СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «3»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

# МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПО ПРОФИЛЮ «БОЛЕЗНЬ КРОНА (ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ)».

| | |
|---|---|
| Ф.И.О. ПАЦИЕНТА: | |
| ДАТА РОЖДЕНИЯ ПАЦИЕНТА: | |
| ПОЛ: | |
| ЛАБОРАТОРНЫЙ НОМЕР: | |
| НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ: | |
| ДАТА ВЫДАЧИ: | |

## РЕЗУЛЬТАТЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ

| Ген | Кодируемый белок | RS | Полиморфизм | Результат |
|---|---|---|---|---|
| **Болезнь Крона** | | | | |
| *VDR* | Рецептор витамина Д | rs731236 | NM_001017535.1: c.1056T>C (p.Ile352=) | T/T |
| *NOD2* | Белок, содержащий нуклеотидсвязывающий домен олигомеризации 2 | rs2066845<br>rs2066844<br>rs5743293 | NM_022162.3: c.2722G>C (p.Gly908Arg)<br>NM_022162.3: c.2104C>T (p.Arg702Trp)<br>NM_022162.3: c.3019dup (p.Leu1007fs) | wt/wt<br>wt/wt<br>wt/wt |

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Болезнь Крона - многофакторное заболевание, характеризующееся хроническим поражениемжелудочно-кишечного тракта воспалительного характера.
При данном заболевании чаще поражаются отделы подвздошной и прямой кишки, хотя может бытьпоражение любой части желудочно-кишечного тракта. Порядка 35% случаев связаны с вовлечением впатологический процесс только подвздошной кишки (илеит), ~45% вовлечение как подвздошной, так итолстой кишки (илеоколит), ~20% - вовлечение только толстого кишечника (гранулематозный колит).Клинически болезнь проявляется болью в животе, диареей, лихорадкой, анемией и метаболическими нарушениями, бывают ректальные кровотечения.

Распространенность болезни Крона варьирует от 10 до 150 случаев на 100 тысяч человек. У мужчин данные заболевания встречаются почти в 2 раза чаще, чем у женщин. За десятилетний период наблюдения стриктурирующие или пенетрирующие осложнения развиваются у каждого второго пациента с БК, а частота рецидивирования болезни достигает 90%.

С появлением терапии, способной приостановить прогрессирование БК, оценка прогноза на ранней стадии приобретает большое значение для разработки плана лечения с учетом степени тяжести заболевания.

Среди факторов неблагоприятного (прогрессирующего) или тяжелого (осложненного) течения:
возраст менее 40 лет – независимый фактор повышения потребности в последующемоперативном вмешательстве, тяжелого течения, наличие сывороточных (СРБ, СОЭ) и серологических маркеров (маркеры иммунного ответа наантимикробные пептиды);
генетические прогностические маркеры.

Полиморфизм генов, ассоциированных с БК имеет большое значение в прогрессировании заболевания и его определение может быть полезным для выявления пациентов с высоким рискомразвития БК, а также пациентов, нуждающихся в раннем начале агрессивного лечения.

Патогенез болезни Крона довольно сложен и зависит от сочетанного действия факторов внешней среды и генетической составляющей. С учетом этого, генетические маркеры не позволяют полностью предсказать развитие заболевания, течение БК и развитие осложнений. Однако, в целях созданиясоответствующей многокомпонентной прогностической методики, генетические маркеры в сочетании с клиническими и лабораторными данными позволяют добиться более успешных результатов профилактики БК, а также, профилактики его рецидивов и других осложнений.

| Ген | Ваш генотип | Физиологическая функция кодируемого белка | Интерпретация (ассоциировано с) |
|---|---|---|---|
| *VDR* rs731236 | T/T | Функция гена заключается в том, что он кодируетрецептор, который связывает витамин D3 (кальцитриол) и регулирует активность генов минерального обмена и секрецию паращитовидного гормона, контролируя, таким образом, обмен кальция и фосфора. Витамин D оказывает иммуномодулирующее действие на Т- клетки через ядерный рецептор витамина D (VDR). | Носители рискового аллеля Т могут иметь сниженную функцию рецептора витамина Д. |
| *NOD2* rs2066845 | wt/wt | Белок, содержащий нуклеотидсвязывающий домен олигомеризации 2 играет важную роль в иммунномответе на внутриклеточные бактериальные липополисахариды (LPS), распознавая полученный изних мурамилдипептид (MDP), способствуя высвобождению IL1B в макрофагах. Белок, экспрессируемый NOD2, участвует в желудочно-кишечном иммунитете. | Отсутствие влияния на повышение риска болезни Крона. |
| *NOD2* rs2066844 | wt/wt | | Отсутствие влияния на повышение риска болезни Крона. |
| *NOD2* rs5743293 | wt/wt | | Отсутствие влияния на повышение риска болезни Крона. |

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

По исследуемым генетическим вариантам, значимых изменений, связанных с повышением риска болезни Крона, не выявлено. Риск развития болезни Крона среднепопуляционный.

**Обратите внимание,** что точная оценка активности ферментов рассчитывается с учетом данных клинико-лабораторных исследований.

## РЕКОМЕНДОВАНО:

Консультация врача-гастроэнтеролога.

Результаты молекулярно-генетического анализа (ДНК диагностики) действительны всю жизнь их можно провести однократно. Изученные полиморфные варианты генов не являются самостоятельным основанием для принятия решения о терапевтической тактике и должны рассматриваться как дополнительная информация к клиническим данным.

## АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Врач-генетик: Севостьянова А. М.

Врач лабораторный генетик: Обухова О. Ю.