



SOX9-Autoantikörper

Indikationen Autoimmunes polyglanduläres Syndrom 1 (APS-1), Vitiligo

- Siehe auch**
- ▶ Autoantikörper bei autoimmunem polyglandulärem Syndrom
 - ▶ Autoantikörper bei Vitiligo

Antigen Autoantigen SOX („sry-like high motility group box“)-Proteine gehören zu einer Familie für die Ontogenese bedeutsamer Transkriptionsfaktoren. Sie sind durch eine stark konservierte DNA-bindende Domäne von 79 Aminosäuren, die sogenannte HMG-box (high motility group-box), gekennzeichnet, einem Homologen der HMG-Box eines an der Geschlechtsentwicklung beteiligten Gens (SRY) auf dem Y-Chromosom (Sry-related HMG box). Beim Menschen wurden bisher 20 SOX-Gene nachgewiesen. Die von ihnen kodierten Proteine unterteilen sich in die Subgruppen SOXA-H. SOX-E enthält SOX8, SOX9, SOX10.

Mutationen sind mit einer Kampomele Dysplasie assoziiert.

Vorkommen Vitiligo, vorwiegend im Rahmen eines autoimmunen polyglandulären Syndroms Typ 1 (APS-1).

Tabelle 1 Krankheitsassoziationen

Krankheitsbilder	anti-SOX9	Autoren
Autoimmunes polyglanduläres Syndrom Typ 1 (APS-1)	n = 91 15 %	Hedstrand et al. 2001
APS-1 assoziiert mit Vitiligo	n = 19 42 %	
APS-1 nicht assoziiert mit Vitiligo	n = 72 7 %	
Patienten mit Vitiligo	n = 93 1 %	
Blutspender	n = 65 0 %	

Nachweismethode Radioimmunopräzipitationsassay (RIPA), Immunoblot

Literatur Hedstrand H, Ekwall O, Olsson MJ, Landgren E, Kemp EH, Weetman AP, Perheentupa J, Husebye E, Gustafsson J, Betterle C, Kämpe O, Rorsman F: The transcription factors SOX9 and SOX10 are vitiligo autoantigens in autoimmune polyendocrine syndrome type I. J Biol Chem (2001); 276(38): 35.390 - 35.395 (PMID: [11423552](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11423552/)).