



Результат исследования № 0000101057 от 15.05.2025

ФИО: ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения:

Пол: М

Дата взятия биоматериала: 15.05.2025

Дата регистрации: 15.05.2025

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000101057*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Вариант в гене COMT (КатехолОметилтрансфераза) Val158Met (S0037/01)**

Фенотип **Нарушение метаболизма половых гормонов**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
COMT	Катехол-О-метилтрансфераза	c.472G>A	G/A	Повышенный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



Заключение

COMT(c.472G>A)

Ген COMT кодирует белок катехол-О-метилтрансферазу — цитозольный фермент, катализирующий реакцию дезактивации катехоламинов (дофамина, адреналина, норадреналина) и катехолэстрогенов (2-ОН-Е2/Е1, 4-ОН-Е2/Е1) путем передачи метильной группы от коэнзима S-аденозил-L-метионина к одной из гидроксильных групп катехинов в присутствии магния. Активность COMT достаточно высока в молочной железе, эндометрии, печени, почках, эритроцитах, а также в некоторых других органах. В процессе метаболизма 1 фазы детоксикации эстрогенов происходит образование гидроксильных форм эстрогенов (2-ОН-Е2/Е1, 4-ОН-Е2/Е1), которые способны связываться с рецепторами эстрогенов и активировать их. Кроме того, гидроксиды эстрогенов могут преобразовываться в семихиноны и их производные, которые индуцируют образование свободных радикалов, включая супероксидный анион и перекиси липидов, что приводит к окислительному стрессу и повреждению ДНК. Выявленный генотип G/A варианта c.472G>A гена COMT связан со сниженной активностью фермента, что ассоциировано с более высокими концентрациями эстрогенов и их производных, низкой скоростью дезактивации продуктов первой фазы детоксикации эстрогенов (катехол-эстрогенов 2-ОН-Е2/Е1, 4-ОН-Е2/Е1). Повышен риск развития эстроген-зависимых нарушений, связанных с избытком эстрогенов.

Ген COMT Катехол-О-метилтрансфераза

Функция гена

Ген COMT расположен на длинном плече 22 хромосомы в регионе 22q11.21, включает в себя 8 экзонов. Ген COMT кодирует фермент катехол-О-метилтрансферазу. Существует две формы этого фермента. Более длинная форма, связанная с мембраной катехол-О-метилтрансфераза, в основном производится нервными клетками мозга. Другие ткани, такие как печень, почки и кровь, производят более короткую форму фермента - растворимую катехол-О-метилтрансферазу. Эта форма помогает контролировать уровень некоторых видов гормонов. В мозге катехол-О-метилтрансфераза катализирует первую стадию деградации катехоламинов (нейромедиаторов - дофамина, адреналина, норадреналина) путем переноса метильной группы с S-аденозилметионина на гидроксильную группу катехоламинов. Катехол-О-метилтрансфераза особенно важна в префронтальной коре головного мозга, которая организует и координирует информацию из других частей мозга. Этот участок играет важную роль в планировании, ингибировании некоторых видов поведения, абстрактном мышлении, эмоциях и краткосрочной памяти. Для нормального функционирования префронтальной коры необходимы нейротрансмиттеры. COMT помогает поддерживать их количество на необходимом уровне.

Дата: 15.05.2025

Врач-генетик : Коблова Ю.К.

Подпись: