания.

## Стоимость комплекса (для резидентов РБ)

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**145.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>KCNJ 11</b> (ген-регулятор калиевых каналов). Glu23Lys	20.00	25.00	Продукт гена образует пору для транспорта ионов калия из клетки: закрытие канала необходимо для секреции глюкозо-стимулированного инсулина бета-клетками, открытие ингибирует секрецию инсулина. Аллель К способствует развитию сахарного диабета 2 типа.
<b>TCF7L2</b> (фактор транскрипции 7). C-41435T	20.00	25.00	Ген TCF7L2 определяет секрецию инсулина и регулирует созревание β-клеток поджелудочной железы. Наличие генотипа ТТ «-/-» увеличивает риск развития заболевания диабета в 1,9 раза, а аллеля Т – в 1,5 раза.
<b>UCP2</b> (ген разобщающего белка). Ala55Val	20.00	25.00	Аллель Val 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 Val/Val необходимо всю жизнь проявлять высокую физическую активность, иначе есть риск развития метаболических расстройств.
<b>PPARA</b> (ядерный рецептор активируемый пролифератором пероксисом типа α). G2528C	20.00	25.00	Продукт гена регулирует обмен липидов и глюкозы. Наличие аллеля С 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 С также увеличивается риск развития сердечно-сосудистых заболеваний.
<b>PPARG</b> (гамма-рецептор, активируемый пролифератором пероксисом). Pro12Ala	20.00	25.00	Является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, способствует снижению инсулиновой сопротивляемости и улучшению секреции инсулина бета-клетками. Аллель Ala, является показателем снижения риска развития диабета, гиперинсулинемии, инсулинорезистентности и атеросклероза.



<b>PPARGC1A</b> (Коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена). G1564A	20.00	25.00	Генотип AA в совокупности с генотипом Pro12Pro гена PPARG2 является достоверным предсказателем перехода нарушенной глюкозотолерантности в сахарный диабет 2 типа. Аллель А свидетельствует о предрасположенности к сахарному диабету 2-го типа (увеличивает риск в 1.9 раза).
<b>Сумма</b>	120.00	150.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

### 1.3 ДНК-диагностика предрасположенности к остеопорозу

Остеопороз (ОП) – системное заболевание скелета, характеризующееся снижением прочности костной массы, изменением ее структуры и повышенным риском переломов. По данным Всемирной организации здравоохранения, у 15–20% людей старше 50 лет выявляются остеопоротические изменения, причем у 30% из них это может привести к переломам. Основным критерием оценки высокого риска по развитию остеопороза является остеоденситометрия – рентгенологический метод определения минеральной плотности костной ткани.

Костная ткань является важнейшим источником кальция для поддержания его нормального физиологического уровня в организме. При нарушении «баланса» под влиянием ряда факторов, к которым относятся особенности питания, курение, прием лекарственных средств, гормональные нарушения и т.д., количество резорбируемой (отдающей кальций) костной ткани превышает количество формируемой, и плотность костной ткани снижается, что ведет к развитию остеопороза. Исследования показали, что минеральная плотность кости на 60–85% зависит от генотипа человека и природа этой наследственности закодирована во многих генах.

Среди значимых генов изучаются полиморфизмы в гене рецептора витамина D (VDR) и в гене COL1A1 альфа 1 цепи коллагена 1 типа. Присоединив к себе активную форму витамина D3 (кальцитриол), молекула рецептора (VDR) запускает работу важнейших компонентов кальциевого гомеостаза организма. Коллаген 1 типа составляет до 90% матрикса костной ткани. У обладателей аллеля риска 1546T отмечено снижение костной массы и риск более частых переломов костей. Важными для определения предрасположенности к остеопорозу является также ген LCT.

#### **Стоимость комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**145.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>VDR</b> (ген рецептора витамина D). ApaI	20.00	25.00	Участвует в метаболизме кальция в организме, его экспрессия ассоциирована с состоянием костной ткани, а также с функционированием скелетной мускулатуры. Генотип AA (-/-) снижает минеральную плотность костей и способствует развитию остеопороза.
<b>VDR</b> (ген рецептора витамина D). BsmI	20.00	25.00	В гетерозиготном Bb (+/-) состоянии полиморфизм BsmI увеличивает общий риск переломов в 1.5 раза, в гомозиготном BB (-/-) состоянии – более чем в 2 раза.
<b>VDR</b> (ген рецептора витамина D). Cdx2	20.00	25.00	Наличие полиморфизма AA (+/) в VDR Cdx2 снижает риск перелома позвоночника до 20% независимо от пола человека.
<b>VDR</b> (ген рецептора витамина D). TagI	20.00	25.00	У носителей полиморфизма tt (-/-) минеральная плотность костной ткани ниже по сравнению с носителями других генотипов.
<b>COL1A1</b> (ген альфа 1 цепи коллагена 1). G1546T	20.00	25.00	Коллаген 1 составляет до 90% матрикса костной ткани. Наличие аллеля риска T (его частота у европейских народов 18-20%) приводит к остеопорозу – снижению костной массы и более частым переломам костей.
<b>LCT</b> (ген фермента лактазы). T-13910C	20.00	25.00	Этот фермент участвует в расщеплении молочного сахара – лактозы. Полиморфизм-замена T на C 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.
<b>Сумма</b>	120.00	150.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

# 1.4 ДНК-диагностика эффективности углеводно-жирового обмена

## Стоимость комплекса (для резидентов РБ)

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**265.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>UCP2</b> (ген разобщающего белка 2) Ala55Val	20.00	25.00	Аллель Val ассоциируется с высокой метаболической эффективностью мышечной деятельности и физической активностью, с пониженным расходом энергии в покое, низкой утилизацией жирных кислот. Носителям гомозиготы Val/Val необходимо всю жизнь проявлять высокую физическую активность, иначе существует риск развития метаболических расстройств.
<b>UCP3</b> (ген разобщающего белка 3) -55C/T	20.00	25.00	Белок UCP3 играет важную роль в терморегуляции, в транспорте жирных кислот, в поддержании гомеостаза глюкозы. UCP3 T аллель ассоциируется с высокой утилизацией жирных кислот, пониженным индексом массы тела, сниженным уровнем жираотложения и повышенным уровнем липопротеидов высокой плотности.
<b>PPARG</b> (гамма-рецептор, активируемый пролифератором пероксисом) Pro12Ala	20.00	25.00	Продукт гена PPARG синтезируется в жировой ткани, активирует пролиферацию органелл, осуществляющих окисление жирных кислот, и контролирует дифференцировку жировых клеток. Аллель Ala ассоциирован со сниженной предрасположенностью к избыточной массе тела, оказывает защитный эффект против роста жировых клеток.
<b>PPARA</b> (ядерный рецептор активируемый пролифератором пероксисом типа α) G2528C	20.00	25.00	Продукт гена регулирует энергетический гомеостаз. Наличие аллеля G ассоциировано с нормальной утилизацией жирных кислот и глюкозы, а аллель C приводит к снижению экспрессии гена PPARA и, соответственно, к уменьшению окисления жирных кислот и повышенной утилизацией глюкозы.
<b>PPARD</b> (ядерный рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом, дельта) +294T/C	20.00	25.00	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.

<p><b>PPARGC1A</b> (коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена) G1564A</p>	<p>20.00</p>	<p>25.00</p>	<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 А ассоциирован со снижением активности гена, с уменьшением интенсивности окислительных процессов и митохондриального биогенеза в клетках, снижением чувствительности к инсулину, и более высоким риском ожирения.</p>
<p><b>ADIPOQ</b> (адипонектин) +276G &gt; T -11391 G/A</p>	<p>40.00 (20.00x2)</p>	<p>50.00 (25.00x2)</p>	<p>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). Адипонектин выполняет защитную функцию против гипергликемии, инсулинрезистентности и атеросклероза. Носители аллеля -11391A характеризуются более низкими показателями веса и отношения ОБ/ОТ. Обладатели генотипов G/T и T/T полиморфного варианта +276G&gt;T характеризуются более высоким риском развития ожирения и резистентности к инсулину.</p>
<p><b>FTO</b> (альфа-кетоглутарат-зависимая диоксигеназа) с.IVS1 A&gt;T</p>	<p>20.00</p>	<p>25.00</p>	<p>FTO – ген, ассоциированный с жировой массой, экспрессируется в мозге и панкреатических островках. Распространенность в европейской популяции – 55-61%. Минорный аллель А связан со сниженным липолизом, нарушением контроля аппетита, отсутствием чувства насыщения после адекватного приема пищи. У носителей аллеля А повышены показатели, связанные с ожирением: масса тела, окружность талии и сывороточный лептин натошак.</p>
<p><b>GNB3</b> (G-протеин бета 3 субъединица) C825T</p>	<p>20.00</p>	<p>25.00</p>	<p>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 Т связан с риском развития гипертонии, повышенного ИМТ, ожирения, сахарного диабета и атеросклероза.</p>
<p><b>LEP</b> (лептин) G (-2548) A</p>	<p>20.00</p>	<p>25.00</p>	<p>Продукт гена Lер – 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 G ассоциировано с изменением секреции гормона лептина, что вызывает повышение массы тела и, как следствие, различные патологии, связанные с ожирением.</p>

<b>MC4R</b> (рецептор мелано- кортина 4) T>C	20.00	25.00	Ген MC4R кодирует рецептор, участвующий в регуляции пищевого поведения и поддержании массы тела. Аллель С ассоциирован с избыточным потреблением пищи, ранней гиперинсулинемией, повышенным ИМТ и высоким риском развития ожирения.
<b>Сумма</b>	240.00	300.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

## РАЗДЕЛ 2

# АНАЛИЗ ГЕНОВ, СВЯЗАННЫХ С НАРУШЕНИЯМИ НОРМАЛЬНОГО ФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, НЕВЫНАШИВАНИЕМ, ФЕТОПЛАЦЕНТАРНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ, ПРЕЭКЛАМПСИЕЙ

Беременность и рождение ребенка – очень сложные физиологические процессы, зависящие как от генетических факторов, так и от образа жизни женщины во время беременности. Доказано, что носительство тех или иных аллелей определенных генов может изменять течение биохимических процессов в организме матери и способствовать формированию невынашивания беременности.

Проблема невынашивания беременности становится все более актуальной. По данным ВОЗ от 10 до 25% беременностей в развитых странах оканчивается неудачно. Часто врачи не могут определить причины невынашивания – это происходит в тех случаях, когда причиной патологии является наследственная тромбофилия, характеризующаяся повышенной склонностью к тромбообразованию. Наличие генетической предрасположенности к тромбофилии сопряжено с повышенным риском развития осложнений во время беременности (привычное невынашивание, плацентарная недостаточность, задержка роста плода, поздний токсикоз и др.).

Генетический риск тромбофилии часто реализуется только при дополнительных условиях, одним из которых как раз и является беременность. При этом клинико-биохимические анализы до беременности не выявляют отклонений от нормы, но при развитии беременности образуются микротромбы в плаценте, и происходит самопроизвольный выкидыш или замершая беременность.

В этой связи ДНК-анализ генов риска позволяет выявлять причины нарушений беременности в каждом конкретном случае, что даёт возможность терапевтической коррекции эффектов неблагоприятных вариантов генов и обеспечивает нормальное протекание процесса беременности.

Клиентки, обследованные нами год назад и ранее, имевшие в анамнезе по 5-6 выкидышей, успешно родили детей, у многих беременность на поздних сроках, что также позволяет надеяться на успешное рождение младенцев.

### **Стоимость основного комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**171.00 BYN**

### **Стоимость основного и дополнительного комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**271.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>Основной комплекс</b>			
<b>F2</b> (ген II фактора свёртывания крови – протромбина). G20210A	20.00	25.00	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.
<b>F5</b> (ген V фактора свертываемости крови). Arg506Gln (мутация Лейдена)			У женщин с мутацией F5 обнаруживают тромбозы в плаценте, что повышает риск развития осложнений беременности: невынашивания беременности на ранних сроках (риск повышается в 3 раза), отставания развития плода, позднего токсикоза, фетоплацентарной недостаточности. Мутация F5 встречается у 15% пациенток с поздними выкидышами.
<b>F13A1</b> (ген XIII фактора свёртывания крови). Val34Leu	20.00	25.00	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.
<b>PAI-1</b> (ген ингибитора активатора плазминогена). 675 4G/5G	20.00	25.00	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. Гипоксия, риск задержки развития и внутриутробной гибели плода.
<b>eNOS</b> (ген эндотелиальной синтазы окиси азота). 4a/4b	13.00	16.00	Выявлена ассоциация данного полиморфизма с привычным невынашиванием беременности, частота аллеля 4a была достоверно выше при привычном невынашивании (20%), чем в контроле (12%). Генотипы 4a/4b рассматриваются как нежелательные варианты.
<b>ACE</b> (ген ангиотензин-превращающего фермента). Alu Ins/Del	13.00	16.00	Носители аллеля D имеют более высокие уровни активности ангиотензина II – одного из самых мощных биологически активных веществ, повышающих артериальное давление. Генотип DD обнаруживается у 28-30 % людей, попадающих в группу риска привычного невынашивания беременности и осложнений беременности (плацентарная недостаточность, гестоз и др.).



<b>MTHFR</b> (ген метилентетрагидрофолатредуктазы). C677T			Фермент играет ключевую роль в метаболизме фолиевой кислоты, необходимой для роста и развития кровеносной и иммунной систем. У лиц, гомозиготных по данному полиморфизму (генотип Т/Т), происходит снижение активности фермента примерно до 35% от среднего значения и развитие гипергомоцистеинемии. Генотип ТТ является фактором риска при сердечно-сосудистых заболеваниях, осложнениях протекания беременности. Данные эффекты можно корректировать дополнительным приемом препаратов фолиевой кислоты.
<b>MTHFR</b> (ген метилентетрагидрофолатредуктазы). A1298C	20.00	25.00	При замене аденина (А) на цитозин (С) снижается ферментативная активность гена. Такое носительство приводит к гипергомоцистеинемии только при совместном носительстве с аллелем 677Т того же гена. При отсутствии аллеля 677Т гомозиготность по аллелю 1298С 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).
<b>APO E</b> (ген аполипротеина Е). Cys112Arg+ Arg158Cys	40.00	50.00	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.
<b>Сумма</b>	146.00	182.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)
<b>Дополнительный комплекс</b>			
<b>F1</b> (ген I фактора свёртывания крови). Thr312Ala	20.00	25.00	Регулирует последний этап коагуляционного каскада, влияет на образование «белого» тромба. Связан с риском возникновения сердечно-сосудистых заболеваний.
<b>eNOS</b> (ген эндотелиальной синтазы окиси азота). Glu298Asp	20.00	25.00	Аллель Т 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).
<b>MTR</b> (ген метионин-синтазы). A2756G	20.00	25.00	Фермент непосредственно осуществляет реметилирование гомоцистеина. Нуклеотидная замена А на G сопровождается нарушением реметилирования гомоцистеина, что приводит к повышению его уровня в плазме крови. Гипергомоцистеинемия увеличивает вероятность тромбоза и может приводить к преждевременной отслойке плаценты, преэклампсии и прерыванию беременности.

<p><b>VEGF</b> (ген фактора роста эндотелия сосудов). G-634C</p>	<p>20.00</p>	<p>25.00</p>	<p>Ростовой фактор эндотелия сосудов VEGF играет критическую роль в созревании яйцеклетки и в процессе имплантации эмбриона. Вариант C\C предрасполагает к рецидивирующим отказам имплантации при экстракорпоральном оплодотворении.</p>
<p><b>HIF1A</b> (ген фактора, индуцируемого гипоксией). C1772T</p>	<p>20.00</p>	<p>25.00</p>	<p>HIF1A является основным регулятором экспрессии и секреции VEGF – ростового фактора эндотелия сосудов. Наличие аллеля T 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.</p>
<p><b>Сумма</b></p>	<p>100.00</p>	<p>125.00</p>	<p>Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)</p>

## РАЗДЕЛ 3

# ОПРЕДЕЛЕНИЕ ИНДИВИДУАЛЬНОЙ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ ЧЕЛОВЕКА К ЛЕКАРСТВЕННЫМ ПРЕПАРАТАМ

### 3.1 Диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Варфарин

Врачам и пациентам хорошо известен тот факт, что разные люди по-разному отвечают на одни и те же лекарственные препараты. Индивидуальный ответ на любое лекарственное средство является комплексным, зависящим как от внешних факторов (образ жизни, возраст, взаимодействие с другими лекарственными препаратами, состояние здоровья и т.д.), так и от генетических особенностей пациента. По разным оценкам генетические параметры определяют от 20% до 95% вариабельности в превращениях препарата в организме и в конечных эффектах. В отличие от средовых факторов, генотип человека остается стабильным на протяжении всей его жизни. Генетические особенности индивида оказывают влияние на метаболизм лекарственных средств, их дальнейшую судьбу в организме (всасывание, распределение, экскреция), на эффективность лечения, а также развитие некоторых нежелательных осложнений.

В настоящее время всё большее внимание при выборе способов лечения пациентов уделяется определению их генетических особенностей, поскольку одни и те же препараты могут быть эффективными, не эффективными или даже опасными в зависимости от генотипа человека.

Например, при терапии сердечно-сосудистой патологии антитромботическим препаратом Варфарин, наиболее часто применяемым антикоагулянтом, существует риск развития геморрагических осложнений, что может привести к кровотечениям различной степени вплоть до фатальных.

Генетические факторы наравне со средовыми являются значимыми в подборе индивидуальных доз препарата Варфарин: генетические факторы определяют до 95 % вариабельности дозы; средовые факторы (возраст, вес, пол и т.д.) определяют вариабельность дозы на 17-21 %.

Выявлены генные полиморфизмы, которые определяют различную индивидуальную чувствительность пациентов к препарату Варфарин. Наиболее значимые гены, определяющие индивидуальную реакцию на терапию этим препаратом CYP2C9, CYP4F2, VKORC1.

Исследование полиморфизма этих генов позволяет определить чувствительность пациента к препарату Варфарин для принятия правильного решения – либо назначать нужную дозировку препарата, либо заменять его на более подходящий аналог.

#### **Стоимость комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**125.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>VKORC1</b> (ген субъединицы 1 эпексид-редуктазного комплекса витамина К). 1639 G>A	20.00	25.00	Ген кодирует субъединицу 1 комплекса эпексидредуктаза-витами́н 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.
<b>CYP2C9*2</b> (ген цитохрома P450, подсемейства ПС, полипептид 9). 430 C>T	20.00	25.00	Продукт гена является значимым ферментом в окислительном метаболизме (S)-варфарина. У носителей гетерозигот C/T и особенно гомозигот TT снижена скорость метаболизма варфарина. Для таких пациентов характерен высокий риск кровотечений при стандартном подходе к подбору дозы.
<b>CYP2C9*3</b> (ген цитохрома P450, семейства 2C, полипептид 9). 1075 A>C	20.00	25.00	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.
<b>CYP4F2</b> (ген цитохрома P450, семейства 4, подсемейства F, полипептид 2). 1347C>T	20.00	25.00	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.
<b>GGCX</b> (ген фермента γ-глутамилкарбоксилазы). 12970 C>G	20.00	25.00	Продукт гена осуществляет посттрансляционную модификацию II, VII, IX и X факторов свертываемости крови посредством γ-карбоксилирования остатков глутаминовой кислоты. Для носителей аллеля G данного полиморфизма требуется уменьшение дозы Варфарина.
<b>Сумма</b>	100.00	125.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

### 3.2 ДНК – диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Клопидогрел

Сегодня уже обоснована и доказана на практике необходимость использования фармакогенетического теста на эффективность антитромботического препарата Клопидогрел. Это лекарственное средство, назначаемое пациентам, страдающим ишемической болезнью сердца или острым коронарным синдромом, пациентам, перенесшим хирургические вмешательства (установку коронарных стентов и др.)

Индивидуальная чувствительность пациентов к препарату Клопидогрел обусловлена генетически.

В организме он должен быть метаболизирован в активную форму ферментом цитохром Р-450 (СYP). Многочисленные исследования выявили, что почти 30 % людей являются носителями варианта гена, который определяет низкую активность этого фермента. У носителей такого гена уменьшена эффективность препарата Клопидогрел и повышена вероятность инфаркта и смерти после операции на коронарных артериях при приеме этого препарата.

Гиперчувствительность к данному препарату также может привести к летальному исходу. Поэтому предварительное генетическое тестирование вариантов генов, обуславливающих как резистентность, так и гиперчувствительность пациента к препарату Клопидогрел необходимо.

#### Стоимость комплекса (для резидентов РБ)

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**125.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>P2RY12</b> (ген гликопротеинового рецептора GPIIb/IIIa). 34C/T	20.00	25.00	Для носителей генотипов T/C и T/T при приеме клопидогрела был обнаружен в 4 раза более высокий риск возникновения инсультов, чем у носителей генотипа C/C. При наличии хотя бы одного аллеля T не рекомендуется применение Клопидогрела.
<b>CYP2C19*2</b> (ген цитохрома P450, подсемейства ПС, полипептид 19). 681 G/A	20.00	25.00	Наличие генотипа G/A ассоциируется со снижением активности фермента, а генотипа A/A – 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.

<p><b>СУР2С19*3</b> (ген цитохрома Р450, подсемейства ПС, полипептид 19). 636G/A</p>	20.00	25.00	Наличие генотипа G/A ассоциируется со снижением активности фермента, а генотипа А/А – 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.
<p><b>СУР2С19*17</b> (ген цитохрома Р450, подсемейства ПС, полипептид 19). 806 С/Т</p>	20.00	25.00	У носителей гетерозиготного генотипа С/Т и гомозиготного Т/Т при приеме клопидогрела показаны более низкие, чем у гомозигот С/С, значения АДФ-индуцированной агрегации тромбоцитов и повышенный риск кровотечений. В случае гетерозиготного генотипа С/Т, необходимо значительно снижать дозировку клопидогрела и контролировать уровень агрегации тромбоцитов, а в случае гомозигот ТТ. Не следует назначать Клопидогрел, применение которого может спровоцировать летальный исход.
<p><b>СУР3А4</b> (ген цитохрома Р450, подсемейства ША, полипептид 4). 1438 G/A</p>	20.00	25.00	У носителей гетерозиготного генотипа А/G и гомозиготного А/А низкий уровень агрегация тромбоцитов и терапия клопидогрелом эффективна. Носители генотипа G/G имеют повышенную активность агрегации тромбоцитов, у них терапия клопидогрелом будет не эффективна и препарат следует заменить.
<p><b>Сумма</b></p>	100.00	125.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

## РАЗДЕЛ 4 СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА

Одним из наиболее перспективных направлений генетики в спорте является изучение связей спортивных достижений с генами, ответственными за развитие и контроль функций, необходимых для спортивного совершенствования (спортивная генетика). Различные варианты генов способны повлиять на такие качества, как быстрота, сила и выносливость. К наиболее важным наследственным факторам, необходимым для достижения высоких спортивных результатов, относятся гены, определяющие функции сердечнососудистой системы и кислородного обмена.

Установлены наследственные факторы, обеспечивающие быстрые и адекватные ответы на физическую нагрузку, включая гены, регулирующие процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм, эритропоэз, синтез миоглобина, анаболические процессы. Исследование полиморфных маркеров этих генов позволяет существенно улучшить отбор и подготовку спортсменов.

Генетическое тестирование спортсменов (спортивная генетика) окажет ценную помощь врачам и тренерам команд не только для отбора наиболее перспективных атлетов, но и для обеспечения каждому из них условий, необходимых для достижения высоких спортивных результатов. Например, выявление нежелательных генных вариантов, определяющих повышенный или пониженный уровень выработки тех или иных ферментов, позволяет проводить коррекцию этих эффектов у элитных спортсменов с помощью индивидуального медико-биологического обеспечения.

### **4.1 ДНК-диагностика предрасположенности к высоким спортивным достижениям**

#### **Стоимость комплекса (для резидентов РБ)**

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**240.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>ACE</b> (ген ангиотензин-превращающего фермента). Alu Ins/Del	13.00	16.00	Ген связан с регуляцией кровяного давления, поддержанием водно-солевого гомеостаза, отвечает за восприимчивость организма к тому или иному типу физических нагрузок. Генотип I/I обуславливает в 7-8 раз большую физическую работоспособность, чем генотип D/D. I-аллель выносливости, D – аллель скорости, силы.
<b>ACTN3</b> (ген белка а-актинина). R577X	20.00	25.00	Носительство аллеля R гена ACTN3 (наличие белка альфа-актинина-3 в быстро сокращающихся волокнах скелетных мышц) даёт преимущество при выполнении скоростно-силовых нагрузок. Для генотипов R/R и R/X характерен больший прирост максимальной произвольной силы и более эффективное наращивание мышечной массы в результате тренировок. Генотип X/X свидетельствует об отсутствии структурного белка а-актинина-3, что приводит к замедлению метаболических и физиологических процессов, повышению выносливости. X-аллель выносливости, R– аллель скорости, силы.
<b>UCP2</b> (ген разобщающего белка 2). Ala55Val	20.00	25.00	Аллель Val ассоциируется с высокой метаболической эффективностью мышечной деятельности и физической активностью, с пониженным расходом энергии в покое, низкой утилизацией жирных кислот. Носителям гомозиготы Val/Val необходимо всю жизнь проявлять высокую физическую активность, иначе существует риск развития метаболических расстройств. Val-аллель выносливости, Ala – аллель скорости, силы.
<b>UCP3</b> (ген разобщающего белка 3). -55C/T	20.00	25.00	Белок UCP3 играет важную роль в терморегуляции, в транспорте жирных кислот, в поддержании уровня глюкозы. UCP3 T аллель ассоциируется с высокими аэробными возможностями и с высокой работоспособностью. T-аллель выносливости.
<b>PPARG</b> (гамма-рецептор, активируемый пролифератором пероксисом). Pro12Ala	20.00	25.00	Продукт регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров. Наличие Ala-аллеля повышает чувствительность организма к инсулину и усиливает его анаболическое действие на скелетные мышцы. Таким образом, носители Ala аллеля более предрасположены к скоростно-силовым видам спорта по сравнению с носителями аллеля Pro, поскольку их мышцы в большей степени утилизируют глюкозу. Ala – аллель быстроты/силы.
<b>PPARA</b> (ядерный рецептор активируемый пролифератором пероксисом типа α). G2528C	20.00	25.00	Продукт гена регулирует энергетический гомеостаз. Наличие аллеля G ассоциировано с нормальной утилизацией жирных кислот и глюкозы, а аллель C приводит к снижению экспрессии гена PPARA и, соответственно, к снижению мышечной выносливости. G-аллель выносливости, а C – аллель скорости/силы.



<b>PPARD</b> (ядерный рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом, дельта). +294T/C	20.00	25.00	Продукт гена участвует в метаболизме мышечных тканей, в обмене жиров и углеводов. Для носителей аллеля С 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. У носителей аллеля С преобладают медленные мышечные волокна. С – аллель выносливости.
<b>BDKRB2</b> (ген рецептора брадикинина β2). I/D	13.00	16.00	Один из основных медиаторов эффекта брадикинина, снижающего тонус сосудов и способствующего сокращению гладкой мускулатуры. С наличием аллеля D связывают высокую экспрессию гена и более выраженный сосудорасширяющий эффект, предрасположенность к выносливости.
<b>eNOS</b> (ген эндотелиальной синтазы окиси азота). 4a/4b	13.00	16.00	Кодирует фермент, который определяет уровень окиси азота в стенке кровеносных сосудов. Аллель 4b ассоциирован с проявлением выносливости, аллель 4a связан с артериальной гипертензией, снижением эластичности сосудистой стенки, гипертрофией миокарда.
<b>HIF1A</b> (ген фактора, индуцируемого гипоксией). C1772T	20.00	25.00	Транскрипционный фактор, обеспечивающий адаптацию организма в условиях гипоксии: активизирует экспрессию генов, регулирующих процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм, эритропоэз и апоптоз. Аллель T гена HIF1A ассоциирован с скоростно-силовыми качествами человека.
<b>PPARGC1A</b> (Коактиватор ядерных рецепторов генов семейства PPAR и эстрогена). G1564A	20.00	25.00	Вовлечен в окисление жирных кислот, утилизацию глюкозы, термогенез, ангиогенез и трансформацию мышечных волокон. Аллель А ассоциирован с скоростно-силовыми качествами человека.
<b>Сумма</b>	199.00	248.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

## 4.2 Определение генов спортивной одарённости

### Стоимость комплекса (для резидентов РБ)

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**105.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>PAI-1</b> (ген ингибитора активатора плазминогена). 675 4G/5G	20.00	25.00	Один из основных компонентов тромболитической плазминоген-плазминовой системы. Регулирует процесс фибринолиза. Носительство аллеля 4G 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 4G/4G и 4G/5G гена PAI-1 характерно более значительное увеличение максимального потребления кислорода в ответ на физическую нагрузку, тренирующую выносливость по сравнению с носителями генотипа 5G/5G.
<b>MB</b> (ген миоглобина). A79G	20.00	25.00	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.
<b>EPO</b> (ген рецептора эритропоэтина). G3876T	20.00	25.00	Один из наиболее важных факторов эритропоэза и развития новых кровеносных сосудов. Опосредует действие эритропоэтина. Генотип T/T увеличивает устойчивость к физическим нагрузкам в 7,5 раз.
<b>VEGF</b> (ген фактора роста эндотелия сосудов). G-634C	20.00	25.00	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 С ассоциирован с лучшей физической работоспособностью: с большим увеличением уровня максимального потребления кислорода в ответ на аэробные тренировки.
<b>Сумма</b>	80.00	100.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

### 4.3 Выявление неблагоприятных для спорта вариантов генов

#### Стоимость комплекса (для резидентов РБ)

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**85.00 (850.000)**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>AMPD1</b> (ген аденозин-монофосфат-дезаминазы 1). С34Т	20.00	25.00	Генотип С/С характеризуется нормальной активностью фермента аденозинмонофосфатдезаминазы. Для носителей генотипов С/Т и Т/Т характерна сниженная активность фермента, что указывает на медленное восстановление после выполнения высокоинтенсивных физических нагрузок.
<b>APOE</b> (ген аполипопротеина Е). Cys112Arg + Arg158Cys	40.00	50.00	Белок аполипопротеин Е регулирует перенос холестерина между тканями и плазмой. Выделяют 3 основных аллеля, продукты которых обозначены как Е2, Е3 и Е4. При носительстве аллеля риска Е4 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).
<b>Сумма</b>	<b>60.00</b>	<b>75.00</b>	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

## 4.4 ДНК-анализ предрасположенности к разрывам и растяжениям связок и сухожилий

### Стоимость комплекса (для резидентов РБ)

(с учётом дополнительной стоимости за регистрацию, сопровождение, забор биологического материала, выделение ДНК, разработку генетического паспорта)

