

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПАЦИЕНТОВ С САРКОИДОЗОМ БЕКА

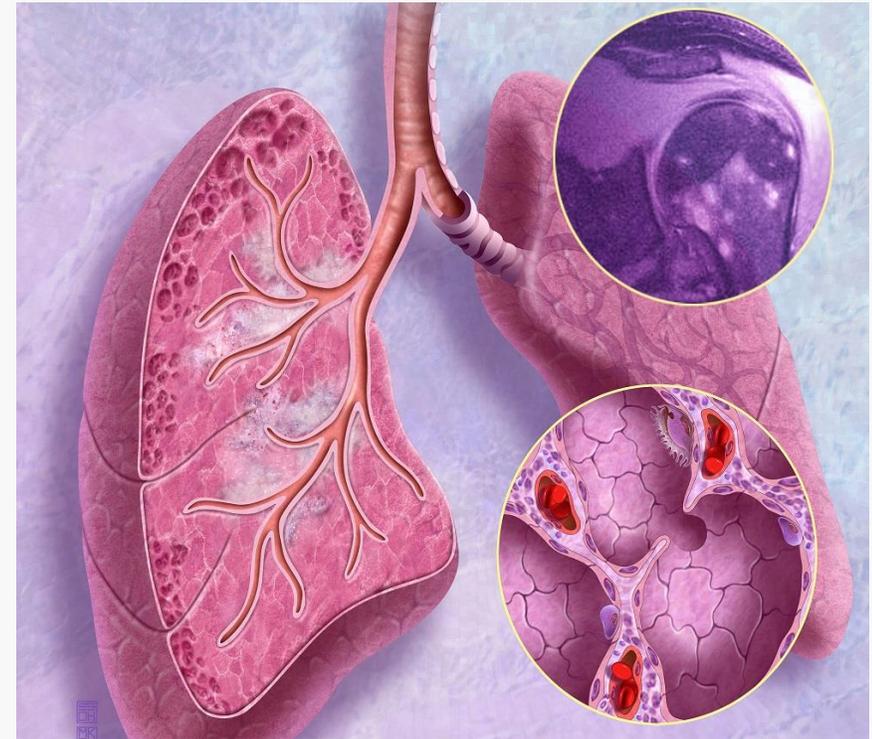
Глуткина Н.В. – старший преподаватель 1-ой кафедры внутренних
болезней , к.м.н.

Велисейчик А.А. – студент 4 курса лечебного факультета ГрГМУ

Зинчук Вл.В. – врач-реаниматолог-анестезиолог УЗ «Гродненская
университетская клиника», г.Гродно

Саркоидоз (болезнь Бенье-Шаумана-Бека)

- системное заболевание неизвестной этиологии, характеризующееся наличием в пораженных тканях (преимущественно с поражением легочной ткани и внутригрудных лимфатических узлов) эпителиодноклеточного гранулематозного воспаления, характеризующееся скоплением $CD4^+$ -лимфоцитов в органах-мишенях (вследствие иммунного ответа Th1 типа), активацией Т-клеток в месте гранулематозного воспаления с высвобождением различных хемокинов и цитокинов, включая TNF- α с исходом в рассасывание или фиброз [Визель А.А., Визель И.Ю., 2019].



Частота заболеваемости:

Частота заболеваемости саркоидозом в общей популяции составляет около 0,04 %, а риск его возникновения в течение жизни равен 0,85-2,4 %.

В Беларуси заболеваемость саркоидозом органов дыхания характеризуется ростом, около 4,4 % в год (прирост с 1977 года составил 535 %) [Макаревич А.Э., 2018].

Клинико-рентгенологическая картина течения саркоидоза переменна и зависит от его длительности, вида и степени выраженности поражения конкретного органа, активности гранулематозного процесса. Полиморфизм клинической симптоматики саркоидоза существенно удлиняет процесс постановки диагноза и приводит к большому числу диагностических ошибок (до 70 %) при первом обращении к врачу, даже если пациент предъявляет респираторные жалобы.



Этиология:

