ГЕНОМЕД | Медико-генетический центр
115096, г. Москва, Подольское шоссе 8, стр. 5
+7 (495) 660 8377

Генетический анализ

«ПАНЕЛЬ МЕТИЛИРОВАНИЯ ЯСКО»

Ф.И.О. Тестов Тест

Пол: женский

Дата рождения: 30.11.-0001

Дата выполнения анализа: 13.01.2022

Номер заказа ID:

Статус процессов метилирования

По результатам генетического анализа «Панель метилирования Яско» у вас обнаружен **средний риск нарушений процессов метилирования**

Индекс интегративного риска

Среднепопуляционный генетический риск	0.6
Ваш генетический риск	0.64

Индекс интегративного риска - это условная величина, которая сравнивается с таковой в европейской популяции и показывает насколько ваши генетические риски выше или ниже среднепопуляционного риска.

По результатам генетического анализа вам могут быть полезны

01. Контроль над уровнем гомоцистеина
02. Контроль над уровнями фолиевой кислоты, селена, цинка, витамина B2 и витамина B6
03. Контроль над состоянием здоровья сердечно-сосудистой системы
04. Сдача теста на состав микрофлоры кишечника
05. Улучшение образа жизни в плане питания, физической активности и стресса
06. Изменение диеты на более здоровую, насыщенную витаминами группы B и веществами, улучшающими состав микрофлоры кишечника

Результаты генетического анализа

Гены и их полиморфизмы, исследованные в «Панели метилирования Яско»

Ген	Полиморфизм	Аллель риска	Ваш генотип
ACAT1	rs3741049	A	G/G
ACE	rs4343	G	G/A
AHCY	rs819171	C	C/T
AHCY	rs819134	G	G/A
AHCY	rs819147	C	C/T
BHMT	rs651852	T	C/T
BHMT	rs567754	T	C/T
BHMT	rs3733890	A	G/A
BHMT	rs617219	C	A/C
CBS	rs1801181	A	G/A
CBS	rs234706	A	G/A
CBS	rs2298758	A	G/G
COMT	rs4633	T	C/T
COMT	rs4680	A	G/A
COMT	rs769224	A	G/G
MAOA	rs6323	G	T/T
MTHFR	rs1801131	G	T/T
MTHFR	rs1801133	A	A/A
MTHFR	rs2066470	A	G/G
MTR	rs1805087	G	A/A
MTRR	rs1801394	G	A/G
MTRR	rs162036	G	A/A
MTRR	rs1802059	A	G/G
MTRR	rs10380	T	C/C
NOS3	rs1800779	G	A/A
NOS3	rs1799983	T	T/G
SHMT1	rs1979277	A	G/G
SUOX	rs7297662	A	G/A
VDR	rs731236	G	A/A
VDR	rs1544410	T	C/C
VDR	rs2228570	A	A/G

Врач-генетик, д.м.н.
С.А.Коростелев

Коростелев Сергей Анатольевич
Врач-генетик

Что такое метилирование

Метилирование – это передача химического фрагмента, называемого метильной группой (атомом углерода, связанным с тремя атомами водорода), от одной молекулы к другой. Добавление метильной группы является одним из способов регуляции экспрессии гена – синтеза рибонуклеиновой кислоты (РКН) и белков. В нормальных клетках процесс метилирования обеспечивает правильную активацию и подавление экспрессии («выключение») генов.

Цикл метилирования – одна из наиболее значимых метаболических функций организма. Нормально протекающие процессы метилирования помогают человеку адаптироваться к стрессу, а значит, избежать болезней и отсрочить старость. Метилирование ДНК способствует изменению генотипа, участвует в регулировании клеточных процессов, которые обеспечивают структуру и стабильность хромосом, транскрипцию ДНК и эмбриональное развитие.

Метилирование является основой эпигенетики – раздела генетики, который изучает наследуемые изменения активности генов во время роста и деления клеток.

Связь уровня метилирования со здоровьем

Как избыточный, так и недостаточный уровни метилирования могут быть вредными для здоровья. Активация или деактивация некоторых ключевых областей ДНК может приводить к серьезным осложнениям.

Гиперметилирование – чрезмерный уровень процесса метилирования, который может изменить работу гена, не позволяя ему производить то, для чего он предназначен.

Гипометилирование предполагает слишком низкий уровень метилирования, что также может нести вред. Недостаточность процесса в организме может привести к нестабильности генома и трансформации клеток.

Нарушение процесса метилирования способно вызвать множество проблем со здоровьем: в частности, воспаление, которое увеличивает риск атеросклероза и аутоиммунных заболеваний, таких как волчанка или рассеянный склероз; а также снижение функций иммунной системы, расстройства аутистического спектра, гормональный дисбаланс, плохую способность к детоксикации, ускорение старения, снижение физических возможностей и др.

Гиперметилирование и гипометилирование также играют определенные роли в развитии злокачественных опухолей.

Как мутации генов влияют на уровень метилирования

Ключевую роль в процессе метилирования играет ген MTHFR, наиболее широко изученный в нутригеномике – науке о влиянии питания человека на экспрессию генов. Носители двух мутаций в этом гене (примерно 4% от всего населения мира) производят внутриклеточный фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, активность которого снижена примерно на 70%.

При недостаточном уровне метилирования могут возникать проблемы со здоровьем: например, при снижении активности гена MTHFR происходит накопление гомоцистеина. Высокий уровень гомоцистеина является серьезным фактором риска многих патологий – болезней сердца, диабета, аутоиммунных заболеваний (псориаза), неврологических проблем, рака и др.

Что такое «Панель метилирования Яско»

Одним из первых врачей, кто начал оказывать помощь детям с заболеваниями аутистического спектра на основе изучения их генетических мутаций, связанных с процессом метилирования, стала американский доктор Эми Яско. Ранее она занималась проектом Documenting Hope for chronic disease по профилактике и лечению тяжелых хронических заболеваний у детей. Это позволило подготовить специальный список генетических патологий, влияющих на процессы метилирования и развитие аутизма, который стал называться ее именем.

«Панель метилирования Яско» от медико-генетического центра «Геномед» представляет собой инновационный лабораторный тест, который создан на основе разработок доктора Эми Яско и оценивает статус процесса метилирования. Расчет уровня цикла метилирования учитывает влияние на него важных генов, их значимость для здоровья, а также информацию о мутациях.

Источники:

DNA methylation patterns and epigenetic memory. Wellcome Trust Centre for Cell Biology, University of Edinburgh, Edinburgh EH9 3JR, UK. PMID: 11782440
Polymorphisms of genes required for methionine synthesis and DNA methylation influence mitochondrial DNA methylation. PMID: 32393056

Как интерпретировать результаты генетического анализа «Панель метилирования Яско»

Генетические маркеры, отобранные для настоящего теста, представляют собой наиболее актуальные показатели в области генетических предрасположенностей, но научные исследования в этой области продолжаются. Для удобства вашего чтения и понимания полученных результатов мы сгруппировали генотипы и выбранные гены в определенные множества.

Риски генотипа

+/+ Этот знак обозначает, что ваш полиморфизм (мутация) какого-то гена содержит два рисковых аллеля. В большинстве случаев это говорит о росте риска для здоровья, но могут быть исключения.

+/- Этот знак показывает, что ваш полиморфизм (мутация) какого-то гена содержит один рисковый аллель. В большинстве случаев это может означать потенциальный риск для здоровья.

-/- Этот знак означает, что вы наследуете нормальную версию гена и в большинстве случаев не имеете генетические риски для здоровья.

Научная оценка

Компания «Геномед» разработала рейтинг генов и их полиморфизмов, называемый Научной оценкой, который основан на трех основных критериях: воздействия конкретных мутаций генов на здоровье, механизмах их действия и обоснованной клинической пользе. Чем выше в этом рейтинге находится обнаруженный у вас полиморфизм, тем значительнее его действие на ваше здоровье.

A+ Полностью валидированный (подтвержденный) полиморфизм (SNP); обнаружена сильная связь с его воздействием на здоровье; полностью экспериментально валидированный механизм его действия; повторяемые доказательства его пользы на уровне клинических исследований.

A Полностью валидированный SNP; сильная связь с его воздействием на здоровье и экспериментально подтвержденным механизмом действия; некоторые доказательства пользы на уровне клинических исследований.

A- Полностью валидированный SNP; сильная связь с его воздействием на здоровье и экспериментально подтвержденным механизмом действия; некоторые доказательства пользы на уровне клинических исследований.

B+ Хорошо валидированный SNP; есть его связь с влиянием на здоровье; некоторая валидация механизма действия или воздействия на здоровье, выполненная в моделях с участием животных.

B Этот SNP представляет медицинский интерес; есть его связь с воздействием на здоровье; существует ясный, но непроверенный механизм действия.

B- Этот SNP представляет медицинский интерес; есть его связь с воздействием на здоровье; пока неясный механизм действия, но присутствуют жизнеспособные научные гипотезы.

C+ Этот SNP представляет потенциальный медицинский интерес; пока присутствует неясный механизм его действия; обнаружена некоторая связь с воздействием на здоровье.

C Этот SNP представляет потенциальный медицинский интерес; пока присутствует неясный механизм его действия; слабая связь с воздействием на здоровье.

C- SNP выявлен, есть описание его вариантов и встречаемость на генетическом уровне у человека; слабая связь с воздействием на здоровье.

Ген ACAT1

Ген ACAT1 кодирует ацетил-КоА ацетилтрансферазу (ацетоацетил-КоА тиолазу) - митохондриально локализованный фермент, катализирующий последний этап пути бета-окисления митохондрий, а также участвующий в бета-окислении жирных кислот.

Функции гена ACAT1

Ген ACAT1 играет важную роль в метаболизме кетоновых тел. Активируется ионами калия, но не ионами натрия.

Экспрессия ACAT1 транскрипционно стимулируется лептином, ангиотензином II и инсулином в моноцитах/ макрофагах человека. Инсулин-опосредованная регуляция также включает сигнальные пути ERK, p38MAPK и JNK.

Влияние гена ACAT1 на здоровье

Мутации ACAT1 связаны с дефицитом митохондриальной ацетоацетил-КоА тиолазы, кодируемой белком, что также называется дефицитом кетотиолазы.

Поскольку митохондриальная ацетоацетил-КоА тиолаза участвует в бета-окислении, дефицит данного фермента характеризуется повышенным количеством соединений холестерина в крови.

Дефекты гена ACAT1 вызывают дефицит 3-кетотиолазы. По мнению доктора Яско, это может привезти к увеличению количества патогенных микроорганизмов в кишечнике (особенно клостридий), а также к повышению уровня метаболитов жирных кислот.

Кроме того, повышенная экспрессия гена ACAT1 была связана с проявлениями рака предстательной железы, поскольку ACAT1 значительно больше экспрессируется в ткани рака предстательной железы по сравнению с его экспрессией в доброкачественных клетках.

Важно, чтобы экспрессия гена ACAT1 была на адекватном уровне и не снижалась

Ген ACAT1	Полиморфизм rs3741049	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1: G	Аллель 2: G	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
B Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена ACAT1		
Основной аллель: G	Рисковый аллель: A	Частота рисковых аллелей (%): 15
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (77%), G/A (21%), A/A (2%)		

Источник информации:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/rs3741049?vertical_tab=true

Ген ACE

Ген ACE кодирует ангиотензин-превращающий фермент (АПФ, англ. ACE), играющий ключевую роль в регуляции кровяного давления.

Функции гена ACE

ACE преобразует неактивный ангиотензин I в его активную форму ангиотензин II, который может вызывать сужение кровеносных сосудов и повышать давление. АПФ также способен разрушать активные вазодилататоры, расширяющие сосуды.

Анигиотензин II является мощным сосудосуживающим средством, а это означает, что, когда он связывается со своим рецептором, то вызывает сужение кровеносных сосудов, что приводит к повышению кровяного давления.

Влияние гена ACE на здоровье

В норме у разных людей уровень АПФ в плазме крови может различаться до 5 раз. У конкретного же человека уровень АПФ достаточно стабилен. Такие колебания уровня АПФ между людьми вызваны полиморфизмом гена ACE.

Наличие полиморфизмов гена ACE, повышающих уровень АПФ, усиливает стрессовую реакцию, вызывая высвобождение адреналина и норадреналина. Более высокие значения АПФ связаны с депрессией.

Повышенный уровень АПФ обнаруживается также при проказе, гипертиреозе, остром гепатите, первичном билиарном циррозе, сахарном диабете, множественных миеломах, остеоартрите, амилоидозе, болезни Гоше, пневмокониозе, гистоплазмозе, милиарном туберкулезе.

Значения АПФ снижаются при заболеваниях почек, обструктивных заболеваниях легких и гипотиреозе. Показания уровня АПФ используются для прогнозирования почечной недостаточности (IgA-нефропатия) и ассоциированы с выносливостью организма при длительных физических нгрузках.

Важно, чтобы экспрессия гена ACE была на низком уровне и не увеличивалась

Ген ACE	Полиморфизм rs4343	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
G	A

+/-

Обнаружен рисковый аллель G, потенциально ухудшающий состояние здоровья

B+ **Научная оценка полиморфизма**

Потенциальное действие:

увеличение активности гена ACE

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
A	G	36

Частоты генотипов в европейской популяции, %

A/A (52%), A/G (36%), G/G (12%)

01. Обнаружен генотип G / A, содержащий рисковый аллель "G", что может ухудшать состояние здоровья

02. В зависимости от изменений генетического кода гена ACE I и ACE D выделяют две формы ACE. Было показано, что аллель риска "G" rs4343 в АПФ (ангиотензинпревращающим ферменте) действует как маркер для тех, кто несет аллель делеции (D).

03. У людей, несущих аллель риска "G" rs4343, растет уровень АПФ, что приводит к усиленной переработке ангиотензина I в его активную форму ангиотензин II. Во время физической тренировки это означает, что кровяное давление будет повышаться быстрее у тех, кто несет аллель "G". Это увеличение кровяного давления связано с ростом рисков сердечно-сосудистых заболеваний и набором веса тела.

04. Интересно, что есть некоторые доказательства того, что люди с аллелем "G" могут показывать лучшие результаты в спорте, требующем коротких всплесков интенсивной активности, таких как спринт, в то время как люди с аллелем "A" могут демонстрировать хорошие результаты в спортивных соревнованиях на выносливость. Предполагается, что это связано с изменениями в физиологии сердца у носителей аллеля "G", имеющих более крупные сердца, которые могут реагировать быстрее на нагрузку, но менее приспособлены к длительным упражнениям на выносливость.

Источник информации:

An alternative method for genotyping of the ACE I/D polymorphism. PMID: 18622756

Ген AHCY

Ген AHCY кодирует аденозилгомоцистеиназу - фермент, превращающий S-аденозилгомоцистеин в гомоцистеин.

