

Název vyšetření: ACE (Ins/Del) – hypertenze a zvýšené riziko Alzheimerovy choroby

Popis:

Angiotenzin konvertující enzym (ACE) je karboxyl-terminální dipeptidyl-exopeptidáza obsahující Zn, která hraje důležitou roli v regulaci krevního tlaku jako součást reninangiotenzinového systému (RAS). Umožňuje konverzi angiotenzinu I na vazokonstrikční aldosteron stimulující peptid angiotenzin II (ATII). ACE odstraňuje z dekaeptidu angiotensinu I dvě karboxy-terminální aminokyseliny a tvoří oktapeptid AT II, který bývá označován jako prozánětlivý, protože zvyšuje hladinu prozánětlivých cytokinů. Angiotenzin II se podílí na vazokonstrikci a působí při vzniku a rozvoji aterosklerózy, chronického srdečního selhání, cévní mozkové příhody, schizofrenie, demence, Alzheimerovy choroby a dalších akutních nebo chronických zánětlivých onemocnění. ACE je přítomný na endoteliálních buňkách v mnoha tkáních (například děloha, placenta, srdce, mozek, ledviny, leukocyty, alveolární makrofágy, periferní monocyty, neurony). Gen tvoří 26 exonů, je lokalizovaný na chromozomu 17q23, a obsahuje inzerčně(I)/deleční(D) polymorfismus v intronu 16 charakterizovaný přítomností nebo absencí 287 bp dlouhé Alu repetitivní sekvence. Mechanismus účinku inzerčně delečního polymorfismu není přesně znám. Přítomnost alely D je spojována se zvýšenou aktivitou enzymu a vyššími hladinami ACE v plazmě.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = Ins/Ins;

Heteroz. – heterozygot = Ins/Del;

Homozyg. - mutovaný homozygot = Del/Del;

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 týdně

Doba odezvy: 10 pracovních dnů