

## Результат исследования № 365 от 26.08.2016

ФИО: **Иванова Марья Ивановна**

Год рождения: 1972

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 26.08.2016

Дата регистрации: 26.08.2016

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: \*365\*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

### Исследование **Генетическая предрасположенность к психической травме**

#### Фенотип **Психотравма**

<b>Ген</b>	<b>5HTR1A</b> 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 1A	
<b>Функция гена</b>	Ген 5HTR1A кодирует рецептор 5-гидрокситриптамина (серотонина), принадлежащий к семейству трансмембранных метаболитных G-белок-связанных рецепторов и связаны с гетеротримерным ингибиторным G-белком.	
<b>Вариант</b>	C-1019G	<b>Кат №S-0199/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>C/G</b>	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	
<b>Ген</b>	<b>BDNF</b> Нейротрофический фактор мозга	
<b>Функция гена</b>	Белок, кодируемый геном BDNF, относится к факторам роста нервной ткани. Связывание этого белка с его рецепторами способствует выживанию нейронов в головном мозге взрослых. BDNF связывается с TrkB рецепторами[1], что влечет за собой димеризацию, активацию и транспортировку к ядру данного рецептора, запуская в свою очередь ERK и PI3K киназные каскады, стимулирующие синтез вторичных мессенджеров инозиттрифосфата и диацилглицерола, выход кальция из депо и активацию протеинкиназы C. Экспрессия этого гена снижена у пациентов с болезнями Альцгеймера, Паркинсона и хореей Хантингтона. Этот ген также играет определенную роль в регуляции реакции на стресс и в биологии расстройств настроения.	
<b>Вариант</b>	Val66Met; V66M; G196A	<b>Кат №S-0020/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>Val/Met</b>	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	
<b>Ген</b>	<b>COMT</b> Катехол-О-метилтрансфераза	
<b>Функция гена</b>	Катехол-О-метилтрансфераза (COMT) катализирует первую стадию деградации катехоламинов (нейромедиаторов - дофамина, адреналина, норадреналина) путем переноса метильной группы с S-аденозилметионина на гидроксильную группу катехоламинов.	
<b>Вариант</b>	Val158Met; Val108Met; G472A; G1947A; 324G>A	<b>Кат №S-0037/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>Val/Met</b>	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	
<b>Ген</b>	<b>FKBP5</b> FK506-связывающий протеин 5	
<b>Функция гена</b>	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. Также функционально взаимодействует с прогестероновым рецептором.	
<b>Вариант</b>	rs3800373; 1136G>T	<b>Кат №S-0160/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>G/T</b>	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	

8 (495) 689 77 04

8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00  
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00  
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00  
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30  
м. Электровзаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

<b>Ген</b>	<b>HTR2A</b> 5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	
<b>Функция гена</b>	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.	
<b>Вариант</b>	102C>T	<b>Кат №S-0187/02</b>
<b>Генотип</b>	C/T	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	
<b>Вариант</b>	-1438A>G	<b>Кат №S-0187/03</b>
<b>Генотип</b>	A/G	
<b>Риск</b>	Среднепопуляционный	
<b>Ген</b>	<b>TH1</b> Тирозингидроксилаза	
<b>Функция гена</b>	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).	
<b>Вариант</b>	Short tandem repeat marker; TC11; (TCAT)n	<b>Кат №S-0175/01</b>
<b>Генотип</b>	S/L	
<b>Риск</b>	Значительный	

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
5HTR1A	5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 1A	C-1019G	C/G	Среднепопуляционный
BDNF	Нейротрофический фактор мозга	Val66Met; V66M; G196A	Val/Met	Среднепопуляционный
COMT	Катехол-О-метилтрансфераза	Val158Met; Val108Met; G472A; G1947A; 324G>A	Val/Met	Среднепопуляционный
FKBP5	FK506-связывающий протеин 5	rs3800373; 1136G>T	G/T	Среднепопуляционный
HTR2A	5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	102C>T	C/T	Среднепопуляционный
HTR2A	5-гидрокситриптаминный (серотониновый) рецептор 2A, сцепленный с G-белком	-1438A>G	A/G	Среднепопуляционный
TH1	Тирозингидроксилаза	Short tandem repeat marker; TC11; (TCAT)n	S/L	Значительный

### Заключение

5HTR1A(C-1019G)	Аллель -1019G приводит к увеличению числа ауторецепторов и, соответственно, к ослаблению 5-НТ сигнала. Носители G аллеля характеризуются повышенным невротизмом и избеганием ущерба по сравнению с носителями С аллеля; Депрессии подвержены представители европеоидной и монголоидной рас.
BDNF(Val66Met; V66M; G196A)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
COMT(Val158Met; Val108Met; G472A; G1947A; 324G>A)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

**8 (495) 689 77 04**  
**8 (495) 689 70 52**

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00  
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00  
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00  
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30  
м. Электровзводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

FKBP5(rs3800373; 1136G>T)	Лица-носители аллеля G лучше отвечают на антидепрессанты и имеют более долгий период ремиссии
HTR2A(102C>T)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
HTR2A(-1438A>G)	При наличии аллеля '-1438A в гене HTR2A образуется повышенное количество мРНК, а, следовательно, и самих рецепторов 2A серотонина. Склонности к развитию посттравматического синдрома нет.
TH1(Short tandem repeat marker; TC11; (TCAT)n)	(TCAT)n, где n>6. При количестве тетрауклеотидных повторов в гене TH1 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"

Дата: 26.08.2016

Врач : Григорцевич Н.Ю.

Подпись:

