



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 *

Выявление мутации (-221) G>C в гене MBL2

Метод и оборудование: Автоматическое секвенирование

Результат

GG

* - 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

18-061 Лектин, связывающий маннозу (MBL2). Выявление мутации G(-221)C (регуляторная область гена)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
MBL2 <i>Mannose-binding lectin, soluble 2</i> OMIM ID: 154545	G(-221)C	G/G (YY)	G/C (YX)	C/C (XX)

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

До 10 % людей имеют предрасположенность к инфекционным заболеваниям из-за недостаточности важной составляющей системы врождённого иммунитета – маннозсвязывающего лектина (МСЛ). Он синтезируется в печени и состоит из четырёх доменов: N-концевого домена (богатого цистеином), коллагеноподобного домена, С-концевого домена (связывающегося с углеводами) и соединяющего последние 2 домена участка – домен "шеи". МСЛ способен связываться с сахарами на поверхности микроорганизмов, распознавая углеводы маннозу и N-ацетилглюкозамин. Таким образом, запускается один из основных путей активации системы комплемента – лектиновый путь, который способствует удалению патогенов с помощью комплементопосредованного фагоцитоза. В реакции принимают участие белки, которые работают вместе для уничтожения бактерий и других антигенов. МСЛ циркулирует в крови в неактивной форме. Когда он активирован, то приводит в движение цепную реакцию, конечные продукты которой способны уничтожить бактерии и другие антигены (вирусы, грибы).

Уровень МСЛ на 96 % определяется генетическими факторами. Его дефицит может возникнуть в результате одного или нескольких изменений в гене MBL2, состоящем из четырёх экзонов и каждый кодирует определенный домен белка МСЛ. Участок ДНК в регуляторной области (промотор) гена MBL2, в котором происходит замена гуанина (G) на цитозин (C), называется генетическим маркером G(-221)C. Если в данной позиции находится гуанин, такой вариант гена обозначается как Y, а если цитозин – X-вариант. В результате такой замены меняется характер экспрессии гена. Клинико-лабораторным проявлением данного нарушения является снижение концентрации белка МСЛ в сыворотке крови.

При снижении концентрации и изменении структуры маннозсвязывающего белка в сыворотке увеличивается риск развития тяжелых форм бактериальных и вирусных инфекций у детей и взрослых (пневмонии, отита, сепсиса, хронической диареи), повышается восприимчивость к гепатитам В и С, ВИЧ, характерно затяжное течение инфекционно-воспалительных заболеваний с рецидивами.

Исследование, посвященное анализу генотипа по гену MBL2 и характеру течения вирусного гепатита В, показало, что наличие аллеля X ассоциировано с длительной персистенцией вируса в организме. При туберкулезе наличие аллеля X можно рассматривать как фактор риска развития данного заболевания. МСЛ также участвует в защите от цитомегаловирусной инфекции у детей, и пациенты с аллелем X подвержены большему риску развития данного заболевания, чем носители аллеля Y. При исследовании ассоциации генотипа по гену MBL2 с развитием криптоспориоза было выявлено, что особенно часто рецидив инфекции наблюдаются у детей – носителей одновременно двух нарушений в гене MBL2: в регуляторной области гена (аллель X) и в кодирующей области гена (аллель O).

Дефицит лектина приводит к недостаточности систем врождённого иммунитета у детей в возрасте до 1,5 лет, чем можно объяснить частое развитие у них на фоне несформированного приобретенного иммунитета рецидивирующих ОРЗ, пневмоний и бронхитов, особенно у носителей минорных аллелей гена MBL2.

Выявление нарушений в гене позволит своевременно начать профилактику инфекционных заболеваний, а также, что не менее важно, при наличии клинических симптомов определиться с их причинами.

Возможные генотипы

- Y/Y - ассоциирован с нормальным уровнем МСЛ в сыворотке
- Y/X - промежуточный уровень МСЛ
- X/X - сниженный уровень МСЛ

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

Диагностическая значимость

На функциональную активность MBL2 также влияют нуклеотидные замены в промоторной (регуляторной зоне гена) и в кодирующей области гена (в первом экзоне), поэтому оценивать работу гена рекомендуется одновременно по следующим генетическим маркерам:

18-060 Лектин, связывающий маннозу (MBL2). Выявление мутации G(-550)C (регуляторная область гена)

18-062 Лектин, связывающий маннозу (MBL2). Выявление мутации C4T (регуляторная область гена)

18-063 Лектин, связывающий маннозу (MBL2). Выявление мутации C154T (Arg52Cys)

18-064 Лектин, связывающий маннозу (MBL2). Выявление мутации G161A (Gly54Asp)

18-065 Лектин, связывающий маннозу (MBL2). Выявление мутации G170A (Gly57Glu)

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

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