

Laboratórna diagnostika séronegatívnych spondartritíd

Diagnostická súprava na detekciu alely HLA-B*27
asociovej s rizikom niektorých autoimunitných
ochorení



Séronegatívne spondoartritídy sú skupinou zápalových ochorení spojivového tkaniva charakterizovaná rozvojom lézií chrčtice, sakroiliakálnych a periférnych kĺbov u geneticky predisponovaných jedincov. Patogenéza ochorení je založená na autoimunitných reakciách, ktoré sa spravidla vyskytujú u ľudí s dedičnou predispozíciou a sú spúšťané v dôsledku prekonaných bakteriálnych infekcií.

Genetický rizikový faktor pre rozvoj séronegatívnych spondoartritíd – alela HLA-B*27

Lokus HLA-B kóduje antigén prítomný na povrchu všetkých buniek v tele súvisiaci s molekulami hlavného histokompatibilného komplexu (MHC) triedy I.

Hlavnou funkciou MHC triedy I je prezentovať na povrchu fragmenty proteínov prítomných vo vnútri bunky. Ak imunitný systém rozpozná tieto peptidy ako cudzie (bakteriálne alebo vírusové), potom musí byť infikovaná bunka zničená. Existujú stovky alelických variantov génu HLA-B.

Alelová skupina B*27 kóduje variant antigénu, ktorý je schopný zúčastniť sa autoimunitného procesu namiereného proti telu vlastným tkanivám bohatým na kolagén alebo proteoglykány. Autoimunitný proces väčšinou neprebíha spontánne, ale spúšťa ho bakteriálna infekcia.

Prítomnosť alely HLA-B*27 v genotype jedinca nemusí nutne znamenať rozvoj patológií. Antigén HLA-B27 sa vyskytuje u 7 – 8 % ľudí v kaukazskej populácii a 1 – 6 % u Aziatov, pričom väčšina nosičov HLA-B*27 nevykazuje žiadne negatívne symptómy. Frekvencia výskytu alely HLA-B*27 sa prudko zvyšuje u pacientov s ankylozujúcou spondylitídou (Bechterevova choroba), reaktívnou (sekundárnou) artritídou, Reiterovou chorobou (syndrómom), psoriatickou artritídou, enteropatickou artritídou a akútnou prednou endogénnou uveitídou.

Presné molekulárne a patogénne mechanizmy vzťahu medzi HLA-B27 a s ním spojenými zápalovými ochoreniami zostávajú nedostatočne pochopené. Prevažná väčšina ľudí, ktorí sú nositeľmi antigénu HLA-B27, je zdravá, hoci riziko vzniku reumatoidných ochorení je vyššie ako u HLA-B27-negatívnych jedincov. Prejavy sú častejšie u mužov ako u žien. Existujú epidemiologické, klinické a experimentálne dôkazy o patogenetickej úlohe bakteriálnych agens, ako sú *Chlamydia trachomatis* a gramnegatívne baktérie (*Klebsiella*, *Salmonella*, *Yersinia*, *Shigella* a *Campylobacter*). Mikrobiálne antigény môžu vyvolať rozvoj autoimunitných procesov prostredníctvom mechanizmu molekulárnej mimikry medzi antigénom HLA-B27 a lipopolysacharidom bakteriálnej bunky. Vzhľadom na zvýšené riziko vzniku zápalových ochorení kĺbov by mali nositelia alely HLA-B27 venovať osobitnú pozornosť prevencii a včasnej liečbe bakteriálnych črevných infekcií a infekcií močových ciest (najmä chlamýdií).

Indikácie pre molekulárno-genetické testovanie

- Idiopatická ankylozujúca spondylitída (Bechterevova choroba)
- Psoriatická artritída
- Reiterov syndróm
- Reaktívna artritída
- Enteropatická artritída
- Akútna predná uveitída
- Juvenilná chronická artritída
- Behcetov syndróm



Diagnostická súprava RealBest-Genetika HLA-B*27 (kat. č. 3836)

Súprava je určená na detekciu alely *27 lokusu B ľudského hlavného histokompatibilného komplexu spojeného s rizikom vzniku určitých autoimunitných ochorení pomocou polymerázovej reťazovej reakcie (PCR) s hybridizačno-fluorescenčnou detekciou produktov PCR v reálnom čase.

Vlastnosti a výhody diagnostickej súpravy

- Hotová reakčná zmes PCR: zjednodušenie postupy analýzy a vysoká stabilita kvality testov
- Testovacie vzorky: plná krv
- Počet testov: súpravy sú určené na analýzu 48 vzoriek vrátane kontrolných
- Kompatibilné prístroje: CFX96 (Bio-Rad, USA), DT-96 (DNA-Technology, Rusko), Gentier 96E/R (Xi'an TianLong, Science and Technology Co., Ltd., Čína)
- Vysoká stabilita súpravy: skladovanie pri teplote 2–8 °C; preprava do 26 °C nie viac ako 10 dní

Diagnostické centrum DNK, s.r.o.

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

dnk@pharma.sk, diagnostika@pharma.sk

[w www.pcr.sk](http://www.pcr.sk)