

Результат генетического анализа

Генетический риск снижения когнитивных способностей с возрастом

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код:

Дата рождения:

Врач:

Пол:

Биоматериал:

Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки

Дата поступления биоматериала:

Метод исследования:

ПЦР

Дата выполнения исследования:

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
BDNF	rs6265	C/C	Norm/Norm	+ +	Нормальная функциональная активность нейротрофического фактора мозга
APOE	rs429358, rs7412	E3E4	Norm/Polym	+ -	Предрасположенность к накоплению ЛПНП в кровеносном русле. Повышен риск развития болезни Альцгеймера

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.

Polim - 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 Дегтярева А.
О.



Исследуемые гены

BDNF

Кодирует белок, который участвует в процессе развития нейронов, способствуя выживанию и дифференциации нейронов периферической и центральной нервной систем. Участвует в аксоно- и дендритогенезе, регулирует синаптическую передачу сигнала. Вовлечен в процессы нейрональной пластичности и играет ключевую роль в процессах обучения и памяти.

APOE

Кодирует аполипопротеин E, входящий в состав хиломикронов и липопротеинов очень низкой плотности. Максимальная экспрессия этого гена наблюдается в печени, также в почках, надпочечниках, жировой ткани, селезенке, мозге. Белок участвует в обмене липидов в крови и холестерина в мозге. Наиболее часто исследуют 2 полиморфизма, сочетание которых обуславливает 3 формы белка: E2, E3 (норма) и E4. Вариант E4 связан с повышенным риском развития атеросклероза и болезни Альцгеймера. Интересно, что вариант E2 ранее тоже считали проатеросклеротическим, однако последние исследования не подтверждают это (имеются даже обратные данные), с другой стороны, этот вариант снижает риск развития болезни Альцгеймера.