

Научный руководитель:

Алексей Сазанов,

ПСПбГМУ им. академика И. П. Павлова

Ярослав Баранов, Институт биоинформатики

Поиск молекулярных маркеров и разработка диагностической системы предрасположенности к клинической депрессии на основе ПЦР

Актуальность

Major depressive disorder (MDD):

- Основная причина временной нетрудоспособности в развитых странах
- Развита среди жителей крупных населенных пунктов

Симптомы MDD:

- сниженное настроение большую часть дня или в течение всех суток;
- утрата интересов и удовольствия;
- снижение энергичности и повышенная утомляемость;
- снижение способности к сосредоточению и вниманию, нерешительность;
- снижение самооценки и уверенности в себе;
- идеи виновности и самоуничижения;
- мрачное и пессимистическое видение будущего;
- идеи или действия, приводящие к самоповреждению или суициду;
- нарушенный сон;
- нарушенный аппетит.
- снижение веса(порой даже при нормальном аппетите).

Встречаемость разных типов SNP, имеющих клиническое значение

Тип SNP	Число входов в Clinical/LSDB Submissions	
	число	%
миссенс	18746	59,8
нонсенс	3338	10,7
сдвиг рамки считывания	3662	11,7
синонимическая замена	20	0,06
сайт сплайсинга	107	0,3
интрон	5437	17,4
UTR	14	0,04
Всего	31324	100

Предрасположенность большому депрессивному расстройству (клинической депрессии)

Гены	Число аллелей генов, ассоциированных с заболеванием	SNP				Другие мутации
		в экзонах	в регуляторных областях	в сайтах сплайсинга	в интронах	
<i>APAF1</i>	7629	528	193	11	6897	Indel 278
<i>SLC6A4</i>	5076	464	302	2	4308	Indel 441
<i>SLC6A15</i>	3904	133	188	-	3583	Indel 482
ИТОГО	5235	360	172	-	4703	714

Что сделано

Гены(OMIM)	Тип SNP (dbSNP)		
	missense	frameshift	nonsense
<i>APAF1</i>	97	1	3
<i>SLC6A4</i>	96	3	-
<i>SLC6A15</i>	55	2	3

Дальнейшие задачи

- Провести аннотирование отдельных мутаций в контексте данного заболевания
- Провести дизайн аллель-специфических праймеров для избранных мутаций
- Проверить систему диагностики *in silico* (электронная ПЦР)

Спасибо за внимание !