

Vércsoportok rendszerek

Dr. Toldi József

OVSZ Szegedi Regionális Vérellátó
Központ

Vércsoportok felfedezése – antitest segítségével felismert polimorf tulajdonságok

Blood group system		First examples of antibody defining system		
		Found in serum of	Detected by:	
Name (abbreviation)	Year of discovery			Agglutination of red cells in saline
ABO	1901	Normal subjects	Yes	—
Lewis (Le)	1946			
MN	1927	Rabbits injected with human red cells	Yes	—
P	1927			
LW	1930s (see text)	Rabbits and guinea pigs injected with rhesus monkey red cells	Yes	—
Rhesus (Rh)	1939	(i) Mother of stillborn infant	Yes	— ⁺
	1940	(ii) Transfused patients	Yes	— ⁺
Lutheran (Lu)	1945	Transfused patient	Yes	—
Kell (K)	1946	Transfused patients or mothers of infants with haemolytic disease of the newborn	No ⁺	Yes
Duffy (Fy)	1950			
Kidd (Jk)	1951			
Diego (Di)	1955			
Cartwright (Yt)	1956			
Xg	1962			
Dombrock (Do)	1965			
Colton (Co)	1967			

★ Az AHG / Coombs reagens alkalmazása az antitestek kimutatásában: 1945

Vércsoport rendszerek - ISBT nomenklatúra

ISBT - Blood Group Systems and antigenes 1990 - 2014								
ISBT		vércsoport rendszer		Kollekció		700 sorozat	901 sorozat	összes polimorf jelleg
év	verzió	rendszer	antigének	száma	antigének	antigének	antigének	
1990	BGT 1990 London	19	157	9	30	37	13	237
1995	BGT 1995 Amsterdam	23	196	5	11	37	12	256
2003	update 2003 March	29	239	5	9	19	11	278
2004	BGT 2004 Vancouver	29	244	6	12	19	9	284
2008	update 2008 August	30	272	6	12	10	5	299
2010	update 2010 August	30	285	7	18	17	8	328
2012	v3.0 121028	33	296	6	15	17	7	335
2014	v4.0 141120	35	303	6	15	17	7	342

Vércsoport rendszerek - ISBT nomenklátúra 2012

No.	Vércsoport megnevezése	Vércsoport szimbólum	Gén megnevezés	Kromoszóm a lokalizáció	antigének													összesen
					1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12		
001	ABO	ABO	ABO	9q34.2	A	B	A,B	A1	...								4	
002	MNS	MNS	GYPA, GYPB	4q31.21	M	N	S	s	U	He	Mia	Mc	Vw	Mur	Mg	Vr	46	
003	P1PK	P1PK	A4GALT	22q13.2	P1	Pk	...	NOR									3	
004	Rh	RH	RHD, RHCE	1p36.11	D	C	E	c	e	f	Ce	Cw	Cx	V	Ew	G	54	
005	Lutheran	LU	LU	19q13.32	Lua	Lub	Lu3	Lu4	Lu5	Lu6	Lu7	Lu8	Lu9	...	Lu11	Lu12	20	
006	Kell	KEL	KEL	7q34	K	k	Kpa	Kpb	Ku	Jsa	Jsb	Ula	K11	K12	35	
007	Lewis	LE	FUT3	19p13.3	Lea	Leb	Leab	LebH	ALeb	BLeb							6	
008	Duffy	FY	DARC	1q23.2	Fya	Fyb	Fy3	...	Fy5	Fy6							5	
009	Kidd	JK	SLC14A1	18q12.3	Jka	Jkb	Jk3										3	
010	Diego	DI	SLC4A1	17q21.31	Dia	Dib	Wra	Wrb	Wda	Rba	WARR	ELO	Wu	Bpa	Moa	Hga	22	
011	Yt	YT	ACHE	7q22.1	Yta	Ytb											2	
012	Xg	XG	XG, MIC2	Xp22.33	Xga	CD99											2	
013	Scianna	SC	ERMAP	1p34.2	Sc1	Sc2	Sc3	Rd	STAR	SCER	SCAN						7	
014	Dombrock	DO	ART4	12p12.3	Doa	Dob	Gya	Hy	Joa	DOYA	DOMR	DOLG					8	
015	Colton	CO	AQP1	7p14.3	Coa	Cob	Co3	Co4									4	
016	Landsteiner-Wiener	LW	ICAM4	19p13.2	LWa	LWab	LWb						3	
017	Chido/Rogers	CH/RG	C4A, C4B	6p21.3	Ch1	Ch2	Ch3	Ch4	Ch5	Ch6	WH				Rg1	Rg2	10	
018	H	H	FUT1	19q13.33	H												1	
019	Kx	XK	XK	Xp21.1	Kx												1	
020	Gebrich	GE	GYPC	2q14.3	...	Ge2	Ge3	Ge4	Wb	Lsa	Ana	Dha	GEIS	GEPL	GEAT	GETI	11	
021	Cromer	CROM	CD55	1q32.2	Cra	Tca	Tcb	Tcc	Dra	Esa	IFC	WESa	WESb	UMC	GUTI	SERF	18	
022	Knops	KN	CR1	1q32.2	Kna	Knb	McCa	Sl1	Yka	McCb	Sl2	Sl3	KCAM				9	
023	Indian	IN	CD44	11p13	Ina	Inb	INFI	INJA									4	
024	Ok	OK	BSG	19p13.3	Oka	OKGV	OKVM										3	
025	Raph	RAPH	CD151	11p15.5	RAPH	MER2											2	
026	John Milton Hagen	JMH	SEMA7A	15q24.1	JMH	JMHK	JMHL	JMHG	JMHM	JMHQ							6	
027	I	I	GCNT2	6p24.2	I												1	
028	Globoside	GLOB	B3GALT3	3q26.1	P												1	
029	Gill	GIL	AQP3	9p13.3	GIL												1	
030	Rh-associated glycoprotein	RHAG	RHAG	6p21-qter	Duclos	Ola	DSLK	RHAG4									4	
031	Forsman	FORS	GBGT1	9q34.13	FORS1												1	
032	Junior	JR	ABCG2	4q22	Jra												1	
033	Langereis	LAN	ABCB6	2q36	Lan												1	

Table of blood group collections ISBT v3.0 121028					
Collection			Antigen		
No.	Name	Symbol	No.	Symbol	Incidence %
205	Cost	COST	205001	Csa	95
			205002	Csb	34
207	Ii	I	207002	i	*
208	Er	ER	208001	Era	>99
			208002	Erb	<1
			208003	Er3	>99
			209002	...	
209		GLOB	209003	LKE	98
			209004	PX2	
			210001	Lec	1
210			210002	Led	6
212	Vel	VEL	212001	Vel	>99
			212002	ABTI	>99
213			213001	Hu	
			213002	M1	
			213003	Tm	
			213004	Can	
			213005	Sext	
			*By standard serological tests, may appear to be low incidence. Obsolete collections: 201 Gerbich; 202 Cromer; 203 Indian; 204 Auberger; 206 Gregory; 211 Wright.		

Table of high incidence antigens (901 series) v3.0 121028		
No.	Name	Symbol
901002	Langereis	Lan
901003	August	Ata
901005		Jra
901008		Emm
901009	Anton	AnWj
901012	Sid	Sda
901014		PEL
901016		MAM

Table of low incidence antigens (700 series) v2.0 110914						
No.	Name	Symbol		No.	Name	Symbol
700002	Batty	By		700040	Rasmusse n	RASM
700003	Christiansen	Chra				
700005	Biles	Bi		700044		JFV
700006	Box	Bxa		700045	Katagiri	Kg
700017	Torkildsen	Toa		700047	Jones	JONES
700018	Peters	Pta		700049		HJK
700019	Reid	Rea		700050		HOFM
700021	Jensen	Jea		700052		SARA
700028	Livesay	Lia		700054		REIT

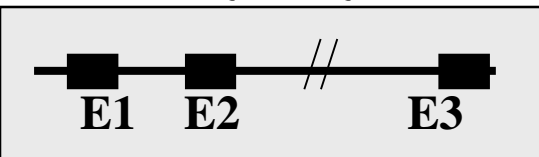
A polimorf jellegekről szerzett ismereteink áttekintése

- Dombrock vércsoportrendszer ISBT 014 -

❖ **Génlokusz** *ART 4 (14kbp; 3 exon)*
 - kromoszóma pozíció *12p12.3*

❖ **Allégek** *Do^a, Do^b, Gy^a, Hy, Jo^a*
 - ISBT *001 002 003 004 005*
 - gényakoriság (%) *0,42 0,58 H H H*

❖ Génszerkezet



- a pontmutációk pozíciója

↓

378	C > T
624	T > C
793	A > G

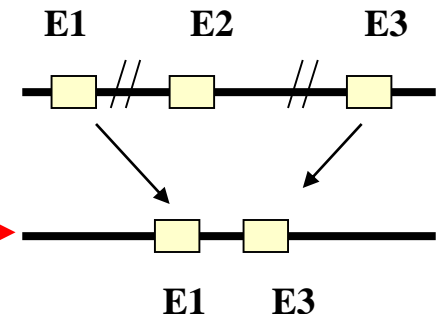
- génproduktum

<i>Carrier:</i>	GPI membránfehérje
<i>Epitop:</i>	- Tyr126
	- Leu208
	- Asp256Asp

❖ vörösvérsejt fenotípus

Do(a+b-)	17,8%
Do(a+b+)	47,6%
Do(a-b+)	34,6%
Do(a-b-)	n.r.

exondeléción



Vércsoportrendszerek felosztása

❖ *az allél variánsok száma szerint*

- *polimorf rendszer (Rh)*
- *dimorf rendszer (MN; Ss)*
- *monomorf rendszer (Hh)*

❖ *klinikai jelentőségük szerint*

- *ABO*
- *Rh*
- *immunogén csoport (K, Fy, Jk)*
- *ABO társrendszerek (H, Le, I)*

006 Kell vércsoportrendszer (immunogén csoport)

- ❖ *felfedezése: Coombs és mtsai, 1946, UHB*
- ❖ *polimorfizmus tekintetében az Rh és az MNS vércsoportrendszer után következik*
- ❖ *génkölcsönhatások: Kell - XK és GYPC (Gebrich) génlokuszok*
- ❖ *antigénjei direkt géntermék, a Kell génben bekövetkező többszörös SNP mutáció eredményei*

❖ *besorolás*

❑ *Kell antigének és variánsai (ISBT 2012)*

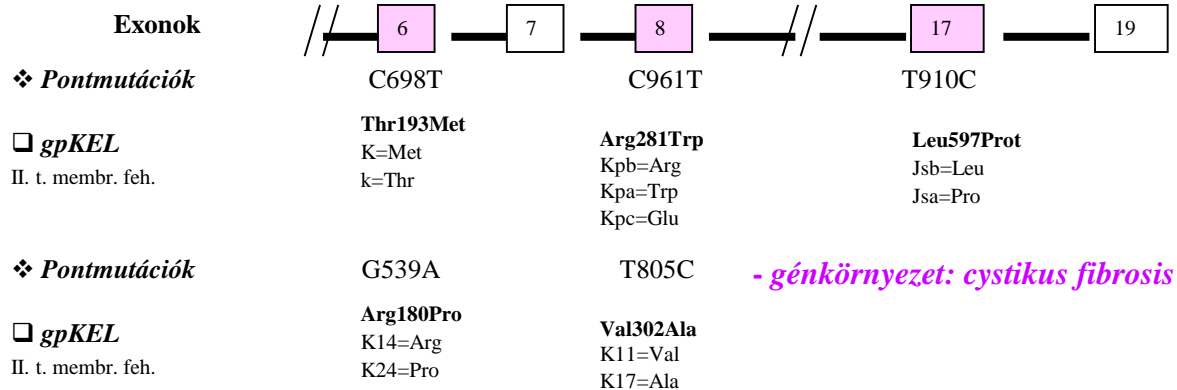
- *5 allélpárban: K/k, Kp^a/Kp^b, Js^a/Js^b, Js^c, K11/K17, K14/K24*
- *7 gyakori antigén: K12, K13, K18, K19, K20, TOU, RAZ*
- *30 alacsony gyakoriságú – privát antigén: Ul^a, K23, VLAN*
- *Ku vagy K5 antigén a K₀ kivételével minden Kell fenotípusban megjelenik*

❑ *Ritka és hiányos fenotípusok*

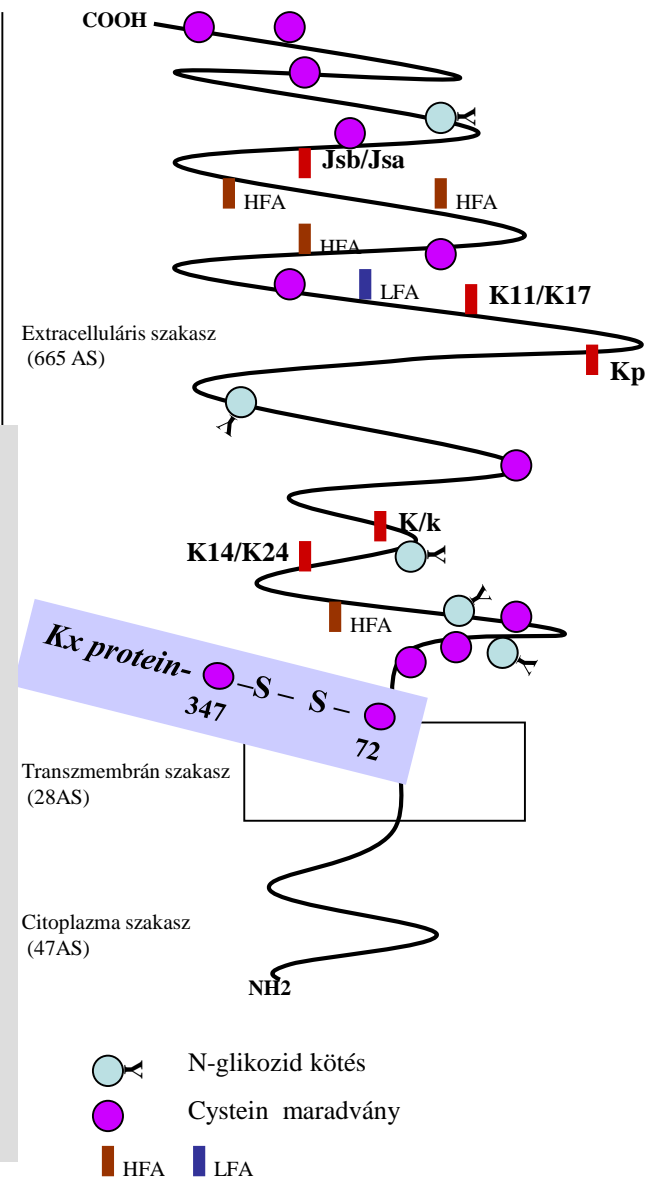
- *K₀ fenotípus*
- *K_{mod}*
- *McLeod fenotípus*

Kell konformációs antigén struktúra

KELL (KEL) génlokusz (7q34; 21,5kbp; 19 exon) sematikus ábrázolása



Kell protein sematikus ábrázolása



■ Kell protein

- II típusú integrális membrán fehérje
- Glikoprotein (96kDa, 732 AS)
- Intracelluláris rész (47AS)
- Transzmembrán rész (48–67AS)
- Extracelluláris rész (665 AS)
- 5-6 N-glikozid kötés (12% cukor)
- 15-16 cystein maradvány
- Enzimfunkció (cink endopeptidáz)
- Humán előfordulás
 - vörösvérsejt ~ 2500-6000
 - vörösvérsejt prekursor
- Állatvilág (egyes emlősöknél)

• Kx gén (Xp21; ~ 3 exon)

- génkörnyezet: *Duchenn dystrophia chr granulomatosis*

■ Kx protein

- III. típusú integrális membránfehérje (37kDa, 444AS)
- Cukrot nem tartalmaz
- Doménszerkezet (10)
- 16 cystein maradvány
- Membrán transzporter
- Humán előfordulás
 - vörösvérsejt
 - vázizomzat
 - idegsejtek

Allékapcsolt Kell génvariánsok által meghatározott fenotípusok (ISBT 006, KEL)

génlokusz jelölése, kromoszómapozíció	Szülői génkombináció (genotípus)	vörösvérsejten megjelenő fenotípus	fenotípus gyakoriság (%)	antigén gyakoriság - kaukázusi populáció (%)	
KEL (Kell, Kp, Js) 7q34	<i>K és K antigénekre nézve</i>			K+	k+
	<i>KK</i>	K+, k-	0,2	9,0	99,8
	<i>K/k</i>	K+, k+	8,8		
	<i>k/k</i>	K-, k+	91,0		
	<i>Kpa és Kpb antigénekre nézve</i>			Kpa	Kpb
	<i>Kpa/Kpa</i>	Kp(a+b-)	ritka	100,0	100,0
	<i>Kpa/Kpb</i>	Kp(a+b+)	2,3		
	<i>Kpb/Kpb</i>	Kp(a-b+)	97,7		
	<i>Jsa és Jsb antigénekre nézve</i>			Jsa	Jsb
	<i>Jsa/Jsa</i>	Js(a+b-)	0	100,0	100,0
	<i>Jsa/Jsb</i>	Js(a+b+)	ritka		
	<i>Jsb/Jsb</i>	Js(a-b+)	100		
	Ko fenotípus (K-k-Kpa-Kpb-Js-Jsb-)			nagyon ritka	

megjegyzés: a '+' a megfelelő reagenssel adott pozitív, míg a '-' negatív reakciót jelenti forrás: AABB Manual 10th Edition

Ritka hiányos fenotípusok

❖ *Ko* fenotípus

-Öröklött *K_o* fenotípus

- *Génmechanizmus:* - homozigótaság a *Ko* recesszív génre
- *Előfordulás:* Európai, Afrikai, Észak és Dél Amerikai, Japán, Indiai populációban
- *Gyakoriság:*
 - 1990-ig több mint 40 esetet publikáltak (W.L. Marsh)
 - fehérekben 1:16518/:24953 (0,007%); japánokban 1:14541
- *Vörösvérsejt jellemzők:*
 - *Ko* fenotípus nem tartalmaz *Kell* génproduktumot (*K-*,*k-*,*Kpa-*, *Kpb-*...)
 - a vörösvérsejteken a *Kx* mennyisége csökkent mégis erős aktivitást mutat
 - a *Ko* vörösvérsejtek nem mutatnak morfológiai eltérést, túlélésük normális
 - a *Ko* fenotípust általában *Ku* antitest (*Kx+Km*) segítségével sikerül felismerni
- *Transzfúziós jelentősége* – a transzfúzió/terhesség súlyos HTR/UHB-t okozó anti-*Ku* (-*Km-Kx*) antitestet megjelenéséhez vezet

-Szerzett *Ko* fenotípus (AIHA)

❖ *Kmod* fenotípus

- *K0* hasonló, de *K5+*, a csökkent *K5* aktivitás esetenként transzfúzió/terhesség következménye

McLeod fenotípus

- ❖ *a sejtmembrán nem tartalmaz Kx és Km (KEL20) antigént*
- ❖ *a vörösvérsejten erősen csökkent a Kell antigének kifejeződése – ezért a McLeod fenotípus kimutatására anti-k-t használnak*
- ❖ *a McLeod fenotípus hátterében több genetikai mechanizmus szerepel*
 - *az X nemi kromoszóma részeleges deléciója*
 - *XK génlokuszban bekövetkezett génhiba (defektus)*
 - *pontmutáció az XK génben (több formája is ismert)*
- ❖ *a McLeod vörösvérsejt abnormalitásai* - *acantocytosis*
(*eltérően az egyéb ritka Kell variánsoktól*)
 - *lerövidült túlélés – kompenzált hemolysis*
 - *hiperaktív erythrocytopoesis*
- ❖ *a McLeod fenotípus gyakoriságra nézve nincsenek pontos adatok*
 - *1990-ig 60 esetet írtak le*
 - *kizárólag európai fehér és japán férfiakban jelent meg*
- ❖ *a McLeod fenotípusú beteg transzfúzió hatására anti-Kx antitestet termel*
- ❖ *A McLeod fenotípus esetenként neurológiai tünetekkel társul – **McLeod Szindróma (MLS)***
 - *neurológiai eltérések, mint kóros relexek, nem kontrollálható izommozgások*
 - *izomsorvadás, cardyomyopathia, emelkedett CK*
 - *az MLS-t kizárólag férfiakban írták le*
- ❖ ***MLS és a CGD betegség** (súlyos szeptikus állapothoz vezető kóros fagocita funkció) **kapcsolata***
 - *X nemi kromoszóma Xk kókuszt is érintő deléció esetén írtak le*
 - *öröklődés:* - *carier nő – egészséges férfi kapcsolatból: beteg fiú utód (50%) és carier leány (50%)*
 - *egészséges nő – beteg férfi kapcsolatból: egészséges fiú (100%), carier leány (100%)*

Kell antitestek jellemzői (RH; ISBT 006)

antitest	antitest jellemzői							élettani hatás			
	az antitest természete	Reakciót hőmérséklet		Agglutinációs képesség			dózis hatás	Immun globulin osztály	komplement aktiváció	HTR korai/késői	UHB
		22°C	37°C	direkt	IDAT	enzimteszt					
anti-K ↑	I / T ↓↓	-	+	-+	+	-+	-	G1 / M ↓↓	-+	+ / + ▲	+ ▲
anti-k ↓	I	-	+		+	-+	-	G1	-	+ / + ▼	+
anti-Kp^a ↑	I / T / A	-	+		+	-+	-	G	-	- / + ▼	-+ ↓▶
anti-Kp^b ↓	I / T ↓ / A	-	+		+	-+	-	G', G4	-	- / + ↓ ▼	+
anti-Js^a	I / T	-	+	-+	+	-+	-	G / M ↓	-	/ + ▼	+
anti-Js^b #	I	-	+		+	-+	-	G	-	/ + ▼	+ ▲
anti-Ku ↓↓	I		+		+	-+	-	G	-	- / + ▲	+

az antitest: # = kizárólag a feketebőrűekben fordult elő, ↑ = gyakori, ↓ = ritka, ↓↓ = nagyon ritka, ↔ = azonos gyakorisággal megjelenő; antitest természete: I = immun, T = természetes, A = autoimmun; IDAT = Indirekt Antiglobulin teszt; - = nem, + = igen, -+ = előfordulhat, ▼ = enyhe, ▶ = középsúlyos, ▲ = súlyos lefolyású, üres mező = nem áll rendelkezésre elegendő adat

- **Transzfúziós jelentősége:** - antigénjei erős immunogének, az anti-K gyakoriság tekintetében az Rh antitestek után következik (30%), a ritkán előforduló anti-k esetén a beteg számára kompatibilist vér biztosítása problémás lehet, az anti-Kpb AIHA-ban autoantitest

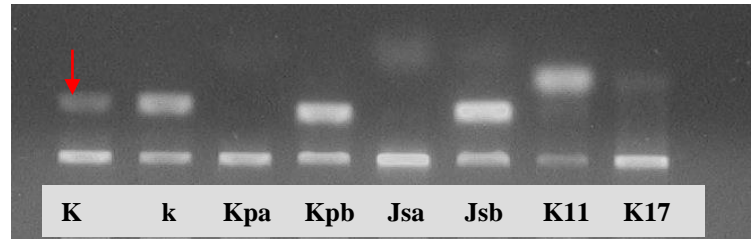
anti-K antitesttel kiváltott UHB igazolása az családvizsgálattal

esetismertetés

- V2012_050 gyerek

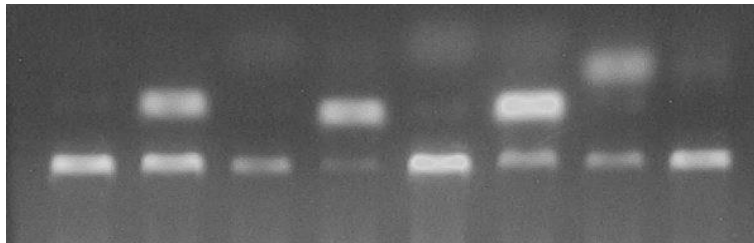
Transzfúziós anamnézis:

- *Kell* antigén: nem meghatározható
- *DAT*: kétes pozitív (-+)
- *transzfúziót igénylő anémia*



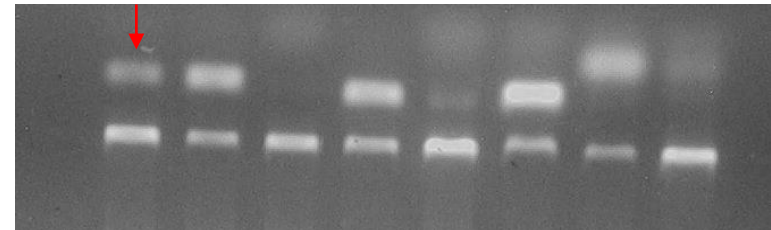
- ❖ Ready Gene Kell plus eredmény: ***K, k, Kpb, Jsb, K11***

- V2013_016 anya



- ❖ Ready Gene Kell plus eredmény: ***k, Kpb, Jsb, K11***

- V2013_017 apa



- ❖ Ready Gene Kell plus eredmény: ***K, k, Kpb, Jsb, K11***

Duffy vércsoportrendszer (FY; ISBT 008) - immunogén csoport

- **jelentősebb antigénjei:** Fya, Fyb, Fy3_{-HFA}, Fy4_{-HFA}, Fy6_{-HFA}
- **kromoszómapozíció:** 1q22-q23; FY lokusz variánsai (*Fya*, *Fyb*, *Fy*) ; a Fy csendes - recesszív gén

génlokusz jelölése	Szülői génekombináció (genotípus)	vörösvérsejten megjelenő antigén (fenotípus)	fenotípus gyakoriság (%)	antigén gyakoriság (%) - kaukázusi populáció	
				Fya	Fyb
FY	<i>Fya/Fya</i> v. <i>Fya/Fy</i>	Fy(a+b-)	18,2	55,6	
	<i>Fya/Fyb</i>	Fy(a+b+)	47,4		80,4
	<i>Fyb/Fyb</i> v. <i>Fyb/Fy</i>	Fy(a-b+)	33,0		
	<i>Fy/Fy</i>	Fy(a-b-)	n. ritka		

- **antigénstruktúra:** 7 domenből felépülő hidrofob transzmembrán receptor funkcióval (IL) bíró glikoprotein - epitop: pontmutáció okozta aminosavcsere: Gly42Asp(*Fya/Fyb*), enzimérzékeny antigén

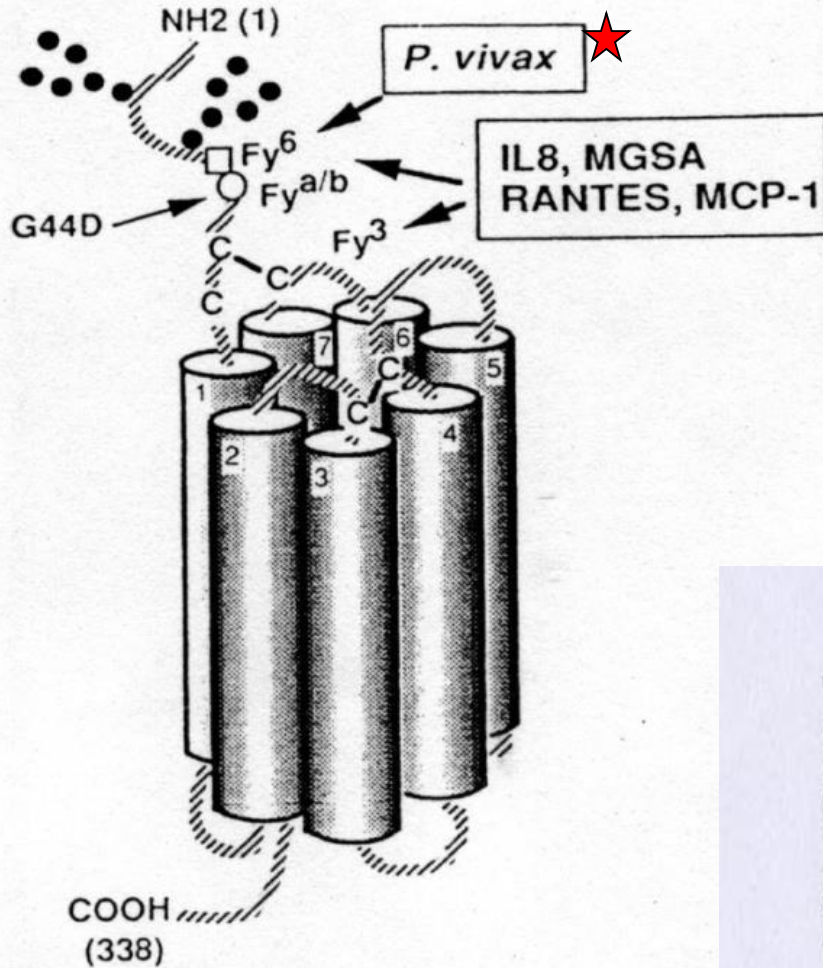
- **jelentősebb antitestjei (*anti-Fya*, *anti-Fyb*)**

antitest	antitest jellemzői	életteni hatás
anti-Fya ↑	esetenként dózishatást mutató csak 37°C-on IDAT-ban reagáló IgG típusú immun antitest	középsúlyos HTR és UHB
anti-Fyb ↓	esetenként dózishatást mutató csak 37°C-on IDAT-ban reagáló IgG típusú immun antitest	középsúlyos HTR és UHB

- **Duffy transzfúziós jelentősége:** - antigénjei közepesen erős immunogének, antitestjei kizárólag transzfúzió ↑/terhesség↓ hatására képződnek, középsúlyos - elhúzódó HTR és UHB okoznak - a Fya malária receptor

megjegyzés ↑= gyakori, illetve ↓=ritka előfordulás, IDAT=indirekt Coombs technika

Duffy protein (gpFy)

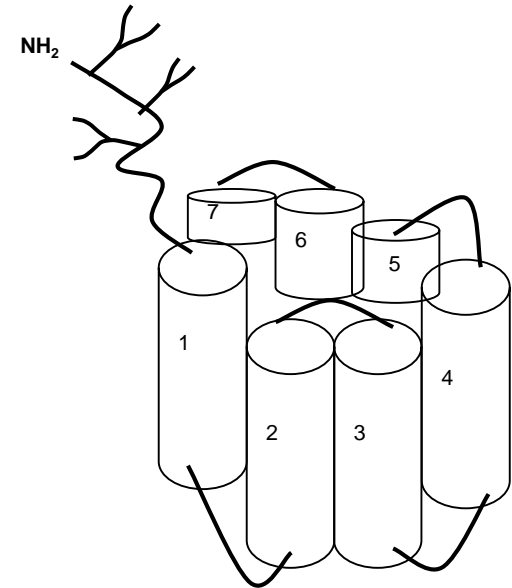
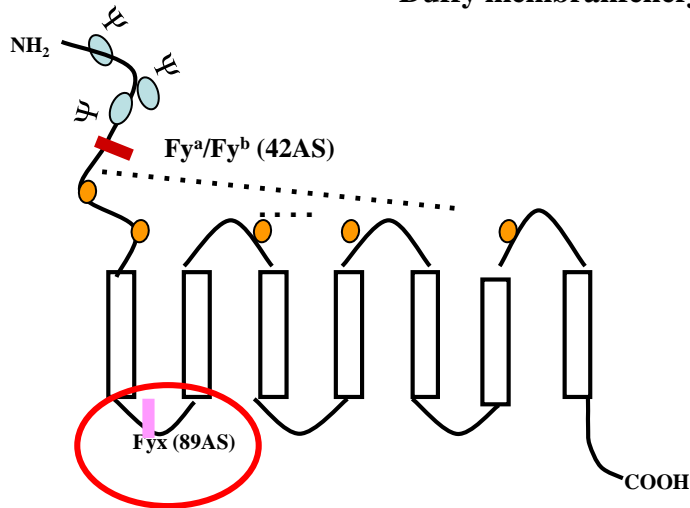


- Erősen hidrofób integrális membrán fehérje
- Doménszerkezet (7, 336AS)
- 35 - 43kD tömegű, glikoprotein
- IL receptor (nagyfokú hasonlóság az IL8 recetorral)
- Humán előfordulás
 - vörösvérsejten ~ 13500
 - Endothel sejtek (lég, csontvelő)
 - Purkinje sejtek
- Állatvilág (egyes emlősöknél)

	Chinese	Europeans	W. Africans
B	35	14	20
P ₁	31	80	95
Rh D	100	84	95
V(cc ^s)	70	0	40
K	0	9	<1
Js ^a	0	0	20
Fy ^a	99	65	20
Di ^a	5	0	0

Duffy Fyb → Fx antigén (pontmutáció a 2. exonban)

Duffy membránfehérje sematikus és térbeli ábrázolása



antigéndetermináns csoport Ψ N-glikozid kötés ● cystein maradvány ... diszulfid híd

Duffy (DARC, FY) génlokusz (1q23.2; 1,5kbp; 2 exon) sematikus ábrázolása



❖ Pontmutációk G125A C265T

☐ gpFy Fya=Gly

3. típusú IMF. **Fyb=Asp** **Fx=Arg89Cys**

35-43kDa, 3338AS

Kidd vércsoportrendszer (JK; ISBT 009) - immunogén csoport

- **antigénjei:** Jka, Jkb, Jk₃-HFA
- **kromoszómalokalizáció:** 18q12-q21; génvariánsai (*Jka*, *Jkb*, *Jk*); a Jk csendes - recesszív gén

génlokusz jelölése	Szülői génkombináció (genotípus)	vörösvérsejten megjelenő antigén (fenotípus)	fenotípus gyakoriság (%)	antigén gyakoriság (%) - kaukázusi populáció	
				Jka	Jkb
SLC14A1	Jka/Jka vagy Jka/Jk	Jk(a+b-)	28	77	72,0
	Jka/Jkb	Jk(a+b+)	49		
	Jkb/Jkb vagy Jkb/Jk	Jk(a-b+)	23		
	Jk/Jk vagy In(Jk)	Jk(a-b-)	n. ritka		

- **antigénstruktúra:** III. típusú integrális membránfehérje (10 domen), urea transzporter funkcióval bíró glikoprotein - epitop: pontmutáció okozta aminosavcsere: Asp280Asn(Jka/Jkb)

- **antitestjei (anti-Jka, anti-Jkb)**

antitest	antitest jellemzői	élettani hatás
anti-Jka ↑	gyakran dózishatást mutató 37°C-on IDAT-ban, néha enzimtesztben reagáló - esetenként komplementet kötő IgG immun antitest	középsúlyos HTR és UHB
anti-Jkb ↓	gyakran dózishatást mutató 37°C-on IDAT-ban, néha enzimtesztben reagáló - esetenként komplementet kötő IgG immun antitest	középsúlyos HTR és UHB

