

Informátor Oddělení klinické biochemie a imunogenetiky FNOL č. 4/2010

Polymorfismus cytokinu TNF- α

Vyšetření genového polymorfismu TNF- α 308 G/A u pacientů s plicní sarkoidózou

Princip a klinický význam vyšetření:

Cytokin TNF- α se podílí na rozvoji zánětlivých onemocnění a komplikací.

V promotorové oblasti genu pro TNF- α se nachází jednonukleotidový polymorfismus (záměna Guaninu [G] za Adenin [A] na pozici -308; rs1800629), který je asociován s akutním průběhem sarkoidózy.

Klinické studie prokázaly, že genotypizace polymorfismu TNF- α 308 G/A poskytuje doplňující informace k předpovědi vývoje sarkoidózy. Přítomnost alely TNF- α -308A je spojena s lepší prognózou onemocnění. Naopak u pacientů se sarkoidózou, jejichž genotyp alelu TNF- α -308A neobsahuje, existuje zvýšené riziko progresu / perzistence nemoci; tito pacienti by proto měli být monitorováni a zavčas u nich zahájena léčba.

Indikace k vyšetření: predikce vývoje onemocnění (rizika progresu/perzistence) u pacientů s plicní sarkoidózou

Režim vyšetření: RUTINA

Odběrové pokyny: Pacienta s vyplněnou žádankou o PCR vyšetření (*Fm-L031-001-OKB-004*) odešlete na ambulanci OKB, kde lékař s pacientem projedná informovaný souhlas s vyšetřením včetně nakládání se vzorkem DNA, poté bude proveden odběr krve. Z tohoto důvodu je vhodné objednání na kl. 4231, 4236.

Výsledek bude dodán do: 3 týdnů

Hodnotící meze: přítomnost alely TNF- α -308A (nízké riziko progresu sarkoidózy),
nepřítomnost alely TNF- α -308A (**vyšší riziko** progresu / perzistence nemoci)

Poznámka: Konzultace k interpretaci, popř. k rozšířené indikaci vyšetření cytokinových polymorfismů např. v revmatologii (biologická léčba), hematologii (GvHD), ortopedii (TEP) atp. poskytují: prof. Petřek (kl. 4256) a Dr. Kriegová (kl. 4236).

Literatura: *Wijnen P.A., Nelemans P.J., Veschakelen J.A., Bekers O., Voorter C.E., Drent M.* The role of tumor necrosis factor alpha G-308A polymorphism in the course of pulmonary sarcoidosis. *Tissue Antigens* 2010;75:262-8. **Další informace** k sarkoidóze, event. k ostatním indikacím: u prof. Petřka.

Vypracoval:

Mgr. P. Schneiderová, Dr. E. Kriegová

Schválil:

prof. MUDr. Martin Petřek, CSc.