



Результат исследования №

ФИО:
Дата рождения:
Пол: М
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации: 23.05.2025
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /
Страховая компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к atopическому дерматиту**
Фенотип **Атопический дерматит**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AQP3	Аквапорин 3	c.-51A>G	T/T	Среднепопуляционный
FLG	Филаггрин	c.1501C>T	G/G	Среднепопуляционный
IL10	Интерлейкин 10	c.-149+2474T>C; A-1082G	A/A	Среднепопуляционный
IL13	Интерлейкин 13	c.431A>G	A/A	Повышенный
IL4	Интерлейкин 4	g.4782C>T; C-589T; C-590T	C/T	Повышенный
TLR4	Толл-подобный рецептор 4	c.896A>G	A/G	Повышенный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



Заключение

AQP3 (с.-51A>G)

Ген AQP3 кодирует трансмембранный белок, который участвует в транспорте воды, глицерина и других растворенных веществ. AQP3 находится в плазматических мембранах кератиноцитов базального слоя эпидермиса в нормальной коже. Вариант g.33447581T>C/G гена AQP3 ассоциирован со снижением уровня экспрессии гена, вследствие чего нарушается проницаемость клеточной мембраны для воды и глицерина, снижается содержание воды и эластичность рогового слоя кожи, а также нарушается процесс заживления ран и биосинтез эпидермиса. Выявленный генотип T/T не связан с повышением риска развития atopического дерматита.

FLG(с.1501C>T)

Ген FLG кодирует белок филаггрин. Он участвует в дифференцировке клеток эпидермиса и выполняет барьерную функцию, предотвращая не только потерю воды, но и попадание аллергенов и инфекционных агентов. Вариант с.1501C>T гена FLG приводит к образованию стоп-кодона и терминации экспрессии белка. Вследствие этого нарушается барьерная функция белка – происходит дезорганизация нитей кератина, подавляется синтез ламеллярных телец и прерывается архитектура пластинчатого бислоя эпидермиса. Выявленный генотип G/G варианта с.1501C>T гена FLG не связан с повышением риска развития atopического дерматита.

IL10(с.-149+2474T>C; A-1082G)

IL10 является цитокином, проявляющим преимущественно противовоспалительное действие. IL10 подавляет активность клеток Th1, Th2, нейтрофилов, макрофагов и естественных киллерных клеток. IL10 имеет протективную функцию, защищая ткани организма от повреждения иммунным ответом. У пациентов с atopическим дерматитом избыток IL10 ведет к ослаблению противомикробной защиты из-за снижения содержания антимикробных пептидов. Вариант A-1082G гена IL10 вызывает повышение экспрессии гена противовоспалительного цитокина, что приводит к усилению выработки иммуноглобулина E, усилению аллергических реакций и снижению ответа на патогенные инфекции. Выявленный генотип A/A варианта A-1082G гена IL10 не связан с повышением риска развития atopического дерматита.

IL13(с.431A>G)

IL13, воздействуя на В-клетки, стимулирует выработку высокоаффинных IgE, что обуславливает более тяжелое течение аллергических реакций, вплоть до анафилактического шока. Вариант IL13: 431A усиливает активность IL13, что ведет в свою очередь к повышению уровня IgE и способствует развитию аллергических заболеваний - atopический дерматит, бронхиальная астма, экзема, анафилактические реакции и др. Выявленный генотип A/A ассоциирован с повышенным риском развития atopического дерматита.

IL4(g.4782C>T; C-589T; C-590T)

Белок, кодируемый геном IL4, является плеiotропным цитокином, продуцируемым активированными Т-клетками. Этот цитокин представляет собой лиганд для рецептора IL4. Рецептор IL4 также связывает IL13. IL4 стимулирует активность Th2-клеток, отвечающих за гуморальный иммунитет и выработку IgE, связанного с аллергическими заболеваниями - atopический дерматит, бронхиальная астма и др. IL4 выполняет важную роль в восстановлении тканей. Вариант C-589T гена IL4 находится в 5'-нетранслируемой области и ассоциирован с повышенным уровнем продукции IL-4, что приводит к угнетению клеточного иммунитета и повышению уровня IgE, что является предрасполагающим фактором развития аллергических заболеваний. Выявленный генотип C/T приводит к повышению продукции IL4 и ассоциирован с риском развития atopического дерматита.



TLR4(c.896A>G)

Ген TLR4 кодирует белок, являющийся членом семейства Toll-подобных рецепторов (TLR), которые играют фундаментальную роль в распознавании патогенов и активации врожденного иммунитета. Изменение структуры рецептора может приводить к дисбалансу в системе про- и противовоспалительных цитокинов, что может способствовать развитию воспалительных заболеваний кожи, возникающих в результате гиперреактивности иммунитета к безвредным небелковым веществам, таким как металлы, ароматизаторы или каучук и другие. Вариант с.896A>G гена TLR4 ассоциирован с повышенной восприимчивостью к atopическим и аллергическим заболеваниям. Выявленный генотип A/G варианта с.896A>G гена TLR4 связан с повышением риска развития atopического дерматита.

