

Název vyšetření: Sklerodermie - mutace -945 C>G genu CTGF

Popis:

Sklerodermie (systémová skleróza, scleroderma) je autoimunitní onemocnění pojivové tkáně. Postiženy bývají obvykle ženy (4–8krát častěji než muži) ve věku 35–55 let. Její projevy jsou viditelné především na kůži, kde se v časně fázi projevuje tzv. prosáknutím. Zvýšená produkce kolagenu následně vede ke ztuhnutí kůže, které přechází do atrofických změn kůže i kožních adnex. Jsou známy dvě formy sklerodermie: lokalizovaná a systémová. U lokalizované formy je postižena kůže končetin a obličeje, zatímco u systémové sklerodermie jsou kromě kůže různých částí těla postiženy i vnitřní orgány (ledviny, srdce, plíce, gastrointestinální trakt). Kožní projevy jsou doprovázeny různým stupněm fibrózy; zánětlivé postižení orgánů pak cévními vazospastickými projevy a nálezy orgánově specifických autoprotilátek.

Na základě několika populačních studií byl identifikován polymorfismus -945C>G v promotoru genu CTGF, který je s tímto onemocněním významně asociován. Alela G totiž způsobuje zvýšenou produkci růstového faktoru pojivové tkáně (Connective tissue growth factor; CTGF). Homozygoti s genotypem GG tak mají větší riziko rozvoje sklerodermie.

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
- 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.
- 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

Provádí se: 1x za týden

Doba odezvy: 10 pracovních dnů