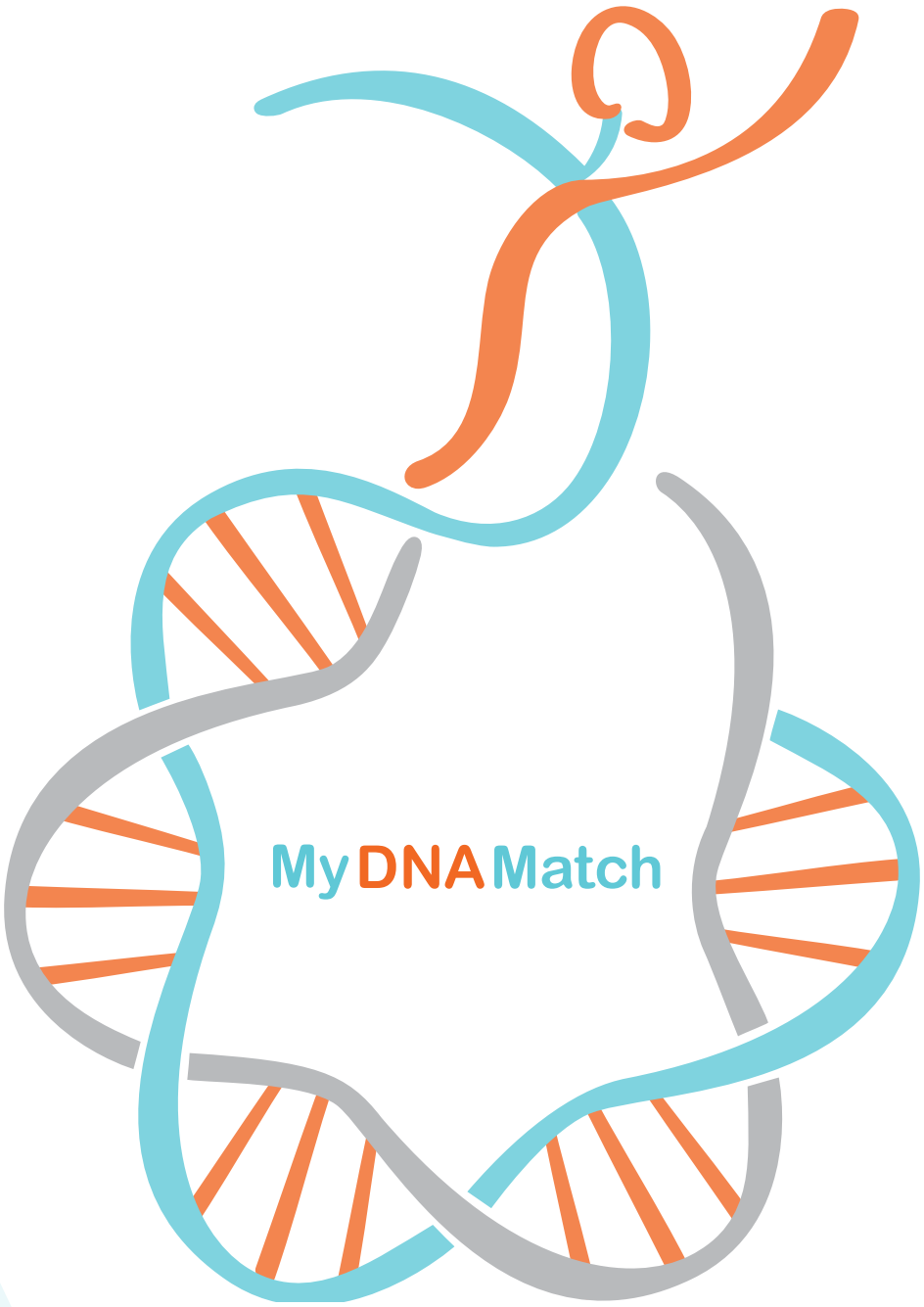
My DNA Match

КЛИЕНТ №

98968d

ДАТА НА ТЕСТА

9 декември 2021

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 РЕВМАТОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ 6

ВЪЗПАЛИТЕЛНИ СТАВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

I. РЕВМАТОИДЕН АРТРИТ 7

II. РЕВМАТОИДЕН ВАСКУЛИТ 12

III. ПСОРИАТИЧЕН АРТРИТ 15

IV. АНКИЛОЗИРАЩ СПОНДИЛИТ 19

СИСТЕМНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА СЪЕДИНИТЕЛНАТА ТЪКАН

V. СИСТЕМЕН ЛУПУС ЕРИТЕМАТОЗУС 23

VI. ПОЛИОМИОЗИТ 27

VII. ДЕРМАТОМИОЗИТ 31

VIII. СКЛЕРОДЕРМИЯ 35

IX. СИНДРОМ НА СЬОГРЕН 38

ДЕГЕНЕРАТИВНИ СТАВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

X. ОСТЕОАРТРИТ 41

ЗАБОЛЯВАНЕ НА МЕКИТЕ ТЪКАНИ

XI. ТЕНДИНИТ 45

XII. БУРСИТ 49

XIII. РЕВМАТИЧНА ПОЛИМИАЛГИЯ 53

ЗАБОЛЯВАНЕ НА КОСТИТЕ

XIV. ОСТЕОПОРОЗА 56

ИЗПОЛЗВАНА ЛИТЕРАТУРА 61

Здравейте,

Пред вас е Тестът за имунния отговор на организма към ревматологични заболявания, които се асоциират с човешкия левкоцитен антиген (HLA). Те включват следните заболявания – Възпалителни ставни заболявания – Ревматоиден артрит (RA); Ревматоиден васкулит (RV); Псориатричен артрит (PsA); Анкилозиращ спондилит (AS); Системни заболявания на съединителната тъкан – Системен лупус еритематозус (SLE); Полиомиозит (PM); Дерматомиозит (DM); Системна Склеродермия (SSc); Синдром на Сьогрен (SS); Дегенеративни ставни заболявания – Остеоартрит (OA); Заболявания на извънставните меки тъкани – Тендинит; Бурсит; Ревматична полимиалгия (PMR); Заболявания на костите – Остеопороза (O).

Ревматичните заболявания, наричани още мускулно-скелетни са тези, които причиняват хронично и прогресивно увреждане на ставите и съединителната тъкан. Тези заболявания засягат повече хора, отколкото всяка друга група болести. Силната връзка между геномния регион на главния комплекс за хистосъвместимост (MHC) и автоимунните заболявания се проучва повече от 50 години. Разположен в MHC региона, гените на човешкия левкоцитен антиген (HLA) демонстрират връзка със специфични подгрупи на споменатите по-горе ревматични болести. HLA комплекса остава един от най-значимите генетични фактори, обуславящ риска от възпалителни ставни заболявания (артрити), системни заболявания на съединителната тъкан (колагенози), дегенеративни ставни заболявания и такива на извънставните меки тъкани.

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 заложби 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 автоимунни 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 РЕВМАТОЛОГИЧНИ 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 Т-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 Т-лимфоцитите. Тези специфични антигени стимулират размножаването на Т-хелперните клетки (наричани също CD4 положителни Т-клетки), които от своя страна стимулират продуциращите антитела В-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. 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 съдържа район, наречен антиген (или пептид)-свързваща цепка, в която попадат антигените. Т-клетките взаимодействат с чуждия антиген/HLA комплекс и се активират.

ВЪЗПАЛИТЕЛНИ СТАВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

I. РЕВМАТОИДЕН АРТРИТ

Ревматоидният артрит (RA) е хронично, системно, прогресиращо заболяване, проявяващо се под формата на възпаление главно на ставите. Това е автоимунно заболяване, при което имунната система погрешно атакува ставите. Обикновено води до топли, подути и болезнени стави. Болката и сковаността често се влошават след периоди на почивка.

Ревматоидният артрит засяга лигавицата на ставите, причинявайки болезнено подуване, което може да доведе до ерозия на костите и деформация на ставите. Това е хронично състояние, характеризиращо се с периоди на обостряне, през които симптомите се влошават. Тези периоди могат да бъдат трудно предсказуеми, но с лечение е възможно да се намали честотата им и да се предотврати дълготрайно увреждане на ставите. Заболяването се среща много по често при жени. Етиологията му не е известна напълно, но в голяма степен от значение е генетичната предразположеност.

Разликата между ревматоиден артрит и остеоартрит

Подобно на ревматоидния артрит, хората с остеоартрит могат да почувстват ставите си болезнени и сковани. Но остеоартритът не причинява възпалителна реакция, която обикновено води до зачервяване на засегнатите стави.

За разлика от ревматоидния артрит, остеоартритът не е автоимунно заболяване. То е свързано с естественото износване на ставите с напредване на възрастта или може да се развие в резултат на травма.

Остеоартритът се наблюдава най-често при възрастни. Понякога обаче може да се прояви и при по-млади хора, които прекомерно употребяват определена става – като спортисти или при претърпяна тежка контузия. При ревматоидния артрит, увреждането на ставите не е причинено от износване.

Ревматоиден артрит на ръцете

Ревматоидният артрит на ръцете обичайно започва като усещане за парене, което се появява в края на деня. Може да се усети и подуване, зачервяване, топлина или схованост.

Ако хрущялът в ставите се износва се забелязват някои деформации в ръцете. С напредването на болестта в китките, коленете, лактите, глезените и около малките стави на ръцете обикновено се образуват торбички, пълни с течност, или синовиални кисти. В засегнатите стави може да се развият израстъци, наречени костни шпори. С течение на времето костните шпори затрудняват използването на ръцете.

Упражнения, заедно с прилагане на лечение, помагат за намаляване на възпалението и предотвратяват прогресията на заболяването.

ПРИЧИНИ

Ревматоидният артрит възниква, когато имунната система атакува синовиума – лигавицата на мембраните, които заобикалят ставите. Полученото възпаление удебелява синовиума, което в крайна сметка унищожава хрущяла и костта в ставата. Сухожилията и връзките, които държат ставата отслабват и се разтягат. Постепенно ставата губи своята форма.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на ревматоидния артрит включват:

- Чувствителни, топли и подути стави;
- Схованост на ставите, обикновено по-тежка сутрин и след периоди на почивка;
- Умора, треска и загуба на апетит.

Ранният ревматоиден артрит обикновено засяга първо малките стави – особено ставите, които прикрепят пръстите към ръцете и пръстите на краката. С напредването на заболяването, симптомите често се разпространяват към китките, коленете, глезе-

нните, лактите, бедрата и раменете. В повечето случаи симптомите се проявяват в едни и същи стави от лявата и дясната страна на тялото.

Ревматоидният артрит може да засегне и други органи, включително:

- Кожа;
- Очи;
- Бели дробове;
- Сърце;
- Бъбреци;
- Слюнчени жлези;
- Нервна тъкан;
- Костен мозък;
- Кръвоносни съдове.

Признаците и симптомите на болестта се различават по тежест, появяват се и изчезват. Периодите на повишена активност на заболяването, наречени обостряния, се редуват с периоди на относителна ремисия – когато отокът и болката утихват или изчезват. С течение на времето ревматоидният артрит причинява деформация на ставите.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Факторите, които увеличават риска от ревматоиден артрит, включват:

- **Пол.** Жените са по-склонни от мъжете да развият заболяването;
- **Възраст.** Ревматоидният артрит може да се появи на всяка възраст, но най-често се отключва на средна възраст;
- **Фамилна история.** Наличието на пряк роднина с ревматоиден артрит води до повишен риск;
- **Пушене.** Тютюнопушенето увеличава риска от развитие на ревматоиден артрит, особено ако е налице генетично предразположение за развитие на болестта. Пушенето също увеличава тежестта на заболяването;
- **Наднормено тегло.** Хората – особено жени на възраст около 55 години с наднормено тегло са изложени на по-висок риск от развитие на ревматоиден артрит.

УСЛОЖНЕНИЯ

Ревматоидният артрит увеличава риска от развитие на:

• **Остеопороза.** Заболяването заедно с някои лекарства, използвани за лечението му, могат да увеличат риска от остеопороза – състояние, което отслабва костите и ги прави по-податливи на фрактури;

• **Ревматични възли.** Тези твърди подутини от тъкан най-често се образуват около точките на натиск, като лактите. Тези възли обаче могат да се образуват навсякъде в тялото, включително в белите дробове;

• **Сухота в очите и устата.** Хората, с ревматоиден артрит, са много по-склонни към синдрома на Сьогрен – разстройство, което намалява количеството влага в очите и устата;

• **Инфекции.** Самото заболяване и много от лекарствата, използвани за борба с него могат да увредят имунната система и да доведат до инфекции;

• **Ненормален телесен състав.** Делът на мазнините в общата телесна маса често е по-висок при хора с ревматоиден артрит, дори при хора с нормален индекс на телесна маса;

• **Синдром на карпалния тунел.** Ако ревматоидният артрит засегне китките, възпалението може да притисне нерва, който е отговорен за по-голямата част от ръката и пръстите;

• **Сърдечни проблеми.** Ревматоидният артрит може да увеличи риска от втвърдяване и запушване на артериите;

• **Болест на белите дробовете.** Хората с ревматоиден артрит имат повишен риск от възпаление на белодробните тъкани, което може да доведе до прогресиращ задух;

• **Лимфом.** Ревматоидният артрит увеличава риска от лимфом – група от ракови заболявания на кръвта, които се развиват в лимфната система.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО РЕВМАТОИДЕН АРТРИТ

Ревматоидният артрит е класически пример за сложно генетично заболяване. Както е установено след редица асоциациативни проучвания, гените на HLA комплекса остават най-значимият генетичен фактор, обуславящ риска от заболяването. Унаследяването на две копия на ревматоиден артрит – асоциирани HLA алели повишава значително риска от заболяване. Няколко алелни варианта на гените на HLA клас I и клас II са свързани със заболяването.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | **НОРМАЛЕН РИСК** | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с ревматоиден артрит. Вашият риск е нормален.

II. РЕВМАТОИДЕН ВАСКУЛИТ

Ревматоидният васкулит (RV) е сериозно усложнение на ревматоидния артрит (RA), при което е налице възпаление на кръвоносните съдове. Приема се за животозастрашаващо извънставно усложнение на ревматичния синдром. Обикновено засяга кожата, причинявайки обрив и язви, както и перифирната нервната система, причинявайки загуба на чувствителност. Но може да засегне всяка част от тялото.

Ревматоидният артрит (RA) обикновено първо засяга ставите, ако засегне и кръвоносните съдове, води до ревматоиден васкулит. Кръвоносните съдове са тези които пренасят кръвта, обогатена с кислород от сърцето към тялото и обратно към сърцето. Ревматоидният васкулит може да засегне както малки, така и средни кръвоносни съдове. Не засяга големите кръвоносни съдове, освен в редки случаи.

Ревматоидният васкулит е един от многото видове васкулит. Васкулитът засяга един или няколко органа. Заболяването е сложно за диагностициране, генетичната предразположеност играе ключова роля.

ПРИЧИНИ

Точната причина за отключване на автоимунното заболяване васкулит не е напълно установена, но генетичната предразположеност е в неговата основа – имунната система атакува клетките на кръвоносните съдове по погрешка. Възможните отключващи фактори за тази реакция на имунната система са:

- Инфекции, като хепатит B и хепатит C;
- Хематологични ракови заболявания;
- Болести на имунната система, като ревматоиден артрит, лупус и склеродермия;
- Реакции към определени лекарства.

Известно е, че при пациенти с ревматоиден артрит и васкулит има вероятност да е налице по-високо ниво на определени видове антитела в кръвта, в сравнение с пациенти само с ревматоиден артрит. Установена е връзка с тютюнопушенето и някои изследователи предполагат, че то води до увреждане на лигавицата на кръвоносните съдове, което предразполага към развитие на ревматоиден васкулит.

СИМПТОМИ

Симптомите на васкулитите се различават при различните видове и спрямо засегнатите кръвоносни съдове, тежестта на увреждането и вида на поразените органи.

Общите признаци и симптоми на повечето видове васкулит включват:

- Висока температура;
- Главоболие;
- Умора;
- Отслабване;
- Общо неразположение.

Другите признаци и симптоми свързани със засегнатите части на тялото, включват:

- **Очи.** Васкулитът може да причини червенина, сърбеж или чувство на парене в очите. Понякога това е първият признак на заболяването;
- **Уши.** Васкулитът може да причини замайване, шум в ушите и рязка загуба на слуха;
- **Ръце или крака.** Някои видове васкулит причиняват изтръпване или слабост в ръката или крака. Дланите на ръцете и стъпалата на краката могат да се подуят или втвърдят;
- **Бели дробове.** При засегнати бели дробове, съществува възможност за задух или дори кашлица с кръв;
- **Сърце.** Възпаление около външната част на сърцето (перикардит) може да причини болка в гърдите;
- **Кожа.** Васкулитът може да причини кожни обриви и язви;
- **Храносмилателна система.** При засегнат стомах или черва може да се появи болка след хранене, както и язви и перфорации;
- **Периферна нервна система.** Засегната периферна нервна система обикновено причинява мравучкане или изтръпване, включително мускулна слабост.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО РЕВМАТОИДЕН ВАСКУЛИТ

При много ревматични заболявания генетичните и рискови фактори на заобикалящата среда взаимодействат, като предизвикват развитието на автоимунитет. Важна и потенциално животозастрашаваща извънставна проява на ревматоидния артрит е ревматоидния васкулит. Той засяга малките и средните артериални съдове на горните и долните крайници, периферната нервна система и понякога други органи. Установена е връзка между наличието на алели от HLA клас II и усложнения свързани с ревматоиден васкулит, както и алели от HLA клас I които предпазват от такива.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | **НОРМАЛЕН РИСК** | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с ревматоиден васкулит. Вашият риск е нормален.

III. ПСОРИАТИЧЕН АРТРИТ

Псориатичният артрит (PsA) е хронично, хетерогенно заболяване, характеризиращо се с възпалителен артрит при пациенти с псориазис. В повечето случаи псориазисът се проявява години преди появата на артрит. Когато симптомите на артрит се появят заедно с псориазис, тогава е налице псориатичен артрит. Псориатичният артрит (PsA) е форма на артрит, която засяга хора с псориазис – заболяване, което причинява червени петна по кожата покрити със сребристи люспи.

Повечето хора отключват псориазис години преди да бъдат диагностицирани с псориатичен артрит. Болки в ставите, схованост и подуване са основните признаци и симптоми на псориатичен артрит. Те могат да засегнат всяка част на тялото от върховете на пръстите до гръбначния стълб и варират от относително леки до тежки. И при двете заболявания – псориазис и псориатичен артрит обостряниата на заболяванията се редуват с периоди на ремисия.

ПРИЧИНИ

Псориатичният артрит се отключва, когато имунната система атакува здравите клетки и тъкани. Имунният отговор причинява възпаление в ставите, както и свръхпроизводство на кожни клетки. Генетични, както и фактори на околната среда играят роля в този отговор на имунната система. Хора с псориатичен артрит имат фамилна анамнеза за псориазис или псориатичен артрит.

Травма, вирусна или бактериална инфекция – може да предизвика псориатичен артрит при хора с генетична предразположеност.

СИМПТОМИ

Псориатичният артрит, както и псориазисът са хронични заболявания, които се влошават с течение на времето. Съществуват периоди когато симптомите изчезват напълно за определено време. Признаците и симптомите на псориатичния артрит често наподобяват тези на ревматичния артрит. И двете заболявания причиняват болезнени, подути и топли на допир стави.

Специфични за заболяването симптоми:

- Болезнено подути пръсти на ръцете и краката;
- Болки в краката, особено в областта на Ахилесовото сухожилие;
- Болки в кръста – спондилит, възпаление на ставите между прешлените на гръбначния стълб;
- Промени в ноктите, образуване на малки вдлъбнати ямки;
- Възпаление на очите – увеит причиняващ болка в очите, зачервяване и замъглено зрение.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Фактори, които увеличават риска от псориатичен артрит са:

- **Псориазис.** Псориазисът е най-големият рисков фактор за развитие на псориатичен артрит;
- **Фамилна история.** Наличието на пряк роднина с псориатичен артрит води до повишен риск;
- **Възраст.** Всеки предразположен може да отключи псориатичен артрит, но най-често се случва между 30 и 55 години.

УСЛОЖНЕНИЯ

Малък процент от хората с псориатичен артрит развиват мутилиращ артрит – тежка, болезнена и инвалидизираща форма на псориатичен артрит. С течение на времето заболяването унищожава малките кости на ръцете, особено пръстите, което води до трайна деформация и инвалидизация.

Псориатичният артрит също излага някои хора на по-висок риск от развитие на хипертония, метаболитен синдром, диабет и сърдечно-съдови заболявания.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ПСОРИАТИЧЕН АРТРИТ

Псориазисът и псориатичен артрит са основните фенотипове на псориатичната болест. Въпреки че основният комплекс за хистосъвместимост (MHC) районът е наситена генетична област, по-голямата част от генетичната основа на псориатичното заболяване в него се намира в HLA региона. Гените на HLA клас I и клас II се свързват със заболяването и с тежестта на неговото протичане.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

IV. АНКИЛОЗИРАЩ СПОНДИЛИТ

Анкилозиращият спондилит (AS) или Болестта на Бехтерев е форма на артрит, която засяга предимно гръбначния стълб, въпреки че и други стави могат да бъдат включени. Заболяването причинява възпаление на гръбначните стави (прешлени), което може да доведе до силна, хронична болка и дискомфорт. Анкилозиращият спондилит, най-често срещаната форма на спондилоартрит (SpA), е хронично имунно-медиирано възпалително заболяване, характеризиращо се с възпаление, предимно на аксиалния скелет.

Хроничното възпаление в прикрепването на сухожилията, връзките и ставните капсули към костта води до промени в ставната архитектура, с нови костни образувания и ставни сливания. Заболяването засяга мъже по-често, отколкото жени. Признаците и симптомите обикновено започват в ранна зряла възраст. Възпаление може да се появи и в други части на тялото – най-често в очите.

ПРИЧИНИ

Не е установена конкретна причина за отключване на анкилозиращ спондилит, но генетични фактори са в основата на заболяването. По-специално, хората, които имат ген, наречен HLA-B27, са изложени на значително по-висок риск от развитие на анкилозиращ спондилит от останалите. Въпреки това, само някои хора с гена развиват заболяването.

СИМПТОМИ

Ранните признаци и симптоми на анкилозиращ спондилит могат да включват болка и скованост в долната част на гърба и бедрата, особено сутрин и след периоди на обездвижване. Болката във врата и умората също са често срещани. С течение на времето симптомите могат да се влошат, подобрят или да изчезнат на неравномерни интервали.

Най-често засегнатите области са:

- Ставата между основата на гръбнака и таза;
- Прешлените в долната част на гърба;
- Местата, където сухожилията и връзките се прикрепят към костите, главно в гръбначния стълб, но понякога и по задната част на петата;
- Хрущялът между гръдната кост и ребрата;
- Тазобедрени и раменни стави.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Основни рискови фактори са:

- **Пол**. Мъжете са по-склонни да развият анкилозиращ спондилит, отколкото жените;
- **Възраст.** Началото обикновено се появява в края на юношеството или в ранна зряла възраст;
- **Наследственост.** Повечето хора, които отключват анкилозиращ спондилит носят гена HLA-B27.

УСЛОЖНЕНИЯ

При тежък анкилозиращ спондилит се образува нова кост като част от опитите на тялото да се излекува. Тази нова кост постепенно преодолява празнината между прешлените и в крайна сметка слива части от тях. Тези части на гръбнака стават твърди и негъвкави. Сливането може също да втвърди гръдния кош, ограничавайки капацитета и функцията на белите дробове.

Други усложнения включват:

- **Възпаление на очите (увеит).** Едно от най-честите усложнения на анкилозиращия спондилит причиняващо болка в очите, чувствителност към светлина и замъглено зрение;
- **Компресионни фрактури.** Прешленните фрактури оказват натиск и могат да наранят гръбначния мозък и нервите, които преминават през гръбначния стълб;
- **Сърдечни проблеми.** Анкилозиращият спондилит причинява проблеми с аортата, най-голямата артерия в тялото и влошава нейната функция.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО АНКИЛОЗИРАЩ СПОНДИЛИТ

Силната генетична предразположеност се потвърждава след откриване на забележителна асоциация между анкилозиращ спондилит и генът HLA-B27.

Честотата на HLA-B27 при пациенти с анкилозиращ спондилит е над 85%, но има и други HLA-B алели които участват в заболяването.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

СИСТЕМНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ НА СЪЕДИНИТЕЛНАТА ТЪКАН

V. СИСТЕМЕН ЛУПУС ЕРИТЕМАТОЗУС

Системният лупус еритематозус (SLE) е мултифакторно, хронично автоимунно заболяване, което включва множество системи от органи и се определя от имунорегулаторни, хормонални, генетични, фактори на околната среда и други. Известно още само като лупус, това системно автоимунно заболяване се проявява, когато имунната система атакува собствените си тъкани и органи. По-честите клинични характеристики, наблюдавани при пациенти с лупус, включват кожни и ставни заболявания, хематологични аномалии, бъбречно заболяване и невропсихиатрични усложнения.

Лупусът е много труден за диагностициране, тъй като неговите признаци и симптоми често имитират тези на други заболявания. Най-отличителният признак на лупус – обрив по лицето, който прилича на крила на пеперуда, разгръщащи се през двете бузи – се среща при много, но не във всички случаи на лупус.

Някои хора са родени с тенденция към развитие на лупус, който може да бъде предизвикан от инфекции, определени лекарства или дори слънчева светлина. Въпреки че няма лечение за лупус, заболяването диагностицирано на време може да се контролира с медикаменти.

ПРИЧИНИ

Вероятно лупусът е резултат от комбинация от генетични и фактори на околната среда. Някои потенциални дразнители включват:

- **Инфекции.** Наличието на инфекция може да инициира лупус или да причини рецидив при някои хора;
- **Медикаменти.** Лупусът може да бъде предизвикан от някои видове лекарства за кръвно налягане, лекарства против гърчове и антибиотици;
- **Слънчева светлина.** Излагането на слънце може да доведе до лупусни кожни лезии или да предизвика реакция на организма.

СИМПТОМИ

Лупусът се характеризира с напълно различна симптоматика при всеки засегнат. Признаците и симптомите могат да се появят внезапно или да се развиват бавно, да бъдат леки или тежки, временни или постоянни. Повечето хора с лупус имат периоди на влошаване на признаците и симптомите на заболяването и периоди на подобряване.

Най-честите признаци и симптоми включват:

- Обрив по лицето, който прилича на крила на пеперуда, разгръщащи се през двете бузи;
- Кожни лезии, които се появяват или се влошават при излагане на слънце;
- Пръстите на ръцете и краката, стават бели или посинели, когато са изложени на студ или по време на стрес (феномен на Рейно);
- Умора;
- Задух;
- Болки в ставите, схованост или подуване;
- Болка в гърдите;
- Сухота в очите;
- Главоболие, объркване и загуба на памет.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Факторите, които могат да увеличат риска от лупус, включват:

- **Пол.** Лупусът се среща по-често при жени;
- **Възраст.** Въпреки че лупусът засяга хора от всички възрасти, най-често се диагностицира на възраст между 15 и 45 години;
- **Фамилна история.** Наличието на пряк роднина с лупус води до повишен риск.

УСЛОЖНЕНИЯ

Възпалението, причинено вследствие на лупус, може да засегне много части на тялото, включително:

- **Бъбреци.** Лупусът може да причини сериозно увреждане на бъбреците, а бъбречната недостатъчност е една от водещите причини за смърт при хора с лупус;
- **Мозък и централна нервна система.** Ако мозъкът е засегнат от лупус, може да изпитате главоболие, виене на свят, промени в поведението, проблеми със зрението и дори инсулти или гърчове;
- **Кръв и кръвоносни съдове.** Лупусът може да доведе до проблеми с кръвта, включително анемия и повишен риск от кървене или съсирване на кръвта. Може също да причини възпаление на кръвоносните съдове (васкулит);
- **Бели дробове.** Наличието на лупус увеличава шансовете за развитие на възпаление на лигавицата на гръдната кухина (плеврит). Възможни са също кървене в белите дробове и пневмония;
- **Сърце.** Лупусът може да причини възпаление на сърдечния мускул, артериите или сърдечната мембрана (перикардит). Рискът от сърдечно-съдови заболявания и инфаркти също се увеличава значително.

Други видове усложнения

Наличието на лупус също увеличава риска от:

- **Инфекция.** Хората с лупус са по-уязвими към инфекции, защото както болестта, така и нейното лечение могат да отслабят имунната система;
- **Аваскуларна некроза – клетъчна смърт на костта.** Това се случва, когато кръвоснабдяването на костта намалява, което често води до нарушения в костта и в крайна сметка до колапс на костта;
- **Усложнения по време на бременност.** Жените с лупус имат повишен риск от спонтанен аборт. Лупусът повишава риска от високо кръвно налягане по време на бременност (прееклампсия) и преждевременно раждане.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО СИСТЕМЕН ЛУПУС ЕРИТЕМАТОЗУС

Генетичните проучвания показват, че полиморфизмите в няколко локуса, включително главния комплекс за хистосъвместимост (MHC), който кодира човешкия левкоцитен антиген (HLA) са свързани със системен лупус еритематозус. Някои от алелите в локуса HLA-DRB1 са свързани с повишен риск от заболяването, както и с вродена естествена защита.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | **ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА**

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

VI. ПОЛИОМИОЗИТ

Полимиозитът (PM) и **Дерматомиозитът (DM)** са идиопатични възпалителни миопатии – група от автоимунни заболявания, характеризиращи се с възпаление, присъстващо предимно в мускулните тъкани. Основните клинични прояви включват симетрична проксимална мускулна слабост, засягане на други органи и наличие на автоантитела. Признаците и симптомите могат да варират значително от случай до случай. Мускулните прояви започват с болки и слабост в горната част на ръцете и бедрата (проксималните мускули) като е възможно да доведат до мускулна дегенерация (атрофия).

При полимиозита се засягат мускулите и други вътрешни органи, но не и кожата. По-рядко се свърза със злокачествени заболявания. При излагане на външен фактор като вирус, генетично предразположените индивиди развиват заболяване.

Автоимунните миозити засягат жените два пъти по-често от мъжете, като най-често пациентите са на възраст между 40 и 60 години, а когато засягат деца – то възрастовият диапазон е между 5 и 15 години. Признаците и симптомите обикновено се развиват постепенно, в продължение на седмици или месеци. Миозитите се срещат както самостоятелно, така и в комбинация с други автоимунни заболявания.

ПРИЧИНИ

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

Полимиозитът се разглежда като мултифакторно заболяване с генетичен произход. Голямо значение в развитието на болестта се отдава на инфекциозни фактори. Проучвания показват, че честите инфекции предразполагат към развитието на дерматомиозит.

СИМПТОМИ

Мускулната слабост, свързана с полимиозит, включва мускулите, които са най-близо до торса, като тези на бедрата, раменете, горната част на ръцете и шията. Слабостта засяга както лявата, така и дясната страна на тялото и има тенденция постепенно да се влошава.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рискът от полимиозит е по-висок, ако имате лупус, ревматоиден артрит, склеродермия или синдром на Sjogren.

УСЛОЖНЕНИЯ

Възможните усложнения на полимиозита включват:

- **Затруднено преглъщане.** Ако мускулите на хранопровода са засегнати, могат да се появят проблеми с преглъщането (дисфагия), което да доведе до недохранване и загуба на тегло;
- **Аспирационна пневмония.** Затрудненото преглъщане и поемане на храна или течности, включително слюнка, в белите дробове (аспирация), което води до пневмония;
- **Проблеми с дишането.** При засегнати гръдни мускули съществуват проблеми свързани със задух или в тежки случаи с дихателна недостатъчност.

Свързани състояния

Полимиозитът често се свързва с други състояния, които могат да причинят допълнителни усложнения сами по себе си или в комбинация със симптоми на полимиозит.

Свързаните състояния включват:

• **Феномен на Рейно.** Води до побеляване и посиняване на пръстите на ръцете, краката, бузите, носа и ушите при излагане на ниски температури;

• **Други заболявания на съединителната тъкан.** Други състояния, като лупус, ревматоиден артрит, склеродермия и синдром на Сьогрен, могат да се появят в комбинация с полимиозит;

• **Болест на дробовете.** При полимиозит може да възникне състояние, наречено интерстициална белодробна болест. Тя се отнася до група нарушения, които причиняват белези (фиброза) на белодробната тъкан. Това прави белите дробове твърди и нееластични. Признаците и симптомите включват суха кашлица и задух.

• **Сърдечно-съдови заболявания.** Полимиозитът може да причини възпаление на сърдечния мускул (миокардит), както и сърдечна недостатъчност и сърдечни аритмии;

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ПОЛИМИОЗИТ

Генетичната променливост в гените на човешкия левкоцитен антиген (HLA) играе важна роля в патогенезата на полимиозита. Това може да се дължи отчасти на влиянието на HLA молекулите върху развитието на Т-клетъчните рецептори, периферната толерантност и имунния отговор към агентите на заобикалящата среда. Някои от локусите на HLA клас I и клас II се свързват с вроден риск от развитие на полиомизит.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

VII. ДЕРМАТОМИОЗИТ

Дерматомиозитът (DM), както и **Полимиозитът (PM)** са идиопатични възпалителни миопатии – група от автоимунни заболявания, характеризиращи се с възпаление, присъстващо предимно в мускулните тъкани. Основните клинични прояви включват симетрична проксимална мускулна слабост, засягане на други органи и наличие на автоантитела. Освен мускулно ангажиране се наблюдават и кожни обриви по различни части на тялото с виолетов отенък. Може да се забележи и отлагане на калцификати в кожата. При дерматомиозита съществува по-голяма вероятност от съпътстващо злокачествено заболяване.

Признаците и симптомите могат да варират значително от случай до случай. Мускулните прояви започват с болки и слабост в горната част на ръцете и бедрата (проксималните мускули) и могат да доведат до мускулна дегенерация (атрофия). Кожните аномалии, свързани с дерматомиозит, често включват отличителен червеникаво-лилав обрив (хелиотропен обрив) по горния клепач или по бузите и носа под формата на „пеперуда" и по челото и скалпа. Други характерни обриви са лющене и зачервяване на кокалчетата на пръстите, лактите и коленете.

Автоимунните миозити засягат жените два пъти по-често от мъжете, като най-често пациентите са на възраст между 40 и 60 години, а когато засягат деца – то възрастовият диапазон е между 5 и 15 години. Признаците и симптомите обикновено се развиват постепенно, в продължение на седмици или месеци. Миозитите се срещат както самостоятелно, така и в комбинация с други автоимунни заболявания.

ПРИЧИНИ

Причината за появата на дерматомиозит е неизвестна, но заболяването има много общо с автоимунните 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. Проучвания 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 коkалчетата, лактите, коленете, гърдите и гърба. Обривът може да бъде сърбящ и болезнен и често е първият признак на дерматомиозит;

• **Мускулна слабост.** Прогресивната мускулна слабост включва мускулите, които са най-близо до торса, като тези на бедрата, раменете, горната част на ръцете и шията. Слабостта засяга както лявата, така и дясната страна от тялото и има склонността постепенно да се влошава.

УСЛОЖНЕНИЯ

Възможните усложнения на дерматомиозит включват:

• **Затруднено преглъщане.** Ако мускулите на хранопровода са засегнати, могат да се появят проблеми с преглъщането (дисфагия), което да доведе до недохранване и загуба на тегло;

• **Аспирационна пневмония.** Затрудненото преглъщане и поемане на храна или течности, включително слюнка, в белите дробове (аспирация), което води до пневмония;

• **Проблеми с дишането.** При засегнати гръдни мускули съществуват проблеми свързани със задух или в тежки случаи с дихателна недостатъчност.

• **Калциеви отлагания.** Те могат да се появят в мускулите, кожата и съединителната тъкан с напредване на заболяването. Тези отлагания са по-чести при деца с дерматомиозит и се развиват по-рано в хода на заболяването;

Свързани състояния

Дерматомиозитът може да причини други състояния или да е рисков фактор за развитието на:

• **Феномен на Рейно.** Това състояние води до побеляване и посиняване на пръстите на ръцете, краката, бузите, носа и ушите при излагане на ниски температури;

• **Други заболявания на съединителната тъкан.** Други състояния, като лупус, ревматоиден артрит, склеродермия и синдром на Сьогрен, могат да се появят в комбинация с дерматомиозит;

• **Болест на дробовете.** При дерматомиозит може да възникне състояние, наречено интерстициална белодробна болест. Тя се отнася до група нарушения, които причиняват белези (фиброза) на белодробната тъкан. Това прави белите дробове твърди и нееластични. Признаците и симптомите включват суха кашлица и задух.

• **Сърдечно-съдови заболявания.** Дерматомиозитът може да причини възпаление на сърдечния мускул (миокардит), както и сърдечна недостатъчност и сърдечни аритмии;

• **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

Състоянието може да засегне възрастни и деца. Установена е положителна връзка между алелите от HLA клас I и клас II и заболяването дерматомиозит, която води до унаследен висок риск. Идентифицирани са и защитни алели срещу развитие на заболяването от HLA клас II. Предполагаемият хаплотип DRB1*07-DQA1*01-DQB1*02 е свързан дерматомиозит с белодробно усложнение.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | **ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА**

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

VIII. СКЛЕРОДЕРМИЯ

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 увреждa 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 анормалното 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 склеродермията 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 заболяването. 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 изглежда са по-склонни да развият склеродермия. Това обяснява защо малък брой случаи на склеродермия протичат в семейства 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 СКЛЕРОДЕРМИЯ

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 склеродермия. Вие имате повишен риск.

IX. СИНДРОМ НА СЬОГРЕН

Синдромът на Сьогрен (SS) е е автоимунна екзокринопатия. При синдрома на Сьогрен обикновено първо се засягат лигавиците и секретиращите влага жлези на очите и устата – което води до намаляване на сълзите и слюнката. Когато липсва друго автоимунно заболяване като ревматоиден артрит, системен лупус еритематозус, склеродермия и миозит, заболяването се счита за първично. Синдромът на Сьогрен се счита за многофакторно състояние със сложни взаимодействия между генетични и фактори на заобикалящата среда. Заболяването най-често се отключва около 40-годишна възраст и се наблюдава много по-често при жени. Лечението се фокусира върху облекчаване на симптомите.

ПРИЧИНИ

Учените не са напълно сигурни защо някои хора развиват синдрома на Сьогрен. Определени гени ни излагат на по-висок риск от заболяването, но изглежда че е необходим задействащ механизъм – като инфекция с конкретен вирус или щам бактерии.

СИМПТОМИ

Двата основни симптома на Синдрома на Сьогрен са:

- **Сухота в очите.** Очите горят, сърбят и съществува усещането за песъчинки в тях;
- **Суха уста.** Устата изглежда като пълна с памук, което затруднява преглъщането или говора.

Някои хора със синдром на Сьогрен имат един или повече от следните симптоми:

- Болки в ставите, подуване и скованост;
- Подути слюнчени жлези – особено тези, разположени зад челюстта и пред ушите;
- Кожни обриви или суха кожа;
- Упорита суха кашлица;
- Продължителна умора;
- Вагинална сухота при жените;

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Синдромът на Сьогрен обикновено се проявява при хора с един или повече известни рискови фактори, включително:

- **Възраст.** Синдромът на Сьогрен обикновено се диагностицира при хора над 40 години;
- **Пол.** Жените са много по-склонни да развият заболяването;
- **Ревматична болест.** Обичайно е хората със синдром на Сьогрен, да имат и съпътстващо ревматично заболяване – като ревматоиден артрит или лупус.

УСЛОЖНЕНИЯ

Най-честите усложнения на синдрома на Сьогрен включват очите и устата, като:

- **Зъбни кухини.** Тъй като слюнката предпазва зъбите от бактериите, които причиняват кариес, при суха уста е по-вероятно да се развият кариеси;
- **Инфекции с дрожди.** Хората със синдром на Сьогрен са много по-склонни да развият орална млечница, гъбична инфекция в устата;
- **Проблеми със зрението.** Сухите очи могат да доведат до чувствителност към светлина, замъглено зрение и увреждане на роговицата.

По-рядко срещаните усложнения могат да засегнат:

- **Бели дробове, бъбреци или черен дроб.** Възпалението може да причини пневмония, бронхит или други проблеми в белите дробове; да доведе до проблеми с бъбречната функция и да причини хепатит или цироза в черния дроб;
- **Лимфни възли.** Малък процент от хората със синдром на Сьогрен развиват рак на лимфните възли (лимфом);
- **Периферна нервна система.** Може да развиете изтръпване и парене в ръцете и краката (периферна невропатия).

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО СИНДРОМ НА СЬОГРЕН

Полиморфните MHC гени са най-добре проучените генетични рискови фактори за развитието на автоимунни заболявания. По отношение на синдрома на Сьогрен, най-подходящите гени на MHC комплекс са гените от клас II, по-специално алелите на човешки левкоцитен антиген (HLA)-DR и HLA-DQ.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

ДЕГЕНЕРАТИВНИ СТАВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

X. ОСТЕОАРТРИТ

Остеоартритът (ОА) или дегенеративен артрит, представлява хронично възпалително заболяване на една или повече стави, характеризиращо се със засягане на ставния хрущял и подлежащите костни повърхности. Заболяването причинява увреждане на ставния хрущял, увреждане на синовиалните стави и субхондрална костна склероза.

Въпреки че е свързан с процеса на стареене, дегенеративният артрит не е директно предизвикан от него. Заболяването може да се дължи на намаленото съдържание в ставите на вода и протеогликани – сложни молекули, които придават гъвкавост и устойчивост на ставния хрущял. При намаляване на количеството на ставната течност, която смазва повърхността на хрущяла, при движение настъпва директно триене на костите, което е изключително болезнено.

Най-засегнати са ставите на ръцете, гръбнака, коленете и тазобедрените такива. Клиничното протичане на остеоартрита се характеризира с болезненост в ставите и скованост, предимно вечер. Това различава остеоартрита от ревматоидния артрит, при който сковаността се наблюдава най-често сутрин. Характерно за остеоартрита е и едностранното засягане на ставите.

Етиологията на заболяването не е напълно установена, но ставни травми, инфекции, затлъстяване и заболявания са най-важните рискови фактори за развитие на остеоартрит.

Разликата между остеоартрит и ревматоиден артрит

Хора с остеоартрит, подобно на такива с ревматоиден артрит, могат да почувстват ставите си болезнени и сковани. Но остеоартритът не причинява възпалителна реакция, водеща до зачервяване на засегнатите стави.

Остеоартритът не е автоимунно заболяване, за разлика от ревматоидния артрит. То е свързано с естественото износване на ставите с напредване на възрастта или може да се развие в резултат на травма.

Остеоартритът се наблюдава най-често при възрастни. Понякога обаче може да се прояви и при по-млади хора, които прекомерно употребяват определена става – като спортисти или при претърпяна тежка контузия. При ревматоидния артрит, увреждането на ставите не е причинено от износване.

ПРИЧИНИ

Остеоартритът се появява, когато хрущялът, който омекотява краищата на костите в ставите, постепенно се увреждa. Хрущялът е твърда, хлъзгава тъкан, която позволява движение на ставите почти без триене.

Остеоартритът е най-честата причина за осакатяване сред възрастните. Но освен разрушаване на хрущяла, той засяга и цялата става. Причинява промени в костите и влошаване на съединителните тъкани, които държат ставата заедно и прикрепват мускула към костта. Заболяването, също така причинява възпаление на лигавицата на ставите.

СИМПТОМИ

Симптомите на остеоартрит обикновено могат да бъдат овладени, въпреки че увреждането на ставите е необратим процес. Физическата активност, поддържането на здравословно тегло и правилното лечение може да забави прогресията на заболяването и да помогне за овладяване на болката и подобряване функцията на ставите.

Симптомите на остеоартрит често се развиват бавно и се влошават с течение на времето. Те включват:

- **Болка.** Засегнатите стави могат да болят по време или след движение;
- **Скованост.** Сковаността на ставите може да бъде най-забележима след събуждане или след покой;
- **Загуба на гъвкавост.** Движенията на ставата са ограничени;
- **Усещане за стържене.** При използване на ставата се усеща скърцане и пукане;
- **Костни шипове.** Около засегнатата става се образуват допълнителни парчета кост, които се усещат като твърди бучки;
- **Подуване.** Това може да бъде причинено от възпаление на меките тъкани около ставата.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Факторите, които увеличават риска от остеоартрит включват:

• **Напреднала възраст.** Рискът от остеоартрит се увеличава с възрастта;

• **Генетична предразположеност.** Някои хора унаследяват риска от развитие на остеоартрит;

• **Пол.** Жените са по-склонни да развият остеоартрит;

• **Наднормено тегло.** Допълнителното телесно тегло допринася за остеоартрита и усложнява работата на носещите тежести стави, като бедрата и коленете. Също така, мастната тъкан произвежда протеини, които могат да причинят вредно възпаление в и около ставите;

• **Ставни наранявания.** Наранявания от спортуване или при злополука, могат да увеличат риска от остеоартрит. Дори такива, настъпили преди много години и привидно излекувани, увеличават риска от остеоартрит;

• **Повтарящ се натиск върху ставата.** При работа или спорт, причиняващ повтарящ се натиск върху определена става, тя може да развие остеоартрит;

• **Костни деформации.** Някои хора се раждат с деформирани стави или дефектен хрущял;

• **Метаболитни заболявания.** Включват диабет и хемохроматоза – патологично натрупване на желязо в различни органи.

УСЛОЖНЕНИЯ

Остеоартритът е дегенеративно заболяване, което се влошава с течение на времето. То често води до хронична болка. Болките и сковаността на ставите могат да станат толкова силни, че да затруднят рутинни задачи през деня и да доведат до нарушения на съня в резултат на болката.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ОСТЕОАРТРИТ

Съществуват множество рискови фактори за остеоартрит, включително възраст, наднормено тегло и генетика. Последните проучвания предполагат, че в патогенезата на остеоартрита участват възпалителни фактори, както и генетични компоненти. Човешкият левкоцитен антиген – HLA като част от имунната система има роля в процеса на заболяването. Много докладвани проучвания сочат различни асоциации с алелите на HLA клас I и II.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

ЗАБОЛЯВАНЕ НА МЕКИТЕ ТЪКАНИ

XI. ТЕНДИНИТ

Тендинитът и бурситът са възпаление или дегенерация (разрушаване) на меките тъкани около мускулите и костите.

Тендинитът е болезнено състояние, при което се възпаляват сухожилията. Бурситът е друго болезнено състояние при което се възпалява бурса – малка торбичка изпълнена с течност, която намалява триенето между мускули, сухожилия и кости. И двете състояния могат да се проявят с подуване и дискомфорт около засегнатите стави.

Бурситът е възпаление на бурсите – малки, изпълнени с течност торбички, разположена около ставите в частта където се осъществява движението. Функцията им е да улесняват движението на ставата. При възпаление, в тях се натрупва повече течност. Проблемът най-често възниква в резултат от травма на бурсата. Проявява се с подуване, болка и ограничени движения.

Сухожилията са структури, подобни на въже, разположени там, където мускулът се стеснява, за да се прикрепи към костта. Сухожилието е по-плътно и за разлика от мускулите няма съкратителна способност, то е разтегливо и еластично. Сухожилието предава дърпането на мускула към костта, за да предизвика движение.

Тендинитът или бурситът често включват рамото, лакътя, китката, бедрото, коляното и глезена. Болката, която причиняват, може да бъде доста силна и често се появява внезапно. Както при артрита, болката е по-силна по време на движение.

Тендинит

Тендинитът е възпаление или дразнене на сухожилията – дебелите влакнести връзки, които прикрепват мускула към костта. Състоянието причинява болка и чувствителност около ставата, в близост до засегнатото място. Докато тендинитът може да се появи във всяко сухожилие, най-често се среща в сухожилията на раменете, лактите, китките, коленете и петите.

ПРИЧИНИ

Въпреки че тендинитът може да бъде причинен от внезапно нараняване, състоянието е много по-вероятно да произтича от повторение на определено движение с течение на времето. Много хора развиват тендинит поради естеството на тяхната работа или хоби включващи повтарящи се движения, които натоварват сухожилията.

Използването на правилна техника при повтарящи се движения е особено важна, тъй като може да предотврати претоварването на сухожилието. В противен случай може да се стигне до тендинит.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на тендинит обикновено се появяват на мястото, където сухожилието се прикрепя към костта и включват:

- Болка при движение на засегнатия крайник или става;
- Чувствителност на засегнатото място;
- Лек оток.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рисковите фактори за развитие на тендинит включват:

- **Генетика.** Генетична предразположеност към риск от ставни възпаления;
- **Възраст.** С напредване на възрастта, сухожилията стават по-малко гъвкави, което ги прави по-податливи към наранявания;
- **Професия.** При професии изискващи физически усилия, неудобни позиции на тялото, повтарящи се движения, рискът от заболяването е много по-голям;
- **Спорт и хоби.** Включващи повтарящи се движения.

УСЛОЖНЕНИЯ

Без подходящо лечение, тендинитът може да доведе до разкъсване на сухожилията, сериозно състояние което изисква операция.

При повтарящи се микротравматизми и при неуспешно лекуване след разкъсване на сухожилие, може да се получи невъзпалителна дегенерация. Тя включва промени в структурата или в състава на сухожилието и се нарича тендиноза.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ТЕНДИНИТ

Човешкият левкоцитен антиген – HLA като част от имунната система има роля в процеса на развитие на дегенеративното заболяване – тендинит.

Много научни публикации сочат асоциации с алелите на HLA клас I. По този начин, HLA гените играят роля в етиологичното предразположение към тендинит.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

XII. БУРСИТ

Бурситът и тендинитът са възпаление или дегенерация (разрушаване) на меките тъкани около мускулите и костите.

Бурситът е болезнено състояние при което се възпалява бурса – малка торбичка изпълнена с течност, която намалява триенето между мускули, сухужилия и кости. Тендинитът е друго болезнено състояние, при което се възпаляват сухожилията. И двете състояния могат да се проявят с подуване и дискомфорт около засегнатите стави.

Бурситът е възпаление на бурсите – малки, изпълнени с течност торбички, разположени около ставите в частта където се осъществява движението. Функцията им е да улесняват движението на ставата. При възпаление, в тях се натрупва повече течност. Проблемът най-често възниква в резултат от травма на бурсата. Проявява се с подуване, болка и ограничени движения.

Сухожилията са структури, подобни на въже, разположени там, където мускулът се стеснява, за да се прикрепи към костта. Сухожилието е по-плътно и за разлика от мускулите няма съкратителна способност, то е разтегливо и еластично. Сухожилието предава дърпането на мускула към костта, за да предизвика движение.

Бурситът или тенденитът често включват рамото, лакътя, китката, бедрото, коляното и глезена. Болката, която причиняват, може да бъде доста силна и често се появява внезапно. Както при артрита, тя е по-силна по време на движение.

Бурсит

Бурситът възниква, когато бурсите се възпалят. Те са малки, изпълнени с течност торбички, разположена около ставите в частта където се осъществява движението. Най-честите места за бурсит са в рамото, лакътя и тазобедрената става. Но той може да се наблюдава и в коляното, петата и основата на палеца на крака. Бурситът често се появява в близост до стави, които извършват чести повтарящи се движения.

ПРИЧИНИ

Най-честите причини за появата на бурсит е инфектирането на кръвта в зоната на ставата след рана, травма, натъртване и повтарящи се движения или позиции, които оказват натиск върху бурсите около ставата.

Други причини които могат да предизвикат бурсит са:

- **Възпалителни процеси в организма.** Като простуда или грип, усложнен бронхит, отит, подагра или артрит;
- **Травми.** Които се намират около капачката на коляното или на сухожилията;
- **Пренапрягане на ставата.** Резултат от повтарящи се действия, вдигане на тежко или от продължително носене на тесни обувки на висок ток;
- **Нарушена обмяна на веществата;**
- **Отравяне в организма;**
- **Други болести, които понижават действието на имунната система.**

СИМПТОМИ

Някои от основните симптоми на бурсит са:

- Възпаление и подуване на увредения участък;
- Зачервяване в зоната на увреждане;
- Силен оток;
- Болка при натиск;
- Увеличен обем на лимфните възли.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Фактори, които могат да увеличат риска от бурсит:

• **Генетика.** Генетична предразположеност към риск от ставни възпаления;

• **Възраст.** С възрастта рискът от бурсит се увеличава;

• **Професия, спорт и хоби.** При работа, спорт и хоби изискващи повтарящи се действия с натиск върху определена зона, рискът от развитие на бурсит се увеличава;

• **Наднормено тегло**. При наднормено тегло се увеличава риска от бурсит на тазобедрената става и колената;

• **Други заболявания, като ревматоиден артрит, подагра и диабет**.

УСЛОЖНЕНИЯ

При бурсит в напреднал стадий, следните усложнения могат да се наблюдават:

• Сраствания в болната зона, водещи до ограничена подвижност на крайника;

• Калциноза. Патологичен процес при който се наблюдава натрупване на калций в клетки;

• Поява на сепсис.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО БУРСИТ

Основният ген свързан със заболяването бурсит се намира в човешкия левкоцитен антиген – HLA. Гените от HLA клас I имат пряко отношение към развитие на дегенеративните заболявания – бурсит и тенденит.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

XIII. РЕВМАТИЧНА ПОЛИМИАЛГИЯ

Ревматичната полимиалгия (PMR) е рядко възпалително заболяване на опорно-двигателния апарат. То причинява силни болки в мускулите на шията, раменете, кръста и таза. Рядко се срещат оплаквания, които засягат ръцете. Наблюдава се обща схованост на тялото. Повечето хора, които развиват ревматична полимиалгия, са на възраст над 65 години. Болестта рядко засяга хора под 50 години. Има доказателства водещи до заключението, че ревматичната полимиалгия може да бъде имунно-медиирано заболяване.

Ревматичната полимиалгия е ревматично заболяване при възрастни, характеризиращо се с постоянна болка във врата, раменете и тазовия пояс. Предизвиква схованост и дава бърз отговор при лечение с кортикостероиди. Заболяването се свързва с повишен риск от развитие на васкулитното усложнение на гигантоклетъчен артерит (GCA).

ПРИЧИНИ

Точната причина за ревматичната полимиалгия не е известна. Изглежда, че в патогенезата на това състояние участват два фактора:

- **Генетика.** Някои гени и генни варианти увеличават риска от заболяването;
- **Заобикаляща среда.** Това предполага, че фактор от околната среда, например вирус има отношение към заболяването. Не е ясно кой специфичен вирус причинява ревматичната полимиалгия.

СИМПТОМИ

Признаците и симптомите на ревматичната полимиалгия обикновено се появяват двустранно и включват:

- Болки в раменете;
- Болки във врата, горната част на ръцете, седалището или бедрата;
- Схованост в засегнатите области, особено сутрин или след известно време на неактивност;
- Ограничен обхват на движение в засегнатите области;
- Болка или схованост в китките, лактите или коленете.

По-общите признаци и симптоми включват:

- Лека температура;
- Умора;
- Общо неразположение;
- Загуба на апетит;
- Нежелана загуба на тегло;
- Депресия.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Рисковите фактори за ревматична полимиалгия включват:

- **Възраст.** Ревматичната полимиалгия засяга изключително възрастните хора между 70 и 80 години;
- **Пол**. Жените са два до три пъти по-склонни да развият заболяването;
- **Раса.** Ревматичната полимиалгия е най-често срещана сред хора, чиито предци са от Скандинавия или Северна Европа.

УСЛОЖНЕНИЯ

Симптомите на ревматична полимиалгия могат значително да повлияят на способността за извършване на ежедневни дейности, като например:

- Ставане от легло, изправяне от стол или излизане от кола;
- Сресване на коса или къпане;
- Обличане.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО РЕВМАТИЧНА ПОЛИМИАЛГИЯ

Доказателствата сочат, че ревматичната полимиалгия може да бъде имунно-медиирано заболяване. Проучванията за фамилна история предполагат наследствен компонент както за ревматоиден артрит, така и за ревматична полимиалгия и това е допълнително подкрепено с доказателства за асоциации с HLA локуса. Интересно е, че двете заболявания са свързани с HLA-DR4 и DR1, което предполага, че те имат сходен модел на HLA-кодирана чувствителност. При хора с генетично предразположение заболяването може да се активира след вирусна или бактериална инфекция.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | **НОРМАЛЕН РИСК** | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

При вас не е открита асоциация с ревматична полимиалгия. Вашият риск е нормален.

ЗАБОЛЯВАНЕ НА КОСТИТЕ

XIV. ОСТЕОПОРОЗА

Остеопорозата (О) е здравословно състояние характеризиращо се с понижена костна маса и намалена здравина на костите, което ги прави по-чупливи. Развива се бавно в продължение на години и често се диагностицира при падане или внезапен удар, които причинят счупване на костта (фрактура). Най-честите наранявания при хора с остеопороза са счупена китка, също така и шийката на бедрената кост в тазобедрената става и прешлените на гръбначния стълб.

Костта е жива тъкан, която непрекъснато се обновява. При нормални процеси съществува равновесие между появата на нова кост и загубата на костно вещество. При остеопороза-та това равновесие е загубено и костното обновяване не може да компенсира костната загуба.

Остеопорозата засяга както мъже, така и жени от всички раси, но на по-висок риск са изложени жените, особено след менопауза.

Остеопорозата по отношение на намалена костна минерална плътност (BMD) е често усложнение при пациенти с анкилозиращ спондилит (AS). Намаляването на костна минерална плътност може да се установи както в тазобедрената става, така и в гръбначния стълб и зависи от продължителността на заболяването и наличието на синдесмофити на гръбначния стълб.

ПРИЧИНИ

Костите са в постоянно състояние на обновяване, образува се нова кост и се разгражда старата. На младини балансът между образуването и разграждането на кост е в полза на образуването и това увеличава костната маса. След 20-годишна възраст този процес се забавя и повечето достигат пикови нива на костна маса до 30-годишна възраст. С напредване на годините, балансът се обръща в полза на загуба на костна маса за сметка на образуване, което води до фрактури.

Колко вероятно е да развиете остеопороза зависи отчасти от това колко костна маса сте образували в младостта си. Това е следствие на генетична предразположеност.

СИМПТОМИ

Обикновено няма симптоми в ранните етапи на костна загуба. Но след отслабване на костите следствие на остеопороза, могат да се появят следните симптоми:

- Болка в гърба, причинена от счупен или деформирал прешлен;
- Загуба на височина с времето;
- Прегърбена поза;
- Кост, която се чупи много по-лесно от очакваното.

РИСКОВИ ФАКТОРИ

Основни рискове

Фактори, които могат да увеличат риска от развитие на остеопороза:

- **Пол.** Жените са много по-склонни от развие на остеопороза;
- **Възраст.** Рискът от развитие на остеопороза нараства с възрастта;
- **Фамилна история.** Наличието на биологичен родител или близък роднина с остеопороза увеличава риска от заболяването.

Хормонални нива

Остеопорозата се среща при хора с определено ниво на хормоните. Например:

- **Полови хормони.** Пониженитe нива на полови хормони са в основата на намаляване на костното вещество. Спадане на нивата на естроген при жените в менопауза е един от най-силните рискови фактори за развитие на остеопоро-

за. Лечението на рак на простатата, което намалява нивата на тестостерон при мъжете, и лечението на рак на гърдата, което намалява нивата на естроген при жените, ускоряват загубата на костна маса;

• **Проблеми с щитовидната жлеза.** Твърде много тироиден хормон може да причини загуба на костна маса. При свръхактивна или недостатъчно активна щитовидна жлеза, хормоналното лечение може също да доведе до загуба на костно вещество;

• **Други жлези.** Остеопорозата също се свързва със свръхактивност на паращитовидните и надбъбречните жлези.

Режим на хранене

Остеопорозата е по-вероятно да се появи при хора с:

• **Нисък прием на калций.** Липсата на калций играе роля в развитието на остеопороза. Ниският прием на калций допринася за намалена костна плътност, ранна костна загуба и повишен риск от фрактури;

• **Хранителни разстройства.** Ограничаване на приема на храна и ниското тегло отслабват костите както при мъжете, така и при жените.

Стероиди и други лекарства

Дългосрочната употреба на перорални или инжектирани кортикостероидни лекарства, като например преднизон и кортизон, пречи на процеса на възстановяване на костите.

Здравословно състояние

Рискът от остеопороза е по-висок при хора с определени медицински проблеми, включително:

- Целиакия;
- Възпалително заболяване на червата;
- Бъбречно или чернодробно заболяване;
- Онкологично заболяване;
- Множествена миелома;
- Ревматоиден артрит.

Начин на живот

Някои лоши навици могат да увеличат риска от остеопороза, например:

- **Заседнал начин на живот.** Хората, които прекарват много време в седнало положение, имат по-висок риск от остеопороза. Активността е полезна за костите, за предпочитане са ходенето, бягането, скачането, танците и вдигането на тежести;
- **Прекомерна консумация на алкохол.** Редовната консумация на повече от две алкохолни напитки на ден увеличава риска от остеопороза;
- **Употреба на тютюн.** Доказано е, че употребата на тютюн допринася за слаби кости.

УСЛОЖНЕНИЯ

Костните фрактури, особено в гръбначния стълб или бедрото, са най-сериозните усложнения вследствие на остеопороза. Фрактурите на тазобедрената става често са причинени от падане и могат да доведат до инвалидност и дори до риск от смърт през първата година след нараняването.

В някои случаи могат да възникнат фрактури на гръбначния стълб, дори и без падане. Прешлените на гръбначния стълб отслабват вследствие на заболяването и водят до болки в гърба, загуба на височина и прегърбена поза.

ВАШАТА ГЕНЕТИЧНА ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНОСТ И СЪЩЕСТВУВАЩИ РИСКОВЕ ОТНАСЯЩИ СЕ ДО ОСТЕОПОРОЗА

Научно доказано е че генетичните фактори играят важна роля в патогенезата на остеопорозата, често срещано състояние, характеризиращо се с намалена костна маса и повишен риск от фрактури. Докладвана е ролята на имунната система в костното ремоделиране и по-специално потенциалното влияние на цитокините върху автокринната и паракринната регулация на активността на костните клетки и костното ремоделиране. Проучвания показват статистически значима по-висока честота на алелите на HLA клас I и клас II при пациенти с остеопороза.

Вашият резултат

ПОВИШЕН РИСК | НОРМАЛЕН РИСК | ЕСТЕСТВЕНА ЗАЩИТА

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

ИЗПОЛЗВАНА ЛИТЕРАТУРА

1. Woolf, A.D., The bone and joint decade 2000-2010. Ann Rheum Dis, 2000. 59(2): p. 81-2.
2. Chang, J.H., P.J. McCluskey, and D. Wakefield, Acute anterior uveitis and HLA-B27. Surv Ophthalmol, 2005. 50(4): p. 364-88.
3. Tsui, F.W., et al., The genetic basis of ankylosing spondylitis: new insights into disease pathogenesis. Appl Clin Genet, 2014. 7: p. 105-15.
4. Gough, S.C. and M.J. Simmonds, The HLA Region and Autoimmune Disease: Associations and Mechanisms of Action. Curr Genomics, 2007. 8(7): p. 453-65.
5. Schlosstein, L., et al., High Association of an HL-A Antigen, W27, with Ankylosing Spondylitis. New England Journal of Medicine, 1973. 288(14): p. 704-706.
6. Reveille, J.D., Major histocompatibility genes and ankylosing spondylitis. Best Pract Res Clin Rheumatol, 2006. 20(3): p. 601-9.
7. Wang, G., et al., MHC associations of ankylosing spondylitis in East Asians are complex and involve non-HLA-B27 HLA contributions. Arthritis Research & Therapy, 2020. 22(1): p. 74.
8. Olivieri, I., et al., Isolated HLA-B27 associated Achilles tendinitis. Ann Rheum Dis, 1987. 46(8): p. 626-7.
9. Sengar, D.P.S., R.J. McKendry, and H.K. Uhthoff, Increased frequency of HLA-A1 in calcifying tendinitis. Tissue Antigens, 1987. 29(3): p. 173-174.
10. Brown, M.A., et al., Susceptibility to ankylosing spondylitis in twins: the role of genes, HLA, and the environment. Arthritis Rheum, 1997. 40(10): p. 1823-8.
11. Kooshkaki, O., et al., The Association Between Knee Osteoarthritis and HLA-DRB1*0101 in the East of Iran. Curr Rheumatol Rev, 2020. 16(2): p. 134-138.
12. Merlotti, D., et al., HLA antigens and primary osteoarthritis of the hand. J Rheumatol, 2003. 30(6): p. 1298-304.
13. Moos, V., et al., Association of HLA-DRB1*02 with osteoarthritis in a cohort of 106 patients. Rheumatology, 2002. 41(6): p. 666-669.
14. Al-Mukhtar, S., et al., Relation between osteoarthritis and HLA-A in Iraqui patients. Prensa mŭdica argentina, 2018. 104: p. 261-264.
15. Valdes, A.M., et al., Large scale replication study of the association between HLA class II/BTNL2 variants and osteoarthritis of the knee in European-descent populations. PLoS One, 2011. 6(8): p. e23371.
16. Reveille, J.D., The genetic contribution to the pathogenesis of rheumatoid arthritis. Curr Opin Rheumatol, 1998. 10(3): p. 187-200.
17. Weyand, C.M., et al., The influence of HLA-DRB1 genes on disease severity in rheumatoid arthritis. Ann Intern Med, 1992. 117(10): p. 801-6.
18. Liu, Y., et al., A genome-wide association study of psoriasis and psoriatic arthritis identifies new disease loci. PLoS Genet, 2008. 4(3): p. e1000041.
19. Kim, K., et al., An HLA-C amino-acid variant in addition to HLA-B*27 confers risk for ankylosing spondylitis in the Korean population. Arthritis Res Ther, 2015. 17: p. 342.
20. Hanscombe, K.B., et al., Genetic fine mapping of systemic lupus erythematosus MHC associations in Europeans and African Americans. Hum Mol Genet, 2018. 27(21): p. 3813-3824.
21. Chen, Y., et al., The risk of rheumatoid arthritis among patients with inflammatory bowel disease: a systematic review and meta-analysis. BMC Gastroenterology, 2020. 20(1): p. 192.
22. Yen, J.H., et al., Major histocompatibility complex class I-recognizing receptors are disease risk genes in rheumatoid arthritis. J Exp Med, 2001. 193(10): p. 1159-67.
23. Tait, B.D., et al., HLA-DRB1*0401 is associated with susceptibility to insulin-dependent diabetes mellitus independently of the DQB1 locus. Eur J Immunogenet, 1995. 22(4): p. 289-97.
24. Newton, J.L., et al., A review of the MHC genetics of rheumatoid arthritis. Genes Immun, 2004. 5(3): p. 151-7.
25. van der Helm-van Mil, A.H., et al., An independent role of protective HLA class II alleles in rheumatoid arthritis severity and susceptibility. Arthritis Rheum, 2005. 52(9): p. 2637-44.
26. Gregersen, P.K., J. Silver, and R.J. Winchester, The shared epitope hypothesis. An approach to understanding the molecular genetics of susceptibility to rheumatoid arthritis. Arthritis Rheum, 1987. 30(11): p. 1205-13.
27. Simmonds, M.J. and S.C. Gough, Genetic insights into disease mechanisms of autoimmunity. Br Med Bull, 2004. 71: p. 93-113.
28. Milicic, A., et al., HLA-DR/DQ haplotype in rheumatoid arthritis: novel allelic associations in UK Caucasians. J Rheumatol, 2002. 29(9): p. 1821-6.
29. de Vries, N., et al., Reshaping the shared epitope hypothesis: HLA-associated risk for rheumatoid arthritis is encoded by amino acid substitutions at positions 67-74 of the HLA-DRB1 molecule. Arthritis Rheum, 2002. 46(4): p. 921-8.
30. Niu, Z., P. Zhang, and Y. Tong, Value of HLA-DR genotype in systemic lupus erythematosus and lupus nephritis: a meta-analysis. International Journal of Rheumatic Diseases, 2015. 18(1): p. 17-28.
31. Selvaraja, M., et al., HLA-DRB1*04 as a Risk Allele to Systemic Lupus Erythematosus and Lupus Nephritis in the Malay Population of Malaysia. Frontiers in Medicine, 2021. 7(1030).
32. Dostal, C., et al., HLA antigens in systemic lupus erythematosus. Ann Rheum Dis, 1977. 36(1): p. 83-5.
33. Furukawa, H., et al., Human leukocyte antigens and systemic lupus erythematosus: a protective role for the HLA-DR6 alleles DRB1*13:02 and *14:03. PLoS One, 2014. 9(2): p. e87792.
34. Kim, K., et al., The HLA-DRB1 amino acid positions 11–13–26 explain the majority of SLE–MHC associations. Nature Communications, 2014. 5(1): p. 5902.
35. 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.
36. FitzGerald, O., et al., Concepts of pathogenesis in psoriatic arthritis: genotype determines clinical phenotype. Arthritis Research & Therapy, 2015. 17(1): p. 115.
37. Cassia, F.F., et al., Association of HLA Alleles and HLA Haplotypes with Psoriasis, Psoriatic Arthritis and Disease Severity in a Miscegenated Population. Psoriasis (Auckl), 2021. 11: p. 41-51.
38. Kundakci, N., et al., The evaluation of the sociodemographic and clinical features of Turkish psoriasis patients. International Journal of Dermatology, 2002. 41(4): p. 220-224.
39. Queiro, R., et al., The Region Centromeric to HLA-C Is a Key Region for Understanding the Phenotypic Variability of Psoriatic Arthritis. ISRN Dermatology, 2014. 2014: p. 570178.
40. Szczerkowska-Dobosz, A., Human leukocyte antigens as psoriasis inheritance and susceptibility markers. Arch Immunol Ther Exp (Warsz), 2005. 53(5): p. 428-33.
41. 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.
42. 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.
43. 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.
44. Haworth, S., et al., Polymyalgia rheumatica is associated with both HLA-DRB1*0401 and DRB1*0404. Br J Rheumatol, 1996. 35(7): p. 632-5.
45. Uddhammar, A., B. Nilsson Sojka, and S. Rantapgg-Dahlqvist, HLA antigens in polymyalgia rheumatica in Northern Sweden. Clinical Rheumatology, 1996. 15(5): p. 486-490.
46. Gorman, J.D., et al., Particular HLA-DRB1 shared epitope genotypes are strongly associated with rheumatoid vasculitis. Arthritis Rheum, 2004. 50(11): p. 3476-84.
47. Nishimura, W.E., et al., The role of KIR2DL3/HLA-C*0802 in Brazilian patients with rheumatoid vasculitis. Clinics (Sao Paulo), 2015. 70(6): p. 408-12.
48. 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.
49. 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.
50. Miller, F.W., et al., Genome-wide association study identifies HLA 8.1 ancestral haplotype alleles as major genetic risk factors for myositis phenotypes. Genes Immun, 2015. 16(7): p. 470-80.
51. 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.
52. Loiseau, P., et al., HLA class I and class II are both associated with the genetic predisposition to primary Sjugren syndrome. Hum Immunol, 2001. 62(7): p. 725-31.
53. Bolstad, A.I. and R. Jonsson, Genetic aspects of Sjugren's syndrome. Arthritis Research & Therapy, 2002. 4(6): p. 353.
54. Chused, T.M., et al., Sjugren's syndrome association with HLA-Dw3. N Engl J Med, 1977. 296(16): p. 895-7.
55. Cruz-Tapias, P., et al., HLA and Sjugren's syndrome susceptibility. A meta-analysis of worldwide studies. Autoimmun Rev, 2012. 11(4): p. 281-7.
56. Douroudis, K., et al., HLA alleles as predisposal factors for postmenopausal osteoporosis in a Greek population. Tissue Antigens, 2007. 69(6): p. 592-6.
57. A, A., rimary hyperparathyroidism: molecular genetic insights and clinical implications. Endocrine Abstracts 50 PL1, 2017.
58. Arnett, F.C., HLA and autoimmunity in scleroderma (systemic sclerosis). Int Rev Immunol, 1995. 12(2-4): p. 107-28.
59. 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.
60. Robinson, J., et al., The IPD and IMGT/HLA database: allele variant databases. Nucleic Acids Res, 2015. 43(Database issue): p. D423-31.

My DNA Match

www.mydnamatch.eu