Název vyšetření: KREC/TREC - vyšetření primárních imunodeficiencí - SCID a XLA

Popis:

Mezi primární imunodeficience patří více než 200 různých nemocí, jejichž klinické příznaky mohou být velmi variabilní (lehké problémy až život ohrožující). I proto je velmi důležité mít spolehlivou metodu detekce těchto onemocnění již v raném dětství, dříve než dítě ztratí protilátkovou ochranu od své matky. Metodika detekce TREC (T-cell receptor excision circles) postavená na základě PCR (polymerázová řetězová reakce) se v současné době ukazuje jako ideální metoda pro identifikaci pacientů trpících těžkou kombinovanou imunodeficiencí (SCID). Stejně tak detekce KREC (Kappa-deleting excision circles) dokáže spolehlivě identifikovat pacienty s agamaglobulinemiemi. Oba přístupy jsou přitom založeny na základě identifikace správného vývoje T- i B-lymfocytů daného pacienta. Jelikož jsou obě tyto onemocnění život ohrožující stavy, vzhledem k častým a těžko léčitelným infekcím, je včasná identifikace obou skupin pacientů velmi důležitá s ohledem na možnosti jejich léčby a kvality jejich následného života.

Toto vyšetření by mělo být provedeno také u dětí, u nichž bude probíhat očkování živou, tzv. atenuovanou, vakcínou (TBC a rotaviry), abychom si byli jisti, že je jejich imunitní systém v pořádku.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Detekovány (zdravý jedinec) / Nedetekovány (suspektní imunodeficience)

Odběr:

- Kapka zaschlé periferní krve na Guthrieho kartě nebo jiném vhodném nosiči (pro odběr u dětských pacientů doporučujeme použití velmi tenkých jehel nebo lancet). Kartu se zaschlou kapkou krve musíme jednoznačně označit, aby bylo možné ji identifikovat s pacientem. Karty můžeme skladovat a do laboratoře doručit při pokojové teplotě svozem i poštou. Karty s odebraným materiálem nevystavujeme přímému slunečnímu a UV záření a vysokým teplotám.
- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K_3EDTA nebo citrátem sodným. Odebranou nesrážlivou krev je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslána do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev, FTA karta, Guthrieho karta

Provádí se: 1-2x týdně
Doba odezvy: 7 pracovních dnů