**85.00 BYN**

Аббревиатура и название гена. Анализируемый вариант	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
<b>COL1A1</b> (ген альфа 1 цепи коллагена I) G-441T	20.00	25.00	Ген кодирует компоненты волокон коллагена I типа, которые преобладают в составе фиброзных связок и сухожилий. У носителей генотипа T\T 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.
<b>COL5A1</b> (ген альфа 1 цепи коллагена V) C267T	20.00	25.00	Ген кодирует коллаген V типа, который является важным компонентом в составе скелетных мышц, сухожилий и других соединительных тканей. У носителей генотипа T\T синтезируются более жесткие и упругие фибриллы коллагена, что способствует снижению энергозатрат и повышению выносливости, однако одновременно в 2,4 раза повышает риск разрывов сухожилий.
<b>MMP3</b> (ген матриксной металлопротеиназы-3) Glu45Lys	20.00	25.00	Продукт гена MMP3 играет важную роль в регуляторных механизмах поддержания гомеостаза внеклеточного матрикса, кодирует фермент, каталитически расщепляющий коллагены и протеогликаны хрящевой ткани. У носителей генотипа G\G экспрессия гена снижается, что способствует увеличению риска разрывов сухожилий в 2,5 раза. При одновременном наличии G/G-генотипа MMP3 и T\T-генотипа COL5A1 риск разрывов и растяжений связок и сухожилий многократно возрастает.
<b>Сумма</b>	60.00	75.00	Цена без забора биологического материала, выделения ДНК, оформления документов (смотри Раздел №7)

## РАЗДЕЛ 5 ГЕННЫЕ КАРТИНЫ

Генная картина – это уникальный генетический портрет человека

Художественное переосмысление научных достижений в генетике позволяет создавать генетический портрет человека. Картина представляет собой необычное изображение, основу которого составляют гены конкретного человека. И сколько бы тысяч лет ни прошло, на Земле не появится вторая такая картина. Потому что ДНК-код, зашифрованный в наших генах, уникален и никогда не повторяется.

Генные картины – это возможность сделать интерьер своего дома по-настоящему уникальным, это не только изысканное и новаторское украшение интерьера, но еще и прекрасно оформленное наглядное доказательство нашей природной уникальности, которое создает в доме неповторимую атмосферу и придает ему незабываемые индивидуальные черты.

Генная картина. Этапы создания:

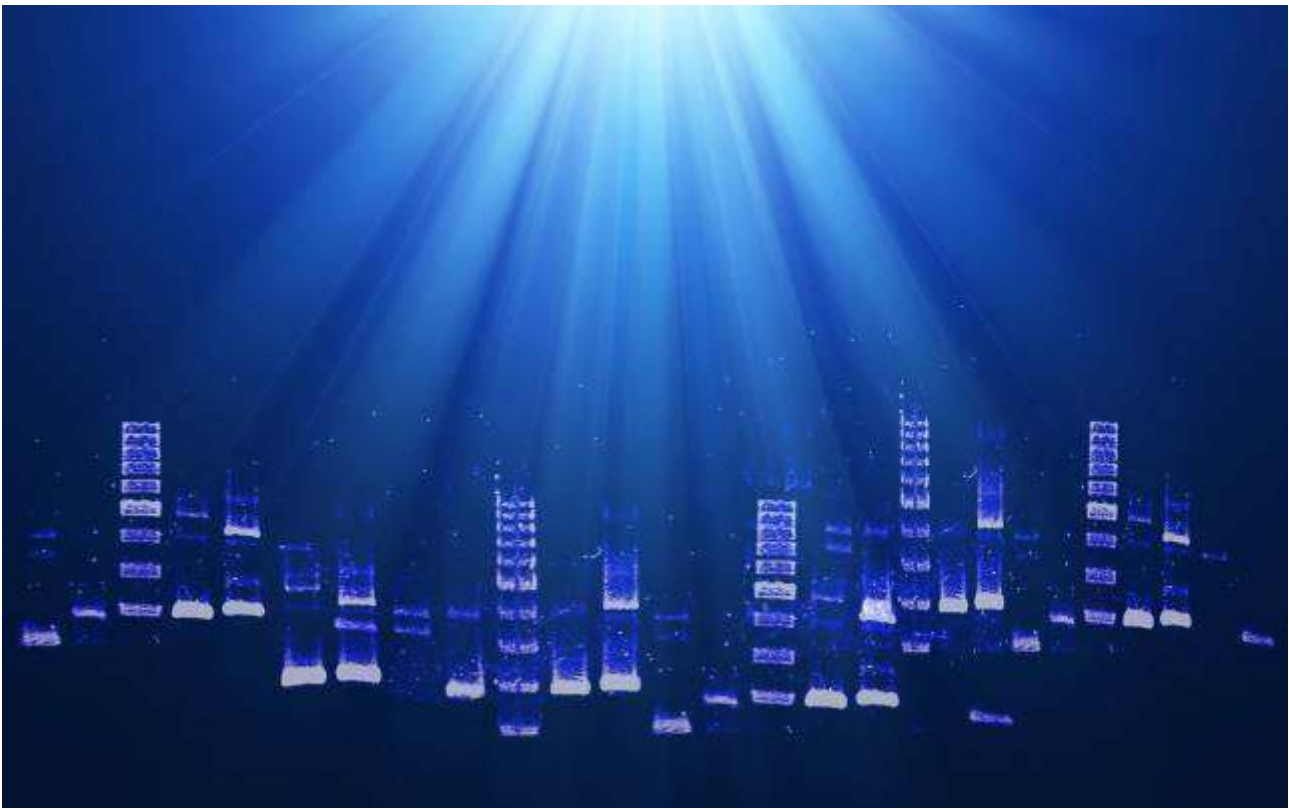
- ДНК, выделенная из слюны либо капли крови человека, подвергается полимеразной цепной реакции, в ходе которой определенные участки ДНК умножаются (копируются) в миллион раз. Далее раствор, насыщенный миллионами копий фрагментов ДНК наносится на специальный гель, к которому подается электрическое напряжение. Под воздействием электрического поля исследуемые фрагменты ДНК перемещаются на определенные расстояния, пропорциональные их массе, создавая неповторимый графический узор.
- Изображение наносится методом цифровой печати на бумагу, стекло либо создается художником на холсте. Заказчик сам выбирает материал, цветовое решение и размер картины.

