



## Результат исследования

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



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

### Исследование **Генетическая предрасположенность к гиперактивности**

#### Фенотип **Гиперактивность**

#### Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
BDNF	Нейротрофический фактор мозга	c.196G>A; p.Val66Met	Val/Val	Среднепопуляционный
DRD1	Дофаминовый рецептор D1	g.175441697G>A; c.*62C>T	T/T	<b>Повышенный</b>
DRD4	Дофаминовый рецептор D4	DRD4 (- 521T>C;rs1800955)	T/T	Среднепопуляционный
HTR2A	5-гидрокситриптаминовый (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	HTR2A (g.46883917C>G; rs594242)	G/G	<b>Повышенный</b>
SLC6A3	Нейротрансмиттерный переносчик дофамина	SLC6A3 (3'UTR 9/10 VNTR; 40-bp VNTR; 40-bp repeats in 3'-UTR; rs28363170)	9/10	Среднепопуляционный
SLC6A3	Нейротрансмиттерный переносчик дофамина	SLC6A3 (intron 8 VNTR; rs3836790)	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

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

Ген BDNF кодирует белок под названием нейротрофический фактор мозга. Он экспрессируется в мозге и спинном мозге. Этот белок способствует выживанию нейронов, играя роль в их росте, дифференцировке и поддержании жизнедеятельности. Вариант NC\_000011.10:g.27658369C>T гена BDNF ведет к замене валина на метионин, нарушает трансляцию и внутриклеточный перенос мРНК, дестабилизируя её и способствуя её деградации. Вариант ассоциирован с меньшим объемом ткани гиппокампа (через снижение сложности дендритов, меньшее количество нейронов и поддерживающих клеток, увеличение интенсивности клеточной смерти и подавление нейрогенеза во время эмбрионального и постэмбрионального развития) и может быть связан с нарушениями обучения и памяти, развитием тревожного расстройства, депрессии, болезни Альцгеймера и Паркинсона. Выявленный генотип Val/Val варианта NC\_000011.10:g.27658369C>T гена BDNF не связан с нарушением метаболизма нейромедиаторов.

DRD1(g.175441697G>A; c.\*62C>T)

DRD1 - ген, кодирующий рецептор дофамина 1-го типа. D1-подтип дофаминовых рецепторов является преобладающим в префронтальной коре мозга. D1-рецепторы играют ключевую роль в процессах когнитивного функционирования, таких как память, планирование и решение задач. Аллель A варианта NC\_000005.10:g.175441697G>A гена DRD1 ассоциирован с повышением экспрессии гена и может быть связан с увеличением количества рецепторов дофамина 1-го типа. Выявленный генотип T/T варианта NC\_000005.10:g.175441697G>A гена DRD1 связан с повышением риска развития синдрома гиперактивности.

DRD4(DRD4 (-521T>C;rs1800955))

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

HTR2A(HTR2A (g.46883917C>G; rs594242))

Аллель G вызывает повышение экспрессии гена HTR2A. У носителей генотипа G/G отмечается повышенная агрессивность и снижение самоконтроля (PMID: 17590256).

SLC6A3(SLC6A3 (3'UTR 9/10 VNTR; 40-bp VNTR; 40-bp repeats in 3'-UTR; rs28363170))

Ген SLC6A3 (DAT1) кодирует транспортер дофамина. Транспортёр DAT1 обеспечивает обратный захват дофамина, и вовлечен в развитие ряда дофамин ассоциированных заболеваний. Различия в количестве VNTR повторов (варьирует от 3 до 11) влияет на уровень экспрессии транспортёра, и, следовательно, на его плотность в синапсе, что коррелирует со скоростью удаления дофамина из синапса. Увеличение числа повторов в 3'UTR области гена приводит к повышению экспрессии гена и, как следствие, к увеличению концентрации дофамина в спинномозговой жидкости, что является фактором риска развития синдрома гиперактивности. Выявленное количество повторов 9/10 в гене SLC6A3 не связано с риском развития синдрома гиперактивности.

SLC6A3(SLC6A3 (intron 8 VNTR; rs3836790))

Показана связь длинных аллельных вариантов в гене SLC6A3 с повышенным риском развития синдрома гиперактивности и недостатка внимания вследствие снижения скорости удаления дофамина из синапса.



- 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** **DRD1** Дофаминовый рецептор D1  
**Функция гена** DRD1 – ген, кодирующий рецептор дофамина 1 типа. Дофаминовый рецептор 1 типа является самым распространенным в центральной нервной системе; этот G-сопряженный белок стимулирует аденилатциклазу и активирует ЦАМФ-зависимые протеинкиназы. D1 рецепторы регулируют рост и развитие нервов, модулируют D2-зависимые реакции. Мутации в этом гене связаны с различными поведенческими фенотипами, в том числе вегетативной дисфункции нервной системы, синдром дефицита внимания / гиперактивности и чертами личности, например, предрасположенностью к поиску новизны (авантюрная модель поведения).
- Ген** **DRD4** Дофаминовый рецептор D4  
**Функция гена** DRD4 – ген, кодирующий рецептор дофамина 4 типа. Рецептор дофамина 4 типа является G-сопряженным белком, который ингибирует аденилатциклазу, и активируется дофамином. В мозге DRD4 рецептор синтезируется в относительно небольшом количестве. Также показано, что рецептор DRD4 присутствует в коре больших полушарий, гиппокампе, миндалевидном и полосатом телах. Мутации в этом гене были связаны с различными поведенческими фенотипами, в том числе вегетативной дисфункции нервной системы, синдром дефицита внимания / гиперактивности и чертами личности, например, предрасположенностью к поиску новизны (авантюрная модель поведения).
- Ген** **HTR2A** 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком  
**Функция гена** Ген HTR2A кодирует 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком, располагается на мембране постсинаптического нейрона и вовлечен во многие функции как периферических систем, так и ЦНС: агрегацию тромбоцитов, мягкое мышечное сокращение, контроль за выпуском 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** **SLC6A3** Нейротрансмиттерный переносчик дофамина  
**Функция гена** Ген SLC6A3 (DAT1) кодирует транспортер дофамина. Транспортёр DAT1 обеспечивает обратный захват дофамина, и вовлечен в развитие ряда дофамин ассоциированных заболеваний. Ген имеет 40 п.н. тандемные повторы в 3'-нетранслируемой области. Различия в количестве VNTR повторов (варьирует от 3 до 11) влияет на уровень экспрессии транспортёра, и, следовательно, на его плотность в синапсе, что коррелирует со скоростью удаления дофамина из синапса.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: