Заключение

ИНЗ 999999999

Иванов Иван Иванович, 1977 г.р., обследовался в ИООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ИНВИТРО» с целью выявления генетической предрасположенности к развитию инсулинзависимого сахарного диабета (ИЗСД) I типа. (профиль № 116 ГП)

ИЗСД — это болезнь, вызванная разрушением бета-клеток островков поджелудочной железы. Абсолютный дефицит инсулина при инсулинозависимом сахарном диабете приводит к гипергликемии и другим тяжелым метаболическим нарушениям.

Генетическая предрасположенность к инсулинозависимому диабету обусловлена несколькими генами, в том числе — генами, относящимися к области HLA на коротком плече 6-й хромосомы.

Риск инсулинозависимого сахарного диабета зависит от сочетания определенных аллельных вариантов гена HLA-DQB1. и HLA-DQA1, а также аллельных вариантов HLADRB1.

Для выявления предрасположенности в образце ДНК Иванова И. И. проведено типирование генов HLAII класса: HLADRB1; DQA1; DQB1.

Выявлены следующие аллели генов системы HLA :

DRB1 - 04; 16;

DQA1- 01:02; 03:01

DQB1 -03:02; 05:02/05:04.

Сочетаниями аллельных вариантов гена HLA-**DQB1**. и HLA-**DQA1**, **предрасполагающих** к развитию ИЗСД I типа являются следующие:

A1*0301 B1*0302; A1*0501 B1*0201; A1*0501 B1*0302; A1*0301 B1*0201; A1*0301 B1*0402; A1*0301 B1*0401; A1*0301 B1*0303.

Сочетаниями аллельных вариантов гена HLA-**DQB1**. и HLA-**DQA1, предохраняющих** от развития ИЗСД I типа являются следующие:

A1*0102 B1*0602; A1*0103 B1*0603; A1*0301 B1*0301; A1*0501 B1*0301.

Что касается связи варианта HLA**DRB1** с ИЗСД I типа, то по данным научных исследований, некоторые аллельные варианты повышают риск развития ИЗСД I типа (в частности, выявленный у обследуемого вариант 04 – в 2,09-8,01 раз в различных популяциях, для второго выявленного у обследуемого варианта 16 –влияние на вероятность развития заболевания не исследовано полностью).

Резюме

Таким образом, у Иванова И. И. выявлено одно сочетание аллельных вариантов гена HLA-DQB1 и HLA-DQA1, предрасполагающее

(A1*0301 B1*03020) **и не выявлены защищающие от развития ИЗСД I типа.**

Выявлен вариант HLA-DRB1 (04), повышающий вероятность заболевания.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

Используемая литература

1.Д.А. Чистяков, И.И. Дедов «Локус генетической предрасположенности к диабету 1 типа (Сообщение 1) «Сахарный диабет» №3, 1999г.

2.Болдырева М.Н. «HLA (класс II) и естественный отбор. «Функциональный» генотип, гипотеза преимущества «функциональной» гетерозиготности». Диссертация на соискание ученой степени доктора медицинских наук, 2007

к.м.н., врач-генетик *(Окунева Е.Г.)__*