

Achtergrond informatie TLR7

Mutaties in het gen TLR7 maken jonge mannen vatbaar voor een ernstige vorm van COVID-19. Deze mutaties verklaren een onderliggende immunodeficiëntie die de (waarschijnlijk) specifieke immunorespons tegen SARS-CoV-2-virusinfecties schaadt.

Dit is een zeldzame nieuwe immunodeficiëntie, die mogelijk slechts ~ 1:10,000 individuen treft.

(van der Made CI, Simons A, Schuurs-Hoeijmakers J, et al. Presence of Genetic Variants Among Young Men With Severe COVID-19 [published online ahead of print, 2020 Jul 24]. JAMA. 2020;10.1001/jama.2020.13719. doi:10.1001/jama.2020.13719)

Inclusiecriteria voor een gerichte diagnostische test TLR7 (Sanger sequencing).

- Mannelijke patiënten met een ernstige vorm van COVID-19 (met een positieve SARS-CoV-2 test die beademd zijn of nog worden op de IC)

EN

- géén andere risicofactoren hebben;
 - o obesitas (BMI ≥ 30 kg/m²)
 - o diabetes mellitus (type 1 of 2)
 - o hypertensie
 - o hartfalen of ernstig kleplijden
 - o ernstig longlijden (astma, COPD, OSAS, cystische fibrose)
 - o eindstadium nierfalen
 - o chronische hepatitis of levercirrose
 - o immuungecompromitteerde status (maligniteit, gebruik immunosuppressiva, bekende immunodeficiëntie)

EN

- jonger zijn dan 35 jaar, of onder de 45 zijn en er zijn meerdere aangedane jongen mensen binnen familie

Wie kan aanvragen?

- Alle medisch specialisten.
- Huisartsen na overleg met de klinische genetica (via covid19.gen@radboudumc.nl, of via 024-3613946)

Positieve uitslagen worden zo snel mogelijk besproken in het immuun-MDO van de Radboudumc.

Alleen aan te vragen door immunologen en klinisch genetici:

Indien er reden is voor verder genetisch onderzoek naar meer genen dan alleen TLR7 dan kunt u ook het genpanel primaire immunodeficiënties aanvragen (<https://order.radboudumc.nl/producten/wes-primaire-immunodeficientie>). Graag hierbij expliciet vermelden dat ook het TLR7 gen geanalyseerd moet worden.

Indicaties voor het genpanel primaire immunodeficiënties zijn bijvoorbeeld: bijzonder ernstig verloop van COVID-19 bij jongen mensen (mannen en vrouwen), of meerdere aangedane familieleden op relatief jonge leeftijd). Bij vragen over mogelijke inclusie kunt U het beste terecht bij: covid19.gen@radboudumc.nl.