Вместе с генной картиной выдается сертификат, подтверждающий достоверность и уникальность данного генетического портрета.

Наименование	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
Генная картина (генный портрет)	367.60*	460.20*	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.

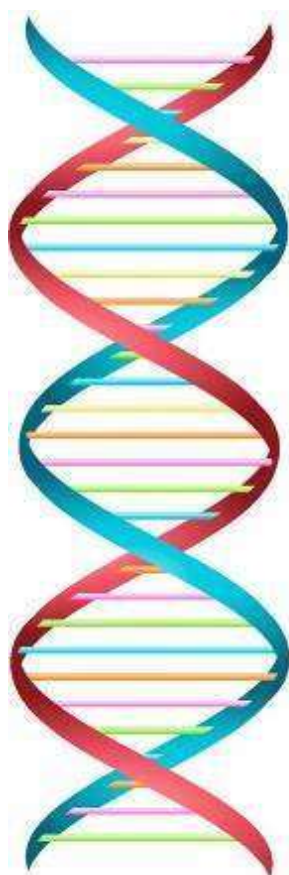




## РАЗДЕЛ 6 ПОДАРОЧНЫЕ СЕРТИФИКАТЫ

Подарочный сертификат – прекрасный нетривиальный подарок ко дню рождения, к празднику или просто любимому человеку, если Вы заботитесь о его здоровье!

Подарочный сертификат позволит его владельцу пройти генетическое тестирование и получить **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ** в Лаборатории генетики человека Республиканского центра геномных биотехнологий ИГЦ НАН Беларуси. Вы можете выбрать дизайн сертификата, в который можно вписать имя и фамилию того, кому Вы хотите его подарить. Вы можете также определить сумму сертификата в зависимости от типа генетического тестирования. Эта сумма будет вписана в сертификат и подтверждена подписью ответственного лица и гербовой печатью. На эту сумму владелец сертификата сможет заказать себе генетический паспорт здоровья или спортивный генетический паспорт.



# ПОДАРОЧНЫЙ СЕРТИФИКАТ



\_\_\_\_\_  
(ФАМИЛИЯ, ИМЯ, ОТЧЕСТВО)

предоставляется УНИКАЛЬНАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ пройти генетическое тестирование и получить **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ** в Лаборатории генетики человека  
НА СУММУ \_\_\_\_\_

Адрес: г. Минск, ул. Академическая, 27 (станция метро «Академия наук»; схема проезда доступна на нашем сайте по адресу: [www.genpassport.igc.by](http://www.genpassport.igc.by)).

Всю необходимую информацию можно получить на сайте [www.genpassport.igc.by](http://www.genpassport.igc.by) или по телефонам +375(017) 284-18-56, +375(33)380-50-40.

Зав. лабораторией генетики человека  
д.б.н., профессор

\_\_\_\_\_  
Мосса Ирма Борисовна

Номер сертификата: \_\_\_\_\_





## ПОДАРОЧНЫЙ СЕРТИФИКАТ

(ФАМИЛИЯ, ИМЯ, ОТЧЕСТВО)

предоставляется УНИКАЛЬНАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ пройти генетическое тестирование и получить ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ в Лаборатории генетики человека Республиканского центра геномных на сумму

Адрес: г. Минск, ул. Академическая, 27 (станция метро «Академия наук»; схема проезда доступна на нашем сайте по адресу: [www.genpasport.igc.by](http://www.genpasport.igc.by)).

Всю необходимую информацию можно получить на сайте [www.genpasport.igc.by](http://www.genpasport.igc.by) или по телефонам +375(017) 284-18-56, +375(33)380-50-40.

Зав. лабораторией генетики человека  
д.б.н., профессор

Мосса Irma Борисовна

Номер сертификата: \_\_\_\_\_

*Подарочный Сертификат*

(ФАМИЛИЯ, ИМЯ, ОТЧЕСТВО)

предоставляется УНИКАЛЬНАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ пройти генетическое тестирование и получить ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ в Лаборатории генетики человека Республиканского центра геномных биотехнологий ИГЦ НАН Беларуси на сумму

Адрес: г. Минск, ул. Академическая, 27 (станция метро «Академия наук»; схема проезда доступна на нашем сайте по адресу: [www.genpasport.igc.by](http://www.genpasport.igc.by)).

Всю необходимую информацию можно получить на сайте [www.genpasport.igc.by](http://www.genpasport.igc.by) или по телефонам +375(017) 284-18-56, +375(33)380-50-40.

Мосса Irma Борисовна

Зав. лабораторией генетики человека  
д.б.н., профессор

Номер сертификата: \_\_\_\_\_

**РАЗДЕЛ 7**  
**ЗАБОР БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, ВЫДЕЛЕНИЕ ДНК,**  
**ОФОРМЛЕНИЕ ДОКУМЕНТОВ**

Наименования	Стоимость анализа, BYN		Примечание
	Резиденты РБ	Нерезиденты	
Регистрация, сопровождение. Забор биологического материала (буккального эпителия) человека.	3.00	4.00	
Выделение дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) из исследуемого образца.	12.00	14.00	
Разработка генетического паспорта по результатам заказанного генетического исследования.	10.00	12.00	