

Název vyšetření: Deficit α -1 antitrypsinu – stanovení mutací PI*S (E288V) a PI*Z (E366K) v genu SERPINA1

Popis:

Alfa-1 antitrypsin patří mezi inhibitory serinových proteáz (SERPINA = serine protease inhibitors) a jeho funkcí je regulace neutrofilní elastázy v plicích. Mutace v genu pro α -1 antitrypsin způsobují změnu ve struktuře výsledného proteinu, který není schopen vykonávat svou funkci. Deficit α -1 antitrypsinu je má za následek vážné onemocnění plic, chronickou obstrukční plicní nemoc (CHOPN). Kouření, pobyt v prašném prostředí či opakované infekce dýchacích cest jsou poté rizikovými faktory ovlivňující nástup příznaků tohoto onemocnění. Deficit α -1 antitrypsinu se projevuje také onemocněními jater, jako je hepatitida či cirhóza jater. Může docházet až k orgánovému selhání s nutností transplantace jak u dětí, tak dospělých.

Nejčastější mutace způsobující deficit α -1 antitrypsinu jsou PI*S a PI*Z. Mutace PI*S je charakterizována záměnou E288V a způsobuje mírné snížení hladiny proteinu. Mutace PI*Z je charakterizována záměnou E366K a způsobuje významné snížení množství α -1 antitrypsinu v krevním séru. Frekvence mutace PI*S je v Evropě okolo 3,5%, přičemž vyšší výskyt je v jižní Evropě (9-11%). Méně častá mutace PI*Z má výskyt okolo 1%, přičemž vyšší výskyt je v severní Evropě (2-4%)

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 týdně

Doba odezvy: 7 pracovních dnů