- **Kidd transzfúziós jelentősége:** - antigénjei közepesen erős immunogének, antitestjei kizárólag transzfúzió ↑/terhesség↓ hatására képződnek, középsúlyos - elhúzódó HTR és UHB okoznak. A késői szövődmények 30%-t Kidd antitestek okozzák

megjegyzés ↑= gyakori, illetve ↓=ritka előfordulás, IDAT=indirekt Coombs technika

002 MNS vércsoport rendszer

- ❖ felfedezése: 1927 Landsteiner, Levine – heteroantitest segítségével
- ❖ az Rh rendszert követő második legpolimorfabb vércsoport rendszer
- ❖ 3 szorosan kapcsolt GYPA-GYPB-GYPE génlokusz direkt terméke
- ❖ antigénjei a gly-A/-B erősen glikolizált I. típusú integrális membránfehérjén (37kD, 131AS) jelennek meg

❖ besorolás

❑ MNS antigének és variánsai (43; ISBT 2010)

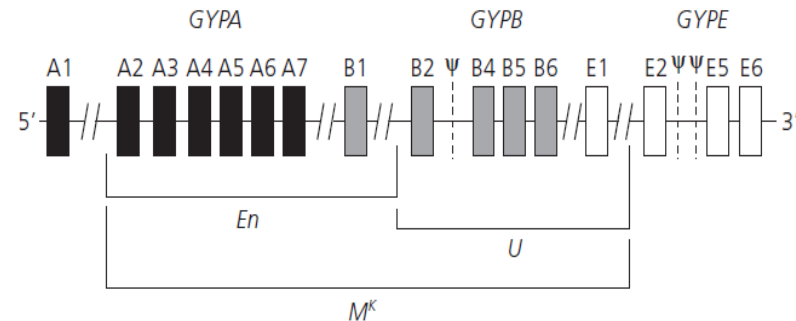
- 4 allélpárban: M/N (GYPA), S/s (GYPB)
- 7 gyakori antigén: GYPA: 5 (En^a); GYPB: 2 (U)
- 30 alacsony gyakoriságú antigén: GYPA: 14, GYPB: 5 GYPA/B: 11
- hibrid antigének: **M^c** és **M^g**

❑ Ritka fenotípusok

- GYPA, GYPAB fehérje abnormális glikolizációja (M^l , Can , Tm , Hu)
- megváltozott MNS antigén sűrűség következménye (U_x , U_z)

❑ Hiányos fenotípusok (GYP-A és/vagy -B deléció következménye)

- **$En(a-)$** GYPA deléció, hiányzó MN, ép SsU antigének
- U negatív fenotípus GYPB deléció – ép MN, hiányzó SsU antigének
- **M^k fenotípus** (GYPA és GYP-B deléció) – MN és SsU antigének hiánya



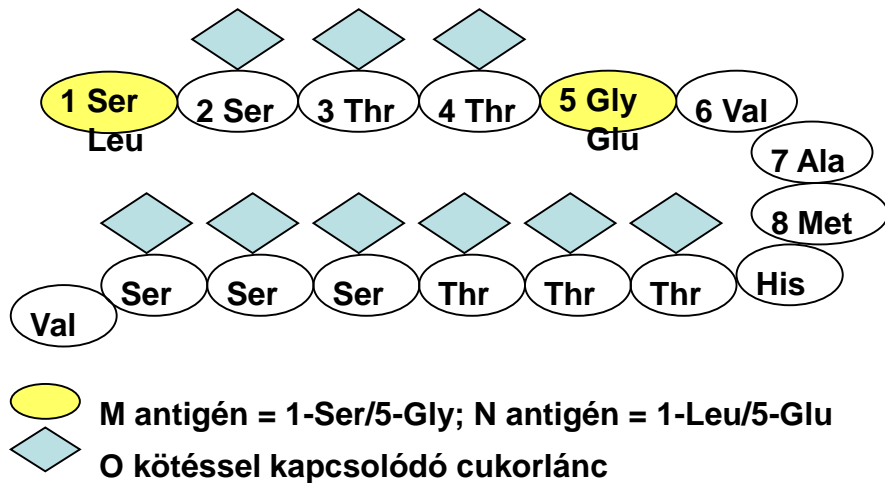
Allélkapcsolt MNS génvariánsok által meghatározott fenotípusok (ISBT 002, MNS)

génlokusz jelölése, kromoszómapozíció	Szülői génkombináció (genotípus)	vörösvérsejten megjelenő fenotípus	fenotípus gyakoriság (%)	antigén gyakoriság - kaukázusi populáció (%)	
	<i>M és N antigénekre nézve</i>			M+	N+
GYPA (M/N) 4q31.21	<i>MM</i>	M+N-	28	78	
	<i>MN</i>	M+N+	50		77
	<i>NN</i>	M-N+	22		
	<i>S, s és U antigénekre nézve</i>			S	s
GYPB (S/s) 4q31.21	<i>SS</i>	S+s-U+	11	55	
	<i>Ss</i>	S+s+U+	44		89
	<i>ss</i>	S-s+U+	45		
			S-s-U-	nagyon ritka	

megjegyzés: a '+' a megfelelő reagenssel adott pozitív, míg a '-' negatív reakciót jelenti

forrás: AABB Manual
10th Edition

M/N antigén struktúra



M^c hibrid antigén (MNS8)



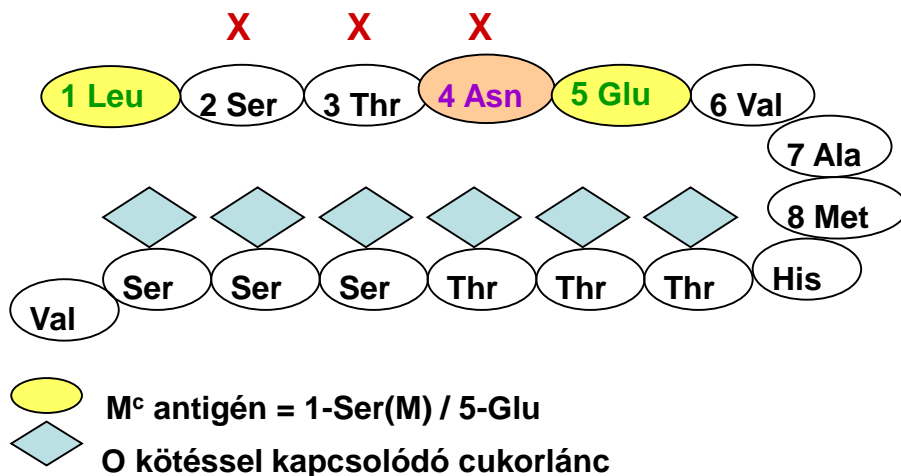
M^c jellemzők

- Dunsford, 1953
- **hibrid antigén** – átmenet az M/N antigén közt
- nem ismert anti-M^c antitest
- mind az anti-M, mind az anti-N savóval reagál

M^g jellemzők

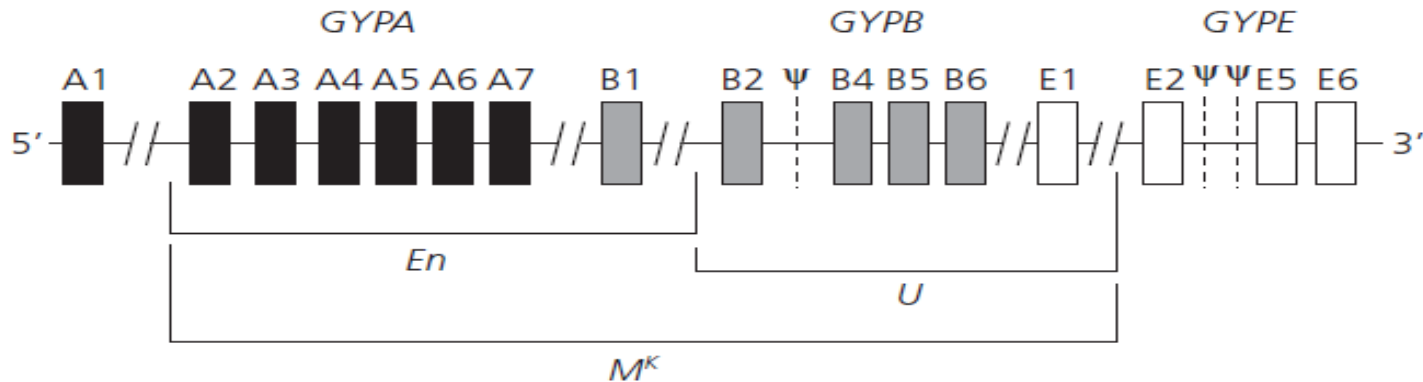
- Allen és mtsai, 1958
 - nem adszorbál sem anti-M, sem anti-N
 - a gyakori anti-M^g antitest mutatja ki
 - az anti-M^g reakció nem sziálsav függő
 - az M^g tripszin szenzitív
 - S/s antigének kifejeződése normális
- } az M^g a GYPA-n található

M^g hibrid antigén (MNS11)



002 MNS vércsoportrendszer hiányos fenotípusai - $En(a-)$, M^k

❖ En^a (MNS28) gyakori antigén hiányával meghatározott $En(a-)$ ritka fenotípus ($En=$ envelope)



$En(a-)$

- $En(a-)Fin$ homozigótaság egy ritka (En) génlokusz deléciójára
- $En(a-)UK$ heterozigótaság GYP(A-B) hibrid génre
- $En(a-)$ vörösvérsejt sajátosságai
 - hiányzó GYPA, nincs M, N antigén kifejeződés
 - normál, esetenként fokozott S, s antigén kifejeződés
 - a normális vörösvérsejthez képest csökkent szilársav tartalom (~12%)
- $En(a-)$ gyakoriság: UK 0/12500; Finn 0/8800, japán 1/250000 /anti- $En(a-)$ antitesttel vizsgálva
- anti- $En(a-)$ antitest jelentősége
 - alloantitest: változó akár halálos HTR/ súlyos UHB
 - autoantitest: súlyos esetenként halálos AIHA

M^k ($GYPA$ és $GYPB$ teljes, vagy részleges hiány)

- homozigóta forma (M^k/M^k)
- heterozigóta forma
- M^k vörösvérsejt sajátosságai
 - homozigóta forma: a GYP A/B teljes hiánya nincs M, N, S, s. U antigén kifejeződés
 - heterozigóta forma a GYP A/B 50%-os csökkenése, erősen redukált M,N,S,s,U antigén kifejeződés
- M^k gyakoriság (inkomplett anti-D vizsgálattal):
 - svájci véradók közt 8/10097 M^k heterozigótát találtak
 - az első M^k/M^k homozigóta egy japán véradó /Tokunaga (1979)

MNS antitestek jellemzői (MNS; ISBT 002)

antitest	antitest jellemzői									élettani hatás	
	az antitest természete	Reakciót hőmérséklet		Agglutinációs képesség			dózis hatás	Immun globulin osztály	komplement aktiváció	HTR korai/késői	UHB
		22°C	37°C	direkt	IDAT	enzimteszt					
anti-M ↑↑	T↑/I↓	↑↑	+↓	+	+↓	-	+	M↑/G↓	-	-/+▼	+↑
anti-N ↓↓	HAT	-	-	+	-	-	-	M	-	-	-
anti-S ↓	T↓/I	-	+	-	+	-	+	G	-	-/+	+▲
anti-s ↓	I	+	+		+	-		G/M	-	-/+▲	+▲
anti-U ↓↓	I/A	+	+	+	+	+		G	-	+ / +▲	+▲

az antitest: ↑= gyakori, ↓=ritka, ↓↓=nagyon ritka, ↔= azonos gyakorisággal megjelenő; antitest eredete: I=immun, T=természetes, HAT= hideg antitest; IDAT=Indirekt Antiglobulin teszt; -= nem, +=igen, +=előfordulhat, ▼=enyhe, ►=középsúlyos, ▲=súlyos lefolyású, üres mező = nem áll rendelkezésre elegendő adat