

Пациент:			
Заказ №:	Код пациента:	Дата регистрации:	
Дата рождения:	Возраст:	Пол:	
ЛПУ:			Код ЛПУ:

## ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЦЕЛИАКИИ. ТИПИРОВАНИЕ ГЕНОВ HLA II КЛАССА (ГАПЛОТИПЫ DQ2/DQ8)

Штрихкод:	Вн.№:	Материал: Кровь с ЭДТА
Беременность (указано врачом/пациентом при заказе):		

Параметр	Результат
Генетическая предрасположенность к целиакии. Типирование генов HLA II класса (гаплотипы DQ2/DQ8)	DQ8

### Типирование генов HLA II класса (гаплотипы DQ2/DQ8) - см. приложение

Гаплотип определен на основании генотипирования локусов HLA II класса DQA1 и DQB1.

### Заключение к услуге Типирование генов HLA II класса (гаплотипы DQ2/DQ8)

Выявлен гаплотип DQ8. Данный вариант сочетания аллелей DQA и DQB ассоциирован с предрасположенностью к развитию целиакии и обнаруживаются у 5 — 10 % людей с этим заболеванием, причем наибольшее диагностическое значение имеет аллель DQB1 0302, который наследуется всегда совместно с аллелем DQA1 0301.

Целиакия – хроническое аутоиммунное заболевание желудочно-кишечного тракта, развивающееся у генетически предрасположенных лиц. Распространенность целиакии с каждым годом растет и составляет примерно 1% (1:100) в мире и 1:100 — 1:250 в России. Целиакия является мультифакториальным заболеванием и для развития клинической симптоматики необходимо сочетание генетической предрасположенности и воздействия факторов внешней среды. Одним из основных событий при развитии целиакии является связывание пептидов гиадина (одна из белковых фракций глютена, который содержится в клейковине злаков) с молекулами HLA DQ2/DQ8 с целью презентации их CD4+ Т-лимфоцитам. Активированные CD4+ Т-лимфоциты продуцируют провоспалительные цитокины, которые повреждают слизистую оболочку тонкого кишечника, вызывая хронический воспалительный процесс. Воспаление приводит к повреждению всасывающей поверхности тонкой кишки (сглаживание всасывающих крипт, снижается число микроворсинок). В результате нарушается процесс усвоения питательных веществ и формируется соответствующая клиническая картина. Чаще всего целиакия проявляется симптомами хронической диареи, вздутием живота, болью в животе, потерей в весе, слабостью, повышенной утомляемостью, железодефицитной анемией, нарушением плотности костной ткани, гормональными и неврологическими нарушениями, высыпаниями на коже. У детей часто наблюдается задержка развития и роста.

Именно особое сочетание аллелей HLA DQ2/DQ8 обеспечивает более прочное соединение главного комплекса гистосовместимости с гиадином и усиленную выработку Т-лимфоцитов. Молекулы HLA DQ2/DQ8 представлены сочетанием аллелей DQA и DQB. Определенное сочетание аллелей DQA и DQB составляет гаплотип молекулы HLA II класса, который в свою очередь необходим для характерной иммуноопосредованной реакции и повреждения слизистой оболочки кишечника.

Таким образом, данные генетического исследования не являются подтверждением диагноза целиакия. Тем не менее, при наличии соответствующих клинических проявлений и родственников с диагнозом целиакия, выявление аллелей предрасположенности имеет существенное диагностическое значение. Обследование так же проводится с целью определения группы риска чувствительности к глютену, которой нужен тщательный контроль и наблюдение за состоянием здоровья.

Заключение составил врач-генетик – Антипова Е.С.

Результат лабораторного исследования не является диагнозом. Тактика обследования, лечения пациента, интерпретация результатов лабораторных исследований определяется лечащим врачом.

Качество исследований обеспечено сертифицированной системой менеджмента качества, соответствующей требованиям международных стандартов: ISO 9001:2015 (сертификат соответствия № 0570.2018, действителен до 31.05.2024 г.)  
ISO 15189:2012, Good Laboratory Practice (сертификат GC-MARK № 539979 GC, действителен до 18.08.2022 г.)

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ **Врач КЛД:**

Страница

Дата готовности результата:

Дата печати результата:

**Результат выдал:**

<b>Пациент:</b>			
<b>Заказ №:</b>	<b>Код пациента:</b>	<b>Дата регистрации:</b>	
<b>Дата рождения:</b>	<b>Возраст:</b>	<b>Пол:</b>	
<b>ЛПУ:</b>			<b>Код ЛПУ:</b>

**Исследование:** Типирование генов HLA II класса (гаплотипы DQ2/DQ8) - см. приложение

Идентификатор образца:

Наименование исследования	Результат
DQA1	*0301, *0501
DQB1	*02, *0302

**ПРИМЕЧАНИЕ ДЛЯ ПАЦИЕНТА**

Просим учесть, что обнаруженные генетические особенности вашего организма, обозначенные как факторы риска, не означают наличия или отсутствия указанного заболевания. Персональный результат данного исследования должен передаваться вам только после предварительных разъяснений и консультирования с врачом. Оценка значимости генетических особенностей вашего организма находится в исключительной компетенции лечащего врача и может быть произведена только на основании всей совокупности знаний о вашем здоровье.

**Врач КЛД:**