



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 3953 C>T в гене IL1B

Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестриционных фрагментов

Генотип	СТ
---------	----

* - 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:  Г.И. Скибо/

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



18-056 Интерлейкин 1В (IL1B). Выявление мутации С3953Т (нарушение синтеза белка)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
<i>IL1B</i> <i>Interleukin 1, beta</i> OMIM ID: 147720	C3953T (rs1143634)	C/C	C/T	T/T

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). Цитокины передают сигналы между клетками, обеспечивая развитие иммунного ответа. Цитокины активны в очень малых концентрациях. Их образование и секреция происходит кратковременно, в ответ на присутствие в организме антигена. Интерлейкин-1 (IL-1) – один из первых открытых цитокинов, регулятор процессов воспаления и иммунитета. Он синтезируется многими клетками организма, в первую очередь активированными макрофагами, кератиноцитами, стимулированными В-лимфоцитами и фибробластами. Интерлейкины-1 выполняют ряд функций в иммунной системе: иницируют и регулируют иммунные процессы, участвуют в развитии острого и хронического воспаления, в резорбции костной ткани. Семейство IL-1 включает в себя 3 гомологичных белка: интерлейкин-1-альфа и -1-бета (IL-1A и IL-1B), которые являются провоспалительными, и IL-1RN (IL-1 receptor antagonist), молекула которого обладает противовоспалительным действием. Эти белки кодируются генами IL1A, IL1B и IL1RN соответственно. Равновесие между экспрессией и ингибированием синтеза IL-1 определяет развитие, регуляцию и исход воспалительного процесса. Биологические эффекты IL-1B реализуются после связывания со специфическим мембранным рецептором IL-1RI.

Ген IL1B кодирует цитокин IL-1-бета семейства интерлейкина 1 (IL-1), участвующий в регуляции иммунных реакций, воспалительных процессов. В настоящее время показано, что нуклеотидные замены в генах IL1A и IL1B могут приводить к изменению характера их экспрессии. Выявлен ряд точечных маркеров высокопродуцирующего варианта гена IL1B. Участок последовательности ДНК гена IL1B, в котором происходит замена цитозина (С) на тимин (Т) в позиции 3953, обозначается как генетический маркер С(+3953)Т.

У лиц, несущих два или один аллель Т (т. е. гомо- или гетерозиготных по высокопродуцирующему аллелю IL1B С(+3953)Т), синтезируется, соответственно, в 4 и 2 раза большее количество этого цитокина, чем у лиц, гомозиготных по основному С-аллелю.

Влияние полиморфизма гена на характер воспаления можно описать в виде следующих тенденций:

- носительство неизмененных вариантов гена определяет адекватную продукцию соответствующих белков и регуляцию воспалительного процесса;
- у носителей аллеля Т воспаление протекает намного активнее.

Ассоциация с пародонтитом

У пациентов, имеющих замены в гене IL1B С(+3953)Т, воспаление может протекать более остро, приводить к тяжелому пародонтиту и быть причиной хронизации процесса. Таким образом, у носителей такого изменения риск тяжелых форм пародонтита выше по сравнению с лицами с неизмененным генотипом.

«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.

Возможные генотипы

- С/С – нормальный уровень продукции интерлейкина
- С/Т – повышенный уровень продукции интерлейкина
- Т/Т – высокий уровень продукции интерлейкина

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

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!**