

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	21.07.2026
Коментарі:			

Ген рецептора вітаміну D (VDR), 4 поліморфізми (FokI, TaqI, ApaI, BsmI), венозна кров

Тип матеріалу: лейкоцити крові

Метод дослідження: Дослідження поліморфізмів гена VDR (рецептора вітаміну D). Метод ПЛР та ПДРФ (RFLP)

РЕЗУЛЬТАТ

Ген	Поліморфізм	SNPdb (rs)	Встановлений генотип	Референс
VDR	c.2T>C (p.Met1Thr) FokI	rs2228570	TT	TT
VDR	c.1025-49G>T ApaI	rs7975232	GG	GG
VDR	c.1056T>C (p.Ile352=) TaqI	rs731236	TT	TT
VDR	c.1024+283G>A BsmI	rs1544410	AA	GG

Інтерпретація

Ген VDR, поліморфізм c.2T>C(p.Met1Thr) FokI.

Генотип TT – норма, поліморфізму не виявлено, що свідчить про низьку імовірність розвитку порушень мінеральної щільності кісткової тканини та порушення засвоєння вітаміну D внаслідок поліморфізму.

Генотип TC – гетерозигота - свідчить про помірний ризик зниження мінеральної щільності кісткової тканини та помірне зниження засвоєння вітаміну D.

Генотип CC – гомозигота - свідчить про підвищений ризик зниження мінеральної щільності кісткової тканини та більш виражене зниження засвоєння вітаміну D в порівнянні з генотипом TT та TC.

Генотипи TC та CC пов'язані з потенційною потребою щодо вищих доз для досягнення оптимального рівня вітаміну D.

Ген VDR, поліморфізм c.1025-49G>T ApaI.

Поліморфізм пов'язують із підвищеним ризиком меланоми.

Генотип GG – норма, поліморфізму не виявлено, що свідчить про стандартний ризик захворювання на меланому порівняно із загальною популяцією.

Генотип GT – гетерозигота - свідчить про помірний ризик захворювання на меланому порівняно із загальною популяцією.

Генотип TT – гомозигота - свідчить про підвищений ризик меланоми в порівнянні з генотипом GG та GT.

Ген VDR, поліморфізм c. 1056T>C (p.Ile352=) TaqI.

Генотип TT – норма, поліморфізму не виявлено, що свідчить про низьку імовірність розвитку порушень мінеральної щільності кісткової тканини та порушення засвоєння вітаміну D внаслідок поліморфізму.

Генотип TC – гетерозигота - свідчить про помірний ризик зниження мінеральної щільності кісткової тканини та помірне зниження засвоєння вітаміну D.

Генотип CC – гомозигота-свідчить про підвищений ризик зниження мінеральної щільності кісткової тканини та більш виражене зниження засвоєння вітаміну D в порівнянні з генотипом TT та TC.

Генотипи TC та CC пов'язані з потенційною потребою щодо вищих доз для досягнення оптимального рівня вітаміну D.

Ген VDR, поліморфізм с.1024+283G>A BsmI

Генотип GG - норма, поліморфізму не виявлено, що свідчить про низьку імовірність розвитку порушень мінеральної щільності кісткової тканини та порушення засвоєння вітаміну D внаслідок поліморфізму.

Генотип AG - гетерозигота - свідчить про помірний ризик зниження мінеральної щільності кісткової тканини та помірне зниження засвоєння вітаміну D.

Генотип AA - гомозигота - свідчить про підвищений ризик зниження мінеральної щільності кісткової тканини та більш виражене зниження засвоєння вітаміну D в порівнянні з генотипом GG та AG.

Генотипи AG та AA пов'язані з потенційною потребою щодо вищих доз для досягнення оптимального рівня вітаміну D.

Отримані результати не є підтвердженням захворювання і повинні інтерпретуватися з урахуванням клініки та лабораторних показників. (NCBI Gene: VDR vitamin D receptor, Sadeghi M et al., 2021, Górczyńska-Kosiorz S et al., 2024).

Завідувач лабораторії:

Макух Г. В.

Результати лабораторних досліджень не є діагнозом. Тлумачення результатів молекулярно-генетичного дослідження та встановлення діагнозу здійснюється лікарем-генетиком. Результат аналізу не виключає інших генетичних перебудов, хромосомних мікроаномалій та низькорівневого мозаїцизму, які не можуть бути виявлені за допомогою використаного методу. ПЛР є багатостадійним процесом, на кожному з яких можливий невеликий ризик контамінації.

Дослідження виконано підрядною організацією. Статус акредитації визначається сферою акредитації безпосереднього виконавця.