



dnaind

size özel sizin için

Hoşgeldiniz

Example2 Example1

dna mind raporunuz

Doğum Tarihi: 01 Jan 2001

Rapor Tarihi: 11 Oct 2024

Örnek Numarası: 12345678-New

Talep Eden: Private

Giriş

Bu rapor kapsamında laboratuvar örnekleri array bazlı teknolojiler kullanılarak analiz edilmiştir. DNA ekstraksiyonundan sonra polimeraz zincir reaksiyonu ("PCR") ile amplifikasyon yapılmıştır. Tahlil kapsamındaki polimorfizmler ologinükleotid primerler kullanılarak hedeflenmiş, tek nükleotid polimorfizmleri, hedef dizileme yöntemine destek olarak fosfor bazlı ikili işaretleme problemleri ile hibritlenerek belirlenmiştir. Bu analiz sadece raporda adı geçen polimorfizmleri saptamaktadır. Bilimsel yayınlarla kanıtlanmıştır ki, analiz edilen genlerde görülen bazı polimorfizmler, bireyin çeşitli kronik hastalıklar geliştirme ve ya metabolizmasında birtakım değişimlere uğrama riski ile ilişkilendirilebilir. Bu polimorfizmlerin varlığını veya yokluğunu tespit ederek spesifik genlerle ilgili risk alanlarını nitel olarak değerlendirebiliriz. Bu test, genetik faktörler dışındaki faktörlerin kişi üzerindeki etkilerini hesaba katmaz. Daha detaylı risk analizi için çevresel faktörlerin (beslenme ve yaşam tarzı) önceki tıbbi ve kilo geçmişinin beraberindeki genetik profil ile birlikte göz önünde bulundurulması gerekir.

Bu rapor nasıl okunmalı

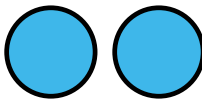
Genetik sonuçlarınız ilerleyen sayfalarda listelenmiştir. Sol tarafta gen adını ve tanımını göreceksiniz. Sağ tarafta sonucunuzu ve sonuçların bir açıklamasını bulacaksınız. Etkiler sembolik olarak şu şekilde tanımlanabilir:



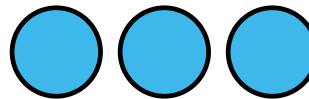
Etkisiz



Düşük Etki



Orta Etki



Yüksek Etki



Yararlı Etki

DNA Mind'a giriş

DNA Mind, akıl sağlığını etkileyen kilit biyolojik alanlardaki değişikliklerle ilişkili genetik varyasyonları test eder. Bu alanlardaki zayıflıklar, çevresel faktörlerle birlikte, çeşitli hastalıkların gelişme riskini arttırmaktadır. DNA Mind'da analiz edilen alanlar şunlardır: Nörodejeneratif hastalıklar, duygu durum regülasyonu ve bağımlılık yapıcı davranışlar.



Nörodejeneratif hastalıklar

Hafif kognitif bozukluklar (HKB), hafıza ve düşünme becerileri de dahil olmak üzere zihinsel yeteneklerde hafif, ancak gözle görülür ve ölçülebilir bir düşüşe neden olmaktadır. Hafif kognitif yetersizliği olan bireyler, Alzheimer Hastalığı (AH) veya demans geliştirme riski altındadır. Spesifik biyolojik alanların varyasyona uğramış işleyişi, geç başlangıçlı AD'nin yanı sıra HKB riskinin artmasıyla da ilişkilendirilmiştir.



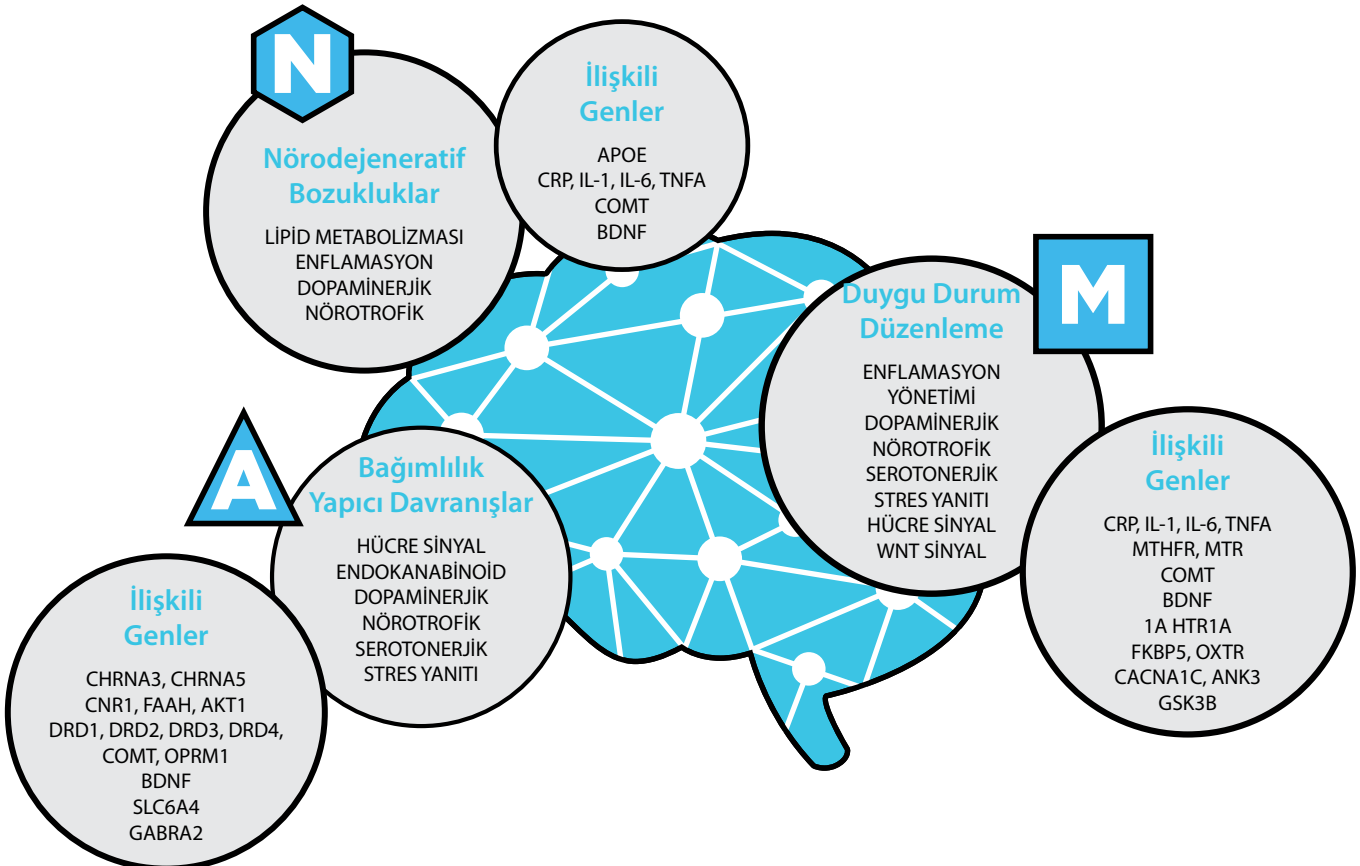
Duygu durum regülasyonu

Duygu durum bozuklukları, bireyin ruh halinin günlük yaşam şartları içinde iniş ve çıkışları ile karakterize edilen uzun süreli psikolojik bozukluklardır. Analiz edilen duygu durum alanları arasında bipolar bozukluklar, depresyon, anksiyete ve travma sonrası stres bozukluğu bulunmaktadır.



Bağımlılık yapıcı davranışlar

Bağımlılık yapıcı davranışlar, etiyojilerinde karmaşık olan ve hem genetik hem de çevresel faktörlerden etki alan bir takım rahatsızlıklarla ortaya çıkabilir. Analiz edilen alanlar, yeme bozuklukları (tıka basa yeme durumu), adrenalin odaklı "heyecan arama" ve risk alma" davranışı gibi davranış bozukluklarının yanı sıra alkol, nikotin, esrar ve opioid bağımlılığı riskini içeren madde kullanım bozukluklarını kapsamaktadır. Bu alan ayrıca esrar kullanımından kaynaklanan psikoz tepkisi hakkında da bilgi vermektedir.



Sonuçların özet tablosu

| Biyolojik Alan | Gen Adı | Genetik Varyasyon | Sonucunuz | Etki | | |
|---------------------|-----------|-------------------|-----------|------|---|---|
| | | | | N | M | A |
| Lipid Metabolizması | APOE | E2/E3/E4 | E3/E2 | | | |
| Enflamasyon | CRP | G>A | GG | | | |
| | IL1-A | 4845 G>T | GG | | | |
| | | -889 C>T | TC | | | |
| | IL1-B | 3954 C>T | CC | | | |
| | | -511 A>G | AA | | | |
| | IL1-RN | 2108 C>T | TT | | | |
| | IL-6 | -174 G>C | CC | | | |
| TNFA | -308 G>A | GG | | | | |
| Metilasyon | MTHFR | 677 C>T | CT | | | |
| | | 1298 A>C | AA | | | |
| | MTR | 2756 A>G | AG | | | |
| Wnt Sinyali | GSK3B | C>G | CG | | | |
| | | A>C | AC | | | |
| | | G>A | AG | | | |
| Stres Yanıtı | FKBP5 | C>T | CC | | | |
| | OXTR | G>A | AA | | | |
| Hücre Sinyali | AKT1 | T>C | CT | | | |
| | ANK3 | A>G | AG | | | |
| | | C>T | CT | | | |
| | CACNA1 | G>A | AG | | | |
| | CHRNA3 | G>A | GG | | | |
| CHRNA5 | Asp398Asn | GG | | | | |
| Dopaminerjik | COMT | Val158Met | GG | | | |
| | DRD1 | T>C | TT | | | |
| | | C>T | TT | | | |
| | DRD2 | Taq1A/2A | TC | | | |
| | DRD3 | Ser9Gly | TT | | | |
| | DRD4 | -521 C>T | CC | | | |
| OPRM1 | Asn40Asp | GG | | | | |
| Endokannabinoid | CNR1 | T>C | TT | | | |
| | FAAH | 385 C>A | AC | | | |
| GABAerjik | GABRA2 | T>C | CT | | | |
| Nörotrofik | BDNF | Val66Met | TT | | | |
| Serotonerjik | 1A HTR1A | -1019 C>G | CC | | | |
| | SLC6A4 | A>C | CC | | | |

Lipid metabolizması

Apolipoprotein E, lipid metabolizması yolunda önemli bir proteindir ve Geç Başlangıçlı Alzheimer Hastalığı (LOAD) riski analizi için hedef gen olarak kabul edilir. ApoE, LOAD patogeneğinde birçok rol oynar; A β ifadesini, Tau fosforilasyonunu, nörofibril dolaşım bozukluğunu ve ayrıca nöro-enflamasyonu etkiler. Çevresel faktörlerin de LOAD oluşumunda önemli risk araçları olduğu göz önünde bulundurulmalıdır.

APOE E2/E3/E4

APOE, hem periferel hem de merkezi sinir sisteminde lipid taşımakla görevli bir protein olan Apolipoprotein E'yi kodlar; AD (atopik dermatit) oluşumu ve ilerlemesine neden olan bir çok biyolojik prosesinde yer alır. APOE'deki iki SNP, üç olası izoformla sonuçlanır. İzofom, lipidlere, reseptörlere ve A β 'ya bağlanma dahil APOE'nin yapısını ve fonksiyonunu etkiler.

SONUCUNUZ: E3/E2

APOE ϵ 2 alleli apolipoprotein fonksiyonunda bir değişikliğe yol açar, artan antioksidan kapasitesi ile ilişkilidir. APOE ϵ 2 alleli ayrıca, nörotransmitterlerin sinaptik veziküllere konsantrasyonuna aracılık ederek sinaptik iletimde çok önemli bir rol oynayan koruyucu proton pompasının ekspresyonunu artırabilir.

APOE ϵ 2 alleli, LOAD gelişimine karşı koruyucu bir etki gösterebilir. APOE ϵ 3/ ϵ 3 genotipli bireylerle karşılaştırıldığında, APOE ϵ 2 allel taşıyıcılarında LOAD gelişme riski düşüktür. ApoE ϵ 2 taşıyıcıları ayrıca yaşlanma sürecindeki zihinsel fonksiyonlarla pozitif olarak ilişkilendirilmiştir.

Enflamasyon

Nöroenflamasyon, geniş bir yelpazedeki psikiyatrik bozuklukların başlangıcına aracılık eden potansiyel mekanizmalardan biri olarak kabul edilir. Bilimsel çalışmalar, anormal enflamatuvar etkilerin davranışsal tepkilerde değişime ve zihinsel gerilemelere neden olabileceğini göstermiştir. Proenflamatuvar sitokinleri şifreleyen genler çevresel faktörlerle birlikte, kronik düşük dereceli enflamasyon, nörodejeneratif hastalıklar ve duygudurum bozuklukları dahil olmak üzere çeşitli psikiyatrik hastalıkların gelişmesi riskini artırabilir.

Enflamasyonun psikiyatrik bozuklukların patogeneğinde kilit bir rol oynadığı düşünülürse, anti-enflamatuvar tedaviler de bu hastalıkların yönetiminde aynı derecede kritik bir rol oynayacaktır.

CRP rs1205 G>A

C-reaktif proteini kodlayan CRP, bir akut faz proteini ve enflamasyon belirticidir. Makrofajlar ve T hücreleri tarafından IL-6 salgılanmasıyla seviyesi yükselir.

SONUCUNUZ: GG

G alleli, serumda daha yüksek CRP seviyeleri ile ilişkili olan CRP'nin ekspresyonunu artırır. G alleli beyindeki A β birikimi ile de ilişkilendirilmiştir.

G alleli kronik enflamasyonla ilişkili bozukluklara yatkınlığı artırır. G alleli, zihinsel gerileme için artan risk ile ilişkilendirilmiştir. Enfeksiyonu azaltmak için Omega 3 yağ asitlerinin alımını artırmak da dahil olmak üzere beslenme ve spor alışkanlıkları gözden geçirilmelidir.

IL-1: IL-1A, IL1-B & IL-1RN

IL-1, inflammatuar kaskadda önemli bir kaldıraç noktası kabul edilen pro-enflamatuar bir sitokindir ve bu nedenle IL-1 ekspresyonu, birkaç kronik hastalığın patogeneğinde anahtar rol oynar. IL-1'in biyolojik aktivitesi, iki agonisti içerir - IL-1a (IL-1A) ve IL-1beta (IL-1B), spesifik IL-1 reseptörleri ve bir IL-1 reseptör antagonisti (IL-1RN). Pro-enflamatuar cevabın negatif regülatörüdür.

SONUCUNUZ:

IL-1A, IL-1B veya IL-1RN'de varyasyon taşıyan bireyler daha aktif bir enflamatuar tepkiye sahiptir. Bu bireylerde IL-1 aktivitesinin arttığı düşünülebilir. Kronik, düşük dereceli enflamasyon riskinin artması ve çeşitli mental bozukluklara yatkınlık ile ilişkilendirilmiştir.

Artmış IL-1 aktivitesine sahip bireyler, zihinsel gerileme ve duygudurum bozuklukları, özellikle de depresif bozukluk dahil olmak üzere nöro-enflamatuar hastalıklar konusunda yüksek risk altındadır. Bu ilişki, psikososyal stres gibi çevresel bir tetikleyicinin varlığı ile modüle edilir. Proenflamatuar belirteçlerin salgılanmasını önlediği bilinen besinlerin alımını artırır. Bunlar arasında omega 3 yağ asitleri, zerdeçal (kurkumin), zencefil ve resveratrol, antosiyaninler ve dehidro-askorbat gibi bileşikler içeren bazı meyveler dahil olmak üzere fito-besin kaynakları bulunur.

IL-6 -174 G>C

İnterlökin 6, enflamasyonda önemli bir rol oynayan ve CRP'nin ekspresyonunu düzenleyen pro-enflamatuar bir sitokindir.

SONUCUNUZ: CC

Bu fonksiyonel SNP'nin C alleli, artan IL-6 ve CRP konsantrasyonları ile ve bunun sonucu olarak kronik, düşük dereceli enflamasyon için artan risk ile ilişkilendirilmiştir.

IL-6 C alleli, özellikle psikososyal stres ve proenflamatuar bir ortama maruz kaldığında, zihinsel gerileme riskinin yanı sıra duygudurum bozuklukları ile de ilişkilidir. C alleli ile ilgili risk sigara içenlerde daha belirgindir. C alleli taşıyan bireyler, n-3 yağ asitlerinin artmasını, doymuş yağ asitlerinin azalmasını ve diyet antioksidanlarının artmasını hedefleyen enflamasyon hedefli bir diyet uygulamalıdır. Sağlıklı bir kilo, tüm sigara ve sigara türevlerinden kaçınmak enflamasyonu yönetmede zorunludur.

TNFA -308 G>A

Tümör nekroz faktörü- α (TNFa) hem makrofajlar hem de adipositler tarafından salgılanan ve tüm vücut glukoz homeostazını değiştirdiği gösterilmiş bir proinflamatuvar sitokindir.

SONUCUNUZ: GG

-308 G> A loküsünde varyasyon tespit edilmedi. TNFA GG genotipi doğal tiptir ve TNFA'nın normal ekspresyonu ile ilişkilendirilmiştir.

GG genotipini taşıyan bireyler zihinsel gerileme ve depresyon gibi mental bozukluklar için artan risk ile ilişkilendirilmemiştir.

Metilasyon

Metilasyon, bir moleküle veya alt-tabakaya eklenebilecek metil grupları oluşturma prosesini içerir ve nörotransmitterlerin üretiminde önemli bir rol oynar. Metilasyon reaksiyonlarının tamamlanması için, belirli miktarlarda B vitamini gerekir. Enzimatik eksikliklerden kaynaklanan zayıf metilasyon fonksiyonu ve düşük Bvitamini seviyeleri, duygu durum bozukluğu riski ile ilişkilendirilmiştir.

MTHFR

MTHFR tarafından kodlanan metilen tetrahidrofolat redüktaz, homosistein remetilasyonu için metiyonine yardımcı bir alttabaka olan 5,10-metilentetrahidrofolatın, 5-metiltetrahidrofolat'a dönüşümünü katalize eder. Fonksiyonu negatif yönde etkileyen polimorfizmlerden kaynaklanan düşük enzim aktivitesi, homosistein metabolizması ve folat döngüsünün bozulmasına neden olarak önemli nörotransmitterleri sentezleme yeteneğinin azalmasına yol açar.

MTHFR 677 C>T

SONUCUNUZ: CT

MTHFR 677 CT genotipi, enzim fonksiyonunda % 30'luk bir azalmayla sonuçlanır. Daha yüksek homosistein seviyeleri riski ve nörotransmitterleri sentezleme yeteneğinin azalması ile ilişkilidir.

MTHFR 677 CT genotipi, enzim fonksiyonunda % 30'luk bir azalma ile sonuçlanır. B vitamini alımı ve folat seviyeleri düşük olduğunda, depresif bozukluk dahil olmak üzere artan homosistein seviyeleri ve duygudurum bozuklukları riski ile ilişkilidir. Allel taşıyıcılarının B-vitamini, özellikle de folat gereksinimleri yüksek olabilir. Klinik tanı durumunda metil folat kullanımını düşünebilirsiniz.

MTHFR 1298 A>C

SONUCUNUZ: **AA**

MTHFR 1298 AA genotipi normal enzim aktivitesi ile ilişkilidir.

Bu SNP için bir varyasyon tespit edilmedi. AA genotipi, duygudurum bozuklukları açısından herhangi bir risk faktörü ile ilişkilendirilmemiştir.

MTR 2756 A>G

MTR, metiyonin sentazı kodlar. Metiyonin sentaz, esansiyel kofaktörü olan 5-metiltetrahidrofolatı kullanarak metionini homosisteinden rejenere eder. Bu enzim metilkobalamine bağımlıdır ve S-adenosilmetilionin (SAME)biyosentezi ve rejenerasyon döngüsünün bir parçasını oluşturur.

SONUCUNUZ: **AG**

G alleli, metiyonin sentaz enzimatik kapasitesinin artması ile ilişkilidir.

G allelinin, özellikle GG genotipinin taşıyıcıları, özellikle B12 vitamininin düşük olduğu durumlarda depresif bozukluklara karşı daha duyarlıdır. B12 vitamini ve ayrıca metilasyonu destekleyen tüm B vitaminlerinin alınmasını sağlayınız.

Wnt Sinyali

Wnt sinyal yolları, hücre yüzey reseptörleri yoluyla bir hücreye sinyalleri ileten glikoproteinlerden oluşmuş sinyal iletim yolları grubudur, embriyonik gelişim sırasında hücrenin yapısı, polaritesi, nöral paterni ve organogenezini gibi kritik yönlerini düzenler.

GSK3B

GSK3B, merkezi sinir sisteminde bol miktarda eksprese edilen, bipolar ve majör depresif bozukluk dahil olmak üzere çeşitli nöropsikiyatrik bozukluklarda yer alan glikojen sentaz kinaz 3 B-izofromunu kodlar. Lityum da dahil olmak üzere çeşitli anti-depresanların önemli bir hedef proteindir ve GSK3B'nin düzenlenmesi duygudurum bozuklukları için artan risk ile ilişkilidir.

GSK3B rs334555 C>G, rs11925868 A>C, rs11927974 G>A

SONUCUNUZ: Artış

Genotip kombinasyonu, upregule GSK3B ile ilişkilidir.

Bu gen varyasyonlarının GSK3B'de kombinasyonunu taşıyan bireyler, depresif bozukluk dahil olmak üzere çeşitli duygudurum bozuklukları geliştirmeye daha yatkındırlar. Hatta erken yaş depresyon riski de bu varyasyonlarla ilişkilendirilmiştir.

Stres yanıtı

Strese maruz kalmanın zihinsel bozuklukları hızlandırdığı bilinmektedir. Ancak stres günlük yaşamın bir parçası olsa da, strese bağlı psikopatolojinin gelişiminde bireyler arasında büyük değişkenlikler gözlenir. Stres hassasiyetinin önemli bir belirteci, hipotalamus-hipofiz-adrenal (HPA) -aksis fonksiyonudur ve stres kaynaklı kortizol tepkilerindeki varyasyon, strese maruz kalma durumunda nöral vijilans farklılıkları öngörebilir.

Oksitosin ayrıca stres yönetiminde önemli bir rol oynar ve oksitosin reseptör genindeki (OXTR) genetik varyasyon anksiyete, depresyon ve buna bağlı stres fenotiplerine neden olmaktadır.

FKBP5 rs1360780 C>T

FKBP5 tarafından kodlanan FK506 bağlayıcı protein, strese cevap olarak sadece glukokortikoid reseptörü aktivitesini modüle eden bir koşaperon olarak değil, aynı zamanda hem beyinde hem de periferal başka pek çok sellüler prosesinde etkindir. Özellikle, FKBP5 geni, çevresel stres faktörleri, FKBP5 genetik varyantları ve glukokortikoide duyarlı genomik bölgelerin epigenetik modifikasyonları arasındaki karmaşık etkileşimlerle regüle edilir.

SONUCUNUZ: CC

CC genotipi normal FKBP5 ekspresyonu ve değişime uğramamış glukokortikoid reseptörü aktivitesi ile ilişkilidir.

CC genotipli bireyler, BT veya TT genotipine kıyasla stres yönetiminde daha başarılı olabilirler. Bu bireyler, travma sonrası stres bozukluğu için yüksek risk altında değildir.

OXTR rs53576 G>A

Oksitosin, ruh hali, kaygı ve sosyal biyolojinin düzenlenmesinde rol oynayan bir peptid hormonu ve nöropeptittir. Toplumsal bağlanma, her iki cinsiyette de üreme, doğum sırasında ve sonrasında rol oynar. OXTR geni tarafından kodlanan protein, G-proteinine bağlı reseptör ailesine aittir ve oksitosin için bir reseptör olarak görev yapar. Etkinliğine, fosfatidilinositol-kalsiyum ikinci mesajlaşma sistemini aktive eden G proteinleri aracılık eder.

SONUCUNUZ: AA

A alleli, OXTR fonksiyonundaki bir değişiklik ile ilişkilidir. Özellikle stresli bir ortamda, empati becerisini negatif yönde etkileyebilir.

A alleli taşıyan bireyler, stres yönetiminde zayıf kalabilir ve çevresel stres faktörlerine olumsuz tepki verebilir.

Hücre sinyali

Hücre sinyal mekanizmasında yer alan proteinleri kodlayan genler, sinir hücreleri (nöronlar) arasında hücreden hücreye iletişimi sağlayarak nöronal ömür ve hafıza oluşumunda görev alır. Hücre sinyal proteinleri ayrıca spesifik nörotransmitterlerin ve hormonların salınımını aktive etmede önemli rollere de sahiptir.

Kalsiyum ve sodyum sinyalizasyonu, beyindeki uyarıcı sinyallerin regülasyonu ve nörotransmitterin serbest bırakılması dahil olmak üzere birçok nörolojik fonksiyonu kontrol eder. Bu yollardaki bozulmalar, çeşitli duyu durum bozuklukları, özellikle de bipolar bozuklukla ilişkilidir.

AKT1 rs2494732 T>C

AKT1, birbirine çok yakın serin/treonin-protein kinazdan (AKT1, AKT2 ve AKT3) birini kodlar ve metabolizma, proliferasyon, hücre yaşamı, büyüme ve anjiyogenez dahil olmak üzere birçok prosesin düzenlenmesinde önemli rol oynar. AKT1 SNP'leri, esrar kullanımına bağlı oluşan paranoya ve psikoz ile ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ: CT

AKT1 TC genotipi değişime uğramış gen fonksiyonu ile ilişkilidir.

TC genotipli bireyler, esrar kullanımına bağlı paranoya geliştirme riskine sahiptirler.

ANK3

ANK3, sodyum yolu ve uyarıcı sinyallemenin regülasyonunda kilit rol oynayan Ankin-3'ü kodlar. Gen, duygudurum dengesizliği ile karakterize edilen koşullarla ilişkilendirilmiştir.

ANK3 rs1938526 A>G

SONUCUNUZ: **AG**

ANK3 AG genotipi, hafif artmış uyarıcı sinyalleme ile ilişkilidir.

ANK3 G allelini taşıyan bireyler, bipolar bozukluk riski ile ilişkilendirilmiştir. Klinik olarak tanı konmuşsa, tedavi kapsamında omega-3 yağ asitleri ve/veya duygudurum stabilizörleri kullanılarak uyarıcı sinyal mekanizmasının normal çalışması sağlanabilir.

ANK3 rs10994336 C>T

SONUCUNUZ: **CT**

ANK3 CT genotipi artan uyarıcı sinyalleme ile ilişkilidir.

ANK3 T allelini taşıyan bireyler, bipolar bozukluk riski ile ilişkilendirilmiştir. Klinik olarak tanı konmuşsa, tedavi kapsamında omega-3 yağ asitleri ve/veya duygudurum stabilizörleri kullanılarak uyarıcı sinyal mekanizmasının normal çalışması sağlanabilir.

CACNA1C rs1006737 G>A

CACNA1C geni, kalsiyum yollarının oluşumu için talimatlar veren bir gen ailesine aittir. CACNA1C, beyinde uyarıcı sinyalleme mekanizmasında yer alan L tipi geçitli Kalsiyum Yolunun bir alt ünitesini kodlar. Gen, duygudurum dengesizliği ile karakterize edilen koşullarla ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ: **AG**

CACNA1 AG genotipi, değişime uğramış beyin sapı hacmi ve artan CACNA1 uyarıcı sinyali ile bir miktar ilişkilidir.

A alleli, depresyon ve bipolar bozukluğa yatkınlık gösterebilir. Klinik tanı durumunda uyarıcı sinyalleri azaltmak için omega-3 yağ asitleri ve duygu durum stabilizörleri kullanılabilir.

CHRNA3 rs16969968 G>A

CHRNA3, nikotinik asetilkolin reseptörü alfa 3 alt birimini kodlar. Bu kodlanmış protein, nikotin alımında olduğu gibi bir uyarıcıya maruz kaldıktan sonra nörotransmisyon ve nörotransmitterlerin serbest bırakılmasında rol oynayan ligand geçitli iyon kanalıdır.

SONUCUNUZ: GG

GG genotipi normal reseptör fonksiyonu ile ilişkilidir.

Bu genotip, nikotin bağımlılığı konusunda risk olmadığını göstermektedir.

CHRNA5 Asp398Asn / D398N

CHRNA5, nikotinik asetilkolin reseptörü alfa 5 alt birimini kodlar. Bu kodlanmış protein, nikotin alımında olduğu gibi bir uyarıcıya maruz kaldıktan sonra nörotransmisyon ve nörotransmitterlerin serbest bırakılmasında rol oynayan ligand geçitli iyon kanalıdır.

SONUCUNUZ: GG

GG genotipi normal reseptör fonksiyonu ile ilişkilidir.

GG genotipli bireyler nikotin bağımlılığı için duyarlılık göstermezler.

Dopaminerjik yolak ve dopamin cevabı

Dopamin, beyinde sentezlenen katekolamin ailesinin uyarıcı bir nörotransmitterdir, ödül ve zevki modüle etmekten sorumludur. Dopamin eylemleri arasında ödül, bilinç, bellek ve motor koordinasyon alanları bulunur. Dopamin üretiminde, deformasyonunda ve reseptör fonksiyonundaki değişiklikler, zihinsel gerileme ve duygu durum bozukluklarına yol açabilir, madde bağımlılığı, heyecan ve risk arayışı, yeme bozuklukları dahil olmak üzere bağımlılık yapıcı davranış bozukluklarına hassasiyeti artırabilir.

COMT Val158Met

Katekol-O-metil transferaz enzimini kodlayan COMT, katekolaminlerin metilasyonundan sorumludur, bu nedenle öncelikle prefrontal kortekste dopamin (DA) seviyelerini düzenler. COMT Val158Met SNP, enzim fonksiyonunu güçlü bir şekilde belirler. Zihinsel çıktılarının ve uyarıcı nörotransmitterlerin parçalanmasının altında yatan nöral süreçlerdeki farklılıklar ile ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ: GG

COMT GG (Val158Val) genotipi, artan COMT aktivitesi ile ilişkilidir. Dopamin içeren uyarıcı katekolaminlerin parçalanmasını hızlandırarak daha düşük dopamin seviyelerine yol açabilmektedir.

COMT GG (Val158Val) genotipi, artan COMT aktivitesi ve dolayısıyla düşük dopamin seviyeleri ile ilişkilidir. COMT GG genotip taşıyıcıları, yönetici fonksiyonlar da dahil olmak üzere beyin ve zihinsel defisitler için yüksek risk altında olabilir. Sosyalleşmek ve zihin geliştirici faaliyetlerde bulunmak gibi aktiviteler bireyleri genotipin risk etkisinden koruyabilir. GG genotipi ayrıca, düşük dopamin seviyelerine bağlı olarak ödül dolaşım yolağında değişimlere yola açabilir, bağımlılık yapan davranışlara yatkınlık yaratabilir. Dopamin desteği için sağlıklı beslenmek ve davranışları buna göre yönetmek gerekmektedir.

DRD1

DRD1, merkezi sinir sisteminde en çok rastlanan dopamin reseptörünün D1 alt tipini kodlar. D1 reseptörleri, nöronal büyümeyi ve gelişmeyi düzenler, bazı davranışsal tepkilere aracılık eder ve dopamin reseptörü D2 aracılı olayları modüle eder. Dopamin D1 alıcısı, beyin ödül merkezindeki dopamin salınımının düzenlenmesinde rol oynar.

DRD1 rs4532 T>C

SONUCUNUZ: TT

Bu SNP'deki C ile T'nin yer değiştirmesi sonucu, DRD1 reseptörü normal işlevinden farklı olarak reseptör translasyonunu inhibe etme görevi görebilir.

Bu SNP, bipolar bozukluk ve yenilik arayışı dahil olmak üzere alkol bağımlılığı ve alkol bağımlılığına bağlı bozukluklarla ilişkilendirilmiştir. Bunlara ilave olarak davranışsal inatçılık, kaygı ve endişe, belirsizlik korkusu ve utangaçlık olarak nitelendirilen özellikle zarar görme korkusu ile bağlantılı bozukluklar da düşünülebilir. TT genotipi ağır alkol kullanımı riskinin yanı sıra nikotin bağımlılığına daha fazla duyarlılık ile ilişkilidir. T alleli ayrıca patolojik kumar bağımlılığı, hiperseksüalite, kompulsif alışveriş ve kompulsif yeme gibi dürtüsel kontrol

DRD1 rs5326 C>T

SONUCUNUZ: **TT**

TT genotipi, deęişime uğramış bir DRD1 translasyonu ile ilişkilidir.

DRD1 TT bireyleri, kokain ve eroin bağımlılığı ile ilgili risk taşırlar. TT taşıyıcılarının homozigot olmayanlara göre daha hızlı bir şekilde eroin bağımlılığı geliştirdikleri gözlemlenmiştir.

DRD2 Taq1A/2A

DRD2, ödül devresi yolağına entegre olan dopamin reseptörünün D2 alt tipini kodlar. Gen, eş-morbid madde kullanım bozukluklarının yanı sıra davranışsal bozukluklardan risk arayışı ve yeme alışkanlığıyla da ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ: **TC**

T alleli beyindeki azalmış sayıda dopamin bağlanma bölgesi ile ilişkilidir.

