

## Молекулярно-генетическое тестирование по профилю «Предрасположенность к рассеянному склерозу»

Ф.И.О. пациента:

Результат анализа №:

Дата рождения пациента:

Дата выдачи:

Пол: женский

Направляющее учреждение:

Национальность:

### Результаты генетического тестирования

Ген	Кодируемый белок	rs	Полиморфизм	Результат
Аутоиммунные заболевания				
CD40	лимфоцитарный мембранный белок CD40	rs6074022	T>C	T/C
Воспалительный ответ				
TNFRSF1a	рецептор фактора некроза опухоли	rs4149584	G>A	G/A
Иммунный ответ				
HLA-DRB1	Человеческий лейкоцитарный антиген		A2	03
HLA-DRB1	Человеческий лейкоцитарный антиген		A1	03

### Общая информация

Рассеянный склероз – это хроническое заболевание, которое поражает множественные рассеянные участки центральной нервной системы (ЦНС), что приводит к образованию очагов повреждений и, впоследствии, к формированию рубцовой ткани (склероз) в головном или в спинном мозге. ЦНС, состоящая из головного и спинного мозга, выполняет в нашем организме функцию командного центра, в том числе она управляет движениями мышц, собирает и обрабатывает сигналы, поступающие от периферийной нервной системы.

Большинство нервных волокон (аксоны) покрыты богатым жирами изолирующим слоем. Это так называемая миелиновая оболочка, она необходима для защиты аксона, а также для обеспечения быстрой передачи электрических импульсов. При заболевании рассеянным склерозом собственная иммунная система воспринимает миелин, обволакивающий нервы, как «чужеродный элемент», что приводит к воспалениям в ЦНС. При этом макрофаги, своего рода «очистительная бригада» иммунной системы, «пожирают» миелин, аксоны остаются оголенными. Важно, что у здоровых людей клетки иммунной системы не проникают в ЦНС, чему препятствует гематоэнцефалический барьер.

Такие лишенные миелиновой оболочки, т. е. «демиелинизированные», аксоны больше не могут эффективно передавать электрические импульсы. Области потери миелина представляют собой зоны рубцовых изменений, где вместо утраченного миелина происходит разрастание соединительной ткани, то есть возникают участки склероза. Это приводит к появлению разнообразных симптомов. Симптомы обычно включают нарушения зрения, мышечную слабость, спазмы и ощущение покалывания в мышцах, трудности с произнесением слов. Реже встречаются расстройства дефекации и мочеиспускания, нарушение внимания, частичная потеря памяти, снижение интеллекта.

Выводы о размерах и местах воспаления можно сделать при помощи снимков, полученных при МРТ-исследовании (магнитно-резонансной томографии).

В России рассеянный склероз проявляется у 0,05 процента мужчин и 0,1 процента женщин. Критический возраст начала РС от 20 до 40 лет. РС редко заболевают до 12 и после 55 лет.

Рассеянный склероз может возникнуть в результате взаимодействия ряда неблагоприятных внешних и внутренних факторов. К неблагоприятным внешним факторам относят вирусные и/или бактериальные инфекции; влияние токсических веществ и радиация; особенности питания; геоэкологическое место проживания, травмы; частые стрессовые ситуации. РС чаще встречается у людей, живущих дальше от экватора, хотя существуют исключения. Генетическая предрасположенность к рассеянному склерозу, связана с сочетанием у данного индивидуума нескольких генов, обуславливающих нарушения, прежде всего в системе иммунорегуляции. (HLA-DRB1 \*3,\*15; CD40-CC и TNFRSF1α-AA).

## Генетическая предрасположенность к Рассеянному склерозу

Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: **6,6528**

Группа риска по системе HLA	Гаплотип 03/03	Средний риск
Генотип TNFRSF1α	G/A	Средний риск
Генотип CD40	T/C	Средний риск

**Заключение:** По рассматриваемым генетическим предикторам у пациента выявлен риск развития рассеянного склероза немного выше среднепопуляционного. У пациента имеется предрасположенность к заболеванию, но для правильной постановки диагноза необходимо исключить наследственные нейродегенеративные заболевания.

Группа риска по системе HLA	Гаплотип				
	15/ 15 16/ 15 13/ 15	03/ 15	03/ 03 15/ x	03/ x	Другие
	Очень высокий	Высокий	Средний	Слабый	Низкий

### Фармакогенетика РС

Эффективность применения интерферона бета при лечении РС.  
Если у пациента выявлено носительство аллеля HLA-DRB1\*0401 или HLA-DRB1\*0408, то лечение препаратами на основе интерферона бета может быть не эффективно. При таком генотипе в 5,15 раз повышен риск возникновения антител к препарату (по данным Hoffmann с соавт., 2008).

### Рекомендации

1. Консультация генетика для исключения наследственных демиелинизирующих генетических заболеваний

### Анализ проводили:

Биолог  
Врач-генетик  
Рук. Лаб. службы

