

Gény zvyšujúce riziko vzniku  
reumatoidnej artritídy v rakúskej  
a slovenskej populácii

# RASGENAS



Molekulárno-medicínske centrum  
Slovenská akadémia vied



# RASGENAS

## Reumatoidná artritída (RA)

Reumatoidná artritída (RA) je zápalové ochorenie kĺbov, ktoré postihuje približne 1% populácie, prevažne ženy. RA je závažné ochorenie, ktoré skracuje život v priemere o 10 rokov. Počet pacientov len v samotnej Slovenskej republike sa odhaduje na vyše 50 000. Ochorenie sa prejavuje bolestivosťou kĺbov rôznej intenzity spravidla v pokoji. Druhým príznakom je ranná stuhnutosť. Klinicky sa RA sa prejavuje najmä symetrickým opuchom drobných kĺbov rúk a nôh, ale môže mať aj systémové príznaky. Postupne dochádza k vývoju kĺbových deštrukcií, ktoré sa prejavujú znížením rozsahu pohybu, neskôr vývojom deformácií kĺbu. Zápal kĺbov spôsobuje nadmerná aktivácia imunitného systému, ktorej príčiny sú nejasné.



## Genetické faktory a RA

Odhaduje sa, že genetické faktory predstavujú približne 50 až 60 percent rizika vzniku RA. V posledných rokoch bolo dokázaných niekoľko nových génov, ktorých zmeny sú spojené so zvýšeným rizikom RA. Okrem známych génov v HLA-DR1 oblasti, ktoré sú spojené s agresívnou formou artritídy, sú to predovšetkým bodové polymorfizmy génov PTPN22, TRAF1/C5 a STAT4. Napriek tomu, že polymorfizmy v týchto génoch jednoznačne zvyšujú relatívne riziko RA, nie je jasné, akým patogenetickým mechanizmom.

**Cieľom projektu RASGENAS je sledovať vplyv genetických faktorov na aktiváciu imunitného systému.**

**Kritériá účasti v štúdií**      **Diagnóza: RA podľa ACR kritérií (Arnett a spol. 1987)**  
**Vek: viac ako 18 rokov**  
**Pohlavie: muži aj ženy**

## Čo získate Vy a Váš pacient účasťou v štúdií?

- genetickú diagnostiku použitím najmodernejších metód sekvencovania DNA
- hĺbkovú HLA analýzu a detekciu bodových polymorfizmov, ktoré sú asociované s RA vrátane PTPN22, TRAF1/C5, STAT4
- u vybraných pacientov možnosť priamo korelovať genetické znaky s reaktivitou imunitných buniek in vitro a klinickým fenotypom pacienta a potrebnou liečbou
- stanovenie špecifických protilátok vrátane anti-CCP a reumatoidného faktoru
- možnosť identifikovať doposiaľ neznáme genetické faktory v našej populácii

## Ak sa rozhodnete zúčastniť, stačí iba

- kontaktovať organizátorov štúdie
  - vyplniť s Vaším pacientom jednoduchý dotazník
  - odobrať Vašmu pacientovi 15 ml krvi
- všetko ostatné sa postará projektový tím.

## Kontaktné údaje

Prof. MUDr. Jozef Rovenský, DrSc. | rovensky.jozef@nurch.sk | +421 903 475 412

MUDr. Richard Imrich, PhD. | richard.imrich@savba.sk | +421 911 318 387

[www.mmc.sav.sk](http://www.mmc.sav.sk)

Projekt bol schválený Etickou komisiou Národného ústavu reumatických chorôb.

**Tento projekt je financovaný z prostriedkov EÚ**

**Názov projektu: RASGENAS**

Gény zvyšujúce riziko vzniku  
reumatoidnej artritídy v rakúskej  
a slovenskej populácii

**Kód projektu: ATMOS N00024**



EUROPEAN UNION  
European Regional  
Development Fund



creating the future

Programm zur grenzüberschreitenden Zusammenarbeit SLOWAKEI - ÖSTERREICH 2007-2013  
Program cezhraničnej spolupráce SLOVENSKÁ REPUBLIKA - RAKÚSKO 2007-2013