



## Результат исследования

ФИО:  
Дата рождения:  
Пол:  
Дата взятия биоматериала:  
Дата регистрации:  
Врач:  
Биоматериал: кровь



Номер образца:  
Отделение / карта: /Страховая  
компания: N/A  
№ полиса:

### Исследование **Метаболизм нейромедиаторов - стандартный**

#### Фенотип **Психотравма**

#### Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
5HTR1A	5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 1A	c.-1019G>C	C/C	Среднепопуляционный
BDNF	Нейротрофический фактор мозга	c.196G>A; p.Val66Met	Val/Val	Протективный
COMT	Катехол-О-метилтрансфераза	c.472G>A	G/G	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	c.*1136G>T	T/T	<b>Повышенный</b>
HTR2A	5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	c.102C>T	C/C	Среднепопуляционный
HTR2A	5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	c.-998G>A; 1438G/A	G/G	<b>Повышенный</b>
OXTR	Окситоциновый рецептор	c.922+4581T>A/C	A/G	Среднепопуляционный
TH1	Тирозингидроксилаза	Short tandem repeat marker; TC11; (TCAT)n	L/L	<b>Повышенный</b>

#### Расшифровка рисков:

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



## Заключение

5HTR1A(c.-1019G>C)	Носители генотипа C/C характеризуются нормальной стрессоустойчивостью. Повышенного риска развития депрессий нет.
BDNF(c.196G>A; p.Val66Met)	'Экстравертный' тип личности; риск развития депрессивно-тревожных расстройств снижен.
COMT(c.472G>A)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
FKBP5(c.*1136G>T)	Генотип T/T связан со снижением ответа на антидепрессанты у людей, страдающих депрессивным расстройством, по сравнению с носителями генотипов G/T и G/G. Также у носителей данного генотипа при депрессивных расстройствах увеличено число рецидивов по сравнению с носителями аллеля G.
HTR2A(c.102C>T)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
HTR2A(c.-998G>A; 1438G/A)	Носители генотипа G/G характеризуются более высоким уровнем тревожности и депрессивных мыслей, а также уровнем кортизола в ответ на стрессовую ситуацию по сравнению с обладателями генотипа A/G.
OXTR(c.922+4581T>A/C)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
TN1(Short tandem repeat marker; TC11; (TCAT)n)	(TCAT) <sub>n</sub> , где n>6. При количестве тетрауклеотидных повторов в гене TN1 больше 6, экспрессия гена значительно повышена, причем, чем больше количество повторов, тем более сильно выражен этот эффект. У носителей 'длинных' аллельных вариантов гена повышен риск развития различных зависимостей (алкогольной, наркотической), также повышение коэффициентов 'нейротизма' и 'ранимости'.

**Ген** **5HTR1A** 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 1A

**Функция гена** Ген 5HTR1A кодирует рецептор 5-гидрокситриптамина (серотонина), принадлежащий к семейству трансмембранных метаботропных G-белок-связанных рецепторов и связаны с гетеротримерным ингибиторным G-белком.

**Ген** **BDNF** Нейротрофический фактор мозга

**Функция гена** Ген BDNF расположен на коротком плече 11 хромосомы в регионе 11p14.1, он состоит из 11 экзонов и кодирует белок из 247 аминокислот, после созревания зрелый белок состоит из 119 аминокислот. Ген BDNF кодирует белок под названием нейротрофический фактор мозга. Он экспрессируется в головном и спинном мозге. Этот белок способствует выживанию нейронов, играя роль в их росте, дифференцировке и поддержании жизнедеятельности. В мозге BDNF активен в синапсах, где происходит связь между клетками. Синапсы могут изменяться и адаптироваться с приобретением опыта благодаря синаптической пластичности, которую помогает регулировать ген BDNF. Этот процесс важен для обучения и памяти.



- 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.
- Ген** **FKBP5** 506-связывающий протеин 5  
**Функция гена** FKBP5 (FK506-связывающий белок 5) представляет собой ген, кодирующий белок - член семейства иммунофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и внутриклеточном трафике белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. Является посредником ингибирования кальциневрина. Ингибиторы кальциневрина целенаправленно воздействуют на механизмы, лежащие в основе патогенеза atopического дерматита.
- Ген** **HTR2A** 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком  
**Функция гена** Ген HTR2A расположен на длинном плече 13 хромосомы в регионе 13q14.2, включает 5 экзонов. Ген HTR2A кодирует 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком, располагается на мембране постсинаптического нейрона и вовлечен во многие функции как периферической нервной системы, так и ЦНС, а также агрегацию тромбоцитов, мягкое мышечное сокращение, контроль за выделением гормонов и нейромедиаторов, контроль сексуальной активности, регуляцию сна, движения. Серотонин — медиатор со множеством физиологических функций. Также HTR2A функционирует в качестве рецептора для различных лекарственных средств и психоактивных веществ, например, таких, как мескалин, псилоцибин, 1- (2,5-диметокси-4-йодфенил)-2-аминопропан (DOI) и диэтиламид лизергиновой кислоты (LSD). Мутации в этом гене связаны с предрасположенностью к шизофрении и обсессивно-компульсивному расстройству, а также связаны с ответом на антидепрессант циталопрам у пациентов с большим депрессивным расстройством.
- Ген** **OXTR** Окситоциновый рецептор  
**Функция гена** Ген OXTR расположен на коротком плече 3 хромосомы в регионе 3p25.3, состоит из 4 экзонов и кодирует белок из 389 аминокислот. Ген OXTR кодирует рецептор окситоцина, связанный с G-белком. Рецепторы окситоцина экспрессируются в молочных железах и в матке во время беременности, а также в центральной нервной системе. Эти рецепторы участвуют в регуляции реакции на стресс и тревогу, социальную память и узнавание людей, сексуальное и агрессивное поведение, семейные связи и материнское поведение. Окситоцин - гормон гипоталамуса, который затем транспортируется в заднюю долю гипофиза, где он депонируется и выделяется в кровь.
- Ген** **TH1** Тирозингидроксилаза  
**Функция гена** Ген TH расположен на коротком плече 11 хромосомы 11p15.5. Ген состоит из 14 экзонов, имеет сайты альтернативного сплайсинга. Существуют 4 изоформы фермента TH. Самая активная изоформа TH1. Кодируемый геном TH белок - тирозингидроксилаза является ферментом, обеспечивающим превращение тирозина в дофамин. Это лимитирующий скорость реакции фермент в процессе синтеза катехоламинов. Мутации в этом гене связаны с аутосомно-рецессивным синдромом Сегавы (Segawa). Полиморфизмы гена связаны со склонностью к определенным психическим расстройствам, патологическим зависимостям, склонности к экстремальным видам спорта.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: