



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**  
**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Регистрация:**

**Валидация (врач):**

| Название/показатель                                 | Результат | Референсные значения * |
|---|-----------|------------------------|
| <b>Выявление мутации (-174) G&gt;C в гене IL6</b>   |           |                        |
| Метод и оборудование: Автоматическое секвенирование |           |                        |
| <b>Результат</b>                                    | <b>GG</b> |                        |

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией: \_\_\_\_\_ И.И. Скибо/





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-059 Интерлейкин 6 (IL6). Выявление мутации G(-174)C

| ГЕН                                     | Генетический маркер     | Варианты генотипов |     |     |
|---|-------------------------|--------------------|-----|-----|
| IL6<br>Interleukin 6<br>OMIM ID: 147620 | G(-174)C<br>(rs1800795) | G/G                | G/C | C/C |

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Иммунитет – это комплекс реакций организма, направленных на защиту от инфекций, и веществ, отличающихся биологическими свойствами (от антигенов). Врождёнными факторами защиты являются белки-цитокины, продуцируемые клетками крови и тканей (моноцитами, макрофагами, гранулоцитами, лимфоцитами) и передающие сигналы между клетками. Одним из белков-цитокинов является интерлейкин-6 (ИЛ-6), выполняющий огромное количество функций в организме. Он активирует продукцию белков острой фазы воспаления, участвуя в иммунной защите организма, влияет на эндокринную систему, стимулируя секрецию вазопрессина, соматотропного гормона, активируя гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковую систему и подавляя функцию щитовидной железы, оказывает термогенное действие (локально повышая температуру), а также участвует в дифференцировке нервных клеток, стимуляции гепатоцитов, пролиферации и дифференцировке В- и Т-клеток. Играет существенную роль в патогенезе остеопороза, ревматоидного артрита, онкологических и других заболеваний. Повышение уровня ИЛ-6 в крови наблюдается при тяжелых воспалительных процессах, инфекциях, травмах.

Белок ИЛ-6 кодируется геном IL6. Участок ДНК в регуляторной области гена IL6, в котором может происходить замена нуклеотида гуанина (G) на цитозин (C), называется генетическим маркером G(-174)C. В результате такой замены (аллель C) наблюдается снижение экспрессии гена IL6. Кроме того, экспрессия аллеля C под воздействием липополисахаридов и ИЛ1 не меняется, в то время как на аллель G они оказывают стимулирующее действие. При носительстве минорного аллеля C более низкие уровни белка IL-6. При носительстве основного аллеля G – неизменный (высокий) уровень белка IL-6.

Примеры ассоциаций данного полиморфизма с различными патологиями:

#### *Саркома Капоши*

Для ВИЧ-инфицированных мужчин показана ассоциация генотипа G/G (повышенное производство ИЛ-6) и развития саркомы Капоши. Гомозиготность по аллелю C (генотип C/C) оказывает защитный эффект.

#### *Нарушения липидного обмена*

У носителей аллеля G почти в два раза повышен уровень триглицеридов, липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП), свободных жирных кислот, по сравнению с носителями C-аллеля. Это дает основание предполагать, что полиморфизм G(-174)C может играть важную роль в патогенезе развития нарушений липидного обмена.

#### *Гиперандрогения*

У здоровых женщин, носительниц аллеля G по маркеру G(-174)C и аллеля G по другому маркеру гена IL6 – G(-597)A, наблюдаются более высокие уровни циркулирующих ИЛ-6 и базального кортизола, 11-дезоксикортизола и 17-гидроксипрогестерона, по сравнению с носительницами аллелей C и A по данным генетическим маркерам. Таким образом, было показано, что G(-597)A и G(-174)C полиморфизмы участвуют в патогенезе гиперандрогенных расстройств.

#### *Ассоциация с плотностью костной ткани*

Наблюдается ассоциация значительного увеличения уровня С-реактивного белка и маркеров резорбции кости с уменьшением числа IL-6 протективных аллелей: C по маркеру G(-572)C и C по маркеру G(-174)C. Чем меньше в генотипе защитных аллелей, тем сильнее наблюдается тенденция к снижению минеральной плотности костной ткани в поясничном отделе позвоночника.

#### **Важные замечания**

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена. «Генетическая предрасположенность» к патологии это не диагноз, а один из факторов, повышающий риск ее развития. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.



*Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.  
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**