Astma - polymorfismy R16G a Q27E genu ADRB2

Popis:

Na základě několika populačních studiích byla varianta G16R (Gly16Arg) v genu ADRB2 (genu pro adrenergní beta-2-povrchový receptor) asociována nokturnálním astmatem, s těžko léčitelným astmatem, urychleným poklesem plicních funkcí a vyšší prevalencí hyperreaktivity dýchacích cest.
Varianta G16 (Gly16) je asociována s predispozicí k nokturnálnímu astmatu. Tato varianta totiž zvyšuje negativní regulaci adrenergního receptoru jeho antagonisty v porovnání s variantou R16 (Arg16). Pokud je spolu s variantou R16 (Arg16) nalezena varianta Q27 (Glu27; lokus Q27E), je výsledný receptor k negativní regulaci rezistentní, na rozdíl od varianty E27 (Gln27).
U pacientů s astmatem je záměna nukleotidů c.46G>A (alela R16 = Arg16) obecně spojována s horším průběhem onemocnění, především u pacientů, kteří denně nebo častěji inhalují léčiva na bázi krátkodobě i dlouhodobě působících beta(2)-receptor antagonistů. Použití těchto léčiv (albuterolu nebo salmeterolu) může být u mladších nositelů jedné nebo dvou těchto alel spíše kontra-produktivní.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

- určení genotypu pacienta:
  - lokus R16G: G/G, G/R, R/R
  - lokus Q27E: Q/Q, Q/E, E/E

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K_3EDTA 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 za týden
Doba odezvy: 10 pracovních dnů