





КЛИЕНТ №

98968e

ДАТА НА ТЕСТА

10 януари 2022

МЕТОД НА ИЗСЛЕДВАНЕТО

Масивно паралелно
новогенерационно ДНК секвениране (NGS)

СЪДЪРЖАНИЕ

ГЕНЕТИЧНИ ТЕРМИНИ	5
ВАРИАНТИ НА HLA СА СВЪРЗАНИ С ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	6
НЕВРОПСИХИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	
I. МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА	7
II. БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР	12
III. БОЛЕСТ НА ПАРКИНСОН	17
IV. ШИЗОФРЕНИЯ	22
V. БИПОЛЯРНО ИЛИ МАНИАКАЛНО ДЕПРЕСИВНО РАЗСТРОЙСТВО	26
VI. МИГРЕНА	29
VII. НАРКОЛЕПСИЯ	35
НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	
VIII. ПАРАЛИТИЧЕН ПОЛИОМИЕЛИТ	39
IX. МИАСТЕНИЯ ГРАВИС	43
X. АМИОТРОФИЧНА ЛАТЕРАЛНА СКЛЕРОЗА	48
ЗАБОЛЯВАНИЯ НА ОПТИЧНИЯ НЕРВ	
XI. ОПТИЧЕН НЕВРОМИЕЛИТ	52
XII. ОПТИЧЕН НЕВРИТ	56
ИЗПОЛЗВАНА ЛИТЕРАТУРА	59

Пред вас е Тестът за имунния отговор на организма към неврологичните заболявания, които се асоциират с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Те включват следните заболявания – Невропсихични заболявания – Множествена склероза (MS); Болест на Паркинсон (PD); Болест на Алцхаймер (AD); Шизофрения (SCZ); Биполарно или маниакално депресивно разстройство; Мигрена; Нарколепсия; Невромукулни заболявания – Паралитичен полиомиелит; Миастения гравис (MG); Амиотрофична латерална склероза (ALS); ЗАБОЛЯВАНИЯ НА ОПТИЧНИЯ НЕРВ – Оптичен неврит (ON) и Оптичен неврит (ON).

Редките или често срещаните неврологични заболявания са свързани с увреждане на централната нервна система (ЦНС) и/или периферната нервна система (ПНС). Те засягат приблизително 1 милиард души по света, включващи хора от всички възрастови групи и раси, в различни географски райони и с различен социално-икономически статут. Вроденият и придобитият имунитет имат определящо значение при риска и изхода от дадено неврологично заболяване. Гените, кодиращи антиген-представящи молекули в човешкия МНС, представляват най-високия компонент на генетичен риск към много неврологични заболявания. Генетични, имунологични и фактори на заобикалящата среда допринасят за по-датливостта на индивида към този тип болести.

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 ревматични 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 кодиращия 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 – МНС), 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 НЕВРОЛОГИЧНИ 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 произвеждат 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.

НЕВРОПСИХИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

I. МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА

Множествената склероза (МС) е хронично аутоимунно заболяване на централната нервна система (мозъка и гръбначния мозък). Характеризира се с възпаление, демиелинизация и невродегенерация. Иммунната система атакува миелина, който представлява защитния слой около нервните влакна и води до проблеми с комуникацията между мозъка и останалата част от тялото. Това причинява възпаление и нарушена тъкан или лезии. Когато нервните влак-

на са увредени по този начин, те не могат да произведат електрически импулси към мозъка и обратно. Признаците и симптомите на заболяването варират в голяма степен и зависят от размера на увреждането на нервите, както и от това кои от тях са засегнати. Някои хора с тежка множествена склероза могат да загубят способността да ходят самостоятелно, докато други изпитват дълги периоди на ремисия без нови симптоми.

ПРИЧИНИ

Причината за множествената склероза не е напълно известна. Смята се за аутоимунно заболяване, при което имунната система на организма атакува собствените си тъкани. Природата на генетичната предразположеност към заболяването е сложна и зависи от взаимодействието между множество генетични, епигенетични и фактори на

заобикалящата среда. От началото на 2000-та година до днес, асоциационните проучвания са мощен инструмент за изследване на генетичната основа на множествената склероза и разкриват повече от 200 локуса, свързани с болестта. Смята се, че гените в HLA региона оказват съществен генетичен принос за риска от заболяването.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на множествената склероза могат да варират значително в курса на заболяването и в зависимост от засегнатите нервни влакна.

Симптоми засягащи движението:

- Изтръпване или слабост в един или повече крайници, появяващо се в една-та страна на тялото;
- Усещане за токов удар при определени движения на врата, особено при огъване напред (симптом на Лермит);
- Тремор, липса на координация и нестабилна походка.

Симптоми засягащи зрението:

- Частична или пълна загуба на зрение, обикновено на едното око, често с болка при движение;
- Двойно виждане за дълъг период;
- Замълено виждане.

Симптоми на множествена склероза включват още:

- Неясна реч;
- Умора;
- Замайване;
- Изтръпване или болка в части от тялото;
- Проблеми в сексуалната функция, работата на червата и пикочния мехур.

Ход на заболяването

Повечето хора с множествена склероза имат рецидивиращо-ремитиращ ход на заболяването. Те преминават през периоди на нови симптоми или рецидиви, които се развиват с дни или седмици и обикновено се подобряват частично или напълно. Тези рецидиви са последвани от периоди на ремисия, които продължават месеци или дори години.

Поне половината от случаите с рецидивиращо-ремитираща множествена склероза в крайна сметка развиват стабилна прогресия на симптомите, с или без периоди на ремисия, в рамките на 10 до 20 години от началото на заболяването.

Това състояние е известно като вторично-прогресивна множествена склероза.

Влошаването на симптомите обикновено включва проблеми с подвижността и походката. Скоростта на прогресиране на заболяването варира значително при хората с вторично-прогресивна множествена склероза.

При някои хора началото на множествената склероза е постепенно със стабилно прогресиране на симптомите без никакви рецидиви, известно като първично-прогресивна множествена склероза.

Много малко от хората със заболяването, около 10 – 15%, имат само редки пристъпи и минимално увреждане 10 го-

дини след поставяне на диагнозата без лечение. Това състояние се нарича доброкачествена множествена склероза.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Следните фактори могат да увеличат риска от развитие на множествена склероза:

- **Възраст.** Множествената склероза може да се прояви на всяка възраст, но началото обикновено е между 20 и 40-годишна възраст;

- **Пол.** Жените са от два до три пъти по-предразположени от мъжете към рецидивиращо-ремитираща множествена склероза;

- **Генетика.** Ако имате пряк родственик със заболяването, вие сте изложени на по-висок риск от развитие на болестта;

- **Някои инфекции.** Различни вируси са свързани с множествената склероза, включително Epstein-Barr вирусът, който причинява инфекциозна моноклеоза;

- **Етнически произход.** Хора от северноевропейски произход, са изложени на най-голям риск от развитие на заболяването. Тези от азиатски, африкански и индиански произход са с най-малък риск;

- **Климат.** Множествената склероза се проявява много по-често в страни с умерен климат, включително Канада, северната част на САЩ, Нова Зеландия, югоизточната част на Австралия и Европа;

- **Витамин D.** Ниските нива на витамин D и слабото излагане на слънчева светлина е свързано с по-голям риск от заболяването;

- **Някои автоимунни заболявания.** Рискът от развитие на множествена склероза е по-висок, ако са налице други автоимунни нарушения като заболяване на щитовидната жлеза, злокачествена анемия, псориазис, диабет тип 1 или възпалително заболяване на червата;

- **Пушене.** Пушачи, които проявяват първоначални симптоми на заболяването, са по-склонни да развият потвърждаваща рецидивиращо-ремитираща множествена склероза, в сравнение с непушачите.

УСЛОЖНЕНИЯ

Състояния, следствие на множествена склероза:

- Мускулна скованост или спазми;
- Парализа, обикновено в краката;
- Проблеми с пикочния мехур, червата или сексуалната функция;

- Психични промени, като загуба на памет или промени в настроението;

- Депресия;
- Епилепсия.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО МНОЖЕСТВЕНА СКЛЕРОЗА

Първото доказателство за връзката на HLA клас I антигени с множествената склероза е публикувано през 1972 г., като първоначално се съобщава, че рискът от заболяването е свързан с локусите HLA-A и HLA-B. От началото на 2000-та година до днес, асоциационните проучвания са мощен инструмент за изследване на генетичната основа на множествената

склероза и разкриват повече от 200 локуса, свързани с болестта. Установено е, че определени алели на силно полиморфните HLA гени, особено клас II DRB1 и HLA-DQB1 са най-силната генетична детерминанта за множествена склероза и влияят както на предразположението, така и на резистентността към заболяването.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

II. БОЛЕСТ НА АЛЦХАЙМЕР

Болезтта на Алцхаймер (AD) е прогресивно неврологично разстройство, което води до атрофиране на мозъка и смърт на мозъчни клетки. Болезтта на Алцхаймер е най-честата причина за деменция, общ термин за загуба на паметта и други когнитивни способности, достатъчно сериозни, за да пречат на ежедневието. Промени в заболяването обикновено започват в частта на мозъка, която засяга придобиване на нови знания. При напредване на болезтта в мозъка се проявяват по-тежки симптоми, като дезориентация, про-

мени в настроението и поведението, задълбочаващо се объркване относно събития, време и място, неоснователни подозрения към семейство и приятели, затруднено говорене, преглъщане и ходене. Болезтта на Алцхаймер не е нормална част от стареенето.

През 1906 г. немският лекар д-р Алоис Алцхаймер за първи път описва „особено заболяване“ – на дълбока загуба на паметта и микроскопични промени в мозъка. Заболяване, което сега познаваме като болезтта на Алцхаймер.

Разликата между болест на Алцхаймер и деменция

Деменция е терминът, прилаган към група симптоми, които влияят негативно на паметта, но болезтта на Алцхаймер е специфично прогресивно заболяване на мозъка, което бавно причинява

увреждане на паметта и когнитивните функции. Тя се отличава от другите форми на деменция с характерни промени в мозъка, които се виждат при микроскопско изследване по време на аутопсия.

ПРИЧИНИ

Учените не знаят точно какво причинява болестта, но се смята че възрастта, фамилната анамнеза, генетиката, проблемите с имунната система, общото здраве и аномалните протеинови отлагания в мозъка допринасят за нейното развитие.

Увреждането най-често започва в областта на мозъка, контролираща паметта години преди първите симптоми. Загубата на неврони се разпространява и в други области на мозъка и до късния стадий на заболяването той се свижда значително.

Учените, които се опитват да разберат причината за болестта на Алцхаймер, се фокусират върху ролята на два протеина:

- **Плаки.** Бета-амилоидът е продукт на по-голям протеин. Когато тези

фрагменти се групират, изглежда, че имат токсичен ефект върху невроните и нарушават комуникацията между клетките. Тези клъстери образуват по-големи отлагания, наречени амилоидни плаки, които включват и други клетъчни остатъци;

- **Неврофибриларни възли.** Тая протеините играят роля във вътрешната поддържаща и транспортна система на невроните за пренасяне на хранителни вещества и други основни материали. При болестта на Алцхаймер тая протеините променят формата си и се организират в структури, наречени неврофибриларни възли. Плетките нарушават транспортната система и са токсични за клетките.

СИМПТОМИ

Загубата на паметта е първият симптом на болестта на Алцхаймер. Ранните признаци включват затруднено запомняне на скорошни събития или разговори. С напредването на заболяването мозъчните промени се увеличават и други симптоми се демонстрират:

- **Паметта.** При всеки се наблюдават пропуски в паметта, но тези свързани с болестта на Алцхаймер са постоянно повтаряне на твърдения и въпроси, забравяне за разговори, срещи и събития, поставяне на вещи на необичайни мес-

та, изгубване на ориентация на познати места, забравяне имената на много хора от близкото обкръжение;

- **Планиране и изпълнение на познати задачи.** Рутинни дейности, които изискват последователни стъпки, като готвене на храна или някаква игра, стават изключително трудни с напредването на болестта. Хората в късна фаза на заболяването често забравят за обличане и къпане;

- **Мислене и разсъждение.** Болестта на Алцхаймер причинява трудности при концентрация и мислене, особено за аб-

структни понятия като числа. Човек с диагноза Алцхаймер може да не е в състояние да разпознае числата;

- **Промени в личността и поведението.**

Промените в мозъка, които настъпват при болестта на Алцхаймер, могат да повлияят на настроеността и поведението. Хората изпитват депресия, апатия, социално отдръпване, промени в настроението, недоверие към други-

те, раздразнителност и агресивност, както и заблуди, като вярване, че нещо им е откраднато;

- **Съхранени умения.** Уменията, които се съхраняват по-дълго, включват четене на книги, разказване на истории, слушане на музика, рисуване или танци. Те са засегнати в по-късен стадий на заболяването.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Основните рискови фактори са:

- **Възраст.** Напредването на възрастта е най-големият рисков фактор за болестта на Алцхаймер – годините увеличават вероятността от развитие на Алцхаймер.

- **Фамилна история и генетика.** Рискът от развитие на Алцхаймер е по-висок ако близък роднина – родител, брат или сестра – има заболяването. Повечето генетични механизми на болестта на Алцхаймер в семействата са сложни;

- **Синдром на Даун.** Много хора със синдром на Даун развиват болестта на Алцхаймер. Това вероятно е свързано с наличието на три копия на хромозома 21 и впоследствие три копия на гена на протеина, който води до производство на бета-амилоид. Признаците и симптомите на болестта на Алцхаймер се по-

явяват 10 до 20 години по-рано при хора със синдром на Даун, отколкото при общата популация;

- **Пол.** Изглежда има разлика в риска между мъжете и жените, като цяло има повече жени с това заболяване, тъй като те обикновено живеят по-дълго от мъжете;

- **Травма на главата.** Хората, които са претърпели тежка травма на главата, имат по-голям риск от развитие на болестта на Алцхаймер;

- **Прекомерна консумация на алкохол.** Отдавна е известно, че пиенето на големи количества алкохол причинява промени в мозъка и води до повишен риск от деменция, особено деменция с ранно начало;

- **Лош сън.** Изследвания показват, че лошият сън, трудното заспиване или безсънието, са свързани с повишен риск от болестта на Алцхаймер.

УСЛОЖНЕНИЯ

Тъй като болестта на Алцхаймер прогресира до последните си стадии, промените в мозъка започват да засягат физическите функции, като преглъщане, баланс, контрол на червата и пикочния

мехур. Следствие на това са възможни – вдишване на храна или течност в белите дробове (аспирация), падания и фрактури, запек или диария и недохранване или дехидратация.

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

Болезтта на Алцхаймер (AD) е най-честата форма на деменция. Отличителните ѝ белези са отлагания на бета-амилоидни протеинови фрагменти (амилоидни плаки) и усукани нишки на tau протеина (неврофибриларни преплитания). Генетичната детерминанта е ключов фактор в развитието и прогресията на заболяването, като приблизително между 60 – 80% от фенотипните вариации се оценяват като резултат от генетични фактори. Имунорегулиращият човешки левкоцитен антиген (HLA) комплекс

е свързан с чувствителността към редица невродегенеративни заболявания, включително болестта на Алцхаймер. Подобно на множествената склероза и болестта на Паркинсон, първият доклад за ролята на HLA при болестта на Алцхаймер е публикуван през 70-те години на миналия век. Оттогава множество научни проучвания оценяват ролята на HLA клас I и клас II гените за риска от заболяването. Учените откриват асоциации на хаплотипи от клас I и клас II гените с болестта.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

III. БОЛЕСТ НА ПАРКИНСОН

Болезтта на Паркинсон (PD) е неврологично двигателно разстройство, което води до треперене, скованост и затруднения при ходене, баланс и координация. Болезтта на Паркинсон е второто най-разпространено невродегенеративно заболяване след Болезтта на Алцхаймер. В резултат от нея в мозъка умират нервни клетки, които отговарят за контрола на движението в човешкото тяло. Ранните симптоми могат да се появят десет или двайсет години преди да бъде поставена диагноза, но при повечето, болезтта се диагностицира

около 60-годишна възраст. Симптомите започват постепенно, понякога с едва забележим тремор в едната ръка. Забелязва се още скованост и забавяне хода на движението. Значително повече мъже, отколкото жени страдат от болезтта. Пациентите със заболяването, които страдат от двигателни нарушения, не произвеждат достатъчно допамин и компенсират липсата му с медикаменти. Болезтта е наречена на името на доктор Джеймс Паркинсон, който преди близо 200 години пръв я описва.

ПРИЧИНИ

При болезтта на Паркинсон някои нервни клетки (неврони) в мозъка постепенно дегенерират или умират. Много от симптомите се дължат на загуба на неврони, които произвеждат химически сигнал в мозъка, наречен допамин. Когато нивата на допамин намаляват, това причинява необичайна мозъчна активност, което води до нарушено движение и други симптоми на болезтта на Паркинсон.

Причината за болезтта на Паркинсон е неизвестна, но следните фактори играят важна роля:

- **Гени.** Учени са установили някои специфични генни варианти и мутации, които увеличават риска от болезтта на Паркинсон;
- **Фактори на заобикалящата среда.**

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на болестта на Паркинсон, най-общо могат да се разделят на моторни и невропсихиатрични.

Моторните симптоми включват:

- **Тремор.** Това е най-типичният и разпознаваем симптом още в първите етапи на заболяването. Треперенето обикновено започва едностранно в крайник, често ръката или пръстите, и се наблюдава по време на покой;

- **Забавено движение (брадикинезия).** Един от най-характерните признаци на болестта, проявяващ се със забавени волеви движения и контрол върху фината моторика. С течение на времето болестта на Паркинсон води до забавено движение – по-къси стъпки, провлачване на краката, затруднено писане, проблеми с обличането и намалени мимики на лицето;

- **Твърди мускули.** Мускулна скованост може да се увеличи по време на движение

и се характеризира с повишен мускулен тонус – прекомерно и продължително свиване на мускулите. Схванатите мускули са болезнени и ограничават обхвата на движение;

- **Постурална нестабилност.** Тя се появява в късните стадии на болестта и се характеризира с дисбаланс и загуба на рефлекс и често води до фрактури;

- **Нарушена походка и стойка.** Включва малки, къси стъпки, провлачване на краката и приведена глава и торс надолу.

- **Промени в говора.** Характеризира се с тихо, монотонно говорене без обичайната интонация.

Невропсихиатричните симптоми включват:

- **Когнитивни нарушения.** Характеризират се с вербални проблеми и такива с паметта, които се влошават с развитие на болестта и могат да стигнат до деменция. Хората с болестта на Паркинсон имат многократно повишен риск от развитие на деменция, която засяга около една трета от заболялите;

- **Променливо настроение и поведение.** Характеризира се с тревожност, депресия и апатия;

- **Обсесивно-компулсивно разстройство.** Характеризира се с ненаситен апетит и жажда и хиперсексуалност вследствие на допаминовата дисрегулация асоциирана с медикаментозното лечение на болестта;

- **Психотични прояви.** Характеризират се с визуални халюцинации или заблуди вследствие на допаминовата терапия.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рисковите фактори за болестта на Паркинсон включват:

- **Наследственост и гени.** Наличието на пряк роднина с болестта на Паркинсон увеличава риска, както и някои специфични генни варианти и мутации;

- **Пол.** Мъжете са много по-склонни да развият болестта, отколкото жените;

- **Възраст.** Обикновено болестта се развива около 60-годишна възраст.

УСЛОЖНЕНИЯ

Болестта на Паркинсон често е придружена от следните усложнения:

- **Депресия и емоционални промени.** Депресията може да се появи на ранен етап от болестта, както и чувството на страх, тревожност или загуба на мотивация;
- **Проблеми с преглъщането.** Затруднено преглъщане и силно слюноотделяне;
- **Проблеми с храненето.** На късен етап болестта засяга мускулите в устата, което затруднява дъвченето и води до зацавяне;
- **Проблеми със съня.** Болестта на Паркинсон води до проблеми със съня, като често събуждане през нощта и неестествено заспиване през деня;

• **Проблеми с пикочния мехур.** Болестта на Паркинсон може да причини проблеми с пикочния мехур, включително невъзможност за контролиране на уринирането или затруднено уриниране;

• **Запек.** Болестта на Паркинсон влияе върху храносмилателния тракт;

• **Промени в кръвното налягане.** Замаляност вследствие на внезапно падане на кръвното налягане (ортостатична хипотония);

• **Проблеми с обонянието.** Затруднение при различаване на определени миризми;

• **Сексуална дисфункция.** Намаляване на сексуалното желание и лошо представяне.

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

Връзката на HLA с болестта на Паркинсон (PD) е докладвана за първи път преди повече от четири десетилетия. Революционни открития потвърждават имунния компонент в патогенезата на болестта. Скорошно голямо проучване включва структурни и регулаторни варианти в HLA региона. Анализите на ха-

плотипа, последвани от анализ на аминокиселини и условни анализи, предполагат, че асоциацията е защитна и основно се обуславя от три специфични аминокиселинни полиморфизма, присъстващи в повечето HLA-DRB1*04 подтипове.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

IV. ШИЗОФРЕНИЯ

Шизофренията (SCZ) е сериозно психично разстройство, при което реалността се интерпретира необичайно. Шизофренията не означава раздвоение на личността. Повечето хора със заболяването не са по-опасни от останалите. Те проявяват симптоми, като халюцинации, заблуди, разстроено мислене и поведение. Шизофренията е сериозно психично заболяване, което засяга начина, по който човек мисли, чувства и се държи. Често започва внезапно в ранна

зряла възраст (между 20 и 40 години). Учените се опитват да разкрият причините за болестта, като изучават гените, провеждат поведенчески проучвания и изследват структурата и функцията на мозъка. Хората с шизофрения се нуждаят от лечение през целия живот. Ранното лечение може да помогне за овладяване на симптомите преди да се развият сериозни усложнения и да подобри дългосрочната перспектива.

ПРИЧИНИ

Не е известно какво причинява шизофренията, но учените смятат, че е комбинация от гени, химични процеси и заобикаляща среда. Някои химикали, включително невротрасмитери (химикали, които пренасят сигнали между нервните клетки), като допамин и глутамат

могат да допренесат за заболяването. Изследвания направени чрез невровизуализация показват видими разлики в мозъчната структура и централната нервна система на хора с шизофрения. Това доказва, че заболяването е мозъчно.

СИМПТОМИ

Симптомите на шизофрения обикновено се появяват за първи път в ранна зряла възраст. При мъжете те започват в началото до средата на 20-те години. При жените симптоматиката се проявява по-късно, в края на 20-те години. Не е обичайно децата да бъдат диагностицирани с шизофрения. Когато заболяването е активно, то може да се характеризира с епизоди, в които човекът не е в състояние да направи разлика между реални и нереални преживявания. Появяват се мисли свързани със самоубийство.

Симптомите попадат в три основни категории:

- **Присъстващи**, като халюцинации – чуване на гласове или виждане на несъществуващи неща, параноя и преувеличени или изкривени възприятия, вярвания и поведение;
- **Отсъстващи**, като загуба или намаляване на способността за планиране, говорене, изразяване на емоции или намиране на дейности които доставят удоволствие;
- **Хаотични**, като объркано и нарушено мислене и говор, проблеми с логическото мислене и понякога странно поведение или необичайни движения.

Симптоми при юноши

Симптомите на шизофрения при юношите са подобни на тези при възрастните, но състоянието е по-трудно за разпознаване. Това се дължи на факта, че някои от ранните прояви на заболяването при юношите са често срещани за типичното поведенческо развитие за възрастта, като:

- Оттегляне от приятели и семейство;
- Спад на успеха в училище;
- Проблеми със съня;
- Раздразнителност или депресивно настроение;
- Липса на мотивация.

В сравнение със симптомите на шизофрения при възрастните, при юношите е:

- По-малко вероятно е да са налице заблуди;
- По-вероятно е да са налице зрителни халюцинации.

Също така употребата на наркотични вещества в юношеска възраст, може да причини подобни признаци и симптоми.

Както при всяко заболяване, така и при това, тежестта, продължителността и честотата на симптомите варират, но при шизофренията, тежките психотични прояви често намаляват с напредването на възрастта.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Учените смятат, че редица генетични фактори, като фамилна анамнеза за шизофрения и фактори на заобикалящата среда допринасят за заболяването. Стресовите ситуации в живота също играят роля за началото на симптоми-

те и тяхното развитие, както и усложнения при бременост и раждане, които оказват влияние върху развитието на мозъка. И не на последно място, ролята на психоактивните и психотропни вещества в ранна юношеска възраст.

УСЛОЖНЕНИЯ

Ако не се лекува, шизофренията може да доведе до сериозни усложнения, като:

- Мисли за самоубийство, опити за самоубийство и самоубийство;
- Тревожни мисли и обсесивно-компулсивно разстройство;

- Депресия;
- Агресивно поведение;
- Социална изолация;
- Неспособност за работа или посещение на училище;
- Здравни и медицински проблеми.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ШИЗОФРЕНИЯ

Първото доказателство за вероятна роля на HLA при шизофренията е описано през 1974 г. В последствие множество проучвания предоставят доказателства за локус на чувствителност върху късото рамо на хромозома 6. Тези проучвания корелират множество HLA

алели от клас I и клас II със заболяването. Асоциациите между HLA и риска от шизофрения се оценяват в продължение на повече от пет десетилетия. Многочислени проучвания съобщават за значими асоциации с няколко локуса в HLA региона.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

V. БИПОЛЯРНО ИЛИ МАНИАКАЛНО ДЕПРЕСИВНО РАЗСТРОЙСТВО

Биполярното разстройство, наричано още **„маниакално-депресивно“** причинява екстремни промени в настроението, характерни с емоционални приливи (мания или хипомания) и спадове (депресия). При заболяването има периоди на прекалено щастие и радост, периоди на тъга и такива на нормално състояние. Поради върховете и спадовете – или двата полюса на настроение – състоянието се нарича „биполярно“ разстройство. Не винаги заболяването следва непременно цикличен модел и понякога се наблюдава приповдигнато и минорно настроение едновременно. Отличителният белег на биполярното разстройство е появата на маниакален епизод, тогава когато човек се чувства прекалено развънуван и уверен в един момент и в следващия объркан, раздразнен и гневен. Най-чести за заболяването са депресивните състояния.

Биполярното разстройство обикновено започва при юноши и млади хора, като

в повечето случаи са на възраст под 25. Те обаче развиват по-тежка форма на заболяването и много често в комбинация с хиперактивно разстройство с дефицит на внимание (ADHD). Биполярното разстройство се среща както при жените, така и при мъжете, но жените са по-склонни да сменят настроенията много по-бързо. Различните нива на полови хормони и активността на щитовидната жлеза при жените са отговорни за това. Те също изпитват повече депресивни състояния от мъжете. Приблизително 60% от всички хора с биполярно разстройство имат зависимост от алкохол и наркотици.

Няма познат метод за предотвратяване на биполярно разстройство, тъй като точната причина за заболяването все още не е установена. Важно е да се разпознаят симптомите, да се диагностицира заболяването и да се потърси медицинска помощ.

ПРИЧИНИ

Трудно е да се определи конкретна причина за депресивното състояние, но следните фактори играят важна роля:

- Генетика;
- Мозъчни промени;
- Фактори на заобикалящата среда,

като стрес и големи промени.

Допълнителни изследвания имат за цел да определят ролята на тези фактори при биполярното разстройство, при неговото предотвратяване и лечение.

СИМПТОМИ

Различните видове биполарни и свързани разстройства включват мания или хипомания и депресия. Симптомите могат да причинят непредвидими промени в настроението и поведението. Важен аспект на промените е, че те са отклонение от обичайното за човека и че промяната в настроението продължава за дълъг период от време. Като например много дни или седмици в случай на мания и много седмици или месеци в случай на депресия. Тежестта на депресивната и маниакалната фаза се различава от човек на човек.

Манията предизвиква откъсване от реалността (психоза) и понякога изисква хоспитализация. Симптомите са следните:

- Прекомерно щастие и външение;
- Откъсване от реалността-психоза;
- Внезапни промени от радост към раздразнителност, гняв и враждебност;
- Безпокойство;
- Бърборене и лоша концентрация;

- Повишена активност и минимална нужда от сън;

- Прекомерно сексуално желание;
- Грандиозни и непостижими планове;
- Злоупотреба с алкохол и наркотици;
- Импулсивност.

Симптомите на биполарна депресия, също като тези на депресията са достатъчно тежки за да предизвикат затруднения в ежедневието и включват:

- Тъга и неконтролируем плач;
- Липса на енергия;
- Чувство на безнадеждност или безполезност;
- Затруднение при концентрация;
- Затруднение при вземане на решения;
- Раздразнителност;
- Безсъние или прекомерен сън;
- Промяна в апетита, водеща до загуба или наддаване на тегло;
- Мисли за смърт или самоубийство;
- Опит за самоубийство.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО БИПОЛЯРНО ИЛИ МАНИАКАЛНО ДЕПРЕСИВНО РАЗСТРОЙСТВО

През 1981 г. в научна публикация се съобщава за повишена честота на HLA хаплотипове при братя и сестри в семейства, в които не повече от двама членове са имали или тежка депресия, или биполярно разстройство. Данните също така предполагат, че споделянето на HLA хаплотип между засегнатите братя и сестри е по-често, когато няма

засегнат нито един от родителите от болестта, отколкото когато единият или двамата родители са засегнати.

Последващите изследвания и научни публикации в областта предоставят убедителни доказателства за положителна връзка между маниакално-депресивните разстройства и HLA клас I гени, основно HLA-B локуса.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с биполярно или маниакално депресивно разстройство маниакално депресивно разстройство. Вашият риск е нормален.

VI. МИГРЕНА

Мигрената е хронично невроваскуларно разстройство, характеризиращо се с умерено до тежко пулсиращо главоболие, свързано с фотофобия, фонофобия, гадене и повръщане. Тя може да бъде предшествана от фокални неврологични симптоми, наречени аура. Това е често срещано състояние, засягащо около 6% от мъжете и 20% от жените от общата популация.

Аурата е група от сензорни, двигателни и говорни симптоми, които действат като предупредителни сигнали, че мигренозното главоболие е на път да започне. Обикновено погрешно тълкуван като гърч или инсулт, поради смущения, като изтръпване от едната страна на лицето, в ръката или крака и затруднено говорене. То се появява преди болката в главата, но понякога и по време на главо-

болие или дори след това.

Клиничните асоциации на мигрена с atopични заболявания като астма, алергии и екземи, подчертават имунологичния характер на синдрома. Нарколепсията и мигрената могат да бъдат свързани по няколко начина. Проучванията показват високо разпространение на мигрена сред нарколептични пациенти. От друга страна се наблюдава и прекомерна сънливост през деня, която очевидно не е свързана със сънна апнея.

Етиологията на мигрената все още е неизвестна, но няколко проучвания подкрепят силна генетична предпоставка за заболяването. Положителната фамилна анамнеза е често срещана при мигрена, обикновено при пациенти страдащи от мигрена с аура.

Видове мигрена:

- **Мигрена с аура.** Около 20% от хората с мигрена изпитват аура;
- **Мигрена без аура.** Този тип мигрена идва без предупреждение, със същите симптоми и е по-честият вариант;
- **Мигрена без болка в главата.** Включва симптомите на аурата, но не и главоболието, което обикновено следва;

- **Хемиплегична мигрена.** С временна парализа (хемиплегия) или неврологични или сензорни промени от едната страна на тялото;
- **Ретинална мигрена.** С временна, частична или пълна загуба на зрение в едно от очите, заедно с тъпа болка зад окото, която може да се разпространи в

останалата част от главата. Тази загуба на зрение може да продължи минута или месеци;

- **Хронична мигрена.** Мигрена, която се появява поне 15 дни в месеца. Симптомите могат да се променят често, както и тежестта на болката;

- **Мигрена с аура на мозъчния ствол.** При тази мигрена е налице световър-

теж, неясен говор, двойно виждане или загуба на равновесие, които се появяват преди главоболието;

- **Мигренозен статус.** Това е рядък и тежък вид мигрена, която може да продължи повече от 72 часа. Болката при главоболие и гаденето са изключително неприятни.

Четири фази на мигрена

Отнема между 8 и 72 часа, за да се премине през четирите фази на мигрена, които в хронологичен ред са:

- **Продром.** Първият етап продължава няколко часа или дни, но не се случва всеки път. Познат е като фаза на предглавоболие;

- **Аура.** Фазата на аурата може да продължи от 5 до 60 минути. Повечето хора не изпитват само аура, а главобо-

лие и аура едновременно;

- **Главоболие.** То продължава от 4 до 72 часа, болката може да е лека понякога, но обикновено е пулсираща и остра. Започва от едната страна на главата и се разпространява към другата;

- **Постдром.** Постдромният етап продължава ден или два. Често се нарича мигрена „махмурлук“ и 80% от тези, които имат мигрена, го изпитват.

ПРИЧИНИ

Етиологията на мигрената все още е неизвестна, но няколко проучвания подкрепят силна генетична предпоставка за заболяването.

Възможни са и промени в мозъчния ствол и неговите взаимодействия с триге-

миналния нерв, който е основен път на болка. Също така дисбаланс в мозъчните сигнали – включително серотонин, който помага за регулиране на болката в нервната система и се проучва за ролята му при мигрената.

Други причини за мигрена, включително:

- **Хормонални промени при жените.** Колебанията в естрогена, преди или по време на менструални периоди, бременност и менопауза, предизвикват главоболие при много жени;
- **Лекарства.** Пероралните контрацептиви и вазодилататори (отпускащи кръвоносните съдове), като нитроглицерин, могат да влошат мигрената;
- **Стрес.** Стресът на работното място или вкъщи може да причини мигрена;
- **Промени в съня.** Липсата на сън или твърде много сън могат да предизвикат мигрена;

- **Промените във времето.** Промяната във времето или барометричното налягане може да предизвика мигрена;
- **Напитки.** Те включват алкохол, особено вино и твърде много кофеин, като кафе;
- **Хранителни добавки.** Те включват подсладителя аспартам и консерванта мононатриев глутамат, открит в много храни;
- **Сензорни стимули.** Ярките светлини и слънчевите отблясъци предизвикат мигрена, както и силните звуци. Силните аромати – включително парфюм, разредител за бои, вторичен дим и други – предизвикват мигрена при някои хора.

СИМПТОМИ

Основният симптом на мигрена е главоболието. Болката понякога се описва като пулсираща. Започва като тъпа болка и преминава в пулсираща, може да бъде лека, умерена или тежка. Може да се премести от едната страна на гла-

вата към другата, да засегне предната или задната част. Тя също се усеща около окото или слепоочието, лицето, синусите, челюстта или шията.

Всяка от четирите фази на мигрена има различни симптоми.

Симптоми на продром:

- Проблеми с концентрацията;
- Раздразнителност и депресия;
- Затруднения при говорене и четене;
- Проблеми със съня;
- Гадене и умора;

- Чувствителност към светлина и звук;
- Засилен апетит;
- Повишено уриниране;
- Мускулна скованост.

Симптоми на аура:

- Изтръпване и усещане за игли в ръката или крака;
- Зрителни нарушения. Виждане на различни форми, ярки петна, искри или линии;

- Временна загуба на зрение;
- Слабост в едната страна на тялото;
- Промени в говора.

Симптоми на главоболие:

- Скованост и болка във врата;
- Депресия, замаяност и тревожност;
- Чувствителност към светлина, миризма и звук;

- Запушване на носа;
- Безсъние;
- Гадене и повръщане.

Симптоми на постдром:

- Липса на концентрация;
- Депресивно състояние;
- Умора;

- Неспособност за разбиране;
- Еуфорично настроение.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Основните рискови фактори, включват:

- **Генетика.** До 80% от хората, които имат мигрена, имат и близки роднини – майка, баща, брат или сестра, диагностицирани с болестта;
- **Пол.** Мигрената се среща по-често

при жени, отколкото при мъже, особено при жени на възраст между 15 и 55 години. Вероятно причината е хормонална;

- **Ниво на стрес.** Мигрената е по-честа при хора, изпитващи силен стрес;
- **Тютюнопушене.**

УСЛОЖНЕНИЯ

Усложненията настъпват при приемане на комбинирани болкоуспокояващи за повече от десет дни в месеца в продължение на три месеца. Също така и при

прекомерна употреба на лекарства, които спират да действат в един момент и се налагат други за облекчаване на симптомите.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО МИГРЕНА

Предполага се, че мигрената, подобно на възпалителните заболявания, се влияе от генетични фактори и фактори на заобикалящата среда. Епидемиологичните проучвания показват наличието на значителна връзка между

заболяването мигрена и други, свързани с човешкия левкоцитен антиген HLA, като астма и нарколепсия. Установена е значима асоциация с HLA алелите от клас I и II и мигрената.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

VII. НАРКОЛЕПСИЯ

Нарколепсията е неврологично разстройство, засягащо контрола на мозъка върху съня и будността. Симптомите включват прекомерна сънливост през деня, катаплексия (внезапна загуба на мускулен тонус, предизвикана от силна емоция) и сънна парализа. Заболяването засяга както жени, така и мъже. Нарколепсията се среща при хора от всички възрасти, но първият признак на сънливост през

деня обикновено се появява в юношеството или около двадесет години. Хората с нарколепсия често се затрудняват да останат будни за дълги периоди от време, независимо от обстоятелствата. Тъй като симптомите на нарколепсия имитират депресия, други нарушения на съня или други заболявания, тя може да остане недиагностицирана и нелекувана в продължение на години.

Видове нарколепсия:

- **Нарколепсия тип 1 (нарколепсия с катаплексия).** Хората с тип 1 нарколепсия имат прекомерна сънливост през деня плюс катаплексия и ниски нива на хипокретин, химикал в мозъка;

- **Нарколепсия тип 2 (нарколепсия без катаплексия).** Хората с нарколепсия тип 2 имат прекомерна сънливост през деня, но нямат катаплексия и имат нормални нива на хипокретин.

ПРИЧИНИ

Учените са открили, че при хора с нарколепсия е налице загуба на химичен сигнал (невротрансмитер) в мозъка, наречен хипокретин. Хипокретинът е важен за регулиране на цикъла на съня – събуждане.

Нормалният процес на заспиване започва с фаза, наречена сън без бързо движение на очите (NREM). По време на тази фаза мозъчните вълни се забавят значително. Съществуват няколко по-

следователни NREM фази на съня. След около час в NREM сън, мозъчната активност се променя и започва бързо движение на очите (REM) сън. Повечето сънища се случват по време на REM съня. Това е финалната фаза на един стандартен цикъл на съня. Докато NREM фазите се характеризират с активно тяло и слаба нервна активност за REM е типично висока мозъчна активност.

При нарколепсия обаче може внезапно

да се влезе в сън с наличие на бързи движения на очите (REM), без първо да изпитате сън без бързо движение на очите (NREM) сън, както през нощта, така и през деня. Някои от характеристиките на нарколепсията – като катаплексия, сънна парализа и халюцинации – са подобни на промените, които настъпват в REM съня, но се появяват по време на будност или сънливост.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на нарколепсия могат да се влошат през първите няколко години от заболяването и да продължат така през целия ни живот. Те включват:

- **Прекомерна дневна сънливост (EDS).** Всички хора страдащи от нарколепсия имат този симптом. Като цяло прекомерната дневна сънливост пречи на нормалните дейности като работа, училище, личен живот и други. Дори след кратка почивка през деня, умората и сънливостта се завръщат;

- **Нарушен нощен сън.** Този симптом се описва като чести събуждания през нощта;

- **Сънна парализа.** Този симптом е невъзможността за движение или говор непосредствено преди да заспите или веднага след събуждане. Епизодите на сънна парализа обикновено изчезват след няколко секунди до няколко минути;

- **Катаплексия.** Този симптом е внезапна загуба на мускулен тонус или сила, предизвикана от силни емоции, като смях, страх, изненада, стрес или гняв. Атаките могат да възникнат по всяко време, когато човек е буден. Макар и не-

приятни, а може и страшни, тези атаки нямат последици;

- **Халюцинации.** Обикновено тези нереални преживявания са ярки и може да са плашещи. Халюцинациите се появяват точно преди заспиване или веднага след събуждане. Те са ярки, предимно визуални и може да са плашещи;

- **Автоматично поведение.** Този симптом се описва като заспиване за няколко секунди, през които продължава изпълнението на рутинни задачи, като ядене, говорене, шофиране или писане, без никакво осъзнаване или по-късен спомен за това.

Възможни са и други нарушения на съня, като обструктивна сънна апнея – многократно повтарящи се спирания на дишането по време на сън. Последствията от която са ниско ниво на кислорода в кръвта и нарушено качество на съня. Също така синдрома на неспокойните крака или наричан още „Болест на Уилс-Екбом“, който представлява сензорно-моторно нарушение, характеризиращо се със силна, почти неустойчива нужда от движение на краката. Налице може да бъде и безсъние.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Има само няколко известни рискови фактора за нарколепсията, и те са:

- **Възраст.** Нарколепсията обикновено започва при хора на възраст между 10 и 30 години;
- **Фамилна история.** Рискът от нарколепсия е 20 до 40 пъти по-висок, ако има-

те член на семейството, който има нарколепсия;

- **Автоимунно заболяване.** Друго автоимунно заболяване, което атакува мозъчните клетки, произвеждащи хипокретин и води до недостиг на този химикал.

УСЛОЖНЕНИЯ

- **Физически увреждания.** Пристъпите на сън могат да доведат до физическо увреждане при хора с нарколепсия. Те са изложени на повишен риск от автомобилна катастрофа, ако ненадейно заспят за няколко секунди по време на шофи-

ране. Съществува и риск от порязвания и изгаряния при приготвяне на храна;

- **Наднормено тегло.** Хората с нарколепсия са по-склонни към наднормено тегло поради ниския базален метаболизъм.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО НАРКОЛЕПСИЯ

Асоциация на HLA гените с нарколепсията се среща още през 1984 г., но едва след откриването на ролята на дефицита на хипокретин (загуба на произвеждащи хипокретин неврони) през 2000 г., аутоимунната хипотеза за заболяването получава съществена основа. Безспорно основните детерминанти на генетичната чувствителност на нарколепсията,

както и при други аутоимунни заболявания, се намират в района на HLA.

Големият напредък в разбирането на невробиологията на заболяването нарколепсия през последните две десетилетия подчертава ясна връзка на хаплотипа HLA-DQB1*0602 при 90% от пациенти, страдащи от нарколепсия с каталексия.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

VIII. ПАРАЛИТИЧЕН ПОЛИОМИЕЛИТ

Остър **паралитичен полиомиелит (полиомиелит)** е заболяване на моторния неврон, причиняващо генервация (прекъсване връзката между определени структура на нервната система и определен орган или тъкан) на засегнатите мускулни влакна и отпусната асиметрична слабост и мускулна атрофия.

Това води до намалена подвижност в различна степен.

Полиомиелитът е заразно вирусно заболяване, което в най-тежката си форма причинява увреждане на нервните, водещо до парализа, затруднено дишане и понякога до смърт.

ПРИЧИНИ

Вирус, наречен полиовирус, причинява полиомиелит. Вирусът навлиза в тялото през устата или носа, попадайки в храносмилателната и дихателната система. Размножава се в гърлото и червата.

Оттам може да влезе в кръвта и да атакува нервната система и да блокира комуникацията на мозъка с останалата част от тялото.

СИМПТОМИ

Въпреки че полиомиелитът може да причини парализа и смърт, по-голямата част от хората, които са се заразили с вируса, не се разболяват и дори не знаят, че са били заразени.

Видове полиомиелит и специфичните симптоми:

Непаралитичен полиомиелит

Някои хора, които развиват симптоми от полиовируса, се заразяват с вид полиомиелит, който не води до парализа (абортивен полиомиелит). Това обикновено причинява леки, грипозодобни признаци и симптоми, типични за други вирусни заболявания.

Признаците и симптомите, които могат да продължат до 10 дни, включват:

- Висока температура;

- Възпалено гърло;
- Главоболие;
- Повръщане;
- Умора;
- Болка или скованост в гърба;
- Болка или скованост във врата;
- Болка или скованост в ръцете или краката;
- Мускулна слабост или чувствителност.

Паралитичен синдром

Тази най-сериозна форма на заболяването се среща рядко. Първоначалните признаци и симптоми на паралитичен полиомиелит, като треска и главоболие, често имитират тези на непаралитичен полиомиелит. В рамките на една седмица обаче

се появяват други признаци и симптоми, включително:

- Загуба на рефлекс;
- Силни мускулни болки или слабост;
- Отпуснати крайници (отпусната парализа).

Синдром пост-полиомиелит

Синдромът пост-полиомиелит е група от инвалидизиращи признаци и симптоми, които засягат някои хора години след полиомиелит. Честите признаци и симптоми включват:

- Прогресираща мускулна или ставна слабост и болка;
- Умора;

- Мускулна загуба (атрофия);
- Проблеми с дишането или преглъщането;
- Нарушения на дишането, свързани със съня, като сънна апнея;
- Намалена толерантност към ниски температури.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Полиомиелитът засяга предимно деца под 5-годишна възраст. Въпреки това, всеки който не е бил ваксиниран, е изложен на риск от заразяване.

УСЛОЖНЕНИЯ

Паралитичният полиомиелит може да доведе до временна или постоянна мускулна парализа, инвалидност, костни деформации и смърт.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ПАРАЛИТИЧЕН ПОЛИОМИЕЛИТ

Доказано е, че генетичните фактори на гостоприемника, кодирани от човешкия левкоцитен антиген (HLA), влияят върху чувствителността към различни инфекциозни заболявания. Научни изслед-

вания показват повишена честота на някои HLA детерминанти при пациенти с паралитичен полиомиелит в сравнение със здрави, несвързани контроли. Те се асоциират с гените от HLA клас II.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

IX. МИАСТЕНИЯ ГРАВИС

Миастения гравис (MG) е рядко аутоимунно заболяване, причинено от нарушено нервно-мускулно предаване, което води до необичайна умора на мускулите. При болестта имунната система атакува начина, по който нервните сигнали (невротрансмитери) достигат до мускулите, причинявайки мускулна слабост и умора. Най-често засегнатите мускули са тези на очите, лицето и преглъщането. Това може да доведе до двойно виж-

дане, увиснали клепачи, говорни проблеми и трудности при ходене. Мускулната умора се лекува от патогенни аутоантитела срещу мускулните ацетилхолинови рецептори, откриваеми при по-голямата част от пациентите (80 – 85%). Етиологията на заболяването е сложна, като включва генетичните рискови фактори на HLA комплекса и фактори на заобикалящата среда.

Видове миастения гравис:

- **Очна.** Мускулите, които движат очите и клепачите, отслабват. Слабостта на очите често е първият признак на заболяването. Почти половината от хората с очна миастения гравис еволюират в генерализирана форма в рамките на

две години от първия симптом;

- **Генерализирана.** Мускулната слабост засяга както окото, така и други части на тялото като лицето, шията, ръцете, краката и гърлото.

ПРИЧИНИ

Антитела

Антителата, известни още като имуноглобулини, са протеини произвеждани от имунната система за унищожаване на чужди нашественици, като патогенни бактерии и вируси. Те предотвратяват заболявания като антитялото разпознава уникалната молекула на патогена, наречена антиген, и атакува. При аутоимунните заболявания, като миастения гравис, антителата погрешно атакуват здрави клетки, в конкретния случай мускулни клетки.

При миастения гравис имунната система произвежда антитела, които блокират или унищожават много от мускулните рецепторни места за невротрансмитер, наречен ацетилхолин. Ацетилхолин е невротрансмитер (химичен сигнал), който задейства мускулните клетки да се движат. Нервите комуникират с мускулите, като освобождават химикали (невротрансмитери), които се вписват точно в рецепторните места на мускулните

клетки в нервно-мускулното съединение. С по-малко налични рецепторни места, мускулите получават по-малко нервни сигнали, което води до слабост.

Антителата могат също да блокират функцията на протеин, наречен мускулно-специфична рецепторна тирозин киназа, понякога наричан MuSK. Този протеин участва в образуването на нервно-мускулната връзка. Антителата срещу този протеин могат да доведат до миастения гравис. Антителата срещу друг протеин, наречен липопротеин-свързан протеин 4 (LRP4) също играят роля в развитието на това заболяване. Друг вид миастения гравис, който не е причинен от антитела, блокиращи ацетилхолина, MuSK или LRP4 се нарича серонегативна миастения гравис или антитяло-отрицателна миастения гравис. Учените предполагат, че този вид миастения гравис също има аутоимунна основа, но участващите в процеса антитела все още не са открити.

Тимусна жлеза

Тимусната жлеза е част от имунната система, разположена в горната част на гръдния кош под гръдната кост. Учените смятат, че тя задейства или поддържа производството на антитела, които блокират ацетилхолина.

В ранна детска възраст тимусната жлеза е голяма, но при здрави хора в зря-

ла възраст тя е малка по размер. При някои възрастни с миастения гравис обаче тимусната жлеза е необичайно голяма. Могат да се появят и тумори по нея (тимоми), обикновено тимомите не са злокачествени, но трябва да се наблюдават.

Други причини

Рядко майките с миастения гравис имат деца, родени с миастения гравис (неонатална миастения гравис). Но ня-

кои деца се раждат с рядка, наследствена форма на заболяването, наречена вроден миастеничен синдром.

СИМПТОМИ

Симптомите на миастения гравис често се появяват внезапно. Това нервно-мускулно заболяване причинява отслабване на мускулите, когато са в активна фаза. Мускулната сила се възстановява след почивка. Интензивността на мускулната слабост често е различна, както в различните дни, така и през самия ден, като най-често тя се проявява в края на деня. Рядко заболяването засяга мускулите на

дихателната система, което причинява задух или сериозни проблеми с дишането.

Симптомите на миастения гравис включват:

- Двойно виждане;
- Увиснали клепачи (птоза);
- Затруднено говорене, дъвчане или преглъщане;
- Слабост на крайниците;
- Проблеми при ходене.

РИСКОВЕ ФАКТОРИ

Това са основните рискови фактори за заболяването:

- Умора;
- Болест или инфекция;
- Хирургическа намеса;
- Стрес;
- Някои лекарства – като бета-блокери, хинидин глюконат, хинидин сулфат,

хинин (Qualaquin), фенитоин, някои анестетици и някои антибиотици;

- Бременност;
- Менструални периоди при жените.

УСЛОЖНЕНИЯ

Усложненията на миастения гравис са лечими, но някои могат да бъдат животозастрашаващи.

- **Миастенична криза.** Тази криза е животозастрашаващо състояние, което възниква, когато мускулите, контролиращи дишането, станат твърде слаби, за да функционират нормално. Необходима е незабавна спешна помощ.

- **Тумори на тимусната жлеза.** Има случаи на тумор в тимусната жлеза при хора със заболяването. Повечето от тях, наречени тимомы, не са злокачествени;

- **Слаба или свръхактивна щитовидна жлеза.** Щитовидната жлеза отделя хормони, които регулират метаболизма. При недостатъчно активна щитовидна жлеза е трудно да се справим със студа и с наддаването на тегло, при свръхактивна щитовидна жлеза е трудно да се справим с жегата и загубата на тегло;

- **Други автоимунни заболявания.** Хората с миастения гравис може да имат други автоимунни състояния, като ревматоиден артрит или лупус.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО МИАСТЕНИЯ ГРАВИС

Първото проучване върху асоциацията на HLA с миастения гравис е публикувано през 1976 г. След това няколко други проучвания откриват доказателства за връзка на HLA алелите със заболяването. Открити са и значими асоциации

между HLA-DQB1*0501 и пациенти с тимомадозен MG миастения гравис. Основните HLA алели, които се асоциират с болестта се намират в локусите на HLA клас II.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

Х. АМИОТРОФИЧНА ЛАТЕРАЛНА СКЛЕРОЗА

Амиотрофичната латерална склероза (ALS), известна като болест на Лу Гериг, е прогресивно невромускулно заболяване. То се характеризира с прогресивна дегенерация на двигателните нервни клетки в мозъка (горните моторни неврони) и гръбначния мозък (долните моторни неврони). Заболяването е наречено на известен бейзболен играч през 20-те и 30-те години на 20 век – Лу Гериг, който е диагностициран със заболяването и това слага край на неговата кариера.

Амиотрофичната латерална склероза е прогресивно заболяване което означава, че симптомите се влошават с те-

чение на времето. Заболяването засяга нервните клетки в главния и гръбначния мозък, причинявайки загуба на мускулен контрол. То често започва с мускулни потрепвания и слабост в крайниците или с неясна реч. В крайна сметка амиотрофичната латерална склероза засяга контрола на мускулите, необходими за движение, говора, храненето и дишането. Няма лекарство за това тежко заболяване, но правилната комбинация от лечения може да забави прогресията му и да помогне на хората с амиотрофичната латерална склероза да живеят добър и качествен живот.

ПРИЧИНИ

Причините за амиотрофичната латерална склероза не са напълно известни, но учените смятат че е комбинация от генетика и фактори на заобикалящата среда, като:

- **Генетика.** Варианти на гени или мутации могат да доведат до разпадане на моторните неврони;

- **Заобикаляща среда.** Излагането на определени токсични вещества, вируси или физическа травма може да причини заболяването.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на амиотрофичната латерална склероза варират значително от човек на човек, в зависимост от това кои неврони са засегнати. Обикновено започват с мускулна слабост, която се разпространява в цялото тяло и се влошава с течение на времето. Симптомите варират спрямо фазата на заболяването.

В началната фаза, симптомите са следните:

- Мускулна слабост;
- Скованост.

С прогресирането на болестта, симптомите включват:

- Мускулни крампи и потрепвания, особено в ръцете и краката.

- Трудност при използване на ръцете и краката;
- Замъглена реч или затруднено преглъщане;
- Слабост и умора;
- Загуба на тегло.

С влошаване на болестта, симптомите включват:

- Задух;
- Затруднено дишане, гъвчене и преглъщане;
- Затруднено ходене или извършване на нормални ежедневни дейности;
- Слабост в ръцете или тремор;
- Поведенчески промени.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рисковите фактори за това рядко заболяване са:

- **Наследственост.** При повечето хора с фамилна амиотрофична латерална склероза съществува висок риск за следващото поколение;
- **Възраст.** Рискът от заболяването нараства с възрастта и най-вероятно е да се развият симптоми след 50-годишна възраст;
- **Пол.** В ранна възраст мъжете са изложени на по-висок риск да заболяват от

жените, въпреки че не е ясно защо. Но с остаряването, рискът е приблизително същият;

- **Тютюнопушене.** То е важен рисков фактор за заболяването и изглежда е най-голям за жените, особено след менопаузата;
- **Военни ветерани.** Това може да се дължи на факта, че са били в контакт с олово, пестициди и други токсини по време на служба;

УСЛОЖНЕНИЯ

С напредването на заболяването латерална амиотрофична склероза, се наблюдават усложнения като:

- **Проблеми с дишането.** С течение на времето заболяването ще прогресира и може да парализира дихателните мускули. На този етап ще е необходимо дихателно устройство за през нощта като може да се стигне и до трахеостомия;

- **Проблеми с говора.** Повечето хора с амиотрофична латерална склероза развиват проблеми с говора. Това обикновено започва като леко провлачване на думи, но с времето става все по-тежко и речта става трудна за разбиране от другите;

- **Проблеми с храненето.** При напредване на заболяването се наблюдава недोхранване и дехидратация от ув-

реждане на мускулите, които контролират преглъщането. Те също са изложени на по-висок риск от аспирационна пневмония вследствие на вдишване на храна, течности или слюнка в дихателните пътища, водещи до белите дробове. В инхалираните субстанции се съдържат бактерии, които попадат в белите дробове и причиняват аспирационна пневмония;

- **Деменция.** Някои хора с амиотрофична латерална склероза имат проблеми с паметта, а в крайна сметка сред тях има такива, диагностицирани с форма на деменция, наречена фронтотемпорална деменция. Това е прогресивно заболяване което води до увреждане на фронталния лоб на мозъка.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО АМИОТРОФИЧНА ЛАТЕРАЛНА СКЛЕРОЗА

Невронната експресия на свързаните с HLA молекули при възрастни участва в синаптичната пластичност и аксоналната регенерация посредством механизми, зависими или независими от техните имунни функции. Моторните неврони са силно отзивчиви при задей-

стване на експресията на HLA клас I молекули по време на нормално стареене или след инсулти и заболявания на централната нервна система. Най-силната положителна асоциация с амиотрофична латерална склероза е открита за алелите на HLA клас I.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с амиотрофична латерална склероза. Вашият риск е нормален.

ЗАБОЛЯВАНИЯ НА ОПТИЧНИЯ НЕРВ

XI. ОПТИЧЕН НЕВРОМИЕЛИТ

Оптичен невромиелит (NMO) е рядко аутоимунно възпалително заболяване на централната нервна система, което засяга предимно очните нерви (оптичен неврит) и гръбначния мозък (миелит). Заболяването е известно също като невромиелитно оптично разстройство или болест на Девик.

Наречено е на Юджийн Девик, френски невролог, който за първи път през 1894 г. описва това рядко неврологично състояние. То се характеризира с имунни атаки срещу зрителните нерви и гръб-

начния мозък. Те могат да се изпитат едновременно или по отделно.

Оптичният невромиелит може да се прояви след инфекция и да бъде свързан с друго аутоимунно състояние. Заболяването често се диагностицира погрешно като множествена склероза, но то е друго аутоимунно състояние. Оптичният невромиелит най-често се проявява в детството, но може да засегне и възрастни над 40 години. Болестта се среща по-често при млади жени, отколкото при мъже.

Видове оптичен невромиелит:

- **Рецидивираща форма.** Характеризира се с периодични обостряния и моменти на нормализиране между тях. Това е по-често срещаният вид и по-типичен за жените;

- **Монофазна форма.** Характеризира се с единични пристъпи, които продължават от месец до два месеца. Тази форма е еднакво типична за мъже и жени;

ПРИЧИНИ

Съществува силна връзка на оптичен невромиелит с фамилна анамнеза за аутоимунитет, която е налице в 50% от случаите. Заболяването се счита за аутоимунно, въпреки че точната причина за аутоимунитета е неизвестна. Също така се свързва и със системни или мозъчни аутоимунни заболявания.

Аутоимунните заболявания се появяват, когато естествените защитни сили на организма срещу вируси, патогенни бактерии и други, по неизвестни причини, внезапно започнат да атаку-

ват здрави клетки. Тези защитни сили необяснимо защо атакуват протеините в централната нервна система, особено аквапорин-4. При някои пациенти със заболяването са открити антитела към миелиновия олигодендроцитен гликопротеин (MOG-IgG). При оптичния невромиелит имунната система атакува миелина в тялото, който е жизнено важен за правилната функция на нервната система. Атаката е насочена предимно към зрителните нерви и гръбначния стълб.

СИМПТОМИ

Някои от симптомите на заболяването включват:

- Загуба на зрение или замъглено зрение;
- Болка в очите;

- Слабост или изтръпване на ръцете и краката;
- Проблеми с пикочния мехур или червата;
- Скованост или стягане в мускулите.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рисковите фактори за оптичен невромиелит са:

- **Друго аутоимунно заболяване.** По-вероятно е да развиете оптичен невромиелит ако имате и друго аутоимунно заболяване;

- **Липсата на витамин D;**
- **Тютюнопушенето;**
- **Пол.** Жените са по-склонни от мъжете.

УСЛОЖНЕНИЯ

С прогресиране на заболяването и появата на пристъпи се увреждат нови области на миелина. Лечението може да помогне за намаляване на симптомите, предотвратяване на нови пристъпи и поява на усложнения.

При липса на лечение, усложненията могат да бъдат следните:

- Зрително увреждане или слепота;

- Парализа или слабост на един или повече крайници;
- Скованост или мускулни спазми;
- Загуба на контрол на червата или пикочния мехур;
- Депресия;
- Умора.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ОПТИЧЕН НЕВРОМИЕЛИТ

Оптичният невромиелит първоначално е считан за вид множествена склероза, но установяването на антитела за аквапорин 4 (AQP4) или NMO-IgG подкрепят клиничното разпознаване на заболяване-

то като независимо. Това кара учените да оценят потенциалната роля на HLA района в етиологията на заболяването. Установена е силна асоциация на HLA клас II гените с оптичния невромиелит.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с оптичен невромиелит. Вашият риск е нормален.

XII. ОПТИЧЕН НЕВРИТ

Оптичният неврит (ON) възниква, когато отокът (възпалението) уврежда зрителния нерв – сноп от нервни влакна, който предава зрителната информация от окото до мозъка. Когато нервните влакна се възпалят, зрителният нерв също може да се подуе. Това подуване обикновено засяга едното око, но може да засегне и двете едновременно. Учените смятат, че вирусна инфекция може да задейства имунната система да атакува зрителния нерв, като че ли е чужд нашественик. Оптичният неврит може да засегне както възрастни, така и деца.

Освен множествена склероза, възпаление на зрителния нерв може да се появи при други състояния, включително

инфекции или имунни заболявания, като лупус. Повечето хора, които имат единичен епизод на оптичен неврит, в крайна сметка възстановяват зрението си без лечение. Понякога стероидните лекарства могат да ускорят възстановяването на зрението след оптичен неврит. Изолираният оптичен неврит е често срещан признак при оптичен невромиелит, както и при по-честото демиелинизиращо разстройство множествена склероза. Въпреки това, докато повечето пациенти с множествена склероза възстановяват значително зрителна острота след оптичен неврит, пациентите с оптичен невромиелит често губят зрение.

ПРИЧИНИ

Точната причина за оптичния неврит е неизвестна, но той може да бъде причинен от инфекции. Смята се, че се развива, когато имунната система погрешно атакува миелина, вещество, което обвива нервните клетки и е изключително важно за тяхното функциониране. Миелинът увеличава скоростта на предаване на нервния импулс и когато производството му намалее, отслабват двигателните и когнитив-

ните функции на организма. Загубата му води до състояния като множествена склероза. В ранния етап на заболяването разрушеният миелин се попълва от олигодендроцити, но с течение на времето тези мозъчни клетки вече не изпълняват тази функция и болестта бързо прогресира. Около половината от хората с множествена склероза ще развият оптичен неврит, това често е първият признак на болестта.

СИМПТОМИ

Симптомите на оптичен неврит включват:

- **Болка в очите.** Тя се провокира от движението на очите и се усеща като тъпа болка зад окото;
- **Загуба на зрение на едното око.** Повечето хора имат известно временно намаляване на зрението, но степента на загуба е различна. Забележимата загуба на зрението обикновено се развива за часове или дни и се подобрява за няколко седмици до месеци – трайна е при някои хора;

• **Загуба на зрително поле.** Може да възникне загуба на централно или загуба на периферно зрение;

• **Загуба на цветно зрение.** Оптичният неврит често засяга цветното възприятие. Това означава, че цветовете изглеждат по-малко живи от нормалното;

• **Мигащи светлини.** Някои хора с оптичен неврит виждат мигащи светлини при движения на очите.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рисковите фактори за развитие на оптичен неврит включват:

- **Възраст.** Оптичният неврит най-често засяга възрастни между 20 и 40 години;
- **Пол.** Жените са много по-склонни да развият оптичен неврит, отколкото мъжете;

• **Надморска височина.** Живеете на по-голяма надморска височина;

• **Заболявания.** Други заболявания като множествена склероза;

• **Генетични мутации.** Някои генетични мутации увеличават риска от развитие на оптичен неврит.

УСЛОЖНЕНИЯ

Усложненията на оптичен неврит включват:

- **Увреждане на зрителния нерв.** Но увреждането обикновено не води до постоянни симптоми;
- **Намалена зрителна острота.** При някои нормалното зрение може да бъде възстановено до няколко месеца, но цветовете

дискриминация може да продължи, за други загубата на зрение е необратима;

• **Странични ефекти от лечението.** Стероидните лекарства водят до чувствителност към инфекции, промени в настроението и наднормено тегло.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ОПТИЧЕН НЕВРИТ

Оптичният неврит е рядко заболяване. То е първият симптом на множествена склероза при приблизително 25% от пациентите, а 65% от пациентите с множествена склероза развиват оптичен неврит.

Генетичен анализ на района на човешкия левкоцитен антиген – HLA разкрива убедителни доказателства, че честотата на HLA-B локуса е значително повишена при пациенти с оптичен неврит, както и честотата на HLA DQA1 локуса.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК

НОРМАЛЕН РИСК

ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

ИЗПОЛЗВАНА ЛИТЕРАТУРА

1. Robinson, J., et al., The IPD and IMGT/HLA database: allele variant databases. *Nucleic Acids Res*, 2015. 43(Database issue): p. D423-31.
2. Misra, M.K., V. Damotte, and J.A. Hollenbach, The immunogenetics of neurological disease. *Immunology*, 2018. 153(4): p. 399-414.
3. Mamedov, A., et al., Protective Allele for Multiple Sclerosis HLA-DRB1*01:01 Provides Kinetic Discrimination of Myelin and Exogenous Antigenic Peptides. *Frontiers in Immunology*, 2020. 10.
4. Mamedov, A., et al., Protective Allele for Multiple Sclerosis HLA-DRB1*01:01 Provides Kinetic Discrimination of Myelin and Exogenous Antigenic Peptides. *Front Immunol*, 2019. 10: p. 3088.
5. Harbo, H.F., et al., Oligoclonal bands and age at onset correlate with genetic risk score in multiple sclerosis. *Mult Scler*, 2014. 20(6): p. 660-8.
6. Marrosu, M.G., et al., Dissection of the HLA association with multiple sclerosis in the founder isolated population of Sardinia. *Hum Mol Genet*, 2001. 10(25): p. 2907-16.
7. Kwon, O.J., et al., HLA class II susceptibility to multiple sclerosis among Ashkenazi and non-Ashkenazi Jews. *Arch Neurol*, 1999. 56(5): p. 555-60.
8. Ballerini, C., et al., HLA-multiple sclerosis association in continental Italy and correlation with disease prevalence in Europe. *J Neuroimmunol*, 2004. 150(1-2): p. 178-85.
9. Dymont, D.A., et al., Complex interactions among MHC haplotypes in multiple sclerosis: susceptibility and resistance. *Hum Mol Genet*, 2005. 14(14): p. 2019-26.
10. Ramagopalan, S.V., et al., The inheritance of resistance alleles in multiple sclerosis. *PLoS Genet*, 2007. 3(9): p. 1607-13.
11. Moutsianas, L., et al., Class II HLA interactions modulate genetic risk for multiple sclerosis. *Nat Genet*, 2015. 47(10): p. 1107-1113.
12. Amirzargar, A.A., et al., Optic neuritis, multiple sclerosis and human leukocyte antigen: results of a 4-year follow-up study. *Eur J Neurol*, 2005. 12(1): p. 25-30.
13. Giordano, M., S. D'Alfonso, and P. Momigliano-Richiardi, Genetics of multiple sclerosis: linkage and association studies. *Am J Pharmacogenomics*, 2002. 2(1): p. 37-58.
14. Zhang, Q., et al., Relationship between HLA-DRB1 polymorphism and susceptibility or resistance to multiple sclerosis in Caucasians: a meta-analysis of non-family-based studies. *Autoimmun Rev*, 2011. 10(8): p. 474-81.
15. Mosca, L., et al., HLA-DRB1*15 association with multiple sclerosis is confirmed in a multigenerational Italian family. *Funct Neurol*, 2017. 32(2): p. 83-88.
16. Yoshimura, S., et al., Distinct genetic and infectious profiles in Japanese neuromyelitis optica patients according to anti-aquaporin 4 antibody status. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2013. 84(1): p. 29-34.
17. Isobe, N., et al., Influence of HLA-DRB1 alleles on the susceptibility and resistance to multiple sclerosis in Japanese patients with respect to anti-aquaporin 4 antibody status. *Mult Scler*, 2010. 16(2): p. 147-55.
18. Züphir, H., et al., Is neuromyelitis optica associated with human leukocyte antigen? *Mult Scler*, 2009. 15(5): p. 571-9.
19. Brum, D.G., et al., HLA-DRB association in neuromyelitis optica is different from that observed in multiple sclerosis. *Mult Scler*, 2010. 16(1): p. 21-9.
20. Deschamps, R., et al., Different HLA class II (DRB1 and DQB1) alleles determine either susceptibility or resistance to NMO and multiple sclerosis among the French Afro-Caribbean population. *Mult Scler*, 2011. 17(1): p. 24-31.
21. Urba, D.F., [HLA and multiple sclerosis. Studies of a spanish population]. *Rev Neurol*, 2000. 31(11): p. 1066-70.
22. Hauser, S.L., et al., Interaction between HLA-DR2 and abnormal brain MRI in optic neuritis and early MS. Optic Neuritis Study Group. *Neurology*, 2000. 54(9): p. 1859-61.
23. Kheradvar, A., et al., Influence of HLA on progression of optic neuritis to multiple sclerosis: results of a four-year follow-up study. *Mult Scler*, 2004. 10(5): p. 526-31.
24. Pillay, N. and T. Hunter, Delayed evoked potentials in patients with ankylosing spondylitis. *J Rheumatol*, 1986. 13(1): p. 137-41.
25. Zhao, S., et al., Optic neuritis with positive HLA-B27: Characteristic phenotype in the Chinese population. *Journal of the Neurological Sciences*, 2016. 362: p. 100-105.
26. Emile, J., et al., [Association of Parkinson's disease with HLA-B17 and B18 antigens]. *Nouv Presse Med*, 1977. 6(44): p. 4144.
27. Nalls, M.A., et al., Imputation of sequence variants for identification of genetic risks for Parkinson's disease: a meta-analysis of genome-wide association studies. *Lancet*, 2011. 377(9766): p. 641-9.
28. Hamza, T.H., et al., Common genetic variation in the HLA region is associated with late-onset sporadic Parkinson's disease. *Nat Genet*, 2010. 42(9): p. 781-5.
29. Ahmed, I., et al., Association between Parkinson's disease and the HLA-DRB1 locus. *Mov Disord*, 2012. 27(9): p. 1104-10.
30. Saiki, M., et al., Association of the human leukocyte antigen region with susceptibility to Parkinson's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2010. 81(8): p. 890-1.
31. Sun, C., et al., HLA-DRB1 alleles are associated with the susceptibility to sporadic Parkinson's disease in Chinese Han population. *PLoS One*, 2012. 7(11): p. e48594.
32. Gonzalez-Galarza, F.F., et al., Allele frequency net: a database and online repository for immune gene frequencies in worldwide populations. *Nucleic Acids Res*, 2011. 39(Database issue): p. D913-9.
33. Wissemann, W.T., et al., Association of Parkinson disease with structural and regulatory

variants in the HLA region. *Am J Hum Genet*, 2013. 93(5): p. 984-93.

34. Yu, E., et al., Fine mapping of the HLA locus in Parkinson's disease in Europeans. *npj Parkinson's Disease*, 2021. 7(1): p. 84.

35. Lambert, J.C., et al., Meta-analysis of 74,046 individuals identifies 11 new susceptibility loci for Alzheimer's disease. *Nat Genet*, 2013. 45(12): p. 1452-8.

36. Henschke, P.J., D.A. Bell, and R.D. Cape, Alzheimer's disease and HLA. *Tissue Antigens*, 1978. 12(2): p. 132-5.

37. Wang, Z.X., et al., HLA-A2 Alleles Mediate Alzheimer's Disease by Altering Hippocampal Volume. *Mol Neurobiol*, 2017. 54(4): p. 2469-2476.

38. Swaminathan, S., et al., Analysis of copy number variation in Alzheimer's disease: the NIALOAD/ NCRAD Family Study. *Curr Alzheimer Res*, 2012. 9(7): p. 801-14.

39. Payami, H., et al., HLA-A2, or a closely linked gene, confers susceptibility to early-onset sporadic Alzheimer's disease in men. *Neurology*, 1991. 41(10): p. 1544-8.

40. Harris, J.M., et al., Human leucocyte antigen-A2 increases risk of Alzheimer's disease but does not affect age of onset in a Scottish population. *Neurosci Lett*, 2000. 294(1): p. 37-40.

41. Curran, M., et al., HLA-DR antigens associated with major genetic risk for late-onset Alzheimer's disease. *Neuroreport*, 1997. 8(6): p. 1467-9.

42. Aisen, P.S., et al., HLA-DR4 influences glial activity in Alzheimer's disease hippocampus. *J Neurol Sci*, 1998. 161(1): p. 66-9.

43. Neill, D., et al., Risk for Alzheimer's disease in older late-onset cases is associated with HLA-DRB1*03. *Neurosci Lett*, 1999. 275(2): p. 137-40.

44. Steele, N.Z., et al., Fine-mapping of the human leukocyte antigen locus as a risk factor for Alzheimer disease: A case-control study. *PLoS Med*, 2017. 14(3): p. e1002272.

45. Cazzullo, C.L., E. Smeraldi, and G. Penati, The leucocyte antigenic system HL-A as a possible genetic marker of schizophrenia. *Br J Psychiatry*, 1974. 125(0): p. 25-7.

46. Wright, P., et al., Schizophrenia and HLA: a review. *Schizophr Res*, 2001. 47(1): p. 1-12.

47. Debnath, M., D.M. Cannon, and G. Venkatasubramanian, Variation in the major histocompatibility complex [MHC] gene family in schizophrenia: associations and functional implications. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*, 2013. 42: p. 49-62.

48. Purcell, S.M., et al., Common polygenic variation contributes to risk of schizophrenia and bipolar disorder. *Nature*, 2009. 460(7256): p. 748-52.

49. Genome-wide association study implicates HLA-C*01:02 as a risk factor at the major histocompatibility complex locus in schizophrenia. *Biol Psychiatry*, 2012. 72(8): p. 620-8.

50. Goes, F.S., et al., Genome-wide association study of schizophrenia in Ashkenazi Jews. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*, 2015. 168(8): p. 649-59.

51. Akaho, R., et al., Support for an association between HLA-DR1 and schizophrenia in the Japanese population. *Am J Med Genet*, 2000. 96(6): p. 725-7.

52. Arinami, T., et al., Evidence supporting an association between the DRB1 gene and schizophrenia in Japanese. *Schizophr Res*, 1998. 32(2): p. 81-6.

53. Wright, P., et al., Schizophrenia and HLA: a review. *Schizophrenia Research*, 2001. 47(1): p. 1-12.

54. Sekar, A., et al., Schizophrenia risk from complex variation of complement component 4. *Nature*, 2016. 530(7589): p. 177-83.

55. Rusler, M., et al., HLA antigens in schizophrenia, major depressive disorder, and schizoaffective disorder. *Medical Microbiology and Immunology*, 1983. 172(1): p. 57-65.

56. Baggi, F., et al., Identification of a novel HLA class II association with DQB1*0502 in an Italian myasthenic population. *Ann N Y Acad Sci*, 1998. 841: p. 355-9.

57. Maniaol, A.H., et al., Late onset myasthenia gravis is associated with HLA DRB1*15:01 in the Norwegian population. *PLoS One*, 2012. 7(5): p. e36603.

58. Zagoriti, Z., et al., Recent Advances in Genetic Predisposition of Myasthenia Gravis. *BioMed Research International*, 2013. 2013: p. 404053.

59. Testi, M., et al., Association of HLA-DQB1*05:02 and DRB1*16 Alleles with Late-Onset, Nonthymomatous, AChR-Ab-Positive Myasthenia Gravis. *Autoimmune Dis*, 2012. 2012: p. 541760.

60. Suzuki, S., et al., Clinical and immunological differences between early and late-onset myasthenia gravis in Japan. *J Neuroimmunol*, 2011. 230(1-2): p. 148-52.

61. Feng, X., et al., HLA typing using next-generation sequencing for Chinese juvenile- and adult-onset myasthenia gravis patients. *J Clin Neurosci*, 2019. 59: p. 179-184.

62. Popperud, T.H., et al., Juvenile myasthenia gravis in Norway: HLA-DRB1*04:04 is positively associated with prepubertal onset. *PLoS One*, 2017. 12(10): p. e0186383.

63. Hong, Y., et al., HLA and MuSK-positive myasthenia gravis: A systemic review and meta-analysis. *Acta Neurol Scand*, 2018. 138(3): p. 219-226.

64. Massa, R., et al., Thymomatous myasthenia gravis: novel association with HLA DQB1*05:01 and strengthened evidence of high clinical and serological severity. *J Neurol*, 2019. 266(4): p. 982-989.

65. Maradona, J.A., J.A. Carton, and V. Asensi, Myasthenia gravis and systemic lupus erythematosus in association with human immunodeficiency virus infection. *Clin Infect Dis*, 1995. 20(6): p. 1577-8.

66. Skinningsrud, B., et al., Multiple Loci in the HLA Complex Are Associated with Addison's Disease. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 2011. 96(10): p. E1703-E1708.

67. Jokelainen, M., A. Tiilikainen, and K. Lapinleimu, Polio antibodies and HLA antigens in

amyotrophic lateral sclerosis. *Tissue Antigens*, 1977. 10(4): p. 259-66.

68. Terasaki, P.I. and M.R. Mickey, HL-A haplotypes of 32 diseases. *Transplant Rev*, 1975. 22: p. 105-19.

69. Antel, J.P., et al., Histocompatibility typing in amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Neurol*, 1976. 33(6): p. 423-5.

70. Kott, E., et al., Cell-mediated immunity to polio and HLA antigens in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*, 1979. 29(7): p. 1040-4.

71. Behan, P.O., W.F. Durward, and H. Dick, Histocompatibility antigens associated with motor-neurone disease. *Lancet*, 1976. 2(7989): p. 803.

72. Bartfeld, H., et al., HLA frequencies in amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Neurol*, 1982. 39(5): p. 270-1.

73. James, L. and A. Georgopoulos, Immunogenetic Epidemiology of Motor Neuron Diseases in 14 Continental Western European Countries. *Journal of Immunological Sciences*, 2021. 5: p. 22-28.

74. van Eden, W., et al., Differential resistance to paralytic poliomyelitis controlled by histocompatibility leukocyte antigens. *J Infect Dis*, 1983. 147(3): p. 422-6.

75. Morris, P.J. and M.C. Pietsch, Letter: A possible association between paralytic poliomyelitis and multiple sclerosis. *Lancet*, 1973. 2(7833): p. 847-8.

76. Stancer, H.C., et al., The relationship of HLA to depression and manic depression. I. The Newfoundland follow-up. *Can J Psychiatry*, 1987. 32(9): p. 768-72.

77. Shapiro, R.W., et al., HLA antigens and manic-depressive disorders: further evidence of an association. *Psychol Med*, 1977. 7(3): p. 387-96.

78. Huang, C. and S.P. Chen, HLA class I alleles are associated with clinic-based migraine and increased risks of chronic migraine and medication overuse. 2020. 40(5): p. 493-502.

79. Rainero, I., et al., Association between migraine and HLA-DRB1 gene polymorphisms. *J Headache Pain*, 2005. 6(4): p. 185-7.

80. Trabace, S., HLA and disease association. *The Journal of Headache and Pain*, 2000. 1(2): p. S109-S113.

81. Juji, T., et al., HLA antigens in Japanese patients with narcolepsy. All the patients were DR2 positive. *Tissue Antigens*, 1984. 24(5): p. 316-9.

82. Tafti, M., et al., DQB1 locus alone explains most of the risk and protection in narcolepsy with cataplexy in Europe. *Sleep*, 2014. 37(1): p. 19-25.

83. Ollila, H.M., et al., HLA-DPB1 and HLA class I confer risk of and protection from narcolepsy. *Am J Hum Genet*, 2015. 96(1): p. 136-46.

84. Tafti, M., et al., Narcolepsy-Associated HLA Class I Alleles Implicate Cell-Mediated Cytotoxicity. *Sleep*, 2016. 39(3): p. 581-7.

85. Hallmayer, J., et al., Narcolepsy is strongly associated with the T-cell receptor alpha locus. *Nat Genet*, 2009. 41(6): p. 708-11.

86. Han, F., et al., HLA-DQ association and allele competition in Chinese narcolepsy. *Tissue Antigens*, 2012. 80(4): p. 328-35.

87. Caillat-Zucman, S., Molecular mechanisms of HLA association with autoimmune diseases. *Tissue Antigens*, 2009. 73(1): p. 1-8.



MyDNAMatch

www.mydnamatch.eu