

Cílem studie bylo stanovit frekvence osmi antifosfolipidových protilátek (aPL) a vybraných genetických trombofilních faktorů a jejich vzájemný vztah u pacientek s opakovanými těhotenskými ztrátami (recurrent pregnancy loss, RPL) a u kontrolního souboru zdravých žen.

K detekci protilátek proti fosfatidyl-L-serinu, fosfatidylethanolaminu, fosfatidylinositolu, fosfatidyl-DL-glycerolu, kyselině fosfatidové, annexinu V, kardiolipinu a beta2-GPI jsme využili metodu ELISA. Trombofilní mutace faktor V Leiden (F5 G1691A), F II G20210A a varianty MTHFR C677T a MTHFR A1298C jsme stanovili metodou analýzy křivky tání PCR produktu na podkladě rezonančního přenosu fluorescenční energie (FRET). K detekci variant PAI1 (-675)4G/5G, PROZ intron F G79A, PROZ A(-13)G a PROZ R255H byla zvolena standardní metoda PCR-RFLP. Ze získaných dat jsme vykalkulovali distribuce genotypů a alelické frekvence jednotlivých variant. Shodu sledovaného souboru a kontrol a vztah mezi přítomností aPL a potenciálních trombofilních faktorů jsme testovali chí-kvadrát testem a Fisherovým exaktním testem.

Výsledky studie ukazují signifikantně zvýšenou frekvenci aPL proti fosfatidylinositolu ve sledovaném souboru (17 – 19,6 % v závislosti na počtu RPL) a fosfatidyl-L-serinu (18 – 25 %). Převažovaly protilátky ve třídě IgG. V 96 % byl přítomen alespoň jeden rizikový faktor (aPL pozitivita nebo trombofilní faktor). aPL a trombofilní faktory byly současně přítomny u 43 % žen ve sledovaném souboru. Ve skupině žen se 3 a více RPL jsme pozorovali statisticky významnou korelaci mezi aPL pozitivitou a trombofilním stavem. V další části studie jsme prokázali statisticky vysoce významnou korelaci mezi RPL a PAI1 (-675)4G/4G genotypem. Korelace mezi PAI1 (-675)4G alelou a přítomností aPL u pacientek s RPL nebyla pozorována. Také asociaci mezi sledovanými variantami genu PROZ a RPL nebo mezi mutací PROZ R255H a přítomností aPL se nám nepodařilo prokázat.

Antifosfolipidové protilátky a genetické trombofilní faktory jsou předmětem výzkumu pro svoji potenciální roli důležitého rizikového faktoru v patogenezi RPL. Další studie přítomnosti autoprottilátek proti různým fosfolipidům a genetických trombofilních faktorů mohou vést k odhalení nových biomarkerů, využitelných v managementu RPL.