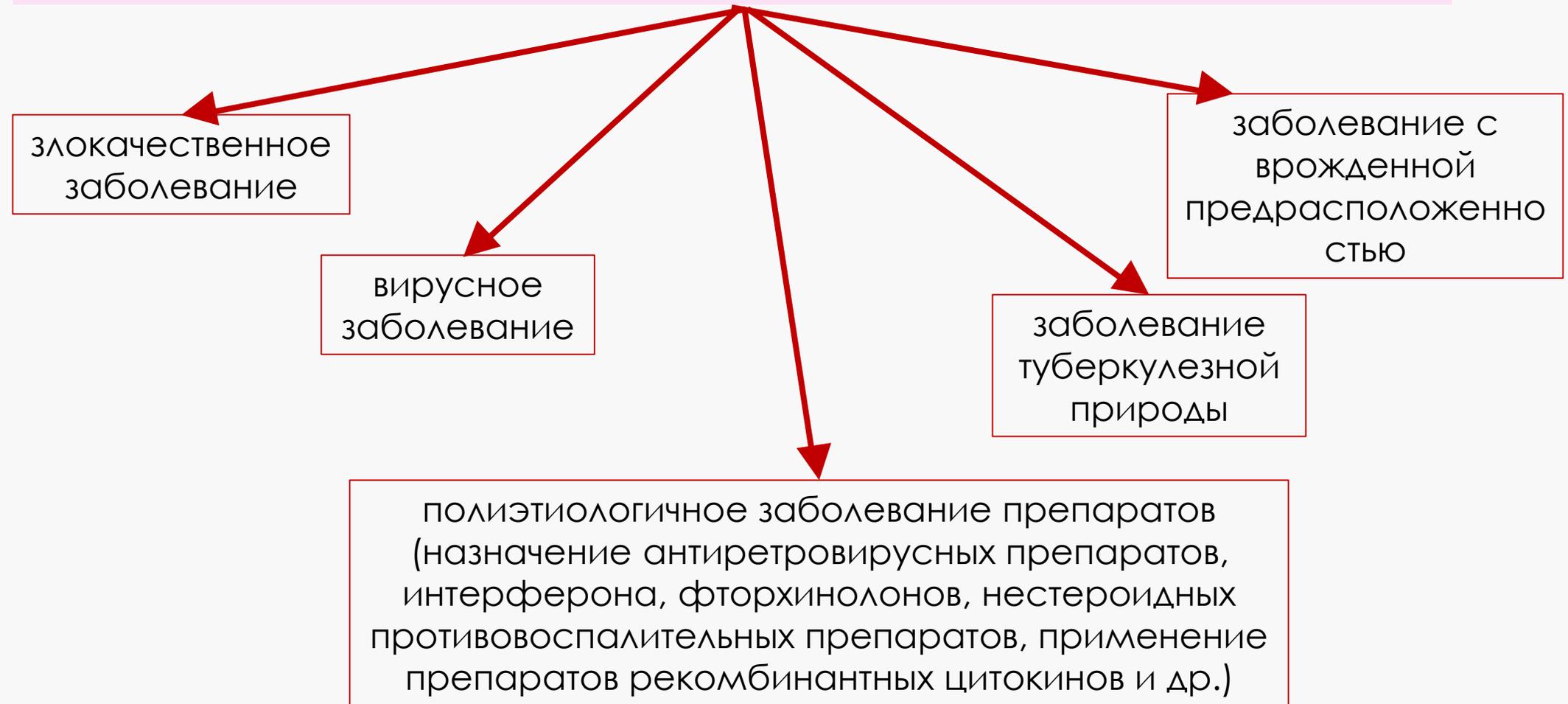
Несмотря на значительный объем исследований этиология саркоидоза остается до конца не изученной.

Триггерным фактором, запускающим аутоиммунное воспаление, могут быть инфекционный агент, вакцины и неорганические вещества, которые в условиях стресса и/или генетической предрасположенности приводят к развитию саркоидной реакции.

Качественное обследование пациентов с саркоидозом является важным социальным аспектом, так как основной контингент с саркоидозом это лица молодого возраста, ведущие активный образ жизни



Гипотезы о возникновении и развитии саркоидоза:



У пациентов саркоидозом и туберкулезом обнаружена повышенная фагоцитарная активность моноцитов, но в отличие от туберкулеза, при саркоидозе снижены клиренс соотношения антигены / иммунные комплексы резистентными к апоптозу CD14 + FcγRII + FcγRIII + CR1-CR4-моноцитами, а также продукция монооксида азота и глутатиона, что объясняет повышенный захват малодеградирующих микробных и неинфекционных антигенов с последующим постоянным сигналом опасности

На основании пятилетнего наблюдения пациентов с определением полиморфизма нуклеотидов трансформирующего фактора роста (TGF)- β 2 (rs 1891467) и TGF- β 3 (rs 3917200) установлена достоверная разница в снижении частоты С-аллеля TGF- β 3 и острым течением саркоидоза, что позволяет предположить, что полиморфизм данного гена может играть роль в развитии этой патологии [Papakosta D. et al., 2014].

Цель исследования:

- ✓ явилась оценка распределения частот аллелей и генотипов полиморфизмов G894T гена эNOC-3 у пациентов с саркоидозом Бека 2 стадия



Объекты исследования:

- ✓ Объектом исследования были 30 пациентов с саркоидозом Бека 2 стадия (легочно-медиастинальная форма, активная фаза)



Методы исследования:

- Забор крови выполнялся локтевой вены в состоянии покоя в шприц. Определение полиморфных вариантов гена эНОС-3 по одному локусу G984T, проводили методом полимеразной цепной реакции с детекцией результата в режиме реального времени



Результаты:

- При изучении частот распределения аллелей в данном контингенте установлено, что 96,7 % в генотипе присутствует аллель G, в то время как аллель T был определен у 43,3 % обследуемых лиц.



Результаты:

- При оценке встречаемости генотипов полиморфизма G894T у обследуемых лиц нами было выявлено, что гомозиготный доминантный генотип (GG) имеется у 56,7 % выборки. Гетерозиготный генотип изучаемого полиморфизма был определен у 36,7 % тестируемых лиц.

Результаты:

- Частота встречаемости рецессивного гомозиготного генотипа (ТТ) у данного контингента составляет всего 6,6 %. Результаты свидетельствуют, что в данной выборке генотип ТТ встречается в 8,5 раз реже, чем генотип GG, и в 5,5 раз реже, чем генотип GT.

Вывод:

✓ Таким образом, представленный анализ литературных и собственных исследований позволяет заключить, что поиск и выявление возможных генов-кандидатов саркоидоза целесообразно для дальнейшего изучения молекулярно-генетических механизмов патогенеза данной патологии.

✓ Особенности полиморфизмов указанного гена необходимо учитывать при оценке клинического статуса данного контингента.

СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!