

## Результат исследования № 1213456 от 26.08.2016

ФИО: Иванова Марья Ивановна

Год рождения: 1972

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 26.08.2016

Дата регистрации: 26.08.2016

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: \*1213456\*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

**Исследование Генетическая предрасположенность к частым воспалительным заболеваниям вследствие снижения иммунного статуса (оптимальный)**

**Фенотип Иммунный статус**

**Ген IL10** Интерлейкин 10

**Функция гена** Ген IL10 кодирует интерлейкин 10, цитокин, подавляющий воспалительные реакции путем ингибиравания синтеза цитокинов Т-хелперов, в том числе гамма-интерферона, фактора некроза опухоли, интерлейкинов 2, 3 и 6, а также антигенов МНС 2 класса и усиливает выживаемость и пролиферацию В-клеток и продукцию антител. Подавляет действие предшественника воспалительного транскрипционного фактора NF-кВ. При этом снижается уровень синтеза цитокинов, экспрессируются гены тканевых факторов, а также угнетается апоптоз макрофагов и моноцитов после инфекции.

**Вариант** A-1082G; [-1082G>A; G-1082A]

**Кат №S-0087/01**

**Генотип** A/G

**Риск** Среднепопуляционный

**Ген IL1B** Интерлейкин 1, бета

**Функция гена** Ген IL1B кодирует белок интерлейкин-1 бета, являющийся членом семейства интерлейкин-1 цитокинов. Этот цитокин продуцируется активированными макрофагами, как пробелок, который протеолитически преобразуется в активную форму каспазой 1 (CASP1/ICE). Этот цитокин является важным медиатором воспалительной реакции, а также участвует в различных клеточных процессах, в том числе пролиферации клеток, дифференцировке и апоптозе. Установлено, что стимулирование циклооксигеназы-2 (PTGS2/COX2) данным цитокином в центральной нервной системе (ЦНС) способствует возникновению воспалительной, причиняющей боль гиперчувствительности.

**Вариант** C-511T; [-511C>T; 4490T>C]

**Кат №S-0089/02**

**Генотип** T/T

**Риск** Среднепопуляционный

**Ген IL6** Интерлейкин 6 (интерферон, бета 2)

**Функция гена** Ген IL6 кодирует Интерлейкин 6 - цитокин, участвующий в процессах воспаления и созревания В-клеток. Кроме того, интерлейкин 6 может выступать в качестве эндогенного пирогена способного вызывать лихорадку у людей с аутоиммунными заболеваниями или инфекциями. Белок в основном вырабатывается в местах острых и хронических воспалений, где он секретируется в сыворотку крови и вызывает транскрипционную воспалительную реакцию посредством рецептора интерлейкина 6, альфа. Деятельность данного гена вовлечена в широкий спектр болезненных состояний, связанных с воспалением, в том числе подверженность сахарному диабету и системному ювенильному ревматоидному артриту. Интерлейкин 6 - цитокин с широким спектром биологических функций, является мощным индуктором ответа острой фазы. Играет важную роль в окончательной дифференцировке В-клеток в Ig-секретирующие клетки. Участвует в дифференциации лимфоцитов и моноцитов. Побуждает рост миеломы и плазмоцитомы, вызывает дифференцировку нервных клеток. Действует на В-клетки, Т-клетки, гепатоциты, гемопоэтические клетки и клетки центральной нервной системы. Также действует как миокин. Интерлейкин 6 выбрасывается в кровоток после сокращения мышц, приводит к увеличению расщепления жиров, снижает резистентность к инсулину.

**Вариант** G-174C; [-174G/C]

**Кат №S-0093/01**

**Генотип** G/G

**Риск** Протективный

8 (495) 689 77 04

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00

м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00

м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30

м. Электрозводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

8 (495) 689 70 52

<b>Ген</b>	<b>TLR4</b>	Толл-подобный рецептор 4	
<b>Функция гена</b>	Toll-подобный рецептор 4 (TLR4)	является одним из ключевых звеньев иммунной системы, играя главную роль в распознавании вирусных и бактериальных антигенов. Нарушение вследствие мутаций сигнального пути TLR4 приводит к изменению эффективности связывания лиганда и дисбалансу между про- и противовоспалительных цитокинов.	
<b>Вариант</b>	Asp299Gly; D299G; 896A>G; 1020A>G		<b>Кат №S-0140/02</b>
<b>Генотип</b>	<b>Gly/Gly</b>		
<b>Риск</b>	Значительный		
<b>Ген</b>	<b>TNF</b>	Фактор некроза опухолей	
<b>Функция гена</b>	TNF кодирует мультифункциональный провоспалительный цитокин, относящийся к подсемейству факторов некроза опухолей, который секретируется, в основном, макрофагами. Этот цитокин принимает участие в широком спектре биологических процессов, таких как пролиферация и дифференцировка клеток, апоптоз, коагуляция, метаболизм липидов. TNF-alpha связан с рядом заболеваний, включая аутоиммунные заболевания, резистентность к инсулину и рак. Обладает мощным пирогенным эффектом - вызывает лихорадку как непосредственно, так и путем стимуляции секреции интерлейкина-1, участвует в индукции кахексии.		
<b>Вариант</b>	TNF-308; G-308A		<b>Кат №S-0141/01</b>
<b>Генотип</b>	<b>G/A</b>		
<b>Риск</b>	Значительный		

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
IL10	Интерлейкин 10	A-1082G; [-1082G>A; G-1082A]	A/G	Среднепопуляционный
IL1B	Интерлейкин 1, бета	C-511T; [-511C>T; 4490T>C]	T/T	Среднепопуляционный
IL6	Интерлейкин 6 (интерферон, бета 2)	G-174C; [-174G/C]	G/G	Протективный
TLR4	Толл-подобный рецептор 4	Asp299Gly; D299G; 896A>G; 1020A>G	Gly/Gly	Значительный
TNF	Фактор некроза опухолей	TNF-308; G-308A	G/A	Значительный

## Заключение

IL10(A-1082G; [-1082G>A; G-1082A])	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
IL1B(C-511T; [-511C>T; 4490T>C])	Аллель гена IL-1 $\beta$ -511T сопряжен с повышенным уровнем IL-1 $\beta$ и соответственно большей активностью воспалительных процессов у носителей этого аллеля
IL6(G-174C; [-174G/C])	Аллель G-174 в промоторной области гена IL6 приводит к снижению количества этого цитокина, что является фактором снижения риска развития ряда аутоиммунных заболеваний
TLR4(Asp299Gly; D299G; 896A>G; 1020A>G)	Мутации в гене TLR4 приводят к дисбалансу в системе про- и противовоспалительных цитокинов. Вариант мутации 299Gly в гене TLR4 ассоциирован с повышенным риском развития гематогенного остеомиелита и системного кандидоза, утяжелением атопических заболеваний, болезнью Крона, язвенным колитом.
TNF(TNF-308; G-308A)	Аллель -308А гена TNF ассоциирован с повышенным уровнем экспрессии TNF. У носителей минорного аллеля -308A повышен риск развития таких заболеваний, как астма, ревматоидный артрит, псориаз, болезнь Крона и др.

8 (495) 689 77 04  
8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00  
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00  
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00  
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.00  
м. Электрозводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00

Дата: 26.08.2016

Врач : Григорьевич Н.Ю.

Подпись:



8 (495) 689 77 04  
8 (495) 689 70 52

м. Медведково, ул. Грекова, д. 5 пн-сб 9.00-18.00  
м. Тверская, ул. Тверская, д. 6, стр. 6 пн-пт 7.30-21.00; сб-вс 7.30-19.00  
м. Парк Победы, ул. Генерала Ермолова, д. 8 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00  
м. Планерная, ул. Новокуркинское шоссе д.51 пн-пт 7.30-19.30; сб-вс 8.30-19.30  
м. Электрозаводская, ул. Попов Проезд, д. 4 пн-пт 8.00-18.00; сб 9.00-14.00