



## Результат исследования

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



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

Исследование **Генетически обусловленный риск развития депрессивных расстройств**

Фенотип **Депрессия**

### Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
5HTR1A	5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 1A	c.-1019G>C	G/G	<b>Повышенный</b>
BDNF	Нейротрофический фактор мозга	c.196G>A; p.Val66Met	Val/Val	Среднепопуляционный
COMT	Катехол-О-метилтрансфераза	c.472G>A	A/A	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	c.*1136G>T	T/T	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	c.106-2636A>G/T	C/C	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	NC_000006.12: g.35702206A>G	G/G	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	NC_000006.12: g.35599305A>G	G/G	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	NC_000006.12: g.35624967T>C	C/C	Среднепопуляционный
HTR2A	5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	c.102C>T	C/T	<b>Повышенный</b>
OXTR	Окситоциновый рецептор	c.922+4581T>A/C	A/A	<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)

Ген HTR1A кодирует рецептор 5-гидрокситриптамина (серотонина), сцепленный с G-белком. Серотонин участвует в ряде физиологических процессов и патологических состояний. Вариант NC\_000005.10:g.63962738C>G гена HTR1A ассоциирован с изменением уровня транскрипции гена из-за уменьшения сродства к транскрипционному фактору NUDR/Deaf1. Аллель G варианта может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип G/G варианта NC\_000005.10:g.63962738C>G гена HTR1A связан с повышенным риском развития депрессии.

BDNF(c.196G>A; p.Val66Met)

Белок, кодируемый геном BDNF, относится к факторам роста нервной ткани. Экспрессия этого гена снижена у пациентов с болезнями Альцгеймера, Паркинсона и хореей Гентингтона. Этот ген также играет определенную роль в регуляции реакции на стресс и в биологии расстройств настроения. Вариант c.196G>A гена BDNF приводит к нарушению процессов регуляции внеклеточного уровня BDNF. Вариант может быть связан с уменьшением или увеличением риска развития депрессии в результате хронического социального поражения. Выявленный генотип Val/Val варианта c.196G>A гена BDNF не связан с повышенным риском развития депрессии.

COMT(c.472G>A)

Ген COMT кодирует фермент катехол-О-метилтрансферазу. Этот фермент - ключевой модулятор дофаминэргической и норадренергической трансмиссии, обеспечивающий альтернативный путь метаболизма дофамина с образованием метилированных форм нейромедиатора. Основной функцией катехол-О-метилтрансферазы в катехоламиновой системе является элиминация биологически активных катехоламинов. Вариант NC\_000022.11:g.19963748G>A гена COMT ассоциирован со снижением активности фермента и с повышением уровня дофамина в межсинаптическом пространстве префронтальных отделов. Аллель G может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип A/A варианта NC\_000022.11:g.19963748G>A гена COMT не связан с повышенным риском развития депрессии.

FKBP5(c.\*1136G>T)

Ген FKBP5 кодирует FK506-связывающий белок 5 - член семейства иммунофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и транспортировке белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. FKBP5 связывает и подавляет глюкокортикоидные рецепторы, влияя на гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковую систему. Вариант NC\_000006.12:g.35574699C>A гена FKBP5 ассоциирован с изменением уровня экспрессии гена под воздействием активирующих сигналов. Аллель G может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип T/T варианта NC\_000006.12:g.35574699C>A гена FKBP5 не связан с повышенным риском развития депрессии.

FKBP5(c.106-2636A>G/T)

Ген FKBP5 кодирует FK506-связывающий белок 5 - член семейства иммунофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и транспортировке белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. FKBP5 связывает и подавляет глюкокортикоидные рецепторы, влияя на гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковую систему. Вариант NC\_000006.12:g.35639794T>C гена FKBP5 ассоциирован с изменением уровня экспрессии гена под воздействием активирующих сигналов. Аллель T может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип C/C варианта NC\_000006.12:g.35639794T>C гена FKBP5 не связан с повышенным риском развития депрессии.



**FKBP5(NC\_000006.12: g.35702206A>G)** Ген FKBP5 кодирует FK506-связывающий белок 5 - член семейства иммунофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и транспортировке белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. FKBP5 связывает и подавляет глюкокортикоидные рецепторы, влияя на гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковую систему. Вариант NC\_000006.12:g.35702206A>G гена FKBP5 находится в промоторе. Аллель А может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип G/G варианта NC\_000006.12:g.35702206A>G гена FKBP5 не связан с повышенным риском развития депрессии.

**FKBP5(NC\_000006.12: g.35599305A>G)** Ген FKBP5 кодирует FK506-связывающий белок 5 - член семейства иммунофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и транспортировке белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. FKBP5 связывает и подавляет глюкокортикоидные рецепторы, влияя на гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковую систему. Вариант NC\_000006.12:g.35599305A>G гена FKBP5 ассоциирован с изменением уровня экспрессии гена под воздействием активирующих сигналов. Аллель А может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип G/G варианта NC\_000006.12:g.35599305A>G гена FKBP5 не связан с повышенным риском развития депрессии.

**FKBP5(NC\_000006.12: g.35624967T>C)** Ген FKBP5 кодирует FK506-связывающий белок 5 - член семейства иммунофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и транспортировке белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. FKBP5 связывает и подавляет глюкокортикоидные рецепторы, влияя на гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковую систему. Аллель Т варианта NC\_000006.12:g.35599305A>G гена FKBP5 может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип C/C варианта NC\_000006.12:g.35599305A>G гена FKBP5 не связан с повышенным риском развития депрессии.

**HTR2A(c.102C>T)** Ген HTR2A кодирует 5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком, который располагается на мембранах постсинаптических нейронов и вовлечен во многие функции как периферических систем, так и центральной нервной системы. Вариант NC\_000013.11:g.46895805G>A гена HTR2A ассоциирован с изменением уровня экспрессии гена. Аллель С может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип C/T варианта NC\_000013.11:g.46895805G>A гена HTR2A связан с повышенным риском развития депрессии.

**OXTR(c.922+4581T>A/C)** Ген OXTR кодирует рецептор окситоцина, связанный с G-белком. Вариант NC\_000003.12:g.8762685A>G гена OXTR находится в третьем интроне. Аллель А может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип A/A варианта NC\_000003.12:g.8762685A>G гена OXTR связан с повышенным риском развития депрессии.

**Ген 5HTR1A** 5-гидрокситриптаминовый (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** Ген FKBP5 расположен на коротком плече 6 хромосомы в регионе 6p21.31, кодирует белок из 457 аминокислот. FKBP5 (FK506-связывающий белок 5) представляет собой ген, кодирующий белок - член семейства иммуофилинов, участвующих в иммунорегуляции, а также в сворачивании и внутриклеточном трафике белков. Белок FKBP5 связывается с FK506 иммунодепрессантами и рапамицином. Является посредником ингибирования кальциневрина. Также функционально взаимодействует с прогестероновым рецептором.
- 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.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: