

ANALIZA GENA ZA ANGIOTENZIN-KONVERTIRAJUĆI ENZIM (ACE)

DJELOVANJE ACE

Renin-angiotenzinski sustav važan je regulator krvnog tlaka i homeostaze elektrolita. Angiotenzin-konvertirajući enzim katalizira hidrolizu angiotenzina i u angiotenzin II koji je snažan vazokonstriktor. Enzim također inaktivira bradikinin koji je snažan vazodilatator.

GENETIČKA PREDISPOZICIJA

Koncentracija ACE u serumu i tkivima varira ovisno o insercijsko/delecijskom (I/D) polimorfizmu koji je odgovoran za 14-50% interindividualne varijabilnosti aktivnosti enzima. Delecija dijela introna 16 na jednom ili oba alela (I/D ili D/D genotip) odgovorna je za povišenu koncentraciju enzima u krvi. ACE I/D polimorfizam povezuje se s hipertenzijom, koronarnom srčanom bolešću, moždanim udarom, dijabetičkom nefropatijom i dr. Istraživanja su pokazala da homozigotni nosioci ACE D/D u odnosu na genotip I/I imaju dva puta viši rizik infarkta miokarda ili moždanog udara. Nadalje, genotip DD ujedno je i biljeg loše prognoze nakon moždanog udara. Stoga genotip ACE I/D ima prognostičko značenje, ali i farmakološko značenje u terapiji ACE inhibitorima. Prema farmakogenetičkim ispitivanjima osobe s hipertenzijom i genotipom D/D relativno slabije reagiraju na terapiju s ACE-inhibitorima u odnosu na bolesnike s I/I genotipom.

METODA ANALIZE:

PCR, gel-elektroforeza

NALAZ:

Genotip: - heterozigot I/D

- homozigot D/D

- homozigot I/I

UZORAK POTREBAN ZA ANALIZU: VENSKA KRV (EDTA antikoagulans)

PRIJEM PACIJENATA: SVAKIM RADNIM DANOM (OD 9 DO 12 SATI)

TRAJANJE ANALIZE: 5 - 10 DANA