Функции гена AHCY

Аденозилгомоцистеин является конкурентным ингибитором метилтрансферазных реакций, которые зависят от S-аденозил-L-метионина (также называемого SAM-e), поэтому аденозилгомоцистеиназа играет ключевую роль в контроле метилирования через регуляцию внутриклеточной концентрации аденозилгомоцистеина. Другими словами, ген AHCY контролирует скорость метилирования.

Влияние гена AHCY на здоровье

Полиморфизмы гена AHCY уменьшают количество производимого фермента аденозилгомоцистеиназы. Люди с полиморфизмами в гене AHCY обычно имеют очень низкий уровень гомоцистеина, образующегося как побочный продукт метилирования. Кроме того, эти полиморфизмы могут привести к аномально низким или аномально высоким уровням аденозина.

У носителей мутаций гена AHCY определяется высокий уровень метионина, который является одним из основных веществ, необходимых для метилирования. Это состояние называется гиперметионинемией.

Наличие полиморфизмов гена AHCY подразумевает ограниченную способность метилировать нейромедиаторы, лекарства и макромолекулы, а также собственную ДНК. Нейромедиаторы, которые накапливаются в чрезмерных количествах, включают дофамин, адреналин и норадреналин.

Низкий уровень аденозина и высокий уровень нейромедиаторов приводят к резким перепадам настроения.

Дефицит SAM-e был связан с различными расстройствами здоровья, включая депрессию, артрит и фибромиалгию.

Важно, чтобы экспрессия гена AHCY была на адекватном уровне и не снижалась

Ген AHCY	Полиморфизм rs819171	Влияние на здоровье
Ваш генотип		01. Обнаружен генотип C/T, содержащий рисковый аллель "C", что может снижать эффективность работы гена AHCY и ухудшать состояние здоровья.
Аллель 1: C	Аллель 2: T	02. Рисковый аллель "C" снижает активность гена AHCY, что может уменьшать образование S-аденозилметионина (SAM-e), и, в свою очередь, увеличивать накопление гомоцистеина и аммиака в организме. Дефицит SAM-e связан с различными расстройствами здоровья, включая депрессию, перепады настроения, артрит и фибромиалгию.
+/- Обнаружен рисковый аллель C, что может снижать эффективность работы гена AHCY		
C+ Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена AHCY		
Основной аллель: T	Рисковый аллель: C	Частота рисковых аллелей (%): 29
Частоты генотипов в европейской популяции, %: T/T (78%), T/C (20%), C/C (2%)		

Источник информации:

Safety and efficacy of S-adenosylmethionine (SAMe) for osteoarthritis. PMID: 12019049

Ген AHCY	Полиморфизм rs819134	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
G	A

+/-

Обнаружен рисковый аллель G, что может снижать эффективность работы гена AHCY

C+ Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена AHCY

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
A	G	30

Частоты генотипов в европейской популяции, %

A/A (77%), A/G (21%), G/G (2%)

01. Обнаружен генотип G/A, содержащий рисковый аллель «G», что может снижать эффективность работы гена AHCY и ухудшать состояние здоровья.

02. Рисковый аллель «G» снижает активность гена AHCY, что может уменьшать образование S-аденозилметионина (SAM-e), и, в свою очередь, увеличивать накопление гомоцистеина и аммиака в организме. Дефицит SAM-e связан с различными расстройствами здоровья, включая депрессию, перепады настроения, артрит и фибромиалгию.

Источник информации:

Human S-Adenosylhomocysteine Hydrolase: Common Gene Sequence Variation and Functional Genomic Characterization. PMID: 19619139

Ген AHCY	Полиморфизм rs819147	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
C	T

+/-

Обнаружен рисковый аллель C, что может снижать эффективность работы гена AHCY

C+ Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена AHCY

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
T	C	32

Частоты генотипов в европейской популяции, %

T/T (49%), T/C (42%), C/C (7%)

01. Обнаружен генотип C/T, содержащий рисковый аллель "C", что может снизить эффективность работы гена AHCY и ухудшить состояние здоровья.

02. Рисковый аллель "C" снижает активность гена AHCY, что может уменьшать образование S-аденозилметионина (SAM-e), и, в свою очередь, увеличивать накопление гомоцистеина и аммиака в организме. Дефицит SAM-e связан с различными расстройствами здоровья, включая депрессию, перепады настроения, артрит и фибромиалгию.

03. Полиморфизм rs819147 гена AHCY был связан с ожирением у городских индийских детей.

Источник информации:

Safety and efficacy of S-adenosylmethionine (SAMe) for osteoarthritis. PMID: 12019049

Ген BHMT

BHMT - бетаин-гомоцистеиновая метилтрансфераза, катализирует превращение бетаина и гомоцистеина в метионин и диметилглицин. Больше всего он выражен в почках и печени.

Функции гена BHMT

Участвует в регуляции метаболизма гомоцистеина. Превращает бетаин и гомоцистеин в диметилглицин и метионин соответственно.Данная реакция также необходима для необратимого окисления холина, и является одним из двух методов, наряду с выработкой метионинсинтазы, используемых для обеспечения организма незаменимой аминокислотой – метионином.

Влияние гена BHMT на здоровье

Продукты гена BHMT занимают центральное место в «коротком пути» через цикл метилирования, помогая преобразовать гомоцистеин в метионин. На их активность может влиять стресс, который напрямую зависит от уровня гормона кортизола; кроме того, они могут управлять проявлением синдрома дефицита внимания и гиперактивности, оказывая влияние на уровень норадреналина.

Существует несколько полиморфизмов гена BHMT, которые ограничивают его функцию, что приводит к дефициту кодируемого фермента. Есть SNP (однонуклеотидный полиморфизм), усиливающий активность гена BHMT.

Перестройки в гене могут вызывать повышение уровня гомоцистеина и развитие сердечно-сосудистых заболеваний, а также аутизм, шизофрению и врожденные дефекты нервной трубки.

У обладателей данного полиморфизма гомоцистеин может накапливаться до вредных значений, а уровни метионина, наоборот, снижаться. Такие изменения ухудшают состояние здоровья и увеличивают риски болезней.

Важно, чтобы экспрессия гена BHMT была на адекватном уровне и не снижалась

Ген BHMT	Полиморфизм rs651852	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
C	T

+/-

Обнаружен рисковый аллель T, что потенциально снижает эффективность процесса метилирования

B- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена BHMT

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
C	T	41

Частоты генотипов в европейской популяции, %

C/C (29%), C/T (50%), T/T (21%)

01. Обнаруженный генотип C / T содержит рисковый аллель "T", что потенциально снижает эффективность процесса метилирования и может ухудшать состояние здоровья.

02. По мнению доктора Яско, полиморфизм rs651852 гена BHMT связан с влиянием психологического стресса на уровень внимания человека. Активность этого генного продукта может уменьшаться под воздействием психологического стресса, повышающего уровень кортизола; он также может оказывать влияние на выраженность Синдрома дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ) через изменение уровня норадреналина.

Источник информации:

https://www.snpedia.com/index.php/Rs651852

Ген BHMT	Полиморфизм rs567754	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
C	T

+/-

Обнаружен рисковый аллель T, что потенциально снижает эффективность процесса метилирования

B- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена BHMT

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
C	T	29

Частоты генотипов в европейской популяции, %

C/C (44%), C/T (45%), T/T (11%)

01. Обнаруженный генотип C / T содержит рисковый аллель "T", что потенциально снижает эффективность процесса метилирования и может ухудшать состояние здоровье.

02. Полиморфизм rs567754 гена BHMT связан с изменением уровня селена в организме и накоплением его в ногтях. Рост уровня селена может увеличивать риски развития системной красной волчанки.

03. По мнению доктора Яско, полиморфизм rs567754 связан с нарушением состояния микрофлоры в кишечнике, что снижает получение организмом витаминов группы B.

Источник информации:

https://www.snpedia.com/index.php/Rs567754

Ген BHMT	Полиморфизм rs3733890	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
G	A

+/-

Обнаруженный рисковый аллель A, потенциально усиливающий процесс метилирования

B- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

увеличение активности гена BHMT

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	29

Частоты генотипов в европейской популяции, %

G/G (48%), G/A (41%), A/A (11%)

01. Обнаруженный генотип G / A содержит рисковый аллель "A", что усиливает процесс метилирования.

02. Полиморфизм rs3733890 гена BHMT приводит к повышенной активности гена BHMT (известно так же как «усиление регуляции»). Повышенная регуляция BHMT может привести к снижению уровня гомоцистеина, а также к меньшей зависимости от фолиевой кислоты и витамина B-12, как доноров метила.

03. По результатам исследований, повышенной активности BHMT защищает от многих клинических состояний, связанных с ростом гомоцистеина и снижением фолиевой кислоты.

04. Полиморфизм rs3733890 был связан со снижением смертности от всех причин и от рака молочной железы. Кроме того, этот SNP уменьшал риски врожденных дефектов и развития псориаза

05. Чрезмерное поступление холина в качестве субстрата для метилирования может иметь отрицательные метаболические последствия - например, снижения доступности холина в пути PEMT, который отвечает за синтез ацетилхолина и фосфолипидов.

06. Аномальный метаболизм холина может быть связан с врожденными аномалиями, такими как синдром Дауна и дефекты нервной трубки. Риски могут усиливаться при генотипе A / A в сочетании с низким потреблением фолиевой кислоты.

Источник информации:

https://www.snpedia.com/index.php/Rs3733890

Ген BHMT	Полиморфизм rs617219	Влияние на здоровье
Ваш генотип		01. Обнаружен генотип A/C, содержащий рисковый аллель "C", что может снижать эффективность процессов метилирования и ухудшать состояние здоровья.
Аллель 1	Аллель 2	02. По мнению доктора Яско, полиморфизм rs617219 связан с изменением состояния микрофлоры в кишечнике.
A	C	03. Некоторые исследования показали связь полиморфизма rs617219 с повышенным содержанием бетаина в крови, что снижало риск развития ишемической болезни сердца у женщин.
+/-		
Обнаружен рисковый аллель C, что потенциально снижает эффективность процесса метилирования		
B- Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена BHMT		
Основной аллель: A	Рисковый аллель: C	Частота рисковых аллелей (%): 37
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
A/A (41%), A/C (46%), C/C (13%)		
		Источник информации: Genome-wide association study and targeted metabolomics identifies sex-specific association of CPS1 with coronary artery disease. PMID: 26822151

Ген CBS

Ген CBS кодирует цистатионин бета-синтазу (CBS) - фермент, превращающий гомоцистеин в цистатионин, что является первым этапом пути транссульфурации.

Функции гена CBS

Ген CBS с помощью витамина B6 превращает гомоцистеин в цистатионин, который затем превращается в цистеин под действием цистатионин-гамма-лигазы. Этот путь обеспечивает жизненно важный источник аминокислоты цистеина, но также является единственным механизмом организма для удаления серосодержащих аминокислот, когда они присутствуют в избытке.

Было показано, что у людей ген SBC не экспрессируется в сердечной мышце и первичных культурах эндотелиальных клеток аорты. Это предполагает, что эти ткани могут иметь повышенную чувствительность к токсичности гомоцистеина, и что цистеин в такие органы должен поступать из внеклеточных источников.

Влияние гена CBS на здоровье

Фермент CBS участвует в преобразовании гомоцистеин в основной антиоксидант – глутатион. Избыточное количество гомоцистеина может повредить эндотелиальные клетки, которые выслаивают систему кровообращения и сердце, приводя к воспалению и увеличивая риск развития ишемической болезни сердца.

Полиморфизмы гена CBS связаны с повышенным сердечно-сосудистым риском, а также с желудочно-кишечными расстройствами, возникающими из-за проблем с удалением пищевой серы.

Обладатели одной мутантной и одной нормальной копии гена CBS не имеют гомоцистинурии (наследственного заболевания, связанного с ростом уровня гомоцистеина), однако часто испытывают нехватку (дефицит) витамина B12 и фолиевой кислоты.

Важно, чтобы экспрессия гена CBS была на адекватном уровне и не снижалась

Ген CBS	Полиморфизм rs1801181	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
G	A

+/-

Обнаружен рисковый аллель A, снижающий активность гена CBS

B **Научная оценка полиморфизма**

Потенциальное действие:

снижение активности гена CBS

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	30

Частоты генотипов в европейской популяции, %

G/G (45%), G/A (44%), A/A (11%)

01. Обнаружен генотип G/A, содержащий рисковый аллель "A", что может снизить эффективность работы гена CBS и ухудшить состояние здоровья.

02. Аллель риска "A" rs1801181 в гене CBS был связан с очень умеренным риском развития неходжкинской лимфомы. Кроме того при аллеле «A» снижается уровень гомоцистеина и возникает повышенный риск токсичности серы при попадании в организм слишком большого её количества с пищей и добавками. Увеличивается риск возникновения проблем при детоксикации аммиака.

03. При недостаточном количестве витамина B6 в организме рисковый аллель "A" rs1801181 гена CBS связан с повышенным риском развития рака. Поэтому носителям аллеля "A" может быть рекомендовано поддержание здорового уровня витамина B6.

Источник информации:

https://www.snpedia.com/index.php/Rs1801181

Ген CBS	Полиморфизм rs234706	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
G	A

+/-

Обнаружен рисковый аллель A, увеличивающий активность гена CBS.

B- **Научная оценка полиморфизма**

Потенциальное действие:

увеличение активности гена CBS

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	20

Частоты генотипов в европейской популяции, %

G/G (65%), G/A (29%), A/A (6%)

01. Обнаружен генотип G/A, содержащий рисковый аллель "A", что может увеличивать активность гена CBS.

02. Полиморфизм rs234706, возможно, является наиболее широко исследованным SNP гена CBS, а также наиболее спорным. Первоначальные исследования показали, что аллель риска "A" был связан с повышением активности гена CBS. Однако более поздние исследования не показали никакого риска или даже продемонстрировали противоположный эффект.

03. Увеличение активности гена CBS может привести к росту производства аммиака, однако уровень риска, который это увеличение накладывает, неясен. Вероятно, не требуется менять питание при рисковом аллеле "A", если только уровень аммиака в сыворотке крови не был обнаружен повышенным. Однако стоит избегать высоких доз серы (глутатиона, липоевой кислоты). Некоторые носители рискового аллеля "A" могут быть чувствительны к пище с повышенным содержанием серы, например, крестоцветным овощам, яйцам и чесноку.

Источник информации:

https://www.snpedia.com/index.php/Rs234706

Ген CBS	Полиморфизм rs2298758	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1	Аллель 2	
G	G	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
C- Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена CBS		
Основной аллель: G	Рисковый аллель: A	Частота рисковых аллелей (%): 0,042
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (99,96%), G/A (0,04%), A/A (0,002%)		
		Источник информации: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/rs2298758?vertical_tab=true

Ген COMT

Ген COMT кодирует катехол-О-метилтрансферазу (COMT) - фермент, инактивирующий дофамин и адреналин.

Функции гена COMT

Нейромедиаторы это небольшие молекулы, используемые для передачи сигналов между нервными клетками или от нервной клетки к клетке-мишени, такой как мышечная клетка. В качестве фермента COMT может инактивировать многочисленные нейромедиаторы (катехоламины), включая дофамин, адреналин и норадреналин.

COMT деактивирует нейромедиаторы, вводя в их структуру метильную группу, которая передается S-аденозилметионином (SAM). На продукцию SAM влияет метиониновый цикл, в котором фермент метилентетрагидрофолатредуктаза (MTHFR) является лимитирующей стадией. Поэтому о COMT и MTHFR обычно говорят одновременно.

Влияние гена COMT на здоровье

Высокие уровни или активность COMT приводят к низким уровням катехоламинов (из-за повышенного распада). И наоборот, низкие уровни или активность COMT повышают катехоламины в результате снижения распада. Активность гена COMT является одним из факторов стрессоустойчивости организма.

В исследованиях было показано, что полиморфизм rs4633 гена COMT влияет на качество выполнения когнитивных задач и широко связан с исполнительными функциями, такими как торможение реакции и абстрактное мышление.

Поскольку COMT участвует в метаболизме дофамина, ученые предположили, что полиморфизм гена COMT может влиять на развитие алкоголизма. Эйфория, индуцированная этанолом, связана с быстрым высвобождением дофамина. У людей, наследовавших рисковые аллели, уровень инактивации дофамира относительно снижен, и они более подвержены развитию алкогольной зависимости.

Важно, чтобы экспрессия гена COMT была на адекватном уровне и не снижалась

Ген COMT	Полиморфизм rs4633	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
C	T

+/-

Обнаружен рисковый аллель T, снижающий активность гена COMT

A- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена COMT

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
C	T	37

Частоты генотипов в европейской популяции, %

C/C (48%), C/T (39%), T/T (13%)

01. Обнаружен генотип C/T, содержащий рисковый аллель "T", что может снижать активность работы гена COMT.
02. Уменьшение активности гена COMT приведет к увеличению уровней дофамина и норадреналина из-за их более медленного распада. Это может способствовать колебанию уровней дофамина и возникновению перепадов настроения.
03. Рисковый аллель "T" rs4633 способен усиливать проявление синдрома дефицита внимания.
04. Людей с низкой активностью гена COMT часто называют «беспокойными», потому что они медленнее расщепляют катехоламины, и им требуется больше времени для адаптации к стрессу. Однако они могут быть более эффективными, проявляя свои умственные способности.

Источник информации:

The catechol-O-methyl transferase Val158Met polymorphism and experience of reward in the flow of daily life. PMID: 17687265

Ген COMT	Полиморфизм rs4680	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
G	A

+/-

Обнаружен рисковый аллель A, снижающий активность гена COMT

A- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена COMT

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	37

Частоты генотипов в европейской популяции, %

G/G (48%), G/A (39%), A/A (13%)

01. Обнаружен генотип G/A, содержащий рисковый аллель "A", что может снижать активность работы гена COMT.
02. Как аллель "G", так и аллель "A" rs4680 в гене COMT связаны с неврологическими нарушениями из-за измененной активности гена COMT. Было обнаружено, что фермент COMT, образованный при рисковом аллеле "A", имеет примерно 75%-ное снижение активности по сравнению с основным аллелем "G".
03. Носители двух копий аллеля "A" демонстрируют более низкую активность гена COMT, которая связана с повышением уровня дофамина в головном мозге. Считается, что это приводит к низкому порогу боли и повышенной чувствительности к стрессу, но в этом случае улучшается память и внимание к деталям. Кроме того увеличивается риск болезни Паркинсона. Часто таких людей называют - "беспокойными".
04. Безотносительно неврологических нарушений рисковый аллель "A", ассоциированный с низкой активностью гена COMT, связан с повышением уровня потенциально вредного гомоцистеина, что часто ассоциируется с увеличенным сердечно-сосудистым риском.

Источник информации:

Kinetics of human soluble and membrane-bound catechol O-methyltransferase: a revised mechanism and description of the thermolabile variant of the enzyme. PMID: 7703232

Ген COMT	Полиморфизм rs769224	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процессс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1	Аллель 2	
G	G	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
C+ Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена COMT		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	5
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (95%), G/A (4,88), A/A (0,12%)		

Источник информации:

Low Enzymatic Activity Haplotypes of the Human Catechol-O-Methyltransferase Gene: Enrichment for Marker SNPs. PMID: 19365560

Ген MAOA

Ген MAOA кодирует фермент моноаминоксидазу А (МАО-А), которая расщепляет норадреналин, адреналин, серотонин и дофамин, влияя на перепады настроения.

Для нормального функционирования фермент требует витамин В2 (рибофлавин) в достаточном количестве.

Функции гена MAOA

МАО-А является ключевым регулятором нормальной работы мозга. Это флавофермент , разрушающий аминные нейромедиаторы, такие как дофамин, норадреналин и серотонин, путем окислительного дезаминирования. Он высоко экспрессируется в нервных и клетках сердца.

Изменения в активности гена MAOA не связаны с отдельными полиморфизмами, скорее они обусловлены изменениями в его промоторной области, которая находится выше гена в последовательности ДНК.

Влияние гена MAOA на здоровье

Считается, что именно отсутствие активности фермента МАО-А приводит к повышенному агрессивному поведению.

Высокие уровни или активность МАО-А в исследованиях были связаны с:

- Депрессией и паническим расстройством
- Синдромом дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ)
- Мигренью и синдромом хронической усталости

Низкие уровни или активность МАО-А в исследованиях были связаны с:

- Агрессивным и антисоциальным поведением
- Расстройством аутистического спектра
- Шизофренией
- Суицидальными мыслями
- Злоупотреблением психоактивными веществами
- Ожирением

Важно, чтобы активность гена MAOA не была чрезмерно увеличена, но и не была снижена

Ген MAOA	Полиморфизм rs6323	Влияние на здоровье
Ваш генотип		01. Обнаруженный генотип T/T указывает на возможное снижение уровня фермента MAO-A, что потенциально увеличивает риски депрессий, панических расстройств, хронической усталости и других проблем.
Аллель 1	Аллель 2	
T	T	
-/-		
Обнаруженный генотип указывает на возможное снижение уровня фермента MAO-A		
B- Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение и увеличение активности гена MAOA		
Основной аллель: T	Рисковый аллель: G	Частота рисковых аллелей (%): 38
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
T/T (16%), T/G (55%), G/G (29%)		
		Источник информации: MAOA and MAOB polymorphisms and anger-related traits in suicidal participants and controls. PMID: 23111930

Ген MTHFR

Ген MTHFR кодирует фермент MTHFR, задачей которого является преобразование 5,10-метилентетрагидрофолата (MeTHF) в 5-метилтетрагидрофолат (MTHF).

Функции гена MTHFR

Правильная активность MTHFR имеет фундаментальное значение для хорошего здоровья, поскольку фермент отвечает за метаболизм фолиевой кислоты (витамина B9).

Снижение функции MTHFR приводит к остановке активности одного углеродного пути, что может иметь вредные для здоровья последствия.

Влияние гена MTHFR на здоровье

При нарушениях в работе MTHFR молекулы, которые обычно обрабатываются этим геном, могут начать накапливаться, включая MeTHF, как и молекулы, расположенные дальше по циклу, в том числе фолиевая кислота. При уменьшении количества вырабатываемого MTHFR также замедляется цикл метионина, что может привести к накоплению гомоцистеина.

Мутации гена MTHFR являются центральным элементом работы доктора Яско и других ученых при изучении процессов метилирования и оценки заболеваний аутистического спектра. Мутация MTHFR может разрушить весь цикл метилирования, что имеет очень серьезные последствия для здоровья.

