

Aquaporín-4, autoprotílátky triedy IgG

Klinické indikácie

Neuromyelitis optica
(NMO, optikospinálna encefalomyelitída, Devicov syndróm)

Materiál

Sérum

Odber materiálu

Odber krvi za štandardných podmienok

Frekvencia vyšetrenia

1-krát za mesiac

Statim

Nie

Referenčné hodnoty

Negatívny výsledok

Pozitívny výsledok

Interferencie

Neodporúča sa vyšetrovať ikterické, lipemické, hemolyzované alebo bakteriálne kontaminované sérum.

Stručný medicínsky význam

Nepriamy imunofluorescenčný test na kvalitatívne stanovenie špecifických autoprotílátok, známych ako NMO – IgG/ AQP4-IgG, ktorých cieľový antigén je aquaporín -4 (AQP-4).

Detekcia týchto protílátok v sére má nezastupiteľný význam pri stanovení diagnózy neuromyelitis optica (NMO).

Špecificita testu je **100%**, **senzitivita 80%**, tzn. že negatívny výsledok jednoznačne diagnózu nevylučuje, pozitívny naopak jednoznačne pre diagnózu svedčí.

Neuromyelitis optica (NMO) je zriedkavé zápalové autoimunitné ochorenie, pri ktorom dochádza k poškodeniu aspoň jedného zrakového nervu a súčasne, alebo niekoľko mesiacov neskôr k poškodeniu miechy. Patrí medzi demyelinizačné ochorenia, v diferenciálnej diagnostike je dôležité ho odlíšiť od klasickej roztrúsenej sklerózy, pretože následná účinná liečba je rozdielna. Kým roztrúsená skleróza sa lieči imunomodulačnými látkami, neuromyelitis optica vyžaduje imunosupresíva a monoklonovú anti-CD20 protílátku (Rituximab), ktorá je namierená proti B-bunkám.

V minulosti bolo ochorenie považované za lokalizovanú formu sclerosis multiplex (SM). Dnes sa pokladá za samostatné ochorenie s osobitnou patogenézou. Na rozdiel od SM, ktorú stále pokladáme za T-bunkovú chorobu, za vývoj NMO sú, zdá sa, zodpovedné humorálne mechanizmy. Pre tento fakt svedčí dôkaz špecifických autoprotílátok, histopatologické znaky, ako aj úspešná odpoveď na liečebné stratégie založené na odstránení imunoglobulínov zo séra a redukcii B lymfocytov (plazmaferéza, Rituximab).

Priemerný vek nástupu ochorenia je 35 rokov (5 -55 rokov), ženy bývajú postihnuté častejšie. V Európe a Severnej Amerike sa, na rozdiel od SM, vyskytuje veľmi zriedkavo, jeho prevalencia je oveľa vyššia v Ázii a Afrike. Bez adekvátnej liečby je prognóza ochorenia zlá – polovica pacientov oslepne minimálne na jedno oko, alebo nebudú schopní chodiť bez opory, v období piatich rokov. Typický klinický priebeh je relaps remitentný, 5 ročné prežitie sa udáva asi u 70%. Najčastejšou príčinou smrti je respiračné zlyhanie pri postihnutí krčnej miechy.

Aquaporín -4 (AQP-4) je proteín, ktorý vytvára vodný kanál majúci úlohu v regulácii vodnej rovnováhy v CNS. Exprimuje sa predovšetkým v astrocytoch, hlavne v oblasti gliových zakončení. Tieto vodné kanály sa vyskytujú s najvyššou frekvenciou práve v miestach CNS, ktoré sú typicky atakované pri neuromyelitis optica, hlavne zrkové nervy a miecha. Autoprotílátky proti AQP-4 tvoria periférne plazmatické bunky. Po väzbe na cieľový antigén v CNS zapríčiňujú aktiváciu komplementu s lokálnou zápalovou demyelinizáciou a nekrózou. Výsledkom je neuritída zrkového nervu a lokálna myelitída viac než troch miechových segmentov.

NMO-IgG bývajú pozitívne aj u pacientov s izolovanou transverzálnou myelitídou (LETM) ako aj u pacientov s izolovanou rekurentnou neuritídou zrkového nervu (ON). Pretože sa opakovane dokázala vysoká špecificita NMO-IgG pre NMO, predpokladá sa, že séropozitívne LETM a ON prípady sú inkompletné formy NMO.