



Zvýšená exprese BAFF a riziko autoimunity

Celogenomové asociační studie týkající se autoimunitních nemocí již zmapovala stovky regionů v genomu, které mají s těmito imunopatologiemi nějakou souvislost. Ale našlo se jen pár variant, které jsou kauzální.

V této celogenomové asociační studii autoři sledovali roztroušenou sklerózu a systémový lupus a lokus TNFSF13B. Jedna varianta, která kóduje aktivační faktor B lymfocytů (BAFF), zvyšuje riziko vzniku autoimunitních nemocí. Kauzální variantou je inzerčně-deleční varianta, GCTGT→A. Dochází k produkci kratšího transkriptu, který „uniká“ inhibici miRNA. V tomto případě se zvyšuje hladina solubilního BAFF, který stimuluje B lymfocyty, podporuje přežití i tvorbu imunoglobulinů.

Autorům se v této studii podařilo najít asociaci mezi variantou TNFSF13B a RS a SLE, stejně tak odhalili mechanismus, jakým k tomu dochází.

[Overexpression of the Cytokine BAFF and Autoimmunity Risk](#)

NEJM, Vol. 376 No. 17, April 27, 2017

Autoprotilátky proti GPIHBP1 jako příčina hypertriglyceridémie

GPIHBP1 (glycosylphosphatidylinositol-anchored high-density lipoprotein binding protein 1) je exprimován buňkami kapilárního endotelu, váže lipoproteinovou lipázu a udržuje ji v kapilárním lumen. Deficit GPIHBP1 omezuje schopnost lipázy dostat se do cévního lumen. Pacienti s tímto deficitem mají nízké hladiny plazmatické proteinové lipázy, dochází k narušení intravaskulární hydrolyzy triglyceridů a zvýšení jejich koncentrace (hypertriglyceridémie, chylomikronémie).

Pro pokus, zda má podobný dopad jako deficit GPIHBP1 i přítomnost autoprotilátek proti GPIHBP1, byla vyšetřována krev pacientů s chylomikronémií a testovali ji na přítomnost autoprotilátek proti GPIHBP1. Tyto objevili v krvi 6 pacientů a potvrdili, že nalezené protilátky skutečně blokují vazbu lipoproteinové lipázy a GPIHBP1. 3 z 6 pacientů navíc trpěli systémovým lupusem, 1 dítě mělo autoprotilátky od matky, tudíž trpělo transientní chylomikronémií. 2 pacienti s chylomikronémií a GPIHBP1 autoprotilátkami dobře reagovali na imunosupresivní léčbu.

Studie tak potvrzuje souvislost mezi přítomností autoprotilátek proti GPIHBP1 a hypertriglyceridémií, která je stejná jako v případě deficitu GPIHBP1.

[Autoantibodies against GPIHBP1 as a Cause of Hypertriglyceridemia](#)

NEJM, Vol. 376 No. 17, April 27, 2017

Top Articles:

- [Uninterrupted Dabigatran versus Warfarin for Ablation in Atrial Fibrillation](#)
- [Extramammary Paget's Disease](#)
- [Data Authorship as an Incentive to Data Sharing](#)