В частности, мутации в гена MTHFR были одним из факторов, приводящих к высокому риску развитию шизофрении, или к развитию деменции. Некоторые полиморфизмы MTHFR и умеренное увеличение уровня гомоцистеина связаны с дефектами нервной трубки у потомства, повышенным риском осложнений при беременности, артериальными и венозными тромбозами и с сердечно-сосудистыми заболеваниями.

Важно, чтобы экспрессия гена MTHFR была на адекватном уровне и не снижалась

Ген MTHFR	Полиморфизм rs1801131	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
T	T

-/-

Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования

C+ **Научная оценка полиморфизма**

Потенциальное действие:

снижение активности гена MTHFR

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
T	G	25

Частоты генотипов в европейской популяции, %

T/T (69%), T/G (26%), G/G (5%)

Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.

Источник информации:

A second genetic polymorphism in methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) associated with decreased enzyme activity. PMID: 9719624

Ген MTHFR	Полиморфизм rs1801133	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
A	A

+/+

Обнаружен рисковый аллель A, снижающий активность гена MTHFR и уменьшающий эффективность процесса метилирования

A- **Научная оценка полиморфизма**

Потенциальное действие:

снижение активности гена MTHFR

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	24

Частоты генотипов в европейской популяции, %

G/G (67%), G/A (28%), A/A (5%)

01. Обнаружен генотип A/A, содержащий рисковый аллель "A", что снижает активность гена MTHFR и уменьшает эффективность процесса метилирования.

02. Рисковый аллель "A" полиморфизма rs1801133 связан с комплексом нарушений - это повышенный уровень гомоцистеина, увеличение риска сердечно-сосудистых заболеваний, инсульта, рост риска тромбоза глубоких вен, развитие периферической нейропатии, проблемы с плацентарными сосудами (мертворождение), преэклампсия, дефекты нервной трубки, расщелины губы/нёба.

03. Рисковый аллель "A" также связан с другими заболеваниями, включая повышенную частоту и тяжесть мигрени, потенциальные проблемы с пищеварением, включая синдром раздраженного кишечника (СРК) и более серьезные воспалительные заболевания кишечника.

04. Аллель риска "A" rs1801133 приводит к выработке термочувствительного фермента MTHFR, который проявляет пониженную активность при стандартной температуре тела у человека - 37°C. Ген MTHFR требует больше витамина B2 для правильного функционирования. Аллель "A" означает, что MTHFR слабее связывается с витамином B2, демонстрируя снижение активности этого гена.

Источник информации:

Effects of common polymorphisms on the properties of recombinant human methylenetetrahydrofolate reductase. PMID: 11742092

Ген MTHFR	Полиморфизм rs2066470	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1	Аллель 2	
G	G	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
C Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена MTHFR		
Основной аллель: G	Рисковый аллель: A	Частота рисковых аллелей (%): 90
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (82%), G/A (17%), A/A (1%)		
		Источник информации: The MTHFR gene polymorphism is associated with lean body mass but not fat body mass. PMID: 18180959

Ген MTR

Ген MTR (5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеинметилтрансфераза) кодирует метионинсинтазу (MS) - фермент, который играет важную роль в переработке аминокислот.

Функции гена MTR

MTR помогает преобразовать гомоцистеин в метионин, используемый для производства белков и других важных соединений.

MS является ключевым ферментом в цикле метионина, который является частью более широкого пути метилирования. Генерирует метионин из гомоцистеина, используя 5-MTHF в качестве донора метильной группы.

При мутациях в гене MTR в крови накапливается гомоцистеин, а количество метионина уменьшается.

Влияние гена MTR на здоровье

Мутации в гене MTR были идентифицированы как основная причина дефицита метилкобаламина группы комплемента G или дефицита метилкобаламина типа cblG. Дефицит или дерегуляция фермента из-за дефицита метионинсинтазы-редуктазы может непосредственно привести к повышенному уровню гомоцистеина (гипергомоцистеинемии), который связан со слепотой, неврологическими расстройствами и врожденными дефектами.

Большинство случаев дефицита метионинсинтазы симптоматичны в течение 2 лет после рождения ребенка, у многих пациентов быстро развивается тяжелая энцефалопатия. Одним из следствий снижения активности фермента, измеряемой рутинными клиническими анализами крови, является мегалобластная анемия. Одна специфическая версия гена MTR связана с врожденными дефектами и возможностью развития синдрома Дауна.

Важно, чтобы экспрессия гена MTR была на адекватном уровне и не снижалась

Ген MTR	Полиморфизм rs1805087	Влияние на здоровье
Ваш генотип		
Аллель 1	Аллель 2	
A	A	
-/-		
Обнаруженный генотип может способствовать росту уровня гомоцистеина		
B+ Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение или увеличение активности гена MTR		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
A	G	22
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
A/A (80%), A/G (18%), G/G (2%)		

01. Обнаружен генотип A/A, содержащий аллель "A", что может способствовать росту уровня гомоцистеина.

02. Полиморфизм rs1805087 в гене MTR интересен тем, что аллели "A" и "G" могут быть связаны с различными рисками. С точки зрения повышенного уровня гомоцистеина основной аллель "A", на самом деле, является аллелем риска, поскольку связан со сниженной активностью гена MTR и, следовательно, потенциально может способствовать накоплению гомоцистеина, особенно когда присутствует в ассоциации с другими мутациями в ферментах цикла метилирования (гены MTHFR, MTRR, SHMT1).

03. Однако поскольку рисковый аллель "G" ассоциирован с активностью MS (метионинсинтазы), он также был связан с повышенным уровнем метилирования ДНК. Gроцесс является фундаментальным, и нарушение регуляции было связано с множеством заболеваний, однако точное влияние аллеля "G" rs1805087 на эти состояния остается неизвестным.

Источник информации:

Methylenetetrahydrofolate reductase C677T and methionine synthase A2756G polymorphisms influence on leukocyte genomic DNA methylation level. PMID: 24103477

Ген MTRR

Ген MTRR кодирует 5-метилтетрагидрофолат-гомоцистеинметилтрансферазу редуктазу (MTRR) - фермент, который взаимодействует с метионинсинтазой, обеспечивая непрерывное производство незаменимой аминокислоты метионина.

Функции гена MTRR

Биологические процессы, на которые влияет MTRR, включают: метаболический процесс аминокислот серы, метилирование ДНК, метаболический процесс метионина, катаболический процесс гомоцистеина, метаболический процесс фолиевой кислоты и некоторые другие.

Основным источником метионина является фермент метионинсинтаза, который преобразует гомоцистеин в метионин, используя 5-метилтетрагидрофолат (MTHF), полученный метилентетрагидрофолатредуктазой (MTHFR) в качестве метильного донора.

Активность метионинсинтазы требует витамина B12 в качестве кофактора, однако со временем он становится инактивированным. MTRR разрушает связь между метионинсинтазой и неактивным витамином B12, позволяя новой функциональной молекуле витамина B12 связываться, обеспечивая непрерывную выработку метионина.

Влияние гена MTRR на здоровье

Однонуклеотидные полиморфизмы в гене MTRR ухудшают активность MTR, что приводит к повышению уровня гомоцистеина из-за нарушения метилирования до метионина. Повышенный уровень гомоцистеина связан с врожденными дефектами в дополнение к осложнениям беременности, сердечно-сосудистым заболеваниям, раку, мегалобластной анемии, болезни Альцгеймера и когнитивной дисфункции у пожилых людей.

Некоторые из мутаций гена MTRR изменяют отдельные аминокислоты в метионинсинтазаредуктазе. Другие мутации приводят к аномально крошечной, нефункциональной версии фермента. Без метионинсинтазаредуктазы метионинсинтаза не может превращать гомоцистеин в метионин. В результате гомоцистеин накапливается в кровотоке, а количество метионина уменьшается.

Важно, чтобы экспрессия гена MTRR была на адекватном уровне и не снижалась

Ген MTRR	Полиморфизм rs1801394	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
A	G

+/-

Обнаружен рисковый аллель G, снижающий активность гена MTRR

B Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена MTRR

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
A	G	36

Частоты генотипов в европейской популяции, %

A/A (44%), A/G (40%), G/G (16%)

01. Обнаружен генотип A/G, содержащий рисковый аллель "G", что может снижать активность гена MTRR. Было показано, что аллель риска "G" rs1801394 коррелирует со снижением метилирования ДНК и является прямым маркером нарушения процесса метилирования.

02. Белок, кодируемый полиморфизмом rs1801394, имеет более низкое сродство к MTR и непоследовательно связан с уровнем гомоцистеина, хотя является фактором риска дефектов нервной трубки и синдрома Дауна в условиях более высокого уровня гомоцистеина.

03. Аллель риска "G" rs1801394 в гене MTRR - наиболее изучаемая мутация, он связан с накоплением гомоцистеина, который, в свою очередь, связан с различными заболеваниями, включая рак (особенно менингиомы при генотипе G/G), болезни сердца, инсульт, метаболический синдром, повышенное кровяное давление, нарушение настроения и потенциальные проблемы с врожденными дефектами.

04. Полиморфизм rs1801394 гена MTRR может приводить к повышению уровня гомоцистеина независимо от уровней содержания фолиевой кислоты, витаминов B12 или B6.

Источник информации:

Differences in the efficiency of reductive activation of methionine synthase and exogenous electron acceptors between the common polymorphic variants of human methionine synthase reductase. PMID: 12416982

Ген MTRR	Полиморфизм rs162036	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
A	A

-/-

Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования

B Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

снижение активности гена MTRR

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
A	G	25

Частоты генотипов в европейской популяции, %

A/A (75%), A/G (23%), G/G (2%)

Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.

Источник информации:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/rs162036?vertical_tab=true

Ген MTRR	Полиморфизм rs1802059	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1	Аллель 2	
G	G	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
B Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена MTRR		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	27
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (42%), G/A (46%), A/A (12%)		
		Источник информации: https://www.snpedia.com/index.php/Rs1802059

Ген MTRR	Полиморфизм rs10380	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1	Аллель 2	
C	C	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
B Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена MTRR		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
C	T	22
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
C/C (78%), C/T (21%), T/T (1%)		
		Источник информации: His595Tyr polymorphism in the methionine synthase reductase (MTRR) gene is associated with pancreatic cancer risk. PMID: 18515090

Ген NOS3

Ген NOS3 кодирует синтазу оксида азота 3 (NOS3) - фермент, отвечающий за выработку молекулы оксида азота (NO). NOS3 преимущественно экспрессируется в эндотелиальной ткани, которая выстилает стенки кровеносных сосудов и сердце, играя ключевую роль в регуляции NO.

Функции гена NOS3

При правильном и достаточном производстве NO (оксид азота) играет многочисленные защитные роли в сердечно-сосудистой системе. Действуя как сосудорасширяющее средство, NO при выделении диффундирует по поверхности кровеносного сосуда в окружающую гладкую мышечную ткань, заставляя ее расслабляться.

Кроме того, NO также подавляет образование тромбов в кровеносных сосудах, предотвращая связывание тромбоцитов, мелких клеток крови, что образуют сгустки, а также предотвращает прилипание иммунных клеток к стенкам кровеносных сосудов.

Если цикл метилирования работает неэффективно, то повышается уровень гомоцистеина и уровень ADMA (асимметричного диметиларгинина). В таком случае работа гена NOS3 чрезмерно перегружается и начинают выделяться супероксиды, что ведет к появлению сердечно-сосудистых заболеваний.

Влияние гена NOS3 на здоровье

Нарушение выработки оксида азота (NO) участвует в патогенезе ряда заболеваний, таких как гипертония, преэклампсия, инсульт, сахарный диабет, ожирение, эректильная дисфункция, болезнь Альцгеймера и мигрень.

В связи с этим большое количество исследований показало, что полиморфизмы в гене NOS3 влияют на восприимчивость к этим заболеваниям.

Важно, чтобы экспрессия гена NOS3 была всегда на адекватном уровне.

Ген NOS3	Полиморфизм rs1800779	Влияние на здоровье
Ваш генотип		01. Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1: **A**	Аллель 2: **A**	02. У людей с генотипом A/A функции легких несколько хуже, чем у носителей рискового аллеля "G". Носители хотя бы одного аллеля "G" способны вдыхать больше воздуха за один форсированный вдох, чем люди с генотипом A/A.
-/- Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
B Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена NOS3		
Основной аллель: A	Рисковый аллель: G	Частота рисковых аллелей (%): 23
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
A/A (35%), A/G (45%), G/G (20%)		

Источник информации:

Nitric oxide synthase polymorphisms, gene expression and lung function in chronic obstructive pulmonary disease. PMID: 24192154

Ген NOS3	Полиморфизм rs1799983	Влияние на здоровье
Ваш генотип		
Аллель 1	Аллель 2	
T	G	
+/-		
Обнаружен рисковый аллель T, снижающий активность гена NOS3		
B Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: снижение активности гена NOS3		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	T	18
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (24%), G/T (45%), T/T (31%)		

01. Обнаружен генотип T/G, содержащий рисковый аллель "T", что уменьшает активность гена NOS3 и может снижать эффективность процесса метилирования.

02. Аллель риска "T" rs1799983 в гене NOS3 связан с повышением маркеров риска сердечно-сосудистых проблем, таких как уровень общего холестерина и липопротеинов низкой плотности (ЛПНП), а также с повышенным риском высокого кровяного давления, особенно у беременных.

03. Рисковый аллель "T" rs1799983 был связан с двукратным ростом риска развития преэклампсии (гипертонической болезни, вызванной беременностью) и дальнейших ее осложнений в исследовании с участием африканских женщин.

Источник информации:

NOS3 gene polymorphisms are associated with risk markers of cardiovascular disease, and interact with omega-3 polyunsaturated fatty acids. PMID: 20409549

Ген SHMT1

Серингидроксиметилтрансфераза 1 (SHMT1) - это фермент, кодируемый геном SHMT1, образующий часть одного углеродного пути, который, в свою очередь, является частью большего «цикла метилирования». Фолиевая кислота превращается в тетрагидрофолат (производное фолата), который образует точку входа в один углеродный цикл.

Функции гена SHMT1

SHMT1 преобразует тетрагидрофолат и аминокислоту серин в 5,10-метилентетрагидрофолат (MeTHF) и аминокислоту глицин. MeTHF - это молекула, которую фермент метилентетрагидрофолатредуктаза (MTHFR) расщепляет на 5-метлитетрагидрофолат (MTHF). Реакция MTHFR часто является предельной стадией одного углеродного пути, причем несколько полиморфизмов в гене MTHFR связаны с плохими прогнозами для здоровья. Поэтому обеспечение адекватного запаса MeTHF (который производится SHMT1) для расщепления MTHFR является ключом к минимизации его негативного воздействия.

Влияние гена SHMT1 на здоровье

Ген SHMT1 играет важную роль в производстве аминокислот (строительных блоков белка) и пуринов, что делает этот фермент незаменимым для построения белков.

Мутации гена SHMT1 были связаны с ростом рисков развития заболеваний: рассеянный склероз, гипертония, неходжкинская лимфома и детский острый лимфобластный лейкоз.

