

Název vyšetření: Metabolismus mědi: stanovení nejčastějších mutací v exonech 3, 8, 14, 15, 17 v genu ATP7B

Popis:

Mutace v genu ATP7B způsobují, že měď přijatá potravou nemůže být inkorporována do ceruloplazminu, ani se nemůže vyloučit z organismu exkrecí do žluči a ukládá se v játrech, mozku a tkáních dalších orgánů, které nevratně poškozuje. Porucha metabolismu mědi nazývaná také jako Wilsonova choroba, je autozomálně recesivní dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu ATP7B v lokusu 13q14. Mutace jsou příčinou dysfunkce proteinu měď transportující ATPázy, způsobující poruchu vylučování mědi z hepatocytů do žluče a její hromadění v mozku, játrech, CNS a v řadě dalších orgánů. Mutace se mohou vyskytovat ve kterémkoliv z 21 exonů tohoto genu nebo v přilehlých nekódujících regulačních oblastech. Za nejzávažnější jsou pokládány mutace v exonech, které kódují Cu a ATP doménu (exony 8, 14 a 15) a jsou zodpovědné za vazbu ATP a mědi na transportní protein. Nejčastější mutací je záměna histidinu za glutamin v pozici 1069 (H1069Q), kterou má ve střední Evropě asi 50 až 60 % nemocných. Spolu s dalšími čtyřmi nejčastějšími mutacemi (3402delC, W779X, R778G, 1340del14) je odpovědná za 70% případů Wilsonovy choroby v ČR. Sekvenací vybraných exonů (3, 8, 14, 15, 17) jsme schopni odhalit > 72% nejčastěji se vyskytujících patogenních mutací v genu ATP7B v ČR. Definitivní diagnóza se kromě jiných metod opírá o biochemická, oftalmologická, histologická a genetická vyšetření.

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
- 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 14 dnů

Doba odezvy: 20 pracovních dnů