



Łuszczycowe zapalenie stawów (ŁZS) jest wieloczynnikową jednostką chorobową, u podłoża której leżą złożone uwarunkowania genetyczno-środowiskowe. Dotychczas rozpoznano geny kodowane w regionie HLA (zwłaszcza antygeny klasy I), geny MICA (ang. MHC class I chain-related antigen A) i geny dla TNF- α jako związane z ŁZS. Ponadto badania asocjacyjne ujawniły m.in. klaster genów dla interleukiny-1 (IL-1) oraz geny dla IL-23R jako zaangażowane w rozwój ŁZS (1). Wraz z poznaniem genetycznych uwarunkowań ŁZS pojawiła się możliwość zastosowania przesiewowych testów genetycznych, których zadaniem jest szybka i bezpieczna identyfikacja pacjentów w celu wprowadzenia właściwej profilaktyki i/lub wczesnego leczenia.

Testy genetyczne służą do wytypowania, u których pacjentów z łuszczycą może rozwinąć się ŁZS (jeszcze przed wystąpieniem objawów stawowych) oraz którzy chorzy prawdopodobnie odpowiedzą na ustanowioną terapię (np. naświetlania UV, bądź, postulatywnie, inne typy leczenia), a także pozwalają ocenić ryzyko choroby u osób z dodatnim wywiadem rodzinnym w kierunku łuszczycy/ŁZS. Przesiewowe testy genetyczne dla ŁZS dostarczają informacji o obecności specyficznego wariantu MICA-A9 (polimorfizm liczby powtórzeń trójnukleotydów) w obrębie regionu przezbłonowego genu MICA zlokalizowanego na chromosomie 6p.

Pacjenci posiadający wariant MICA-A9 wykazują zwiększone ryzyko zachorowania na ŁZS. Ponadto udowodniono przydatność kliniczną testów stosując standardową analizę statystyczną (1) (ujawniono statystycznie istotne powiązanie pomiędzy wariantami allelicznymi MICA a ŁZS).

Wobec powyższego, testy genetyczne stanowią obecnie obiecującą procedurę rozszerzającą/usprawniającą możliwości diagnostyczne u pacjentów z łuszczycą/ŁZS.

1. Lotti T, Tognetti L, Galeone M, Brusino N, Moretti S, Giorgini S. Genetic screening test for psoriatic arthritis and UVB irradiation potential responders: A new tool to identify psoriasis subpopulation patients? *Indian Dermatol Online J.* 2011 Jul;2(2):57-63. doi: 10.4103/2229-5178.85991. Źródło:

Justyna Gornowicz-Porowska, Zygmunt Adamski, Marian Dmochowski, Paweł Pietkiewicz, Monika Bowszyc-Dmochowska Pracownia Autoimmunizacyjnych Dermatoz Pęcherzowych, Pracownia Histopatologii i Immunopatologii Skóry, Katedra i Klinika Dermatologii, UM w Poznaniu|11.04.2014 Call Send SMS Add to Skype You'll need Skype CreditFree via Skype