Витамин B6 является кофактором для SHMT1, который преобразует THF в MeTHF, который, в свою очередь, преобразуется в MTHF ферментом MTHFR. Требуется получение достаточного количество витамина B6 для оптимальной активности гена SHMT1.

Важно, чтобы активность гена SHMT1 была всегда на адекватном уровне.

Ген SHMT1	Полиморфизм rs1979277	Влияние на здоровье
Ваш генотип		Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.
Аллель 1	Аллель 2	
G	G	
-/-		
Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования		
B+ Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: ухудшение работы гена SHMT1		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	23
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (68%), G/A (28%), A/A (5%)		

Источник информации:

Cytoplasmic serine hydroxymethyltransferase mediates competition between folate-dependent deoxyribonucleotide and S-adenosylmethionine biosyntheses. PMID: 12161434

Ген SUOX

Сульфитоксидаза - гомодимерный белок, локализованный в межмембранном пространстве митохондрий, кодируется геном SUOX. Сульфитоксидаза - это металлофермент, который использует кофактор молибдоптерина и гемовую группу для окисления сульфита до сульфата.

Функции гена SUOX

SUOX окисляет сульфит до сульфата и через цитохром C переносит произведенные электроны в транспортную цепь электронов, позволяя генерировать АТФ при окислительном фосфорилировании. Это последняя стадия метаболизма серосодержащих соединений, и сульфат выводится из организма.

Продукт гена SUOX помогает осуществлять детоксикацию сульфитов в организме. Сульфиты образуются как естественный побочный продукт в цикле метилирования, а также попадают в организм с пищей и консервантами. Этот эффект усиливается в сочетании с мутациями генов CBS и NOS.

Влияние гена SUOX на здоровье

Сульфитоксидаза необходима для метаболизма серосодержащих аминокислот цистеина и метионина, содержащихся в пище. Мутации гена SUOX нарушают функцию сульфитоксидазы, препятствуя полному расщеплению серосодержащих аминокислот.

В результате, сульфиты и другие соединения, оставшиеся от процесса частичного распада, ненормально накапливаются в организме. Ученые предполагают, что нервная система особенно чувствительна к этому аномальному накоплению, и считается, что чрезмерный уровень токсичных сульфитных соединений приводит к повреждению головного мозга.

Важно, чтобы активность гена SUOX была всегда на адекватном уровне.

Ген SUOX	Полиморфизм rs7297662	Влияние на здоровье
Ваш генотип		01. Обнаружен генотип G/A, содержащий рисковый аллель "A", способный уменьшать активность гена SUOX.
Аллель 1	Аллель 2	02. Нарушения в работе гена SUOX могут способствовать накоплению в организме сульфитов и других серосодержащих аминокислот, способных влиять на здоровье головного мозга.
G	A	
+/-		
Обнаружен рисковый аллель A, ухудшающий работу гена SUOX		
C+ Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: ухудшение работы гена SUOX		
Основной аллель: G	Рисковый аллель: A	Частота рисковых аллелей (%): 44
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (28%), G/A (50%), A/A (22%)		
		Источник информации: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/rs7297662?vertical_tab=true

Ген VDR

Рецептор витамина D (VDR), кодируемый геном VDR, является рецептором биологически активной формы витамина D-кальцитриола. **Ген VDR** кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D, который регулирует множество других метаболических путей, участвующих в иммунном ответе и возникновении рака.

Функции гена VDR

Ген VDR экспрессируется в большинстве тканей организма и регулирует транскрипцию генов, участвующих в кишечном и почечном транспорте кальция и других минералов.

Когда витамин D связывается с VDR, рецептор активируется, и это инициирует экспрессию белка, называемого кальбиндином, который связывается с кальцием и значительно повышает эффективность его всасывания через кишечник, а также может удерживать кальций в крови для последующего использования.

Влияние гена VDR на здоровье

Витамин D играет ключевую роль при всасывании кальция из кишечника, который необходим для здорового формирования костей, мышечной и сердечной деятельности, а также многих других функций клеток.

Дефицит витамина D или нарушение работы гена VDR могут способствовать росту риска развития следующих заболеваний: остеопороза, рака, диабета, сердечно-сосудистых заболеваний, неврологических заболеваний и др.

Мутации в гене VDR противодействуют мутациям гена COMT в регуляции уровня дофамина. Полиморфизмы гена VDR могут снижать в организме чувствительность к уровням добавок метильной группы. Часто это проявляется изменением настроения.

Важно, чтобы активность гена VDR была всегда на адекватном уровне.

Ген VDR	Полиморфизм rs731236	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
A	A

-/-

Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования

A- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

ухудшение работы гена VDR

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
A	G	28

Частоты генотипов в европейской популяции, %

A/A (61%), A/G (31%), G/G (8%)

01. Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Метилирование ДНК происходит на достаточном уровне.

02. Однако существует риск снижения активности гена VDR при одновременном сочетании следующих полиморфизмов: аллеля "A" rs731236, аллеля "A" rs1544410 и аллеля "T" rs7975232 гена VDR.

03. Обнаружены ассоциации аллеля "A" rs731236 с:
- повышенным уровнем рецептора VDR в стимулированных иммунных клетках (при генотипе A/A)
- сниженным на 31% риском развития болезни Паркинсона (при генотипе A/A)
- увеличенной защитой от рассеянного склероза у людей HLA-DRB1*15-позитивных (при генотипе A/A)

Источник информации:

Haplotype analysis of VDR gene polymorphisms: a meta-analysis. PMID: 15057510

Ген VDR	Полиморфизм rs1544410	Влияние на здоровье

Ваш генотип

Аллель 1	Аллель 2
C	C

-/-

Обнаруженный генотип не влияет на процессы метилирования

A- Научная оценка полиморфизма

Потенциальное действие:

ухудшение работы гена VDR

Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
C	T	30

Частоты генотипов в европейской популяции, %

C/C (61%), C/T (31%), T/T (8%)

01. Обнаруженный генотип не оказывает влияния на процессы метилирования. Процесс метилирования происходит на достаточном уровне.

02. Однако существует риск снижения активности гена VDR при одновременном сочетании следующих полиморфизмов: аллеля "C" rs1544410, аллеля "C" rs731236 и аллеля "G" rs7975232.

03. Обнаружены ассоциации аллеля "C" rs1544410 с повышенным риском рака молочной железы (при генотипе C/C) во время менопаузы у женщин, потребляющих большое количество кальция.

Источник информации:

Haplotype analysis of VDR gene polymorphisms: a meta-analysis. PMID: 15057510

Ген VDR	Полиморфизм rs2228570	Влияние на здоровье
Ваш генотип		
Аллель 1	Аллель 2	
A	G	
+/-		
Обнаружен рисковый аллель A, ухудшающий работу гена VDR		
A- Научная оценка полиморфизма		
Потенциальное действие: ухудшение работы гена VDR		
Основной аллель	Рисковый аллель	Частота рисковых аллелей (%)
G	A	33
Частоты генотипов в европейской популяции, %		
G/G (38%), G/A (43%), A/A (19%)		

01. Обнаружен генотип A/G, содержащий рисковый аллель "A", снижающий активность гена VDR.

02. Наличие аллеля "A" приводит к образованию белка VDR, который менее эффективен в качестве активатора транскрипции. Это означает, что белок VDR также не может индуцировать свои целевые гены.

03. Аллель "A" rs2228570 снижает риски развития дископатий (таких как грыжа межпозвоночного диска) и/или остеохондроза.

Источник информации:

Haplotype analysis of VDR gene polymorphisms: a meta-analysis. PMID: 15057510