

Název vyšetření: Vyšetření variant v genu BCHE pro Butyrylcholinesterasu (D70G, A539T, T243M, G390V, FS117)

Popis:

Butyrylcholinesterasa (BCHE), také známá jako pseudocholinesterasa, je enzym podílející se na metabolismu svalových relaxantů využívajících se při chirurgické anestezii jako jsou suxamethonium (sukcinylcholin) a mivacurium. Snížená aktivita tohoto enzymu má za následek vyšší plazmatickou koncentraci léčiva, což může vést k delší paralýze svalstva, postanestetické apnoe a dechové depresi s nutností plicní ventilace. Nositeli alel se sníženou katalytickou aktivitou jsou až 4 % kavkazské populace.

Nejběžnější varianta, která ovlivňuje množství enzymu je BCHE *K* (Kalow). Tato varianta *K* je spojena s mírnějším, asi 30% snížením aktivity enzymu ve srovnání s wild type variantou. Mezi další genetické varianty vedoucí k pseudocholinesterázové deficienci patří varianty BCHE *A* (atypická), BCHE *F1* a BCHE *F2*. Tyto missence varianty jsou spojeny s vážným, 60-70% snížením aktivity enzymu v důsledku zhoršení katalytické vlastnosti enzymu. Varianta *A* se většinou vyskytuje ve vazbě s variantou *K* (cis forma) a má vážnější klinický význam než samostatná varianta *K*. Varianta BCHE *S1* se nazývá tichá (silent-1) a jedná se o frameshift variantu, z takové alely poté nevzniká aktivní enzym.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

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

Heteroz. – heterozygot (HET) = wt / mut;

Homozyg. - mutovaný homozygot (MUT) = mut / mut;

Výsledek (Fenotyp)	Kritéria (detekované varianty)
normální aktivita enzymu	WT ve všech sledovaných variantách
mírná BCHE deficience	HET pro variantu <i>K</i> , ostatní varianty WT
středně těžká BCHE deficience	HET pro jednu z variant <i>A</i> , <i>F1</i> , <i>F2</i> nebo <i>S1</i>
středně těžká BCHE deficience	MUT pro variantu <i>K</i> , ostatní varianty WT
těžká BCHE deficience	MUT pro jednu z variant <i>A</i> , <i>F1</i> , <i>F2</i> nebo <i>S1</i>
těžká BCHE deficience	HET pro dvě a více z variant <i>A</i> , <i>F1</i> , <i>F2</i> nebo <i>S1</i>

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 nalačno!
- 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: 1 x týdně

Doba odezvy: 7 pracovních dnů