



Результат исследования № **0000090800** от

ФИО:
Дата рождения:
Пол:
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации:
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /
Страховая компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Предрасположенность к алкоголизму, эффективность препаратов
рисперидон, клозапин, антипсихотические препараты**

Фенотип **Метаболизм лекарственных средств**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
DRD2	Дофаминовый рецептор D2	A1/A2 Allele; c.2137G>A; p.E713K	A1/A2	↓ Сниженная плотность рецепторов DRD2



Заключение

DRD2 (A1/A2 Allele; c.2137G>A; p.E713K)

Ген DRD2 кодирует белок - один из 5 типов дофаминовых рецепторов. Хорошо изученный полиморфизм длины рестрикционного фрагмента TaqIA первоначально был связан с геном DRD2, однако позже было установлено, что он расположен в экзоне 8 гена ANKK1. Ген ANKK1 кодирует белок - член семейства серин-треониновых протеинкиназ и надсемейства протеинкиназ, участвующий в передаче сигналов. Этот ген тесно связан с геном DRD2, регулирует его экспрессию. Аллель A1 варианта c.2137G>A гена DRD2 (ANKK1) ассоциирован с уменьшением количества сайтов связывания дофамина в головном мозге (снижением количества дофаминовых рецепторов типа D2), что приводит к функциональному дефициту дофамина и способствует развитию синдрома 'дефицита вознаграждения', который человек может компенсировать путём избыточного приема алкоголя, игромании и других зависимых типов поведения. Вариант может быть связан с повышением эффективности антипсихотических препаратов за счет снижения плотности рецепторов. Положительный эффект после краткосрочной терапии у носителей аллеля A1 выше, чем у носителей генотипа A2/A2. Выявленный генотип A1/A2 варианта c.2137G>A гена DRD2 (ANKK1) связан с повышением эффективности антипсихотических препаратов.

Ген DRD2 Дофаминовый рецептор D2

Функция гена Ген ANKK1 (DRD2) кодирует белок - член семейства серин-треониновых протеинкиназ и надсемейства протеинкиназ, участвующих в сигнальном пути передачи сигналов. Этот ген тесно связан с геном DRD2, регулирует его экспрессию. Хорошо изученный полиморфизм длины рестрикционного фрагмента TaqIA первоначально был связан с геном DRD2, однако позже было установлено, что он расположен в экзоне 8 Гена ANKK1 (PMID: 18621654, 15146457). Мутации в гене ANKK1 связаны с такими состояниями, как алекситимия и расстройства импульсного контроля.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: