



PMS2-Autoantikörper

Indikationen

- ▶ Wissenschaftliche Fragestellungen
- ▶ Idiopathische entzündliche Myopathien (nicht als Suchtest geeignet)

Siehe auch

- ▶ Autoantikörper bei entzündlichen idiopathischen Myopathien

Autoantikörper gegen PMS2 wurden erstmals bei einigen Patienten mit idiopathischen Myopathien (Dermatomyositis, Polymyositis, eosinophiler Myositis, nicht definierter Myositis) entdeckt und anfänglich als spezifische Marker bei idiopathischen Myopathien angesehen (Casciola-Rosen et al. 2001).

Antigen

Das PMS-Protein-Homolog 2 (**post meiotic segregation increased**; M_r 95,8 kDa, Chromosom 7q22.2) gehört zu der mutL/hexb-Familie der DNA-Mismatch-Reparatur- (MMR) Proteine, die für die Erkennung und das Entfernen von Fehlpaarungen in DNA-Doppelsträngen verantwortlich sind (Tabelle 1). PMS2 gehört zu der MutL-Familie der Reparaturmaschine, die Basenpaarungsfehler in der DNA korrigiert. Alle Mitglieder dieser Familie zeichnen sich durch eine konservierte N-terminale Region von etwa 300 Aminosäuren sowie eine sehr variable C-terminale Region aus.

Tabelle 1 MMR-Proteine von *E. coli* und humane Homologe

<i>E. coli</i>	Mensch	Bemerkung
mutS	MSH2 MSH3 MSH4 MSH5 MSH6	MSH: mutS -Protein homolog
mutL	MLH1 MLH2 PMS1 PMS2	MLH: mutL -homolog PMS: postmeiotic segregation (Proteine sind auch am crossing over in der Meiose beteiligt)
mutH	keine	Endonuclease in <i>E. coli</i>

Die mutationsbedingte Inaktivierung von Enzymen, die zu der Maschinerie der Reparatur von Basenpaarungsfehlern der DNA bei *E. coli* gehören, führt zu der Entwicklung hypermutierter Stämme. Die zu diesem Komplex gehörenden Genprodukte wurden daher **Mut**-Proteine genannt. Drei dieser Proteine sind essenziell: MutS, MutL und MutH. MutS ist ein Homolog von HexA, MutL von HexB. Mit HexA/B wurden entsprechende Proteine in *S. pneumoniae* bezeichnet, bei denen solche Reparaturenzyme von Basenpaarungsfehlern zuerst entdeckt wurden.

Prävalenz

Autoantikörper gegen PMS2 wurden erstmals bei Patienten mit idiopathischen entzündlichen Myopathien mittels Radioimmunpräzipitation von ³⁵S-Methionin-markierten, *in vitro* transkribierten und translatierten rekombinanten Antigenen nachgewiesen.



PMS2-Autoantikörper

Tabelle 2 Krankheitsassoziationen von Autoantikörpern gegen PMS1

Krankheitsbilder	Anzahl	anti-PMS2	[%]	Autoren
Idiopathische Myopathien	53	2 *	3,8	Casciola-Rosen et al. 2001
Lupus erythematodes	50	-	-	
Sklerodermie	44	-	-	
Gesunde Kontrollen	39	-	-	

*[†] bei den Patienten fanden sich Assoziationen mit folgenden Autoantikörpern:
Patient 1: [anti-PMS1](#), [anti-MLH1](#)
Patient 2: [anti-PMS1](#)

Die beiden anti-PMS2 positiven Patienten besaßen simultan auch Antikörper gegen andere Mitglieder dieser Proteinfamilie wie PMS1 und MLH1.

Nachweismethoden Radioimmunpräzipitation mit ³⁵S-Methionin-markierem *in vitro* transkribiertem und translatiertem PMS1 (Casciola-Rosen et al. 2001).

Literatur Casciola-Rosen LA, Pluta AF, Plotz PH, Cox AE, Morris S, Wigley FM, Petri M, Gelber AC, Rosen A: The DNA mismatch repair enzyme PMS1 is a myositis-specific autoantigen. *Arthritis Rheum* (2001); 44(2): 389 - 396 (PMID: [11229471](#)).