TC genotipli bireyler, kompulsif ve risk/heyecan arama davranışları gösterebilirler. Genotip ayrıca, komorbid madde kullanım bağımlılıkları (alkol ve opioidler) ve ciddi yeme davranış bozuklukları ile ilişkilidir. Bağımlılık riski altında olan bireyler hakkında bilgi sahibi olmak, uygun önlem ve tedavi stratejileri geliştirmeye ve bu stratejilerin yönetimine yardımcı olabilir.

DRD3 Ser9Gly

DRD3, dopamin reseptörünün D3 alt tipini kodlar. Bu reseptör, zihinsel, duygusal ve endokrin fonksiyonlarla ilişkili olan beynin limbik bölgelerine yerleşmiştir.

SONUCUNUZ: **TT**

TT genotipi normal DRD3 aktivitesi ile ilişkilidir.

TT genotipi, bağımlılık yapıcı davranış riski ile ilişkili değildir.

DRD4 -521 C>T

DRD4, ödül devresi yolağına entegre olan dopamin reseptörünün D4 alt tipini kodlar. Gen, yenilik arayışı, madde bağımlılığına eğilim ve DEHB ile ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ: CC

CC genotipi normal reseptör fonksiyonu ile ilişkilidir.

CC genotipi taşıyan bireylerin 'yenilik arama' davranışı geliştirmeye yönelik daha fazla eğilimleri olabilir.

OPRM1 Asn40Asp (118 A>G)

OPRM1, endojen opioid peptidlerin ve beta-endorfin ve enkefalinler gibi opioid analjezik ajanların ana hedefi olan mu opioid reseptörünü (MOR) kodlar. MOR ayrıca dopamin sisteminin modülasyonu yoluyla nikotin, kokain ve alkol gibi bir çok uyuşturucu madde bağımlılığında önemli bir role sahiptir.

SONUCUNUZ: GG

OPRM1 GG genotipi μ opioid reseptörü kullanılabilirliğini değiştirir. β -endorfin bağlanma afinitesi ve kuvvetinde üç kat bir artışla ilişkilidir.

OPRM1 GG bireyleri alkol ve opioid bağımlılığı için yüksek risk ile ilişkilidir, bir çok konuda aşırı istek ve ihtiras göstermeye eğilimlidirler. GG genotipli bireylerde ağrı duyarlılığı daha yüksek olabilir. AA genotipine kıyasla, G varyantı, alkol tedavisinde naltreksonlu uygulamaya daha pozitif tepki gösterecektir. Opioid ve alkol bağımlılığı riskine dair bilgi sahibi olmak, erken müdahale ve uygun terapötik tedaviye yardımcı olabilir.

Endokannabinoid yolak

Kanabinoidler, esas olarak delta-9-tetrahidrokanabinol (Δ^9 -THC) ve sentetik analogları esrarın psikoaktif bileşenleridir. Kanabinoidler, endojen olarak üretilen kanabinoidlerin etkilerini taklit ettikleri merkezi kanabinoid (CB1) reseptörlerine bağlanır. Araştırmalar, kanabinoidlerin, ventral tegmental alanda (VTA) CB1 reseptörlerini harekete geçirerek DA nöronal ateşleme ve patlama oranlarını yükselttiğini ve böylece çekirdek (Nac) ve prefrontal kortekste (PFC) dopamin (DA) aktivitesini arttırdığını göstermektedir.

Bu panelde, esrar ve diğer maddelere bağımlılık riskini arttırdığı bilimsel çalışmalarca kanıtlanmış olan genetik varyantların etkileri incelenecektir.

CNR1 rs2023239 A>G

CNR1 geni, 2 kanabinoid reseptöründen 1'ini kodlar. Kanabinoidler, esas olarak delta-9-tetrahidrokanabinol (THC), merkezi kanabinoid veya CB1'e bağlanır, burada endojen olarak üretilen kanabinoidlerin etkilerini taklit eder. Gen, endokannabinoid ve DA-aracılı ödül sinyali mekanizmasını modüle etmede rol oynar.

SONUCUNUZ: TT

TT genotipi normal CNR1 fonksiyonu ile ilişkilidir ve beynin ödülle ilgili alanlarında normal sinyal verir.

TT genotipi, bağımlılık yapıcı davranış gelişiminde rol oynamaz, komorbid maddelere ve kanabinoidlere bağımlılık için risk oluşturmaz.

FAAH 385 C>A

FAAH, beyinde ve karaciğerde eksprese edilen bir enzim olan Yağ Asidi Amid Hidrolaz'ı kodlar. Merkez endojen kanabinoid 1 agonisti olan N-arakionoil-etanolamini etkisiz hale getirir. FAAH; ağrı, depresyon, iştah ve enflamasyonda önemli bir rol oynar. Madde bağımlılığı riski ile ilişkili olduğu çeşitli çalışmalarda gösterilmiştir.

SONUCUNUZ: AC

AC genotipi, enzim fonksiyonunda önemli bir değişikliğe yol açmaz.

AC genotipi bağımlılık bozuklukları için artan risk ile ilişkili değildir.

GABAerjik yolak

Kendini soyutlama ve yalnızlaştırma davranışı, 18 yaş üzeri bireylerde erken madde bağımlılığının güçlü bir işaretçisi olarak kabul edilir. GABAerjik yolak da bu davranış mekanizmasında yer almaktadır.

Gama-aminobütirik asit (GABA), ağırlıklı olarak merkezi sinir sisteminde ifade edilen ana inhibitör bir nörotransmitterdir. Beyindeki nöronal aktivite, uyarıcı girdiler ve GABAerjik inhibitör aktivite dahil olmak üzere engelleyici aktiviteler ile düzenlenir. İnhibitör GABAerjik aktivitenin, endojen ligandlar veya benzodiazepinler gibi bazı ilaçlar ile uyarılması, sedasyon, amnezi ve ataksi ile sonuçlanırken, GABAerjik sistemin zayıflaması endişe, huzursuzluk, insomnia (uykusuzluk), uyarılma ve egzajere reaktiviteye sebep olabilir.

