

Detekce polymorfizmu I/D genu pro ACE pomocí PCR

Úvod

Úloha renin-angiotensinového systému (RAS) byla donedávna zmiňována pouze v souvislosti s regulací krevního tlaku. V posledních letech je velmi často diskutována role RAS v mozku, kde byly nalezeny mRNA pro renin, angiotensinogen i angiotensinkonvertázu. Bylo zjištěno, že angiotensin má mnoho behaviorálních efektů, jako je stimulace žízně a modulace chuti na slané, ovlivňování paměti a učení atd. Byla zjištěna interakce mezi mozkovým RAS a klasickými neurotransmitterovými systémy, jako jsou systém cholinergní, noradrenergní, dopaminový, GABAergní a opioidní.

Angiotensinkonvertáza (ACE) je enzym, který konvertuje angiotensin I na angiotensin II, navíc má ještě plno zajímavých funkcí - inaktivuje bradykinin, substanci P, neurotensin a enkefaliny. Bylo zjištěno, že polymorfismus I/D ACE ovlivňuje plazmatickou hladinu tohoto enzymu tak, že se jeho hladina snižuje od genotypu DD po genotyp II. Do současné doby byly publikovány pouze čtyři studie zabývající se vztahem I/D ACE polymorfizmu k mozkovým funkcím. Arinami et al. (1996) zjistil, že polymorfismus I/D ACE je jedním z genetických faktorů ovlivňujících interindividuální variabilitu hladiny substance P. Dále zjistil, že tento polymorfismus může mít vztah k dispozicím k afektivním poruchám. Amouyel et al. (1996) sledoval vliv polymorfizmu I/D ACE na kognitivní funkce a zjistil, že frekvence alely D u genotypu DD byla vyšší u skupiny osob s kognitivní poruchou. Richard et al (2000) potvrdil homozygotní kombinaci alel DD jako rizikový faktor kognitivních poruch. Hollá et al. (1999) studovala I/D ACE polymorfismus M235T polymorfismus genu pro angiotensinogen u zdravých osob ve vztahu k typu osobnosti zjišťovaného podle rozšířené Bortnerovy stupnice. Zjistila, že genotyp IIMT má vztah k osobnosti typu A a genotyp DDMT má vztah k osobnosti typu B. Zjistila také prevalenci alely D u osobnosti typu B, který může být charakterizován jako introvertní typ osobnosti.

