

Název vyšetření: Osteoporóza – přítomnost predispozičních alel v genech VDR a COLIA1

Popis:

Osteoporóza je generalizované onemocnění kostí, charakteristické redukcí denzity kostí a porušenou strukturou tkáně skeletu. To především u starších pacientů a postmenopauzálních žen zvyšuje riziko zlomenin. Osteoporóza má složitou etiologii. Na onemocnění se podílí celá řada faktorů, jako je způsob výživy, celkový životní styl a hormonální vlivy. Silně se však uplatňuje i uplatňuje genetická složka. Testy provedené na dvojčatech ukázaly, že genetické faktory jsou odpovědné za 80% variability v hustotě kostí.

V současnosti je popsáno několik polymorfismů, které jsou spojeny s úbytkem kostní tkáně, a tudíž se zvýšeným rizikem osteoporózy. Mezi hlavní přítom patří polymorfismus popsány Morrisonem a kol., který je umístěn v přirozeně se vyskytujícím restričním místě restričního enzymu *BsmI* v intronu mezi exonem 8 a 9 genu receptoru vitamínu D (VDR) a polymorfismus nacházející se v regulačním regionu genu pro kolagen typu 1 (COLIA1), ve vazebném místě transkripčního faktoru Sp1.

VDR – gen receptoru vitamínu D: Alela b je spojena s vyšší denzitou kostí, na rozdíl od alely B. Genotyp BB je spojen s významným zvýšením rizika zlomenin u starších lidí a také s výraznou ztrátou denzity kostí u ženských pacientek trpících časnou formou revmatoidní artritidy. Pacienti s genotypem BB ztrácejí přibližně 4,9% denzity kostí v oblasti bederní páteře během období 36 měsíců, zatímco pacienti s genotypem bb ztrácejí pouze 0.1%.

COLIA1 – gen pro kolagen typu 1: Alela s je spojena s nízkou denzitou kostí a se zvýšeným rizikem fraktur. U postmenopauzálních žen měly ženy s genotypem SS nebo Ss přibližně o 2% nižší denzitu kostí v krčku a bederní páteři. Ženy s genotypem ss měly denzitu krčku sniženou o 4% a o 6% sniženou denzitu v bederní páteři.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Homozygot – b/b, S/S (bez zvýšeného rizika osteoporózy)

Heterozygot – B/b, s/S (s mírně zvýšeným rizikem osteoporózy)

Homozygot – B/B, s/s (se zvýšeným rizikem osteoporózy)

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: 20 pracovních dnů