

Ф.И.О.: **ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА**
Дата рождения: 02.05.2000 (23 г.) Пол: М
Регистрация биоматериала: 12.09.2023
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302540549
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генетически обусловленный риск развития депрессивных расстройств

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

Заключение:

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 C/G варианта NC_000005.10:g.63962738C>G гена HTR1A связан с повышенным риском развития депрессии.

c.102C>T: Ген HTR2A кодирует 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2А, 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 C может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип C/C варианта NC_000013.11:g.46895805G>A гена HTR2A связан с повышенным риском развития депрессии.

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 G/G варианта NC_000006.12:g.35574699C>A гена FKBP5 связан с повышенным риском развития депрессии.

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 T/T варианта NC_000006.12:g.35639794T>C гена FKBP5 связан с повышенным риском развития депрессии.

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 A может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип A/G варианта NC_000006.12:g.35702206A>G гена FKBP5 связан с повышенным риском развития депрессии.

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 A может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип A/A варианта NC_000006.12:g.35599305A>G гена FKBP5 связан с повышенным риском развития депрессии.

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 T 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.

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-Ометилтрансферазы 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 G/A варианта NC_000022.11:g.19963748G>A гена COMT связан с повышенным риском развития депрессии.

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.

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 A может быть связан с повышенным риском развития депрессии. Выявленный генотип A/G варианта NC_000003.12:g.8762685A>G гена OXTR связан с повышенным риском развития депрессии.