

Příspěvek neklasického HLA genu HLA-DOA k riziku rozvoje revmatoidní artritidy

Yukinori Okada, Akari Suzuki, Katsunori Ikari, Chikashi Terao, Yuta Kochi, Koichiro Ohmura, Koichiro Higasa, Masato Akiyama, Kyota Ashikawa, Masahiro Kanai, Jun Hirata, Naomasa Suita, Yik-Ying Teo, Huji Xu, Sang-Cheol Bae, Atsushi Takahashi, Yukihide Momozawa, Koichi Matsuda, Shigeki Momohara, Atsuo Taniguchi, Ryo Yamada, Tsuneyo Mimori, Michiaki Kubo, Matthew A. Brown, Soumya Raychaudhuri, Fumihiko Matsuda, Hisashi Yamanaka, Yoichiro Kamatani, Kazuhiko Yamamoto.

AJHG, Volume 99, Issue 2, p366–374, 4 August 2016

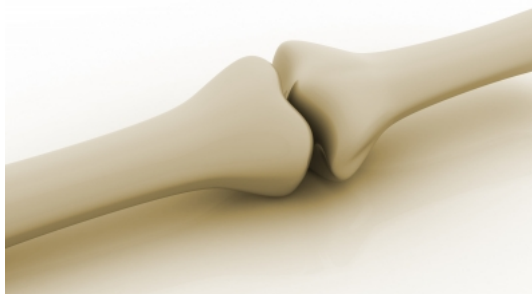


Image courtesy of cooldesign

/ FreeDigitalPhotos.net

Revmatoidní artritida je autoimunitní onemocnění postihující v některých částech světa až 0,5 % populace. Je charakteristická rozsáhlým zánětem a destrukcí synoviálních kloubů. Vedle některých již identifikovaných markerů, jako je zvýšená hladina proteinu ACPA, je patrná snaha o detekci dalších takových molekul, jejichž přítomnost nebo významně změněná hladina může být prvním signálem pro rozvoj této choroby. Skupina japonských vědců se zaměřila na detailní genotypizaci HLA molekul, u nichž je známá asociace s různými typy autoimunitních onemocnění. Odhalili několik nových synonymních mutací v genu kódujícím molekulu HLA-DOA, které dále zvyšují riziko rozvoje RA u pacientů s vyšší hladinou ACPA. Další práce pak prokázala v genomu zástupců mnoha etnických skupin vazebnou nerovnováhu (angl. linkage disequilibrium; LD) mezi geny HLA-DOA a HLA-DRB1, která vysvětluje různou míru rizika pro přítomnost HLA-DOA mezi jednotlivými etniky.

Tato práce navázala na předchozí studie, ve kterých se podařilo identifikovat souvislost v přítomnosti polymorfismů u některých klasických HLA molekul, typicky právě HLA-DRB1, a rozvoje autoimunitních chorob. Spíše než ke klinickému využití mohou získaná data přispět k bližšímu pochopení imunopatologie revmatoidní

artritidy i dalších příbuzných onemocnění.

[http://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297\(16\)30223-3.pdf](http://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297(16)30223-3.pdf)

QGEN | genetické testy
Copyright © Qgen

This email was sent to dominik.baar@mc-praha.cz
[why did I get this?](#) [unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)
Medicínské centrum Praha · Mezi Vodami 205 · Praha 14300 · Czech Republic

MailChimp.