

POKROČILÉ PRAKTIKUM Z BIOCHEMIE

JMÉNO	UČO
Miroslava Velecká	499670

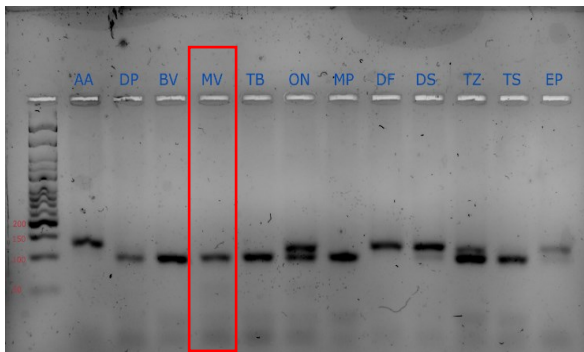
Úloha F: Analýza HLA alel asociovaných s celiakií a analýza přítomnosti Leidenské mutace

- Zhodnotte koncentraci a čistotu DNA izolované z bukálního stěru:
c = 3,5 ng/μl
čistota 1,000
- Uvedte sekvenci štěpení pro restriční endonukleázu TaqI a interpretujte naměřený výsledek:

Štěpení TaqI restriční endonukleázou:

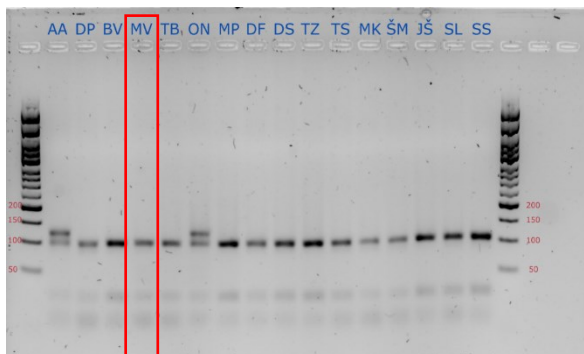
5'-T↓CGA-3'

3'-AG↓CT-5'



Obrázek 1: Měření pro restriční endonukleázu TaqI

Z výsledků vyplívá, že byl test negativní. Současně je z obrázků vidět, že u některých jedinců vyšel test pozitivně, což dokazují dva bandy.



Obrázek 2: Měření pro restriční endonukleázu TaqI

- Interpretujte zjištěné riziko celiakie u analyzovaného vzorku na základě real-time PCR analýzy:

Alela DR4 funguje jako kontrola.

Pokud bude ve vzorku absence obou alel (DQ8 a DQ2,5), je zde 99,9% pravděpodobnost, že jedinec nebude mít nikdy celiakii. Pokud je přítomna jedna z alel pravděpodobnost celiakie je vyšší. Nicméně i pokud by jedinec měl obě alely přítomné, nemusí to nutně znamenat, že se u něj projeví celiakie.

V takovém případě by bylo vhodné změřit protilátky na transglutamázy.

Alela	Subalela	MV
DQ2.5	DQA1*05	30,9
	DQB1*02:01	30,79
DR4	DRB1*04	NEG
	SYPL2	30,95
DQ8	DQB1*03:02	NEG
	DQA1*03	NEG

V tomto případě je alela DQ2,5 přítomna, zatímco alela DQ8 chybí. Celiakie by se tedy mohla projevit, ačkoliv je riziko nižší, než u jedinců s přítomností i DQ8.