

Název vyšetření: Revmatoidní artritida - průkaz sdíleného epitopu QKRAA/QRRAA/RRRAA u všech známých HLA-DRB1 alel a rozlišení homozygotů a heterozygotů

Popis:

Revmatoidní artritida (RA), neboli chronická polyartritida, je systemické autoimunitní onemocnění, které se postihuje přibližně 1% lidské populace. Etiologie tohoto onemocnění je neznámá, ale v mnoha studiích z posledních let se ukazuje, že existuje genetická predispozice pro RA způsobená několika alelami HLA-DRB1 regionu (HLA-DRB1*01, HLA-DRB1*04, HLA-DRB1*10 a HLA-DRB1*14).

Všechny s RA spojené alely HLA-DRB1 kódují ve svých třetích hypervariabilních regionech na pozici 70-74 aminokyseliny QKRAA, QRRAA nebo RRRAA. Tyto tzv. revmatoidní epitopy neboli **sdílené epitopy** mohou být nalezeny přibližně u 80-90% pacientů s RA. Vedle vyššího rizika RA může být sdílený epitop také prognostickým markerem pro klinický průběh a závažnost tohoto onemocnění. Mnohé studie ukazují na tzv. dose-gene efekt. Pacienti homozygotní pro sdílený epitop mají častěji závažnější průběh onemocnění než ti, kteří mají pouze jednu alelu sdíleného epitopu.

Navíc se ukazuje, že provedení genetického testování na přítomnost nebo absenci motivu sdíleného epitopu umožňuje lepší a vhodnější diagnostiku onemocnění, lepší volbu terapie a léčiva. Pacienti homozygotně pozitivní na sdílený epitop nevykazují dobré výsledky při podávání metotrexátu, oproti pacientům s heterozygotním genotypem nebo negativním na sdílený epitop. Pacienti homozygotní na sdílený epitop mají naopak lepší výsledky s jinými léčivy, jako je etanercept nebo při kombinované léčbě.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Určení genotypu pacienta u alel HLA-DRB1: HLA-DRB1*01, HLA-DRB1*04, HLA-DRB1*10 a HLA-DRB1*14.

Určení přítomnosti a zygosity sdíleného epitopu (QKRAA / QRRAA / RRRAA) v genomu pacienta.

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 14 dní

Doba odezvy: 20 pracovních dnů