Chronická pankreatitida - detekce delecí a duplikací v genech PRSS1 a SPINK1

Popis:

Hereditární pankreatitida je vzácné genetické onemocnění, které je charakterizováno opakujícími se pankreatickými ataky, které se mohou vyvinout v chronickou pankreatitidu. Genetická etiologie onemocnění chronická pankreatitida je asociována s autosomálně dominatní mutací genu PRSS1 a autosomálně recesivních mutací genů CFTR, SPINK1 a PRSS1.
Chronická pankreatitida, i když je ve většině případů způsobena bodovými mutacemi (viz výše), může být i výsledkem velkých přestaveb genů PRSS1 a SPINK1. Detekce delecí a duplikací v genech PRSS1 a SPINK1 pomocí MLPA technologie dokáže tyto velké přestavby identifikovat.

Indikace pro molekulární genetickou analýzu:

a) povinně:
- nosič mutace v rodině
- chronická pankreatitida před dosažením věku 30 let
- karcinom pankreatu před dosažením věku 45 let

b) volitelně:

- recidivující a nejasné břišní příhody v dětství, případně zvýšené koncentrace sérové amylázy a lipázy

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

+ sledovaný úsek přítomen

del: sledovaný úsek nepřítomen

dup: sledovaný úsek duplikován

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K_3EDTA 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 za dva týdny
Doba odezvy: 20 pracovních dnů