

Результат генетического анализа

Генетический риск алкогольной зависимости

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код:

Дата рождения:

Пол:

Мужской

СНИЛС:

—

Дата поступления биоматериала:

—

Дата выполнения исследования:

Валидация:

Биоматериал:

Метод исследования:

Бuccальный эпителий с внутренней стороны щеки

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
ADH1B	rs1229984	A/G	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к повышенной скорости метаболизма алкоголя
DRD2	rs1800497	G/A	Norm/Polym	+ -	Сниженная плотность распределения рецептора дофамина 2-го типа, сниженная чувствительность клетки к дофамину

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Избыточное потребление алкоголя является серьезной медико-социальной проблемой. Потребление алкоголя различается в разных странах. В развитых странах алкоголизмом может страдать около 3-5% взрослого населения, в винодельческих странах (Франция, Италия) этот показатель может достигать 8-10%. Согласно статистическому ежегоднику Росздрави, в 2017 г. В России было зафиксировано 78179 (53,2 на 100000 человек населения) с диагнозом психотические расстройства, связанные с употреблением алкоголя + синдром зависимости от алкоголя. Таково число обследуемых с впервые в жизни установленным диагнозом, взятых под диспансерное наблюдение психоневрологическими и наркологическими организациями, о реальных цифрах можно только догадываться.

Под алкогольной продукцией подразумевают напитки с содержанием этилового спирта более 0,5% объема. Алкоголь оказывает токсическое

воздействие не только на печень, но и на весь организм в целом: ухудшается кровоснабжение мозга, затрудняется усвоение питательных веществ, страдает поджелудочная железа, иссушаются слизистые, нарушается работа иммунной системы, увеличивается риск новообразований груди и пищевода. Риск формирования алкогольной зависимости у разных людей варьирует не только в зависимости от дозы и частоты употребления, но и от генетики.

Для непосредственного формирования же алкогольной зависимости важное значение имеет не только скорость его метаболизма, но и (в первую очередь) особенность восприятия организмом выделяющегося дофамина, который стимулирует центр удовольствия с разной интенсивностью. Это в некоторых случаях способствует развитию пристрастия к алкоголю. Помимо этого, генетика определяет скорость превращения спирта в уксусный альдегид, обуславливающий интоксикацию организма и похмельный синдром.

Заключение

Генетический анализа показал, что у вас выявлена средняя предрасположенность к развитию алкогольной зависимости.

Обследования

Вам рекомендуется уменьшить количество порций алкоголя, поскольку у вас имеется некоторый генетический риск развития алкогольной зависимости. Возможно негативное воздействие алкоголя на организм, что может выражаться в виде тошноты, нарушения внимания, учащения сердцебиения, потливости, обострения хронических заболеваний. Для снятия напряжения и получения удовольствия от жизни желательно выбрать альтернативные способы расслабления, например, чтение интересной литературы, просмотр фильмов, прослушивание музыки. Хорошей альтернативой может быть употребление безалкогольных вин.

Рекомендации по профилактике

Пейте достаточное количество жидкости при употреблении алкоголя, так как это способствует обезвоживанию. Не забывайте, что алкоголь повышает аппетит и замедляет метаболизм, тем самым препятствует снижению веса. Рекомендуется пройти обследование: сдать анализы на гамма-глутамилтранспептидазу, аспартатаминотрансферазу и аланинаминотрансферазу (отражают состояние печени); клинический анализ крови; анализ на холестерин липопротеинов низкой плотности (ЛПНП).

Исследуемые гены

ADH1B

Кодирует бета-субъединицу алкогольдегидрогеназы. Она является ферментом 1-й фазы детоксикации ксенобиотиков и окисляет этанол до ацетальдегида. Эффективность работы фермента определяет чувствительность к алкоголю. Полиморфизм связан с развитием алкогольной зависимости и алкогольного цирроза печени.

DRD2

Кодирует рецептор дофамина 2-го типа. Дофамин является нейромедиатором и осуществляет передачу импульсов между нейронами, участвует в биохимическом обеспечении процессов, протекающих в центральной нервной системе, и регулируют как базовые навыки (прием пищи, избегание опасности, половое поведение), так и высшие мозговые функции (мотивация, обучение, память, внимание). rs1800497 в энхансерном районе гена приводит к снижению экспрессии гена.