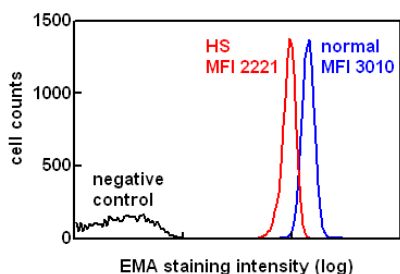
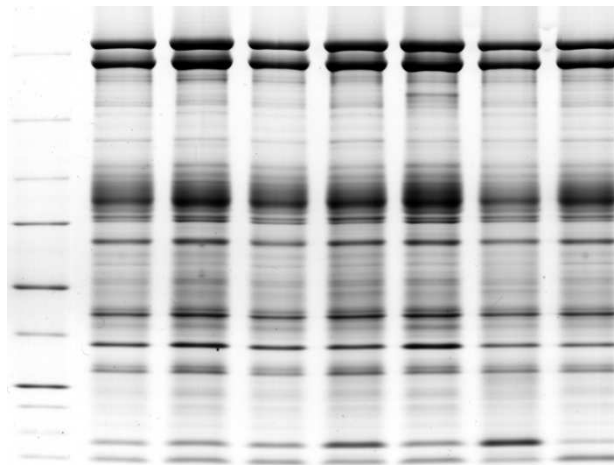
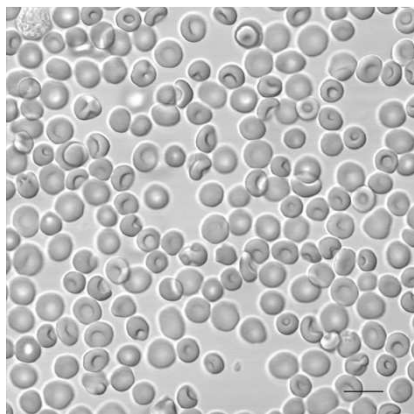


Analýza proteinů erythrocytárního cytoskeletu u nemocných s dědičnou sférocytózou

Dědičná sférocytóza je způsobena mutací v některém z proteinů tvořících cytoskelet červených krvinek, který zajišťuje jejich správný tvar a pružnost. Nedostatečná exprese nebo chybná funkce cytoskeletálních proteinů je příčinou změny bikonkávního tvaru krvinek a snížení jejich osmotické rezistence. Zvýšená hemolýza a předčasné odstraňování erythrocytů z krevního oběhu slezinou pak často vedou k anémii. V klinické praxi k diagnostice dědičné sférocytózy obvykle stačí rodinná anamnéza, odpovídající hodnoty krevního obrazu a pozitivní nález laboratorních testů, které měří osmotickou rezistenci za různých podmínek. Žádný z těchto testů ovšem není specifický pro dědičnou sférocytózu a u netypických případů se doporučuje provést analýzu proteinů erythrocytárního cytoskeletu pomocí gelové elektroforézy. Detailní určení příčiny anémie je potřebné pro diferenciální diagnostiku a zejména diagnostiku dědičné sférocytózy v prenatálním a neonatálním období, kdy jsou běžné testy nepoužitelné. V České republice zatím specializované vyšetření k dispozici není a v současné době je zaváděno v ÚHKŤ v rámci Centra pro vzácné choroby červené krevní řady. Současně s ním jsme zavedli barvení erythrocytů pomocí eosin-5-maleimidu (tzv. EMA test) - jednoduchou, rychlou a relativně specifickou screeningovou metodu pro dědičnou sférocytózu využívající průtokové cytometrie.



Ilustrace: Typická morfologie sférocytů (vlevo nahoře), rozdělení proteinů erythrocytárního cytoskeletu sedmi různých jedinců na gelové elektroforéze (vpravo nahoře) a snížení intenzity fluorescence EMA u dědičné sférocytózy (HS) detekované na průtokovém cytometru (vlevo dole).