GABRA2 rs279858 T>C

GABRA2, gama-aminobütirik asit reseptörü alt birimi alfa-2'yi kodlar. GABA, ligand kapılı klorür kanalları olan GABA-A reseptörlerinde etki ettiği memeli beyindeki ana inhibitör nörotransmitterdir. Bu kanalların klorid iletkenliği, inhibe edici GABAerjik aktivitenin uyarılmasının sedasyon, amnezi ve ataksi ile sonuçlandığı GABA-A reseptörüne bağlanan benzodiazepinler (BZD'ler) gibi ajanlarla modüle edilebilir.

SONUCUNUZ: CT

CT genotipi normal reseptör fonksiyonu ile ilişkilidir ve GABAerjik yolu değiştirici bir etkiye sahip değildir.

CT genotipi eksternalize(dürtüsellik) davranış veya bağımlılıkla ilgili bozukluklar için artan riskle ilişkili değildir.

Nörotrofin yolak

Nörotrofinler, sinir hücrelerinin farklılaşması ve daha uzun yaşamasında rol oynayan trofik faktör ailesidir; sinir büyüme faktörü (NGF), beyin türevli nörotrofik faktör (BDNF), nörotrofin 3 (NT-3) ve nörotrofin 4'ten (NT-4) oluşur. Nörotrofin fonksiyonu sinir gelişiminin yanı sıra öğrenme ve hafıza gibi yüksek dereceli aktiviteler için önemlidir.

BDNF Val66Met

Beyin kaynaklı nörotrofik faktörü kodlayan BDNF, proteinlerin sinir büyüme faktörü ailesinin bir üyesidir. Nöronal hücrelerin canlılığı, farklılaşması, migrasyon, dendritik arborizasyon, sinaptogenez ve plastisite gibi beyin gelişiminin birçok yönünü desteklediğine inanılmaktadır. Bu genin, stres yanıtının regülasyonu ve nörodejeneratif ve duygudurum bozuklukları biyolojisinde yer aldığı öne sürülmektedir. Gen ayrıca, yeme bozukluğu da dahil olmak üzere bir dizi bağımlılık davranışı ile ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ: TT

Met (T) allelinin varlığı, merkezi sinir sisteminde (CNS) BDNF'nin aktiviteye bağlı salgılanmasında %25 azalma ile sonuçlanır.

Met (T) alleli zihinsel gerileme riski ile ilişkilendirilmiştir. Beyin omurilik sıvısındaki düşük BDNF seviyeleri sağlıklı yaşlı bireylerde gelecekteki zihinsel düşüşün bir işaretçisi olabilir. Yüksek BDNF seviyeleri bu riski azaltabilir. Düzenli aerobik egzersiz BDNF'nin artması yönünde olumlu katkı sağlayacaktır. T alleli ayrıca, özellikle psiko-sosyal strese maruz kalma durumunda, depresyon ve anksiyeteye gibi çeşitli duygudurum bozukluklarına da zemin hazırlar. Stres yönetimi bu bireyler için önemlidir, destek verilmelidir. T alleli taşıyıcıları, bulimia gibi yemek bozukluklarının yanı sıra zararlı madde kullanımı (kokain) ve 'korku-heyecan arama' davranışı dahil olmak üzere çeşitli bağımlılık davranışlarına karşı daha fazla duyarlılığa sahiptir. Bu alanda bahsi geçen tüm riskler, daha iyi yaşam şartları ve çeşitli zihinsel, fiziksel aktivitelerle değiştirilebilir.

Serotonerjik yolak

Serotonin veya 5-hidroksitriptamin, triptofandan türetilen bir monoamin nörotransmitterdir. Serotonin, gastrointestinal sistemde, kanda trombositlerde ve merkezi sinir sisteminde (CNS) bulunur; refah ve mutluluk duygularına yön veren önemli bir ruh hali modülatörüdür. Serotonin nörotransmisyonunun serotonin reseptörleri yoluyla öğrenme sürecine ve hafıza oluşumuna dahil edilmesi, birçok psikostimulanın indüklediği davranışsal etkilerin ve uyuşturucuya bağlı gelişen mekanizmaların daha iyi anlaşılmasını sağlayan modülatör bir rol oynayabilir. Düşük serotonin seviyeleri, depresyon da dahil olmak üzere duygu durum bozuklukları ile ilişkilidir.

1A HTR1A -1019 C>G

Serotonin 1-A (5-HT1A) reseptörleri, serotonin sisteminin kritik regülatörleridir. Serotonin reseptörü HTR1A, serotonerjik nöronların negatif geri besleme inhibisyonuna aracılık eden ve amigdala da dahil olmak üzere limbik beyin bölgelerindeki sinyal mekanizmasına aracılık eden G proteinine bağlı bir reseptördür.

SONUCUNUZ: CC

CC genotipi, değişime uğramamış 5-HT1A aktivitesi ile ilişkilidir.

CC genotipli bireyler, G allelini taşıyanlara oranla strese karşı daha hassastırlar.

SLC6A4 -rs1042173 A>C

SLC6A4, nörotransmitter serotonini sinaptik alanlardan presinaptik nöronlara taşıyan, serotoninin etkisini sona erdiren ve sodyuma bağlı olarak geri dönüştüren, integral zar proteini Solute Carrier Ailesi 6 Üye 4'ü kodlar. Bu protein, amfetaminler ve kokain gibi psikomotor uyarıcıların hedefidir.

SONUCUNUZ: CC

CC genotipi daha yüksek SLC6A4 ekspresyonuna yol açabilir.

CC genotipi , bağımlılıkla ilişkili bozukluklar için artan risk oluşturmaz ve daha fazla alkol tüketme isteğini desteklemez.

