

ГЕНЕТИЧЕН КОД НА ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЧНИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

My DNA Match представя разработения от нашия научен екип ДНК тест за ролята на имунния отговор на организма към гастроентерологични заболявания. Това е бърз и достъпен тест, който лесно можете да направите в домашни условия.

Автоимунните заболявания на храносмилателните органи са разделени на три основни групи, една от които е тясно свързана с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Добре известно е, че някои патологични състояния, особено с автоимунна етиология, са свързани с различни HLA фенотипове. Те включват следните заболявания – Болест на Крон, улцерозен колит, целиакия, пернициозна анемия (дефицит на витамин B12), атрофичен гастрит, автоимунен хепатит, първичен склерозиращ холангит, първична билиарна цироза, алкохолна цироза, хемохроматоза (тялото абсорбира твърде много желязо) и хроничен алкохолен панкреатит.

Болестта на Крон е тежко възпалително заболяване, което засяга предимно тънките черва. Възпалението, причинено от болестта на Крон може да засегне различни органи и тъкани извън храносмилателната система като кожа, стави и очи. Тези прояви се появяват преди развитието на типичните чревни симптоми и често са по-трудни за лечение от другите. HLA комплексът върху хромозома 6 е най-широко изследваната генетична област при тази болест, като алелът HLA-DRB1 от клас II е един от най-проучените.

Улцерозен (язвен) колит е заболяване на червата, което засяга храносмилателната система. При него се появяват възпаления и гнойни кървящи язви по лигавицата на дебелото черво. Фактори, които отключват тези възпалителни чревни заболявания са наследственост, вируси, бактерии и стрес. HLA комплексът върху хромозома 6 е най-широко изследваната генетична област при това заболяване, като алелът HLA-DRB1 от клас II е един от най-проучените. Съществува последователна връзка между HLA-DRB1 алелът и тежък улцерозен колит, както и между HLA-DRB1 и екстензивен колит с тежък ход на заболяването.

Целиакия (CD), наричана още глутенова ентеропатия, е сериозно имунно заболяване, което се среща при генетично предразположени хора, при които приема на глутен води до увреждане на тънките черва. Глутенът е протеин, съдържащ се в пшеница, ръж и ечемик. Смята се, че засяга 1 на 100 души в световен мащаб. Честотата на заболяването е по-висока при лица със инсулинозависим захарен диабет, автоимунно заболяване на щитовидната жлеза и с фамилна анамнеза за целиакия. HLA алелите, участващи в патогенезата на целиакия, се намират в регион, известен като клас II, в DQ локуса. Най-значимите и най-добре характеризирани генетични фактори на целиакия са гените известни като HLA-DQ2 и HLA-DQ8.

Пернициозната анемия (РА), известна още като болест на Бирмер и Адисонова анемия е автоимунно заболяване което води до неспособност на организма да

усвоява витамин В12. Този витамин се набавя чрез храни като месо, мляко, яйца и други. Витамин В12 е необходимо хранително вещество, което спомага за правилното производство и функциониране на червените кръвни клетки, (еритроцити) пренасящи кислород. Научни проучвания съобщават за значителни асоциации на пернициозната анемия с няколко локуса в HLA клас I и клас II региона.

Атрофичният гастрит (AG) е хистопатологично образуване, характеризиращо се с хронично възпаление на стомашната лигавица, със загуба на стомашните жлезисти клетки и със заместване с епител от чревен тип, жлези от пилоричен тип и фиброзна тъкан. Той се развива, когато лигавицата на стомаха е възпалена в продължение на няколко години. Възпалението най-често е резултат от бактериална инфекция, причинена от бактерията *Helicobacter pylori*. Научни проучвания сочат тясна връзка с алелите от HLA клас II региона и повишена чувствителност към повърхностен гастрит при пациенти заразени с Хеликобактер пилори (*Helicobacter pylori*).

Автоимунният хепатит (AIH), известен също като лупоиден хепатит, хепатит с плазмени клетки или автоимунен хроничен активен хепатит, е хронично аутоимунно заболяване на черния дроб. То се смята за хронично състояние, защото продължава повече от шест месеца. Автоимунният хепатит се проявява, когато имунната система атакува чернодробните клетки, причинявайки възпаление на черния дроб. Заболяването отразява сложно взаимодействие между провокиращи фактори, автоантигени, генетична предразположеност и имунорегулаторни мрежи. Сред различните асоциации с HLA, алелите на DRB1 локуса се считат за най-значими.

Първичният склерозиращ холангит (PSC) е заболяване на жлъчните пътища. Жлъчните пътища пренасят храносмилателната течна жлъчка от черния дроб до тънките черва. При първичен склерозиращ холангит възпалението причинява белези в жлъчните пътища. Те се нараняват, възпаляват и след време се увреждат трайно. Когато жлъчните пътища не функционират, жлъчката се натрупва в черния дроб и причинява белези (цироза). Много проучвания са фокусирани върху връзката между първичния склерозиращ холангит и гените на човешкия левкоцитен антиген. Ключовите алели за чувствителност към заболяването се намират в HLA-B и HLA-DRB1 локусите.

Първична билиарна цирроза (PBC), наричана още първичен билиарен холангит е хронично заболяване, при което жлъчните пътища в черния дроб се разрушават бавно. Жлъчката е течност, произведена в черния дроб, която подпомага храносмилането и усвояването на витамини. Хроничното възпаление в черния дроб може да доведе до увреждане на жлъчните пътища, до необратими белези на чернодробната тъкан (цироза) и в крайна сметка до чернодробна недостатъчност. Най-големият рисков фактор е свързан с човешкия левкоцитен антиген (HLA) клас I и клас II.

Алкохолната цирроза (AC) е късен стадий на белези (фиброза) на черния дроб, причинена от чернодробни заболявания и състояния, като хепатит и хроничен алкохолизъм. Тя води до клинични прояви на портална хипертония и чернодробна недостатъчност. Алкохолната цирроза е най-крайният стадий на чернодробно

заболяване свързано с консумация на алкохол. Другите две състояния са алкохолна стеатоза и алкохолен хепатит. В чувствителността на гостоприемника към определени заболявания важна роля играе системата на човешкия левкоцитен антигени (HLA) която може да бъде генетичен маркер в това отношение. Изглежда, че носителите на HLA-A и HLA-B антигените водят до по-голяма податливост към увреждане на черния дроб вследствие на алкохол.

Наследствената хемохроматоза (НН) води до усвояване на прекалено голямо количество желязо чрез храната. Излишъкът се съхранява в тъканта и органите, особено в кожата, черния дроб, сърцето, панкреаса и ставите. Твърде много желязо може да доведе до животозастрашаващи състояния, като чернодробно заболяване, сърдечни проблеми и диабет. Наследствената хемохроматоза тип 1 се причинява от мутации в гена HFE. Той има две чести мутации – C282Y и H63D. Открита е пряка връзка между мутация – C282Y и хаплотипа HLA-A3 и HLA-B7, както и между мутация H63D и хаплотипа HLA-A29 и HLA-B44.

Злоупотребата с алкохол е една от най-честите причини както за остър, така и за хроничен панкреатит. Алкохолът има няколко ефекта върху тъканта на панкреаса, като един от тях го прави по-податлив на нараняване. Повечето пациенти с начални епизоди на остър панкреатит прогресират до хроничен панкреатит за период от 3 до 10 години. Тъй като имунологичните и наследствени фактори са важна предпоставка за чувствителност при хроничен панкреатит, HLA антигените от клас I и клас II се изследват при пациенти с хроничен алкохолен панкреатит.

Анализът се осъществява чрез технологията на масивно паралелно новогенерационно ДНК секвениране (NGS), което позволява едновременно откриване на всички чести и редки варианти в изследваните гени.

КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА ТЕСТЪТ?

РОЛЯТА НА ЧОВЕШКИЯ ЛЕВКОЦИТЕН АНТИГЕН HLA ЗА ГЕНЕТИЧНИЯ РИСК ОТ ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЧНИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Автоимунните заболявания на храносмилателните органи са разделени на три основни групи, една от които е тясно свързана с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Добре известно е, че някои патологични състояния, особено с аутоимунна етиология, са свързани с различни HLA фенотипове. Асоциативни геномни проучвания идентифицират приблизително 100 локуса, които са значително свързани с възпалителни болести на червата. Тези локуси включват разнообразен набор от гени и патофизиологични механизми, включително разпознаване на микроби, активиране на лимфоцити, сигнализиране на цитокини и чревна епителна защита. Аутоимунните заболявания на черния дроб отразяват сложно взаимодействие между провокиращи фактори, аутоантигени, генетична предрасположеност и имунорегулаторни мрежи.

ТОЗИ ТЕСТ ЩЕ ВИ ДАДЕ ОТГОВОР НА СЛЕДНИЯ ВЪПРОС:

- СПЕЦИФИЧНИТЕ HLA АЛЕЛИ ОТ КЛАС I И КЛАС II, КОИТО ВИЕ НОСИТЕ СЕ АСОЦИИРАТ С ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ И ДАЛИ ИМАТ РИСКОВ ИЛИ ПРОТЕКТИВЕН ХАРАКТЕР;