

Název vyšetření: Crohnova choroba: stanovení mutací R702W, G908R, 3020insC v genu NOD2/CARD15

Popis:

Crohnova choroba se spolu s **ulcerózní kolitidou (UC)** řadí mezi nespecifické střevní záněty (IBD-Inflammatory Bowel Disease). Obě tyto klinické jednotky se vzájemně liší anatomickou lokalizací, intenzitou a rozsahem postižení. Projevy CD mohou být nalezeny v jakékoliv části trávicího traktu, nejčastěji však v oblasti spojení tenkého a tlustého střeva. Pro toto onemocnění je typické, že zánět postihuje střevní stěnu v celé šířce a následně se mohou tvořit stenózy střeva, abscesy a píštěle.

Hlavními symptomy onemocnění jsou bolesti v podbřišku, hubnutí, únava, zvýšená teplota a průjmy, většinou bez krve. CD může mít projevy i mimo trávicí ústrojí, např. kožní vyrážky, kloubní záněty, oční záněty či výskyt aftózní stomatitidy. Přestože příčina CD není přesně známa, všeobecně se usuzuje, že se jedná o nemoc autoimunního charakteru. Náchylnost k onemocnění je dána geneticky. Spouštěcím faktorem u citlivých osob mohou být různé environmentální vlivy. Při rozvoji CD se také uplatňují faktory infekční a následně imunologické. Mnozí pacienti mají příznaky řadu let před stanovením diagnózy.

Nemocí, která vykazuje velmi podobné příznaky jako CD, je UC. Stanovit, o kterou z těchto klinických jednotek se jedná, je poměrně složité, ale velmi důležité vzhledem k odlišnému způsobu léčby každé z nich.

S citlivostí k CD je spojováno několik kandidátních genů. Ty jsou umístěny na různých chromozómech (např. na chromozómu 5p13.1, 6p21). Statisticky nejvýznamnějším z genů se v současnosti jeví NOD2/ CARD15, nacházející se na chromozómu 16q12.

Tři mutace, které mohou být v uvedeném genu nalezeny (R702W, G908R, 3020insC) představují až 82% mutací nalezených u pacientů s CD.

Uvádí se, že relativní riziko rozvoje CD je 2-4x vyšší u přenašečů jedné mutace (heterozygoti) a až 4-35x vyšší u přenašečů dvou mutací (homozygoti, složení heterozygoti). V naší laboratoři vyšetřujeme všechny tři uvedené mutace v NOD2/CARD15 genu.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = wt / wt;

Heteroz. – heterozygot = wt / mut;

Homozyg. - mutovaný homozygot = mut / mut;

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).

- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x týdně

Doba odezvy: 7 pracovních dnů