Ген	AQP3 Аквапорин 3
Функция гена	Аквапорины (AQPs) представляют собой трансмембранные белки, являющиеся селективными транспортерами для воды. AQPs обеспечивают пассивный, но быстрый и регулируемый транспорт молекул воды в или из клетки в зависимости от осмотического градиента. AQP3 входит во вторую функциональную группу аквапоринов - акваглицеропорины. Эти каналы высокопроницаемы для воды, глицерола и даже более массивных растворенных веществ. В основном AQP3 экспрессируется в плазматических мембранах кератиноцитов базального слоя эпидермиса, но также присутствует в печени, поджелудочной железе, кишечнике, селезенке, простате.
Ген	FLG Филаггрин
Функция гена	Ген FLG, находящийся на длинном плече 1-й хромосомы (1q21) и состоящий из 3 экзонов, кодирует белок филаггрин. Он синтезируется в виде полипротеинового предшественника – профилаггрина (состоящего из нескольких единиц филаггрина), который локализуется в гранулах кератогиалина, а затем протеолитически преобразуется в отдельные функциональные молекулы филаггрина, которые быстро агрегируют с кератиновым цитоскелетом, что приводит к коллапсу зернистых клеток в плоские безъядерные чешуйки. Филаггрин участвует в дифференцировке клеток эпидермиса и выполняет барьерную функцию, предотвращая не только потерю воды, но и минимизирующий проникновение аллергенов и инфекционных агентов. Патогенные мутации в этом гене связаны с вульгарным ихтиозом.
Ген	IL10 Интерлейкин 10
Функция гена	Ген IL10 кодирует интерлейкин 10, один из ключевых противовоспалительных цитокинов. Ген расположен на длинном плече 1 хромосомы в регионе 1q32.1. Ген содержит 7 экзонов. Белок является димером и состоит из 2-х субъединиц по 178 аминокислот. IL10 подавляет воспалительные реакции путем ингибирования синтеза цитокинов Th1-хелперов, в том числе гамма-интерферона, фактора некроза опухоли, интерлейкинов 1, 2, 3 и 6, а также антигенов МНС 2 класса и усиливает выживаемость и пролиферацию В-клеток и продукцию антител. Подавляет действие предшественника воспалительного транскрипционного фактора NF-kB. При этом снижается уровень синтеза цитокинов, экспрессируются гены тканевых факторов, а также угнетается апоптоз макрофагов и моноцитов после инфекции.
Ген	IL13 Интерлейкин 13
Функция гена	Ген IL13 располагается на длинном плече 5 хромосомы (5q31.1) и кодирует иммунорегуляторный цитокин. Ген состоит из 4 экзонов и кодирует белок из 146 аминокислот. IL13 продуцируется в основном активированными клетками Th2, а также НК-клетками, тучными клетками, базофилами, эозинофилами. Этот цитокин участвует в нескольких стадиях созревания и дифференцировки В-клеток. Также он подавляет активность макрофагов, тем самым снижая продукцию провоспалительных цитокинов и хемокинов. IL13 является центральным регулятором синтеза IgE, а также он стимулирует гиперплазию бокаловидных клеток, повышает отделение слизи, вызывает гиперреактивность дыхательных путей, фиброз. Установлено, что этот цитокин имеет решающее значение в патогенезе аллерген-индуцированной астмы, но действует через механизмы, независимые от IgE и эозинофилов.



Ген **IL4** Интерлейкин 4

Функция гена Ген IL4 расположен на длинном плече 5 хромосомы в регионе 5q31.1. Ген состоит из 4 экзонов, кодирует белок из 153 аминокислот. Белок, кодируемый геном IL4 является плейотропным цитокином, продуцируемым активированными Т-клетками. Этот цитокин представляет собой лиганд для рецептора IL- 4. Рецептор IL- 4 также связывает IL-13. IL- 4 является основным цитокином, стимулирующим Th2-опосредованные иммунные реакции, что приводит к развитию атопии с продукцией антител IgE к различным аллергенам.

Ген **TLR4** Толл-подобный рецептор 4

Функция гена Ген TLR4 кодирует Toll-подобный рецептор 4, который является одним из ключевых звеньев иммунной системы, играя главную роль в распознавании вирусных и бактериальных антигенов. Рецепторы распознают ассоциированные с патогенами молекулярные паттерны, экспрессирующиеся на инфекционных агентах, и опосредуют выработку цитокинов, необходимых для развития эффективного иммунитета. Нарушение вследствие мутаций сигнального пути TLR4 приводит к изменению эффективности связывания лиганда и дисбалансу между про- и противовоспалительных цитокинов.

Дата

Врач-генетик

Подпись: