

А.Ю. Асанов

Московская медицинская академия им. И.М. Сеченова

Комментарий к статье Е.И. Кондратьевой с соавторами «Клинико-генетические параллели при целиакии у детей Томска»

24

**Ведущий рубрики:****Асанов Алий Юрьевич,**

доктор медицинских наук,
профессор кафедры медицинской
генетики ММА им. И.М. Сеченова,
главный научный сотрудник
Научного центра здоровья
детей РАМН

Адрес: 119992, Москва,
ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2,
тел. (495) 248-05-53

Целиакия является Т-лимфоцит-опосредованной энтеропатией тонкого кишечника, которая характеризуется широким клиническим полиморфизмом: от изолированной рефрактерной железодефицитной анемии до тяжелых форм, требующих пожизненной терапии. В настоящее время целиакию рассматривают как мультифакториальное заболевание, которое развивается при воздействии на предрасположенный организм специфического фактора среды — пищевого глютена. Среди генетических систем, вовлеченных в предрасположенность к целиакии, в первую очередь рассматривают систему HLA-DQ, которая привносит более 40% наследуемости. Вместе с тем наряду с идентифицированными регионами хромосом таких как, например, CELIAC2 (5q31-33), CELIAC4 (19p13), продолжают работы по обнаружению других локусов, ассоциированных с заболеванием. В связи с вышесказанным представленная работа, посвященная анализу частоты аллелей локусов HLA DQA1 и HLA-DQB1 у больных целиакией и их сибсов из Томска, а также исследованию влияния аллельных вариантов некоторых генов иммунного ответа на клинические особенности целиакии представляется весьма актуальной.

Авторами проведено HLA-типирование 66 человек: 47 больных, 14 сибсов пробандов и 5 детей с подозрением на целиакию. С типичной формой заболевания наблюдались 30 детей и 17 — с атипичной формой. Показано, что патологические HLA-маркеры целиакии обнаружены у всех больных целиакией, при этом наиболее часто у детей с целиакией регистрируются гаплотип HLA DQA1*501 и комбинация HLA — DQ A1*0501 B1*0201. Повышенный уровень антител к глютену отмечен у 71,4%, в то же время гистологическое подтверждение диагноза — у 25% обследованных. На основании полученных данных авторы приходят к оправданному заключению, что HLA-типирование должно быть первым этапом выявления подверженных заболеванию среди сибсов, больных целиакией, а выявление среди них детей с иммунологическими отклонениями требует дальнейшего наблюдения даже при отрицательных результатах гистологического исследования.

Проведенный анализ возможных ассоциаций полиморфизмов изученных генов (*VDR*, *IL1B*, *IL1RN*, *IL12B*, *IL4*, *IL4RA*) не выявил значимых связей при сравнении частот, наблюдаемых в контрольной группе и выборкой больных целиакией.

В целом, полученные результаты представляют не только практическую значимость, но и определенный теоретический интерес, поскольку в других популяциях отмечаются ассоциации с другими HLA-гаплотипами, что может быть обусловлено специфическими популяционно-генетическими особенностями населения Томска.