

ГЕНЕТИЧЕН КОД НА ЕНДОКРИННИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

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

Налице са научни доказателства, че повечето аутоимунни ендокринни заболявания имат генетичен компонент в етиологията си и се асоциират с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Те включват следните заболявания – диабет тип 1 (T1D), аутоимунните заболявания на щитовидната жлеза (AITD) – тиреоидит на Хашимото (HT) и базедова болест или болест на Грейвс (GD), аутоимунна болест на Адисон (AAD) и вродена надбъбречна хиперплазия (CAH).

Диабет тип 1 (T1D), известен още като юношески диабет или инсулинозависим диабет, е аутоимунно заболяване, което възниква, когато панкреасът спре да произвежда инсулин – хормонът, който контролира нивата на кръвна захар. Основните генетични детерминанти на диабет тип 1 са полиморфизмите в HLA алелите от клас II, кодирани от DQ и DR локуси.

Болестта на Хашимото или **тиреоидит на Хашимото (HT)** е състояние, при което имунната система атакува щитовидната жлеза. Това е аутоимунно заболяване, при което щитовидната жлеза постепенно се унищожава. Това е състояние на понижена функция (хипофункция) на щитовидната жлеза. Установено е, че HLA гените от клас II играят основна роля в предразположението към болестта на Хашимото.

Базедова болест или **болест на Грейвс (GD)** е нарушение на имунната система, което води до свръхпроизводство на тиреоидни хормони (хипертиреоидизъм). Хипертиреоидизъм е състояние на повишена функция на щитовидната жлеза. HLA гените от клас I и клас II играят основна роля в предразположението към базедова болест.

Аутоимунна болест на Адисон (Autoimmune Addison's disease, AAD), известна още като надбъбречна недостатъчност, е рядко заболяване, което се характеризира с невъзможност на организма да произвежда достатъчно от надбъбречните хормони – кортизол и алдостерол. Най-добре проучените генетични варианти на болестта на Адисон са предимно алели от HLA клас II.

Вродена надбъбречна хиперплазия (CAH) се отнася до група генетични нарушения, които засягат надбъбречните жлези. При вродена надбъбречна хиперплазия, генетичен дефект води до ензимна нефункционалност в синтеза на стероидните хормони. Установена е връзка между вродената надбъбречна хиперплазия дължаща се на дефицит на 21-хидроксилаза и алели от HLA клас I и клас II.

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 ЕНДОКРИННИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Автоимунните заболявания представляват сериозен здравен проблем в развития свят. Значителен дял от тези заболявания включват нежелан имунен отговор срещу определен ендокринен орган. Всеки ендокринен орган може да бъде прицел на имунната система като част от автоимунен отговор. Година наред етиологията и патогенезата на тези нарушения остават неизяснени, но се смята, че заболяванията включват клетъчен и хуморален имунен отговор, който патологично е насочен към засегнатия или засегнатите органи. В продължение на няколко десетилетия се потвърждава основната генетична асоциация на автоимунните ендокринни заболявания с полиморфизми в областта на човешкия левкоцитен антиген (HLA). HLA е генетичен регион върху хромозома 6, който кодира голям брой гени за имунен отговор и в повечето случаи рискът от заболяване се свързва с полиморфизми в главния комплекс за хистосъвместимост (MHC) клас II гени DR и DQ. MHC клас II генните продукти, заедно с антигенните пептиди, са част от лигандния комплекс за CD4+ T-клетъчни рецептори и асоциацията подчертава значението на T-клетките при тези заболявания. Предстои да се определи как тези рискови полиморфизми водят до повишена чувствителност към автоимунитет.

ТОЗИ ТЕСТ ЩЕ ВИ ДАДЕ ОТГОВОР НА СЛЕДНИЯ ВЪПРОС:

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