

Жеке өтініш нөмірі (Индивидуальный номер заявки):	999999999
Науқас, жынысы (Пациент, пол):	(М)
Туылған күні, жас (Дата рождения, возраст):	12.04.2001 (25 лет)
Науқастың ЖСН/шетелдіктер үшін паспорт нөмірі (ИИН пациента/№ паспорта, для иностранцев):	-
Тұрғылықты мекенжайы, азаматтық (Адрес проживания, гражданство):	-
Дәрігер, ID (Врач, ID):	
Медициналық ұйым (Медицинская организация):	
Үлгі алынған күні және уақыты (Проба взята):	28.05.2026 09:00
Үлгі түскен күні және уақыты (Проба поступила):	29.05.2026 09:30
Дәрігердің растау күні (Подтверждено врачом):	29.05.2026 09:31
Нәтиже шығарылған күні (Дата печати результата):	02.06.2026

Зерттеу (Исследование)	Нәтиже (Результат)	Түсіндірме (Комментарий)
Генетическая панель MyVitaminD	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.

Исполнитель Андрушкевич В.В., врач клинической лабораторной диагностики

Түсіндірме (Комментарий):

Подпись заведующего лабораторией ТОО «ИНВИТРО-Казахстан» Поповой М.А. в настоящем бланке не является подписью лица, выполняющего лабораторные исследования; указанная подпись подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации, подготовленной на основании результатов лабораторных исследований, выполненных ООО «ИНВИТРО».

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. INVITRO.KZ

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Результат генетического анализа

Метаболизм витамина D

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код: VMD0104

Дата рождения:	2000-01-01	Дата выполнения исследования:	2025-10-09
Пол:	Мужской	Валидация:	2025-10-09
СНИЛС:	—	Биоматериал:	Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки
Дата поступления биоматериала:	—	Метод исследования:	ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
VDR	rs1544410	A/G	Norm/Polym	+ —	Пониженная скорость экспрессии рецепторов к витамину D

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Витамин D – жирорастворимый витамин, представленный двумя формами – эргокальциферолом (D2) и холекальциферолом (D3). Оба варианта можно получать из пищи, витамин D3 организм способен вырабатывать из производного холестерина под действием УФ-лучей В-спектра (11:00 – 14:00). Разновидности витамина D имеют сходное строение и разную скорость преобразования в активную форму – кальцитриол (у витамина D3 она выше). Затем он связывается с белком плазмы крови VDBP, и происходит доставка витамина в печень для преобразования в кальцидиол, который преобразуется почками в кальцитриол.

Поступив в ткани, витамин D связывается с рецептором VDR. У витамина D существует большое количество функций: он регулирует выработку цитокинов, антимикробных пептидов,

созревание иммунокомпетентных клеток, дифференцировку клеток эпителия и волосяных фолликулов, контролирует работу генов, ответственных за регуляцию артериального давления, обмена кальция и фосфора, и других. Для усвоения поступающего с пищей витамина D необходимо не только употребление его вместе с жирами, но и отсутствие нарушений образования и оттока желчи. Прием некоторых препаратов, в том числе глюкокортикоидов, антиретровирусных препаратов, антимикотиков, холестирамина, повышает потребность в витамине D. Дефицитные состояния характеризуются развитием миопатии и остеопороза, снижением устойчивости к вирусным заболеваниям (в первую очередь к гриппу), усилением воспалительных процессов при наличии заболеваний и могут способствовать канцерогенезу.

Заключение

Генетический анализ показал, что у обследуемого выявлена сниженная чувствительность к витамину D, что может привести к развитию рахита, остеопороза, диффузной алопеции и снижению иммунитета.

Обследования

Для предупреждения остеопороза обследуемому желательно провести денситометрию или радиоизотопное сканирование кости*. Кроме того, ему полезно сдать анализы на щелочную фосфатазу, половые гормоны, паратиреоидный гормон, неорганический фосфор и дезоксиридинолин*. Также ему желательно периодически проверять уровень витамина D в крови*. Дополнительно может быть полезно сделать обследуемому УЗИ желчного пузыря*.

Рекомендации по профилактике

У обследуемого повышена потребность в витамине D. Ему рекомендуется профилактика дефицита витамина D: добавить в рацион жирные сорта рыбы, яичный желток, сыр, грибы, печень трески, говяжью печень, сливочное масло, сливки, сметану (если нет противопоказаний по липидному обмену)*, дрожжи и по необходимости принимать данный витамин дополнительно (только по согласованию с лечащим врачом)*. Прием антимикотиков, антиретровирусных и противоэпилептических препаратов, глюкокортикоидов или холестирамина лучше сочетать с дополнительным приемом витамина D в дозировках выше стандартной после консультации специалиста*.

Исследуемые гены

[VDR]

Кодирует ядерный рецептор VDR (транскрипционный фактор), который связывает кальцитриол для осуществления регуляции экспрессии многочисленных VDR-чувствительных генов. Рецептор к витамину D экспрессируется во всех тканях организма с разной интенсивностью, но наиболее активно происходит в энтероцитах, эпидермисе, клетках коры надпочечников, миелоидных клетках. При полиморфизме образуется недостаточное количество рецепторов, нарушается регуляция экспрессии VDR-чувствительных генов и протекание процессов, за которые они ответственны (в частности, страдает плотность минерализации костной ткани). Полиморфизм повышает суточную потребность в витамине D.