



Результат исследования № **0000103323** от 10.06.2025

ФИО: **ТЕСТ ТЕСТ**

Дата рождения:

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 10.06.2025

Дата регистрации: 10.06.2025

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000103323*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Болезнь Крона**

Фенотип **Болезнь Крона**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
NKX2-3	NK2 хоумбокс 3	n.376C>T	G/A	Повышенный
NOD2	NOD-подобный рецептор 2 (белок, содержащий нуклеотид-связывающий домен 2)	c.2722G>C; p.Gly908Arg	Gly/Gly	Среднепопуляционный
NOD2	NOD-подобный рецептор 2 (белок, содержащий нуклеотид-связывающий домен 2)	c.2104C>T; p.Arg702Trp	Arg/Arg	Среднепопуляционный
PTPN2	Тирозиновая фосфатаза, нерецепторный тип 2	g.12779948G>T	G/T	Повышенный

Расшифровка рисков:

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



Заключение

NKX2-3(n.376C>T)

Предрасположенность к болезни Крона связана с нарушениями барьерной функции эпителия кишечника и/или иммунитета. Так, у NKX2-3-дефицитных мышей наблюдались серьезные дефекты эпителия, преимущественно, в тонком кишечнике. Кроме того, у них имелись аномалии в структуре селезенки и Пейеровых бляшек, аномалии в миграции и сегрегации В- и Т-лимфоцитов. Для людей носительство одного аллеля G повышает риск развития болезни Крона в 1,2 раза по сравнению со среднепопуляционным (PMID: 18936107; PMID: 17554300).

NOD2(c.2722G>C; p.Gly908Arg)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

NOD2(c.2104C>T; p.Arg702Trp)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

PTPN2(g.12779948G>T)

Механизмы патогенеза болезни Крона недостаточно хорошо изучены, однако, с большой долей вероятности, его важной составляющей является нарушение регуляции иммунного ответа на синантропные бактерии, дефекты барьерной функции слизистой оболочки кишечника и бактериального клиренса. Носители одного аллеля G имеют 1,3-х кратный по сравнению со среднепопуляционным риск заболевания болезнью Крона, а также диабетом 1-го типа.(PMC2719288)

Ген	NKX2-3 2 хоумбокс 3
Функция гена	Ген NKX2-3 кодирует гомеодомен-содержащий транскрипционный фактор из семейства NKX транскрипционных факторов. Принимает участие в дифференцировке клеток. Мутации в этом гене связаны с болезнью Крона.
Ген	NOD2 -подобный рецептор 2 (белок, содержащий нуклеотид-связывающий домен 2)
Функция гена	Ген NOD2 является членом семейства Nod1/Araf-1 и кодирует 2 домена активации каспазы (CARD) и 6 лейцин-обогащенных повторов (LRRs). Экспрессируется преимущественно в лейкоцитах периферической крови. Играет роль в иммунном ответе на внутриклеточные бактериальные липополисахариды (LPS) и такое производное от них, как мурамил-дипептид (MDP), а также в активации ядерного транскрипционного фактора NF-κappa-B. Мутации в этом гене ассоциированы с болезнью Крона и синдромом Блау.
Ген	PTPN2 Тирозиновая фосфатаза, нерецепторный тип 2
Функция гена	Ген PTPN2 кодирует белок, являющийся членом семейства протеин-тирозинфосфатаз. У членов этого семейства имеется высоко консервативный каталитический мотив. Протеин-тирозинфосфатазы являются также сигнальными молекулами, которые регулируют такие процессы, как рост клетки, дифференциация, митоз и онкогенная трансформация. Субстратами протеин-тирозинфосфатазы являются рецептор эпидермального фактора роста и адапторный белок Shc.

Дата: 11.06.2025

Врач-генетик : Коблова Ю.К.

Подпись: