



MyDNA Match



КЛИЕНТ №

98968b

ДАТА НА ТЕСТА

20 октомври 2021

МЕТОД НА ИЗСЛЕДВАНЕТО

Масивно паралелно
новогенерационно ДНК секвениране (NGS)

СЪДЪРЖАНИЕ

ГЕНЕТИЧНИ ТЕРМИНИ	5
ВАРИАНТИ НА HLA СА СВЪРЗАНИ С ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ИНФЕКЦИОЗНИТЕ И АВТОИМУННИТЕ ДЕРМАТОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	6
I. ПСОРИАЗИС	7
II. ДЕРМАТОМИОЗИТ	12
III. АЛОПЕЦИЯ АРЕАТА	16
IV. ДЕРМАТИТ ХЕРПЕТИФОРМИС	19
V. ВИТИЛИГО	22
VI. ПЕМФИГУС	25
VII. БОЛЕСТ НА БЕХЧЕТ	29
VIII. СКЛЕРОДЕРМА	33
IX. ХЕРПЕС СИМПЛЕКС	36
ИЗПОЛЗВАНА ЛИТЕРАТУРА	46

Здравейте,

Пред вас е Тестът за имунния отговор на организма към инфекциозни и аутоимунни дерматологични заболявания, които се асоциират с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Те включват следните дерматологични аутоимунни заболявания – Псориазис (PS), Дерматомиозит (DM), Алопеция ареата (AA), Дерматит херпетиформис (DH), Витилиго, Пемфигус, Болест на Бехчет, Склеродерма и инфекциозните дерматологични заболявания – Херпес-симплекс.

Участието на човешката система за хистосъвместимост – човешки левкоцитни антигени – HLA в патогенезата на аутоимунни заболявания е добре известно. Разположена на късото рамо на хромозома 6, HLA системата е изключително полиморфна и има способността да предава генетично предразположеност или резистентност към различни заболявания и състояния. В дерматологията този комплекс има важна роля в патогенезата и естествения ход на различни заболявания. Тези открития, заедно с участието на аутоантителата и Т-клетъчния имунитет в патогенезата на някои кожни заболявания, наред с доказателствата за приноса на HLA гените в имунната модулация, потвърждава аутоимунната природа на тези състояния. Въпреки че променената експресия на HLA антигените в засегнати от аутоимунни заболявания тъкани е доказана, причината, поради която имунната система се активира неестествено срещу определени клетки, все още е неизвестна.

Най-важната функция на HLA молекулата е в индуцирането и регулирането на имунните отговори. Т-клетките разпознават чужд антиген в комбинация с HLA молекули. При имунен отговор чуждият антиген се „обработва“ и представя на повърхността на клетката (напр. макрофаг). HLA молекулата притежава район, наречен антиген (или пептид)-свързваща цепка, в която попадат антигените. Т-клетките взаимодействат с чуждия антиген/HLA комплекс и се активират.

Този тест ще ви даде отговор на въпроси, свързани с вашата генетична предразположеност и съществуващите рискове, отнасящи се до инфекциозни и аутоимунни дерматологични заболявания.

Резултатите, които ще получите, са част от вашия генетичен паспорт, използвайте ги за вашето здраве и дълъг живот.

ГЕНЕТИЧНИ ТЕРМИНИ

Ген – участък от дезоксирибонуклеиновата киселина (ДНК) с определена нуклеотидна последователност, която носи информация за изграждането на една или повече полипептидни вериги (протеин, белтък). Генът е най-малката функционална единица за наследственост.

Генотип – съвкупност от наследствените заложи на даден индивид, записани в неговата ДНК. Според това доколко детайлно описваме ДНК на даден организъм се изменя и нашето описание на генотипа. Обикновено, когато говорим за генотип, имаме предвид алелите (вариантите) на определен ген или малка група гени на индивида.

Алел – всяка една от формите на различните състояния на един ген, определящи различни фенотипни белези. Алелите се наричат също алтернативни функционални състояния на гените.

Полиморфизъм (полиморфен вариант) – един от два или повече варианти на определена последователност на ДНК, всеки от които се среща с честота над 1% в популацията. Най-често срещаният тип полиморфизъм е замяната на един нуклеотид с друг в определена позиция на ДНК. Полиморфизмите също могат да бъдат много по-големи по размер и да включват дълги участъци от ДНК.

Мутация – всяка грешка в последователността на ДНК, която: води до промяна на нормалния алел във вариант с патогенен ефект; среща се с много ниска честота в популацията (<1%); води до нарушена функция на кодирания протеин и развитие на заболяване.

Имунитет – способността на многоклетъчните организми да се противопоставят на вредните микроорганизми, вируси и други патогени да навлизат в техните клетки, като същевременно имат адекватна поносимост за избягване на алергия и аутоимунни заболявания.

Хуморален имунитет – реализира се чрез антителата. Те са специални белтъчни молекули, образувани от активирани В-лимфоцити, които могат да свързват антигените. Така образуваният комплекс антиген-антитяло по правило е безвреден и бързо се извежда от организма.

Клетъчен имунитет – реализира се от фагоцитиращите клетки на имунната система (макрофаги и микрофаги), Т-клетки „убийци“ и естествени клетки убийци (NK – клетки).

HLA – група протеини по повърхността на клетките, кодирани от основния комплекс за тъканна съвместимост при човека (Major Histocompatibility Complex – MHC), отговорни за регулирането на имунната система. Те представят чуждите антигени на специализирани Т-клетки, с което се стартира имунният отговор.

Антиген – всяко вещество (имуноген или хаптен), което се възприема от организма като чуждо и предизвиква имунен отговор самостоятелно или след образуване на комплекс с по-голяма молекула (като протеин) и специфично се разпознава от антитела или Т-клетки на имунния отговор.

Хаплотип – група алели в даден организъм, които се унаследяват заедно от един родител. Хаплотип може да се отнася до комбинация от алели или до група единични нуклеотидни полиморфизми (SNPs), открити в същата хромозома.

Фенотип – съвкупност от проявените характеристики или черти на даден организъм, кодирани от неговия генотип. Включва морфологията или физическата изява и структура на организма, неговите процеси на развитие, неговите биохимични и физиологични свойства, поведението му и резултата от поведението му.

ВАРИАНТИ НА HLA СА СВЪРЗАНИ С ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ИНФЕКЦИОЗНИТЕ И АВТОИМУННИТЕ ДЕРМАТОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Системата или комплексът на човешкия левкоцитен антиген (HLA) е генен комплекс, кодиращ главния хистосъвместим комплекс (MHC) при хората. Тези протеини на клетъчната повърхност са отговорни за регулирането на имунната система при хората. Антиген-представящите молекули, кодирани от гените на MHC клас I и клас II, представляват гликопротеини от клетъчната повърхност, които се свързват съответно с вътреклетъчните и с извънклетъчните пептиди. HLA гените са силно полиморфни, което означава, че имат много различни алели. Това им позволява да „моделират“ адаптивната имунна система. Различните класове имат различни функции. HLA, съответстващи на MHC клас I (HLA-A*, -B*, -C*), свързват пептиди от вътрешността на клетката, които да бъдат представени на клетъчната повърхност и да бъдат разпознати от T-клетъчните рецептори. Например ако клетката е заразена от вирус, HLA системата извежда фрагменти от вируса на повърхността на клетката, така че тази клетка да бъде унищожена от имунната система. HLA, съответстващи на MHC клас II (DP, DM, DO, DQ, DR, -DRB1* и

-DQB1*), представят антигените, намиращи се извън клетката, до T-лимфоцитите. Тези специфични антигени стимулират размножаването на T-хелперните клетки (наричани също CD4 положителни T-клетки), които от своя страна стимулират продуциращите антитела B-клетки да произведат антитела към този специфичен антиген.

Ролята на молекулите на HLA е да представят пептиди от инвазивни организми, а както споменахме по-горе, гените на MHC са най-полиморфните в човешкия геном (общо HLA алелите са 27 589; HLA алелите от клас I – 20 182 и HLA алелите от клас II – 7407). Най-важната функция на HLA молекулата е в индуцирането и регулирането на имунните отговори. T-клетките разпознават чужд антиген в комбинация с HLA молекули. При имунен отговор чуждият антиген се „обработва“ и представя на повърхността на клетката (напр. макрофаг). HLA молекулата съдържа район, наречен антиген (или пептид)-свързваща цепка, в която попадат антигените. T-клетките взаимодействат с чуждия антиген/HLA комплекс и се активират.

I. ПСОРИАЗИС

Псориазисът (PS) е хронично аутоимунно кожно заболяване. Характеризира се с червени, люспести кожни петна, които обикновено се намират по скалпа, лактите и коленете и може да бъде свързано с тежък артрит. Псориазисът обикновено преминава през цикли, пламвайки за няколко седмици или месеци, след това затихва за известно време или преминава в ремисия.

Псориазисът е често срещано кожно заболяване с генетичен произход и значителни асоциации с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Един от най-убедителните фактори за предрасположеност към псориазис се крие в основния комплекс на хистосъвместимостта (MHC) върху хромозома 6. Лocusът HLA-C върху хромозома 6p21.33 се приема като locus на чувствителност към псориазис. HLA-C участва в имунните отговори чрез представяне на антигени на CD8+T клетки, ос-

новните възпалителни T-клетки, които мигрират в епидермиса, и чрез взаимодействие с естествените рецептори на клетки убийци.

Първоначалното взаимодействие, което задейства активирането на T-клетките, е разпознаването на пептидния антиген, който е свързан с молекулата HLA клас I (за вътреклетъчни антигени) или HLA клас II (за извънклетъчните антигени) с антиген представящите клетки. Изследването на молекулите HLA, свързани с псориазис, може не само да сочи гени за чувствителност към болести, но също така да изясни някои аспекти от неговата патогенеза и следователно потенциални цели за терапия. HLA молекулите могат да се свързват с псориазис-антигените чрез цепнатините, които образуват, определяйки размера и заряда на пептидния антиген.

ВИДОВЕ ПСОРИАЗИС

Псориазисните петна могат да варират от няколко до много обхващащи големи площи. Най-често засегнатите области на тялото са кръста, лактите,

коленете, краката, стъпалата, скалпа, лицето и дланите.

Повечето видове псориазис преминават през цикли, пламват в продължение

на няколко седмици или месеци, след което отшумяват за известно време или дори преминават в ремисия.

Най-общо могат да се разграничат две форми. Тип I започва преди 40-годишна възраст, тип II след 40-годишна възраст. Пациентите с ранно начало или тип I псориазис, които са повече от 75% от случаите имат засегнати роднини и по-тежки симптоми от пациентите с тип II псориазис.

Известни са няколко клинични типа псориазис:

- **Псориазис плака.** Най-често срещаната форма, плака-псориазисът причинява сухи, повдигнати, зачервени кожни петна (лезии), покрити със сребристи люспи. Плаките може да са сърбящи, малко или много на брой. Обикновено се появяват на лакти, колене, кръст и скали;

- **Псориазис на ноктите.** Псориазисът може да засегне ноктите на ръцете и краката, причинявайки необичаен растеж и промяна на цвета. Псориазисните нокти могат да се отделят от нокътното легло (онихолиза). Тежките случаи могат да доведат до ронене на ноктя;

- **Гутатен псориазис.** Този тип засяга предимно младежи и деца. Обикновено се предизвиква от бактериална инфекция като стрептокок в гърлото. Харак-

теризира се с малки лезии по торса, ръцете или краката;

- **Обратен псориазис.** Засяга предимно кожните гънки на слабините, седалицето и гърдите. Обратният псориазис причинява гладки петна от червена кожа, които се влошават при триене и изпотяване. Гъбични инфекции могат да предизвикат този тип псориазис;

- **Пустуларен псориазис.** Тази рядка форма на псориазис причинява ясно определени лезии, пълни с гной, които се срещат в широко разпространени петна (генерализиран пустулозен псориазис) или в по-малки участъци по дланите на ръцете или стъпалата;

- **Еритродермичен псориазис.** Най-рядко срещаният тип псориазис, еритродермичният псориазис може да покрие цялото тяло с червен, люещ се обрив, който може да сърби силно;

- **Псориатичен артрит.** Псориатичният артрит причинява подути, болезнени стави, които са типични за артритата. Понякога ставните симптоми са първият или единствен симптом или признак на псориазис. Симптомите варират от леки до тежки и псориатичният артрит може да засегне всяка става. Възможно е това да причини скованост и прогресивно увреждане на ставите, което в най-лошия случай може да доведе до трайно увреждане на ставите.

ПРИЧИНИ

Смята се, че псориазисът е проблем на имунната система, който кара кожата да се регенерира по-бързо от нормалното. Какво точно причинява нарушаване на имунната система не е на-

пълно ясно. При най-често срещания тип псориазис, плака-псориазиса, този бърз обмен на клетки води до люспи и червени петна. Заболяването не е заразно.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на псориазис варират от човек до човек, но най-честите включват:

- Червени петна по кожата, покрити с дебели, сребристи люспи;
- Малки петна от лющене (често се наблюдават при деца);

- Суха, напукана кожа, която може да кърви или да сърби;
- Сърбеж, парене и болезненост;
- Удебелени, набраздени нокти;
- Подути и схванати стави.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Всеки, който има генетична предразположеност може да отключи автоимунното заболяване псориазис. Около една трета от случаите започват в детска възраст. Следните фактори могат да увеличат риска:

- **Фамилна история.** Заболяването се проявява в семейството. Наличието на един родител с псориазис увеличава риска от заболяване, наличието на двама - многократно;

- **Стрес.** Тъй като стресът влияе върху имунната система, високите му нива увеличават риска от псориазис;

- **Пушене.** Тютюнопушенето увеличава риска от псориазис, но също така и увеличава тежестта на заболяването. Пушенето играе роля и в отключване на болестта.

ОТКЛЮЧАЩИ ФАКТОРИ

Генетична предразположеност и фактори на околната среда са честите причинители на псориазис, те включват:

- Инфекции, като стрептокок в гърлото или кожни инфекции;
- Стрес;
- Рани по кожата, като порязване или

ограскване, ухапване от буболечка или тежко слънчево изгаряне;

- Студено и сухо време;
- Пушене и излагане на вторичен дим;
- Тежка консумация на алкохол;
- Внезапно спиране на перорални или системни кортикостероиди.

УСЛОЖНЕНИЯ

Ако сте с псориазис, имате по-голям риск от развитие на други състояния, включително:

- Псориатичен артрит, който причинява болка, скованост и подуване на ставите и около ставите;
- Очни заболявания, като конюнктивит, блефарит и увеит;

- Диабет тип 2;
- Високо кръвно налягане;
- Сърдечно-съдови заболявания;
- Други аутоимунни заболявания, като целиакия, множествена склероза и възпалително заболяване на червата, наречено болест на Крон.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ПСОРИАЗИС

Един от най-убедителните фактори за предразположеност към псориазис се крие в основния комплекс на хистосъвместимостта (МНС) върху хромозома 6. Анализът на специфични за популацията HLA хаплотипове предоставя доказателства, че чувствителността към

псориазис е свързана с HLA клас I и II. Локусът HLA-C върху хромозома 6p21.33 се приема като локус на чувствителност към псориазис. Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от развитие на псориазис.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на псориазис. Вие имате повишен риск.

II. ДЕРМАТОМИОЗИТ

Дерматомиозитът (DM) е вид възпалителна миопатия, характеризираща се с възпалителни и дегенеративни промени в мускулите и кожата. Мускулните аномалии започват с болки и слабост на мускулите на торса, горната част на ръцете и бедрата (проксималните мускули). Мускулите стават сковани, болезнени, чувствителни и в крайна сметка показват признаци на дегенерация (атрофия). Засегнатите лица изпитват затруднения при изпълнението на определени дейности, като вдигане на ръце, изкачване на стълби, говор и преглъщане. Кожните аномалии, свързани с дерматомиозит, често включват отличителен червеникаво-лилав обрив (хелиотропен обрив) по горния клепач, по бузите, по носа, по челото и по скалпа

по формата на „пеперуга“.

Симптомите на детския (юношески) дерматомиозит (JDM) са подобни на тези при възрастните, началото обаче е по-внезапно. При детско-юношеския дерматомиозит необичайните натрупвания на калциеви отлагания (калцификати) в мускулните и кожните тъкани, както и проблемите с храносмилателния тракт са по-чести.

Дерматомиозитът засяга възрастни и деца. При възрастни обикновено се появява в края на 40-те до началото на 60-те години. При децата най-често се появява между 5 и 15-годишна възраст. Лечението може да помогне за изчистване на кожата обрив и за възстановяване на мускулната сила и функция.

ПРИЧИНИ

Причината за появата на дерматомиозит е неизвестна, но заболяването има много общо с аутоимунните заболявания, при които имунната система погрешно атакува и разрушава здрави тъкани, клетки и органи в организма.

Дерматомиозитът се разглежда като

мултифакторно заболяване с генетичен произход. Голямо значение в развитието на болестта се отделя на инфекциозни фактори. Проучванията показват, че честите инфекции предразполагат към развитието на дерматомиозит.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на дерматомиозит могат да се появят внезапно или да се развият постепенно с течение на времето. Най-честите признаци и симптоми включват:

- **Кожни промени.** Развива се виолетов или тъмночервен обрив, най-често по лицето и клепачите и по кокалчетата, лактите, коленете, гърдите и гърба.

Сърбящ и болезнен обрив е първият признак на дерматомиозит;

- **Мускулна слабост.** Прогресивната мускулна слабост включва мускулите, които са най-близо до торса, тези на бедрата, раменете, горната част на ръцете и врата. Слабостта засяга както лявата, така и дясната страна от тялото и има тенденция към влошаване.

УСЛОЖНЕНИЯ

Възможните усложнения от дерматомиозита включват:

- **Затруднено преглъщане.** Ако мускулите на хранопровода са засегнати, съществува вероятност от проблеми с преглъщането, водеща до загуба на тегло;

- **Аспирационна пневмония.** Възпаление на белите дробове или дихателните пътища вследствие на храна, течност, слюнка или стомашно съдържание попаднало в дихателните пътища;

- **Проблеми с дишането.** Ако състоянието засяга гърдните мускули, налице са проблеми с дишането, като задух;

- **Калциеви отлагания.** Те могат да се появят в мускулите, кожата и съединителните тъкани с напредването на заболяването. Тези отлагания са по-чести при деца с дерматомиозит и се развиват по-рано в хода на заболяването.

СВЪРЗАНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Дерматомиозитът може да причини други състояния или да ви изложи на по-висок риск към:

- **Феноменът на Рейно.** Това състояние кара кожата на пръстите на ръцете и на краката, бузите, носа и ушите да избледнява, когато е изложена на ниски температури;

- **Други заболявания на съединителната тъкан.** Други състояния – като лупус, ревматоиден артрит, склеродермия и синдром на Съогрен – могат да възникнат при дерматомиозит;

- **Сърдечно-съдови заболявания.** Дерматомиозитът може да причини възпаление на сърдечния мускул. При малък процент хора, които имат дерматоми-

озит, се развиват застойна сърдечна недостатъчност и проблеми със сърдечния ритъм;

- **Болест на дробовете.** Интерстициална белодробна болест може да възникне вследствие на дерматомиозит. Интерстициалната белодробна болест се отнася до група нарушения, които причиняват белези на белодробната тъкан и ги правят сковани и нееластични. Симптомите включват суха кашлица и задух;

- **Онкологични заболявания.** Дерматомиозитът при възрастни е свързан с повишена вероятност от развитие на онкологично заболяване, особено рак на яйчниците при жените.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ДЕРМАТОМИОЗИТ

Установена е асоциация между HLA алелите от клас I и клас II и заболяването дерматомиозит. Генетичният тест за носителство на специфични HLA-але-

ли има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към дерматомиозит.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на дерматомиозит. Вие имате повишен риск.

III. АЛОПЕЦИЯ АРЕАТА

Алоpecia ареата (АА) е клетъчно-медицирано аутоимунно заболяване, причиняващо внезапен косопад без явни епидермални промени. То засяга двата пола, хора от всички раси, но е по-разпространено при деца. При алоpecia ареата необичайното имунно увреждане води до кръгли или овални петна, които могат да засегнат целия скалп (алоpecia тоталис) или цялото окосмяване по тялото (алоpecia универсалис).

Алоpecia ареата е състояние, при което косата пада на малки петна, което може да бъде и незабележимо. Тези петна се обединяват и вече стават забележими. Състоянието се развива,

когато имунната система атакува космените фоликули, което води до загуба на коса. Внезапна загуба на коса се появява най-често на скалпа, но в някои случаи и на веждите, миглите и лицето, както и на други части на тялото. Състоянието се развива бавно и се повтаря след години.

Тежестта на заболяването може да варира от частична загуба на окосмяване (алоpecia ареата – АА), до пълна загуба на окосмяване на скалпа (алоpecia тоталис – АТ) и загуба на окосмяване по цялото тялото (алоpecia универсалис – АУ).

ПРИЧИНИ

Обикновено се губят от 50 до 100 косъма на ден. Това не се забелязва, тъй като едновременно расте нова коса. Косопадът възниква, когато новата коса не замества падналата.

Косопадът е свързан с един или повече от следните фактори:

- **Фамилна анамнеза (наследственост).** Най-честата причина за загуба на коса е наследствено състояние, което се случва при стареенето. Нарича се андрогенна алоpecia, мъжка и женска плешивост;

- **Хормонални промени и медицински състояния.** Различни състояния могат да причинят постоянна или временна загуба на коса, включително хормонални промени поради бременност, раждане, менопауза и проблеми с щитовидната жлеза. Медицинските състояния включват алоpecia ареата, която е свързана с имунната система и причинява неравномерна загуба на коса, инфекции на скалпа като трихофития и патологично дърпане на коса, наречено трихотиломания;

- **Лекарствени препарати.** Косопадът може да бъде и страничен ефект на някои лекарства, използвани при онкологични заболявания, артрит, депресия, сърдечно-съдови проблеми, подагра и високо кръвно налягане;

- **Стресиращо събитие.** Много хора изпитват общо изтъняване на косата ня-

колко месеца след физически или емоционален шок. Този тип косопад е временен;

- **Прически и козметика.** Прекомерното третиране, което е свързано с дърпане на косата, причинява вид косопад, наречен тягова алопеция.

СИМПТОМИ

Косопадът може да се появи по много различни начини в зависимост от това, което го причинява. Внезапен или постепенен, той може да засегне само скалпа или цялото тяло.

Признаците и симптомите на косопад включват:

- Постепенно изтъняване на косата в горната част на главата. Това е най-често срещаният тип косопад, който засяга хората с напредването на възрастта;

- Кръгли или неравни петна, по които

липсва окосмяване. Някои хора губят коса на кръгли или неравни петна по скалпа, брадата и веждите. Кожата става сърбяща или болезнена, преди косата да опадне;

- Косопад на цялото тяло. Някои състояния и медицински лечения, сред които химиотерапия, водят до загуба на окосмяване по цялото тяло. Косата обикновено пораста отново;

- Петна от люцене, които се разпространяват върху скалпа. Това е признак на трихофития.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Редица фактори могат да увеличат риска от загуба на коса, включително:

- Наследственост;
- Възраст;
- Значителна загуба на тегло;

- Определени медицински състояния;
- Стрес;
- Лошо хранене.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО АЛОПЕЦИЯ АРЕАТА

За алопеция ареата са описани множество асоциации с антигени от HLA клас I и клас II. Някои от видовете алопеция се асоциират повече с HLA клас I, други с HLA клас II. Генетичният тест

за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към алопеция ареата.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на алопеция ареата. Вие имате повишен риск.

IV. ДЕРМАТИТ ХЕРПЕТИФОРМИС

Дерматит херпетиформис (DH) е рядко, хронично, аутоимунно състояние на кожата, характеризиращо се с наличие на колонии от силно сърбящи мехури и повишени червени кожни лезии. Те най-често се намират по лактите, коленете, задните части, долната част на гърба и скапа. Заболяването се свързва с чувствителност към глутен ентеропатии. И обривът, и ентеропатията от-

звучават след премахването на глутена от диетата. Най-честата начална възраст на дерматит херпетиформис е 30 – 40 г., но могат да бъдат засегнати лица от всички възрасти. Среща се рядко при деца. Дерматит херпетиформис е кожна проява на друго аутоимунно заболяване, известно като целиакия (CD). Лекува се с безглутенова диета и с лекарствени препарати.

ПРИЧИНИ

Причината за появата на дерматит херпетиформис е сложна, включваща както генетични фактори, така и фактори на околната среда. Значението на глутена за развитието на болестта се потвърждава от факта, че при липса на глутен в диетата се стига до ремисия на лезиите.

Когато имунната система реагира прекалено силно на глутен се увреждат малките, подобни на косми издатини (вили) на тънките черва. Ако вилите са увредени, не се усвояват достатъчно хранителни вещества, без значение от приетото количество храна.

СИМПТОМИ

Дерматит херпетиформис може да причини кожни, орални и стомашно-чревни прояви, свързани с чувствителност към глутен:

- **Кожни** – силно сърбящи мехури и червени повърхностни кожни лезии, които се появяват на групи;

- **Орални** – дефекти по емайла на зъбите, като хоризонтални канали, ямки или обезцветяване и орални улцерации (афти).

- **Стомашно-чревни** – възпаление и увреждане на тънките черва, подуване на корема, спазми, болка, диария или запек.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

- Родственик с целиакия или дерматит херпетиформис;
- Диабет тип 1;
- Синдром на Даун или синдром на Търнър;

- Автоимунно заболяване на щитовидната жлеза;
- Микроскопичен колит (лимфоцитен или колагенен колит);
- болест на Адисон.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ДЕРМАТИТ ХЕРПЕТИФОРМИС

Дерматит херпетиформис и целиакия се предизвикват от приемане на пшеница и сродни житни култури, съдържащи глутен. И двете заболявания са силно свързани с HLA клас II антигени.

Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към дерматит херпетиформис.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на дерматит херпетиформис. Вие имате повишен риск.

V. ВИТИЛИГО

Витилиго е придобито депигментационно разстройство на кожата, характеризиращо се с липса на функционални меланоцити. Точната патогенеза на витилиго остава неизвестна, но в основата са генетични, аутоимунни, невронни, меланоциторагии и реактивни кислородни модели. Сред тях аутоимунната хипотеза е най-широко приета, поради наличието на циркулиращи аутоантитела срещу пигментни клетки.

Това заболяване причинява загуба на цвета на кожата под формата на петна. Обезцветените зони обикновено се увеличават с времето. Състоянието може

да засегне кожата на която и да е част от тялото. Също така може да засегне косата и вътрешността на устата.

Цветът на косата и кожата се определя от меланина. Витилиго възниква, когато клетките, които произвеждат меланин, умират или спират да функционират. Заболяването засяга хора с всякакъв тип кожа, но е по-забележимо при хора с по-тъмна кожа. Състоянието не е животозастрашаващо.

Лечението на витилиго може да възстанови цвета на засегнатата кожа. Но това не предотвратява продължителната загуба на цвета или рецидив.

ПРИЧИНИ

Витилиго се проявява, когато клетките, произвеждащи пигмент (меланоцити) умират или спират да произвеждат меланин – пигментът, който придава цвета на кожата, косата и очите. Засегнатите места от кожата стават по-светли или бели. Не е ясно какво точно причинява тези пигмент-

ни клетки да умират. Предполага се, че е свързано с:

- Нарушение на имунната система;
- Фамилна анамнеза;
- Отключващо събитие, като стрес, тежко слънчево изгаряне или травма на кожата, като контакт с химикал.

СИМПТОМИ

Симптомите на витилиго включват:

- Неравномерна загуба на цвета на кожата, появявайки се първо на ръцете, лицето и гениталиите;
- Преждевременно избелване или побеляване на косата на скалпа, миглите, веждите или брадата;
- Загуба на цвят в лигавицата.

Витилиго може да се отключи на всяка възраст, но обикновено се появява преди 30-годишна възраст.

Видове витилиго и частите които обхваща:

- Обезцветяването засяга почти всички повърхности на кожата – универсален тип витилиго;
- Обезцветените петна прогресират симетрично по цялото тяло, най-честият тип симетрично витилиго;

- Обезцветяването засяга само едната страна или част от тялото, проявява се в по-млада възраст, прогресира за година или две, след което спира – сегментален тип витилиго;

- Обезцветяването засяга една или няколко области от тялото – локализирано (фокално) витилиго;

- Обезцветяването засяга кожата по лицето и ръцете и около ушите – акрофациално витилиго;

Не може да се предскаже хода на болестта. Понякога петната спират да се появяват и без лечение. В повечето случаи, загубата на пигмент се разпространява и в крайна сметка обхваща по-голямата част от кожата. Има редки случаи, в които кожата възвръща цвета си.

УСЛОЖНЕНИЯ

Хората с витилиго са изложени на повишен риск от:

- Слънчево изгаряне;
- Проблеми с очите;
- Загуба на слуха;
- Психологическо неразположение.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ВИТИЛИГО

Наследеният характер на витилигото и честата му връзка с аутоимунни заболявания са в основата на множество проучвания за връзката на заболяването с алелите на HLA клас I. Генетичният

мест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към витилиго.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с витилиго. Вашият риск е нормален.

VI. ПЕМФИГУС

Пемфигус е аутоимунно разстройство, при което са нарушени връзките между клетките в епидермиса, този процес се нарича акантолиза. Причинява мехури или пъли с гной подутини. Обикновено лезиите се развиват върху кожата, но могат да се образуват и в лигавиците. Мехурите са меки и лесно се пукат, за да образуват болезнени рани. Без лечение те се разпространяват върху по-голямата част от тялото и предизвикват инфекция. Пемфигус не е често срещано

заболяване, изключително рядко се проявява при деца.

То може да се отключи на всяка възраст, но най-често се наблюдава при хора на средна или над средна възраст. Може да се превърне в хронично състояние, а някои видове пемфигус са животозастрашаващи и без лечение. Необходимо е медикаментозно лечение.

Съществуват различни видове пемфигус. В повечето случаи се разболяваш само от един вид.

ВИДОВЕ ПЕМФИГУС

- **Пемфигус вулгарис** – най-честата форма на заболяването. Мехурите се образуват основно в лигавицата на устата, причинявайки затруднение при хранене;

- **Пемфигус вегетанс** – форма на пемфигус вулгарис, но относително рядък вид. Включва лезии, които са по-дебели и подобни на брадавици. Тези лезии обикновено се образуват в областите на тялото с кожни гънки като слабините и подмишниците;

- **Предизвикан от лекарства пемфигус** – лекарствата, които могат да причинят това състояние, включват пеницилин и пироксикам. Те причиняват образуване на мехури до шест месеца след приемането им;

- **Пемфигус фолиацеус** – най-леката разновидност. Мехури се появяват по скална, лицето, шията и гърба, рядко се появяват лезии в устата. Тази форма не е толкова болезнена, както пемфигус вулгарис, и често е погрешно диагностицирана като дерматит или екзема;

- **Пемфигус еритематозус** – форма на пемфигус фолиацеус, повърхностен вариант на пемфигус, известен още като себорейен пемфигус или синдром на Senear-Usher. Включва мехури, които се появяват в горната част на гърба, гърдите, бузите и скална;

- **Ендемичен пемфигус или бразилски пемфигус фолиацеус** – форма на пемфигус фолиацеус, при която мехурите се

появяват по главата, врата и тялото в себорейните области. Основните кожни лезии са повърхностни везикули и мехури, които лесно се пукат и оставят повърхностни ерозии;

- **Паранеопластичен пемфигус** – този най-рядък тип пемфигус се развива при хора с онкологично заболяване. Предполага се, че туморните антигени атакуват клетъчния и хуморалния иму-

нитет, което води до образуването на мехури по лигавиците. Състоянието може да се асоциира и с доброкачествени тумори.

Пемфигус може да се асоциира с други аутоимунни заболявания като миастения гравис, ревматоиден артрит, лупус или склеродермия.

ПРИЧИНИ

Пемфигусът е аутоимунно разстройство. Обикновено имунната система произвежда антитела за борба с вредните нашественици, като вируси и бактерии. Но при пемфигус тялото произвежда антитела, които увреждат клетките на кожата и лигавиците.

Пемфигусът не е заразен, но не е известно какво отключва болестта.

Рядко пемфигусът се предизвиква от употребата на инхибитори на ангиотензин-конвертиращия ензим, пенициламин и други лекарства.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Заболяването може да се отключи на всяка възраст, но най-често се наблюдава при хора на средна или над средна възраст.

УСЛОЖНЕНИЯ

Възможни усложнения на пемфигус включват:

- Инфекция на кожата;
- Инфекция, която се разпространява в кръвта (сепсис);

- Недохранване, тъй като болезнените рани в устата затрудняват храненето;
- Нежелани лекарствени реакции като високо кръвно налягане.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ПЕМФИГУС

Установена е повишена честота на HLA алели от клас I и клас II сред пациенти с пемфигус. Алели от HLA клас II са свързани с по-тежко протичане на заболяването. Тези резултати предполагат, че генетичният произход може да допринесе за изхода от заболяването, като

повлияе неговия ход и ефикасността на лечението. Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към пемфигус.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който има естествена защита срещу развитие на пемфигус. Вашият риск е незначителен.

VII. БОЛЕСТ НА БЕХЧЕТ

Болестта на Бехчет (BD), наричана още синдром на Бехчет, е форма на васкулит – семейство от редки заболявания, характеризиращи се с възпаление на кръвоносните съдове, което може да ограничи притока на кръв и да увреди жизненоважни органи и тъкани. Болестта на Бехчет засяга кръвоносните съдове от всякакъв размер и тип и потенциално може да засегне всеки орган, включително главния и гръбначния мозък. То е имунно-медирано системно заболяване, характеризиращо се с четири основни симптома, включително повта-

рящи се язви в устата, генитални язви, кожни лезии и увеит. Болестта на Бехчет е сложен и системен възпалителен синдром, от клинична гледна точка това е васкулит, който включва хетерогенни фенотипове.

Заболяването засяга предимно хора около 20 – 30 години, но синдромът може да се появи при всички възрасти. Докато болестта на Бехчет се среща както при мъже, така и при жени, заболяването обикновено протича по-тежко при мъжете.

ПРИЧИНИ

Болестта на Бехчет е аутоимунно заболяване, което означава, че имунната система погрешно атакува здрави клетки.

Установено е, че няколко гена са

свързани с болестта. Учените смятат, че вирус или бактерия могат да предизвикат болестта на Бехчет при хора, с определени гени, които ги правят податливи на заболяването.

СИМПТОМИ

Симптомите при болестта на Бехчет варират от човек на човек и зависят от това кои части на тялото са засегнати.

Области, често засегнати от болестта, включват:

- **Уста.** Болезнените рани в устата, които приличат на афти, са най-честият признак при болестта на Бехчет;
- **Кожа.** Някои хора развиват подобни на акне рани по тялото, други червени, повърхностни възли по кожата, особено на подбедриците;
- **Очи.** Възпалението в окото (увеит) причинява зачервяване, болка и замълено зрение, обикновено и в двете очи;
- **Стави.** Подуване и болка в ставите, засяга често коленете при хора с болест-

та на Бехчет. Глезените, лактите и китките също могат да бъдат засегнати;

- **Кръвоносни съдове.** Възпалението във вените и артериите може да причини зачервяване, болка и подуване на ръцете или краката, при кръвен съсирек. Възпалението на големите артерии може да доведе до усложнения, като аневризми, стесняване или запушване на съда;
- **Храносмилателна система.** Различни признаци и симптоми могат да засегнат храносмилателната система, включително коремна болка, диария и кървене;
- **Мозък.** Възпалението в мозъка и нервната система може да причини главоболие, треска, дезориентация, лош баланс или инсулт.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Фактори, които могат да увеличат риска от болестта на Бехчет, включват:

- **Гени,** наличието на определени гени е свързано с по-висок риск от развитие на болестта;
- **Възраст,** засяга най-често мъже и жени

на възраст 20 – 30 г., въпреки че деца и възрастни също могат да развият това състояние;

- **Пол,** болестта на Бехчет се среща при мъже и при жени, но обикновено заболяването протича по-тежко при мъжете.

УСЛОЖНЕНИЯ

Усложненията при болестта на Бехчет зависят от признаците и симптомите. Нелекуваният увеит може да доведе до намалено зрение или слепота.

Необходимо е да се посещава редовно очен специалист (офталмолог), тъй като лечението може да помогне за предотвратяване на това усложнение.



ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО БОЛЕСТТА НА БЕХЧЕТ

Етиологията и патогенезата на болестта на Бехчет не са напълно известни, но генетичните фактори са важна предпоставка за развитието на болестта. Алелите на HLA клас I са показали най-силна асоциация с болестта.

Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към болестта на Бехчет.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с болестта на Бехчет. Вашият риск е нормален.

VIII. СКЛЕРОДЕРМА

Склеродермията или **системната склероза (SSc)** е група от редки заболявания, които включват втвърдяване и стягане на кожата и съединителната тъкан. Болестта е мултисистемно имунологично заболяване, което демонстрира широк спектър от клинични прояви и силно променлив ход на заболяването.

Склеродермията засяга жените по-често от мъжете и най-често се появява на възраст между 30 и 50 г. Въпреки че няма лечение за склеродермия,

различни лечения могат да облекчат симптомите и да подобрят качеството на живот.

Известни са много различни видове склеродермия. При някои хора склеродермията засяга само кожата, но при много други уврежда и структури извън нея, като кръвоносните съдове, вътрешните органи и храносмилателния тракт (системна склеродермия). Признаците и симптомите варират в зависимост от това какъв е типът склеродермия.

ПРИЧИНИ

Склеродермията е резултат от свръхпроизводство и натрупване на колаген в телесните тъкани. Колагенът е влакнест вид протеин, който изгражда съединителната тъкан на тялото, включително кожата.

Учените не са сигурни какво точно

причинява аномалното производство на колаген, но имунната система играе важна роля. Най-вероятно склеродермията се причинява от комбинация от фактори – генетични, проблеми с имунната система и фактори на околната среда.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на склеродермия варират в зависимост от това кои части на тялото са засегнати.

Области, често засегнати от болестта, включват:

- **Кожа.** Почти при всеки със склеродермия, се наблюдава поява на втвърдени стегнати петна по кожата. Тези петна могат да бъдат оформени като овали или прави линии и/или да покриват широки области на тялото и крайниците. Броят, местоположението и размерът на петната варират в зависимост от вида на склеродермия. Кожата изглежда лъскава, поради това, че е стегната, а движението на засегнатата област се ограничава.

- **Пръсти на ръцете или краката.** Един от най-ранните признаци на системна склеродермия е болестта на Рейно, която причинява свиване на малките кръвоносни съдове в пръстите на ръцете

и краката при ниски температури или емоционален стрес. В тези случаи пръстите на ръцете или краката посиняват или изтръпват. Болестта на Рейно се среща и при хора, които нямат склеродермия.

- **Храносмилателната система.** Склеродермията може да причини различни храносмилателни симптоми, в зависимост от това коя част от храносмилателния тракт е засегната. При засегнат хранопровод – киселини или затруднено преглъщане, при засегнати черва – спазми, подуване на корема, диария или запек, също така и проблеми с усвояването на хранителни вещества.

- **Сърце, бели дробове или бъбреци.** Склеродермията може да засегне функцията на сърцето, белите дробове или бъбреците в различна степен. Ако не се лекуват, тези проблеми могат да станат животозастрашаващи.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Няколко комбинирани фактора влияят на риска от развитие на склеродермия:

- **Наследствен фактор.** Хората с определени генетични варианти изглеждат са по-склонни да развият склеродермия. Това обяснява защо малък брой случаи на склеродермия протичат в семейст-

ва и защо някои видове склеродермия са по-чести за определени етнически групи;

- **Заобикаляща среда.** Изследвания показват, че склеродермията може да бъде предизвикана от определени вируси, лекарства или медикаменти.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО СКЛЕРОДЕРМА

Склеродермията се свързва с определени антигени от клас II на главния комплекс за хистосъвместимост (MHC), включително HLA-DR1, DR2, DR3, DR5 и DR52.

Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към склеродерма.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на склеродерма. Вие имате повишен риск.

IX. ХЕРПЕС СИМПЛЕКС

Вирусите на херпес симплекс тип 1, 2, 3, 4, 5 и 6 са членове на семейство вируси Herpesviridae и причиняват инфекции, които могат да варират от лек стоматит до дисеминирано и фатално заболяване. Клиничните състояния, свързани с HSV инфекция, включват гингивостоматит, кератит, енцефалит, везикуларни кожни изригвания, асептичен менингит, неонатален херпес, инфекции на гени-

талния тракт и дисеминирана първична инфекция. Инфекциите с HSV-1 и -2 могат да се различават значително по своите клинични прояви и тежест. HSV-2 причинява предимно урогенитални инфекции и се открива най-често при възрастни. HSV-1 е тясно свързан с оралабиална инфекция, въпреки че гениталната инфекция с този вирус може да бъде често срещана при определени популации.

ВИДОВЕ ХЕРПЕС СИМПЛЕКС

ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 1 и 2 (HSV-1 и HSV-2)

Вирუსът на херпес симплекс 1 е най-често срещаният тип херпесвирус, вторият по-честота е херпес симплекс 2. Те са най-честите вирусни инфекции в света.

HSV-1 може да засегне устата и устните (орален херпес) или гениталиите (генитален херпес). Вирусът причинява огнища на херпесни рани в устата или гениталиите. Подобно на други форми на херпесвирус, HSV-1 се разпростра-

нява чрез директен контакт. Много хора с HSV-1 са без симптоми, което прави вируса силно заразен.

HSV-2 обикновено причинява генитален херпес, разпространява се чрез полов акт и засяга повече жените, отколкото мъжете. В редки случаи HSV-2 може да се разпространи от гениталиите до устата, за да причини орален херпес.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 1 И 2

Установени са асоциации на често срещани алели от клас I - HLA-A, HLA-B и HLA-C. За разлика, ниското разпространение на херпесната инфекция се свързва с висока честота на алели от

HLA-B локуса. Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към херпес симплекс 1 и 2.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на херпес симплекс 1 и 2. Вие имате повишен риск.

ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 3 (HNV-3)

Човешкият херпес вирус 3 е вид херпес вирус, който причинява варицела и херпес зостер.

HNV-3 е известен също като вирусът варицела зостер, често срещан вирус в детството наречен варицела. Вирусът обикновено причинява болезнени, непри-

ятни лезии, които могат да засегнат цялото тяло.

НЯМА УСТАНОВЕНА АСОЦИАЦИЯ С ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 3 И HLA АЛЕЛИТЕ ОТ КЛАС I И КЛАС II.

ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 4 (HNV-4)

Човешкият херпес вирус 4 е инфекциозен вирус, който се нарича още вирус на Epstein-Barr (EBV). Той участва в иницирането на множествена склероза. Вирусът е патоген погледнато в световен мащаб и може да зарази почти всички

възрастни, независимо от здравето или географското местоположение. В страните с висок жизнен стандарт, първичната инфекция с EBV се среща често в юношеска възраст и причинява инфекциозна мононуклеоза в някои от случаите.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 4

Установена е връзка между алели от HLA клас I и чувствителност към EBV епитопи, което предполага, че механизмът, чрез който HLA гените влияят върху риска от развитие на множествена склероза, може да включва специфични за EBV

имунни отговори. Генетичният тест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към херпес симплекс 4.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който има естествена защита срещу развитие на херпес симплекс 4. Вашият риск е незначителен.

ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 5 (HHV-5)

Човешкият херпес вирус 5 или цитомегаловирусът (CMV) принадлежи към групата на херпесните вируси. Разпространява се чрез слюнка, кръв, урина, кърма, семенна течност и влагалищен секрет. Най-често се предава по полов път и при кръвопреливания, но съществува и вродена форма. Симптомите включват лесна умора, болки в мускулите и ставите и температура. Вирусът се реактивира при отслабване на имунните сили на организма, после инфекцията

преминава в латентна форма и остава в тялото за цял живот. При поява по време на бременност, цитомегаловирусът се предава на плода в много от случаите и той може да претърпи значителни нарушения в развитието си.

Цитомегаловирусът атакува имунната система и при зараза съществува повишен риск от друго заболяване, наречено инфекциозна мононуклеоза, причиняващо се от Epstein-Barr virus.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 5

Съществуват хаплогрупи в HLA клас I и II, които имат значително по-нисък риск от инфектиране с вируса и при зараза повторно активиране. Генетичният

мест за носителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към херпес симплекс 5.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

Вие сте носител на алел, който се асоциира с повишен риск от развитие на херпес симплекс 5. Вие имате повишен риск.

ХЕРПЕС-СИМПЛЕКС 6 (HHV-6)

Човешкият херпес вирус 6, или HHV-6, е форма на херпес вирус, която причинява розеола имфантум или шестата болест, често срещано детско заболяване. HHV-6 се състои от два близко свързани варианта – HHV-6A и HHV-6B. Докато някои случаи на HHV-6 са безсимптомни, при други симптомите на

вируса включват треска, обрив, ушни инфекции, дихателни и стомашно-чревни проблеми и дори гърчове по време на първичното огнище. При възрастни хора, HHV-6 вирусът предизвиква енцефалит, пневмония или мононуклеозоподобен синдром. Подобно на други форми на херпесвирус, HHV-6 е често срещан.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 6

Генетичният контрол на отговорите на HHV-6A/B антитела е разположен върху HLA региона и най-силната асоциация на HHV-6A и HHV-6B е свързана с алелите от HLA клас II. Генетичният тест за но-

сителство на специфични HLA-алели има важно значение за определяне на риска от генетична предразположеност към херпес симплекс 6.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с херпес симплекс 6. Вашият риск е нормален.

ХЕРПЕС-СИМПЛЕКС 7 (HHV-7)

Човешкият херпес вирус 7 е друга често срещана форма на херпесен вирус. Вирусът е идентифициран за първи път през 1990 г. и се смята, че е тясно свързан с HHV-6 при хората. HHV-7 също е наречен розеолавирус на болестта *roseola infantum*.

НЯМА УСТАНОВЕНА АСОЦИАЦИЯ С ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 7 И HLA АЛЕЛИТЕ ОТ КЛАС I И КЛАС II.

ХЕРПЕС-СИМПЛЕКС 8 (HHV-8)

Човешкият херпесвирус 8 е най-скоро откритата форма на човешкия херпесвирус. HHV-8 е известен също като херпес вирус, свързан със сарком на Капоши. Вирусът е често срещан при хора с ХИВ/СПИН, но се открива и при пациенти с трансплантация на органи.

НЯМА УСТАНОВЕНА АСОЦИАЦИЯ С ХЕРПЕС СИМПЛЕКС 8 И HLA АЛЕЛИТЕ ОТ КЛАС I И КЛАС II.

ИЗПОЛЗВАНА ЛИТЕРАТУРА

1. Onsun, N., et al., The HLA-Cw12 Allele Is an Important Susceptibility Allele for Psoriasis and Is Associated with Resistant Psoriasis in the Turkish Population. *The Scientific World Journal*, 2019. 2019: p. 7848314.
2. Chen, L. and T.F. Tsai, HLA-Cw6 and psoriasis. *Br J Dermatol*, 2018. 178(4): p. 854-862.
3. Marietta, E., et al., A new model for dermatitis herpetiformis that uses HLA-DQ8 transgenic NOD mice. *J Clin Invest*, 2004. 114(8): p. 1090-7.
4. Sun, Y., et al., The HLA Alleles B*0801 and DRB1*0301 Are Associated with Dermatitis Herpetiformis in a Chinese Population. *J Invest Dermatol*, 2016. 136(2): p. 530-532.
5. Colombe, B.W., et al., HLA class II antigen associations help to define two types of alopecia areata. *J Am Acad Dermatol*, 1995. 33(5 Pt 1): p. 757-64.
6. Kavak, A., et al., HLA in alopecia areata. *Int J Dermatol*, 2000. 39(8): p. 589-92.
7. Samandary, S., et al., Associations of HLA-A, HLA-B and HLA-C alleles frequency with prevalence of herpes simplex virus infections and diseases across global populations: implication for the development of an universal CD8+ T-cell epitope-based vaccine. *Hum Immunol*, 2014. 75(8): p. 715-29.
8. Birol, A., et al., HLA-class I and class II antigens in Turkish patients with pemphigus. *Int J Dermatol*, 2002. 41(2): p. 79-83.
9. Svecova, D., et al., HLA DRB1* and DQB1* alleles are associated with disease severity in patients with pemphigus vulgaris. *Int J Dermatol*, 2015. 54(2): p. 168-73.
10. Li, Z., et al., Meta-Analysis of the Association between Vitiligo and Human Leukocyte Antigen-A. 2016. 2016: p. 5412806.
11. Alves, C., et al., [Human histocompatibility system association with gastrointestinal diseases]. *Acta Gastroenterol Latinoam*, 2006. 36(2): p. 86-93.
12. Mizuki, N., H. Inoko, and S. Ohno, Molecular genetics (HLA) of Behcet's disease. *Yonsei Med J*, 1997. 38(6): p. 333-49.
13. de Menthon, M., et al., HLA-B51/B5 and the risk of Behcet's disease: a systematic review and meta-analysis of case-control genetic association studies. *Arthritis Rheum*, 2009. 61(10): p. 1287-96.
14. Khabbazi, A. and L. Vahedi, Association of HLA-B27 and Behcet's disease: a systematic review and meta-analysis. 2019. 10(1): p. 2.
15. Al-Okaily, F., et al., Genetic Association of HLA-A*26, -A*31, and -B*51 with Behcet's Disease in Saudi Patients. *Clin Med Insights Arthritis Musculoskelet Disord*, 2016. 9: p. 167-73.
16. Arnett, F.C., HLA and autoimmunity in scleroderma (systemic sclerosis). *Int Rev Immunol*, 1995. 12(2-4): p. 107-28.
17. Vlachoyiannopoulos, P.G., et al., Systemic scleroderma in Greece: low mortality and strong linkage with HLA-DRB1*1104 allele. *Annals of the Rheumatic Diseases*, 2000. 59(5): p. 359-367.
18. Gourh, P., et al., HLA and autoantibodies define scleroderma subtypes and risk in African and European Americans and suggest a role for molecular mimicry. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2020. 117(1): p. 552-562.
19. Acosta-Herrera, M., et al., Comprehensive analysis of the major histocompatibility complex in systemic sclerosis identifies differential HLA associations by clinical and serological subtypes. *Annals of the Rheumatic Diseases*, 2021. 80(8): p. 1040-1047.
20. Robinson, J., et al., The IPD and IMGT/HLA database: allele variant databases. *Nucleic Acids Res*, 2015. 43(Database issue): p. D423-31.
21. Huang, Y.-W. and T.-F. Tsai, HLA-Cw1 and Psoriasis. *American Journal of Clinical Dermatology*, 2021. 22(3): p. 339-347.
22. Zhang, X.J., et al., Association of HLA class I alleles with psoriasis vulgaris in southeastern Chinese Hans. *J Dermatol Sci*, 2003. 33(1): p. 1-6.
23. Szczerkowska-Dobosz, A., Human leukocyte antigens as psoriasis inheritance and susceptibility markers. *Arch Immunol Ther Exp (Warsz)*, 2005. 53(5): p. 428-33.
24. Schmitt-Egenolf, M., et al., Type I and type II psoriasis show a similar usage of T-cell receptor variable regions. *J Invest Dermatol*, 1991. 97(6): p. 1053-6.
25. Kastelan, M., et al., A new extended haplotype Cw*0602-B57-DRB1*0701-DQA1*0201-DQB1*0201 associated with psoriasis in the Croatian population. *Clin Exp Dermatol*, 2003. 28(2): p. 200-2.
26. Megiorni, F. and A. Pizzuti, HLA-DQA1 and HLA-DQB1 in Celiac disease predisposition: practical implications of the HLA molecular typing. *J Biomed Sci*, 2012. 19: p. 88.
27. Ji, C., et al., HLA-DRB1 polymorphisms and alopecia areata disease risk: A systematic review and meta-analysis. *Medicine*, 2018. 97(32): p. e11790.
28. de Andrade, M., et al., Alopecia areata in families: association with the HLA locus. *J Investig Dermatol Symp Proc*, 1999. 4(3): p. 220-3.
29. Zamudio, G., et al., HLA class I and II alleles may influence susceptibility to adult dermatomyositis in a Mexican mestizo population. *International Journal of Clinical Rheumatology*, 2018. 13.
30. Gao, X., et al., HLA class II alleles may influence susceptibility to adult dermatomyositis and polymyositis in a Han Chinese population. *BMC Dermatol*, 2014. 14: p. 9.
31. Yang, S.-H., C. Chang, and Z.-X. Lian, Polymyositis and dermatomyositis - challenges in diagnosis and management. *Journal of Translational Autoimmunity*, 2019. 2: p. 100018.
32. Agostini, S., et al., HLA alleles modulate EBV viral load in multiple sclerosis. *Journal of Translational Medicine*, 2018. 16(1): p. 80.
33. Agostini, S., et al., HLA alleles modulate EBV viral load in multiple sclerosis. *J Transl Med*, 2018. 16(1): p. 80.

34. Li, Q., et al., HLA-DQ beta1 alleles associated with Epstein-Barr virus (EBV) infectivity and EBV gp42 binding to cells. *JCI Insight*, 2017. 2(4): p. e85687.

35. Engdahl, E., et al., Increased Serological Response Against Human Herpesvirus 6A Is Associated With Risk for Multiple Sclerosis. *Frontiers in Immunology*, 2019. 10(2715).

36. Kawase, T., et al., Impact of High-Frequency HLA Haplotypes on Clinical Cytomegalovirus Reactivation in Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation. *Biology of Blood and Marrow Transplantation*, 2019. 25(12): p. 2482-2489.

37. Du, J., et al., HLA-DRB1* 09 is associated with increased incidence of cytomegalovirus infection and disease after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation. *Biology of Blood and Marrow Transplantation*, 2007. 13(12): p. 1417-1421.

38. Misri, R., et al., Comparative case control study of clinical features and human leukocyte antigen susceptibility between familial and nonfamilial vitiligo. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*, 2009. 75(6): p. 583-7.





MyDNAMatch

www.mydnamatch.eu