



Crohnova choroba

Crohnova choroba (CD, OMIM 266600) je nespecifické zánětlivé onemocnění trávicího traktu, postihující nejčastěji oblast tenkého a tlustého střeva (často konečnou část tenkého střeva – ileum), postiženy však mohou být prakticky jakékoliv úseky trávicí trubice. Zánět postihuje střevo do hloubky v celé šířce střevní stěny, segmentárně a je zde sklon ke tvorbě píštělí a abscesů. Nemoc se projevuje průjmy, bolestmi břicha, poruchou trávení a vstřebávání (malabsorpce), celkovými příznaky (zvýšenou teplotou aj.) a příznaky mimostřevními (bolestmi a záněty kloubů, aftózní stomatitidou a jinými kožními obtížemi).

Příčina Crohnovy choroby není dosud přesně známa. Sklon k onemocnění je ovlivněn geneticky a nemoc může být v náchylné osobě vyvolána vlivy okolního prostředí (dietní chyby, kouření, stres). Rovněž se na rozvoji onemocnění uplatňují faktory imunologické a infekční (vše je předmětem intenzivního výzkumu). V nedávné době bylo identifikováno několik chromosomových oblastí, které vykazují možnou spojitost s náchylností ke vzniku Crohnovy choroby (např. na chromosomu 5p13.1, 6p21).

Jedním z významných genů, jehož mutace jsou asociovány se zvýšenou pravděpodobností rozvoje Crohnovy choroby, patří gen NOD2/CARD15, který se nachází na chromosomu 16q12. Protein kódovaný tímto genem hraje důležitou roli v imunitní odpovědi na bakteriální infekci. Mutace v tomto genu mají za následek změnu funkce proteinu, které vedou ve svém důsledku ke ztrátě kontroly organismu na bakteriální infekci. Tři mutace v NOD2/CARD15 genu (R702W, G908R, 3020insC) představují přibližně až 82 % mutací u pacientů s Crohnovou chorobou.

Uvádí se, že relativní riziko rozvoje CD je 2-4x vyšší u nosičů jedné mutace (heterozygoti) a až 17x vyšší u nosičů dvou mutací (homozygoti, složení heterozygoti). Uvádí se, že mutace v NOD2/CARD15 genu se vyskytují přibližně u 7-20 % zdravé populace a 30-50 % pacientů s CD.

Vyšetřované mutace v NOD2/CARD15 genu:

- **R702W** (c.2104C>T)
- **G908R** (c.2722G>C)
- **3020insC** (1007fs) (c.3019_3020insC)

Materiál pro vyšetření:



- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené minimálně dvěma identifikačními symboly: jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta)
- vyzolovaná DNA rozpuštěná ve vodě nebo TE pufru, řádně označená 2 identifikačními symboly – jménem a rodným číslem pacienta
- přiložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a informovaný souhlas pacienta s požadovaným vyšetřením.

Metoda detekce mutací:

PCR a následné štěpení pomocí restrikčních enzymů (PCR-RFLP).

Transport vzorků do laboratoře

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 pracovních dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat vyšetření.