

ABSTRAKT

Primární imunodeficity jsou způsobeny vrozenou poruchou imunitního systému a tvoří heterogenní skupinu onemocnění s velmi variabilním projevem. Multiparametrická cytometrie se stala velmi účinným nástrojem při diagnóze a výzkumu primárních imunodeficitů, protože poskytuje podrobný náhled na fenotyp jednotlivých imunitních buněk a jejich zastoupení. Vyvinuli jsme panel složený z pěti osmibarevných zkumavek určených pro imunofenotypizaci základních lymfocytárních subpopulací a k další podrobnější analýze B a T lymfocytárních subpopulací. Panely jsme optimalizovali a standardizovali tak, aby umožnily detekci jakýchkoliv změn způsobených primárním imunodeficitem a poskytovaly srovnatelná data na úrovni spolupráce více laboratoří. Toho bylo docíleno spoluprací s dalšími šesti evropskými laboratořemi, které jsou součástí projektu Euroflow. Funkčnost a spolehlivost panelů jsme ověřili na vzorcích periferní krve zdravých kontrol, pacientů s molekulárně definovanou mutací způsobující primární imunodeficit a pacientů s běžným variabilním imunodeficitem.

Klíčová slova: T lymfocyt, B lymfocyt, primární imunodeficit, průtoková cytometrie, imunofenotypizace, Euroflow, optimalizace, standardizace