

أصبح من الممكن الآن إجراء تكوين وراثي لآلاف من (SNPs) عبر الجينوم في آلاف المرضى ، وبالتالي معالجة قضايا حجم العينة الصغير والتحيز في اختيار الأشكال والجينات كمرشحين لدراسات الارتباط على مستوى الجينوم ، والمسح على مستوى الجينوم لتعدد الأشكال. ولا يزال من الممكن استنباط القدرة على استنباط التأثير المعقد للتنوع الجيني على القابلية للاستجابة للأمراض المعدية. أشارت الدراسات السابقة إلى أن المتغيرات الجينية (بشكل عام SNPs في جينات الاستجابة الالتهابية يمكن أن تساهم في النتائج المختلفة التي لوحظت في تعفن الدم والأمراض المعدية في كل من نماذج الحيوانات المختبرية ومجموعات المرضى السريريين. المرشحين لدراسات الارتباط على مستوى الجينوم ، والمسح على مستوى الجينوم لتعدد الأشكال. ولا يزال من الممكن استنباط القدرة على استنباط التأثير المعقد للتنوع الجيني على القابلية للاستجابة للأمراض المعدية. أشارت الدراسات السابقة إلى أن المتغيرات الجينية (بشكل عام SNPs في جينات الاستجابة الالتهابية يمكن أن تساهم في النتائج المختلفة التي لوحظت في تعفن الدم والأمراض المعدية في كل من نماذج الحيوانات المختبرية ومجموعات المرضى السريريين . يمكن أن تكون هذه النيوكليوتايدات مؤشرات حيوية مفيدة لتقييم ورصد العدوى أو الاستجابات الالتهابية في مرضى الصدمات. تم الإبلاغ عن أن بروتين ربط عديد السكاريد الدهني (LBP) ، وهو جين رئيسي في الاستجابة المناعية الفطرية للمضيف ، يلعب دوراً مهماً في الفيزيولوجيا المرضية للإنتان بعد إصابة رضحية كبيرة . لقد وجد سابقاً أن تعدد الأشكال (Phe436Leu) rs2232618 في LBP له ارتباط كبير بحدوث تعفن الدم ودرجة ضعف الأعضاء المتعددة (MOD) في مجموعتين غير معتمدين من مرضى الصدمات المقبولين من تشونغتشينغ (جنوب غرب الصين) وتشجيانغ (جنوب شرق الصين) (الصين). أظهر تحليل الارتباط أن هؤلاء المرضى الذين لديهم أليل C البديل لديهم مخاطر أعلى للإصابة بالإنتان والنتيجة (MOD). أظهرت دراسات أخرى أيضاً أن rs2232618 يمكن أن يؤثر على نتائج مرضى الإنتان .بالإضافة إلى ذلك ، يمكن أن يعزز أنشطة البروتين بعد طفرة C allele إلى T في rs2232618 وبالتالي تهدف هذه الدراسة إلى فحص العلاقة بين rs2232618 والإنتان التالي للرضح عن طريق تكبير حجم العينة. علاوة على ذلك ، المنشورة سابقاً لتوفير تقدير أكثر دقة لهذه العلاقة (Yuan et al) ، الدراسة القائمة على الملاحظة ليوناردو لورينتي وآخرون التي تم إجراؤها في ستة وحدات العناية المركزة الإسبانية لـ 275 مريضاً يعانون من حالات تعفن الدم الشديدة ، وكان 29. بينما كان 20 ٪ لديهم النمط الجيني CT ، وكان لدى 50.9 ٪ الباقي النمط الجيني TT من 372 تعدد الأشكال الوراثي T / C لـ TIMP-1 ، أظهر تحليل مختلف أن الأليل T كان مرتبطاً بمعدل وفيات أعلى في 30 يوماً ، وبالتالي ، فإن المرضى الذين يعانون من الأليل T أظهروا بقاء أقل لمدة 30 يوماً من المرضى الذين ليس لديهم الأليل T. أظهر المرضى الذين ليس لديهم الأليل T بقاء أفضل لمدة 30 يوماً من أولئك الذين لديهم الأليل T. وجدت الدراسة على مستوى العالم أن غير الناجين أظهروا مستويات أعلى من TIMP-1 مقارنة بالناجين. مجتمعة ، خلصت الدراسة إلى أن النتائج تشير إلى وجود ارتباط بين مستويات T-allele و TIMP-1 ، أظهرت دراسة فرنسية حديثة أجرتها كلير دوبوي وآخرون (2020) نتائج حيث تم تضمين ما مجموعه 737147 مريضاً تم تشخيصهم بحالة تعفن الدم. 17 ٪ لكل 100,000 من السكان. ظلت وفيات الحالات عند 34 ٪ للإنتان ولكنها انخفضت من 46 ٪ إلى 44 ٪ للصدمة الإنتانية .ارتفع العدد السنوي لحالات الإنتان المحسوبة في إحصاءات المجموعات ذات الصلة بالتشخيص الألماني (DRG) من 200,535 في عام 2007 إلى 279 ، مما أدى إلى متوسط ارتفاع سنوي قدره 5.7 ٪ . وجدت الدراسة أن الأفراد الذين لديهم أليل T أظهروا تعبيراً أعلى عن CD40 في كل من مستويات الرنا المرسال والبروتين في مرضى الإنتان. تشانغ وآخرون. لاحظ أيضاً أن الأنماط الجينية TT كانت مرتبطة بتعبير CD40 المرتفع. يؤدي تنشيط نظام / CD40 CD40L إلى زيادة استجابة العديد من الجينات المؤيدة للالتهابات ، تؤدي المستويات المرتفعة من السيتوكينات والإجهاد التأكسدي في النهاية إلى تحفيز الصفائح الدموية على إطلاق كمية كبيرة من sCD40L