

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
 Дата рождения: 01.01.2000 (23 г.) Пол: Ж
 Регистрация биоматериала: 30.11.2023
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302691051
 Заказчик: "Полное наименование юридического лица"
 Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генетическая предрасположенность к гиперактивности

Название гена	Ген	Вариант	Генотип	Риск
Нейротрофический фактор мозга	BDNF	c.196G>A; p.Val66Met	Val/Met	Повышенный
Дофаминовый рецептор D1	DRD1	g.175441697G>A; c.*62C>T	C/C	Среднепопуляционный
Дофаминовый рецептор D4	DRD4	DRD4 (-521T>C;rs1800955)	T/C	Протективный
5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с Gбелком	HTR2A	HTR2A (g.46883917C>G; rs594242)	C/C	Среднепопуляционный
Нейротрансмиссерный переносчик дофамина	SLC6A3	SLC6A3 (3'UTR 9/10 VNTR; 40-bp VNTR; 40-bp repeats in 3'-UTR; rs28363170)	9/9	Среднепопуляционный
Нейротрансмиссерный переносчик дофамина	SLC6A4	SLC6A3 (intron 8 VNTR; rs3836790)	S/S	Среднепопуляционный

Заключение:

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/Met варианта NC_000011.10:g.27658369C>T гена BDNF может быть связан с нарушением метаболизма нейромедиаторов.

g.175441697G>A; c.*62C>T: DRD1 - ген, кодирующий рецептор дофамина 1-го типа. D1-подтип дофаминовых рецепторов является превалирующим 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 C/C варианта NC_000005.10:g.175441697G>A гена DRD1 не связан с повышением риска развития синдрома гиперактивности.

DRD4 (-521T>C;rs1800955): Аллель -521C ведет к повышению активности промотора гена DRD4; у его носителей ярко выражена реакция «поиска новизны».

HTR2A (g.46883917C>G; rs594242): Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

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 транспортера, и, следовательно, на его плотность в синапсе, что коррелирует со скоростью удаления дофамина из синапса. Снижение числа повторов в 3'UTR области гена приводит к снижению экспрессии гена и, как следствие, к снижению концентрации дофамина в спинномозговой жидкости. Выявленное количество повторов 9/9 в гене SLC6A3 не связано с риском развития синдрома гиперактивности.

SLC6A3 (intron 8 VNTR; rs3836790): Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.