

Název vyšetření: Stanovení predispozice k Diabetes mellitus T1 (alely HLA-DR3/DR4/DQB1*02:01 a DQB1*03:02)

Popis:

Inzulin-dependentní diabetes mellitus 1. typu (IDDM) je autoimunitní porucha, charakterizovaná destrukcí beta buněk produkujících inzulin v pankreatu. Jedná se o nejčastější formu cukrovky mezi dětmi a mladými dospělými v populaci kavkazského původu, kde je prevalence přibližně 0,4 %. Jedná se o multifaktoriální onemocnění, které je asociováno s HLA geny třídy II, které jsou lokalizovány na šestém chromozomu, v oblasti 6p21.3.

Alespoň jeden z asociovaných haplotypů (HLA-DR3/DQB1*02:01 a nebo DR4/DQB1*03:02) se vyskytuje u více než 93 % pacientů s IDDM. Signifikantní zvýšení rizika rozvoje IDDM pozorujeme u složených heterozygotů výše zmíněných alel.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Predispozice k diabetes mellitus T1:

1) Přítomnost genotypu HLA-DR3/DQB1*02:01

Genotyp pacienta(ky): HLA-DR3/DQB1*02:01

U PACIENTA(KY) BYLY NALEZENY ALELY HLA-DR A HLA-DQB1 ASOCIOVANÉ S DIABETES MELLITUS T1.

Vzhledem ke genetickému riziku predispozice k diabetu mellitu T1 doporučujeme vyšetřit i příbuzné prvního stupně (rodiče, děti, sourozence).

Upozornění: Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení diabetes mellitus T1. Diagnózu je potřeba potvrdit dalšími diagnostickými postupy.

2) Přítomnost genotypu HLA- DR4/DQB1*03:02

Genotyp pacienta(ky): HLA-DR4/DQB1*03:02

U PACIENTA(KY) BYLY NALEZENY ALELY HLA-DR A HLA-DQB1 ASOCIOVANÉ S DIABETES MELLITUS T1.

Vzhledem ke genetickému riziku predispozice k diabetu mellitu T1 doporučujeme vyšetřit i příbuzné prvního stupně (rodiče, děti, sourozence).

Upozornění: Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení diabetes mellitus T1. Diagnózu je potřeba potvrdit dalšími diagnostickými postupy.

Diabetes mellitus T1 vysoce nepravděpodobný (bez predispozice):

HLA GENOTYP NALEZENÝ U PACIENTA(KY) NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM DIABETES MELLITUS T1.

Výsledek s vysokou pravděpodobností diagnózu diabetes mellitus T1 vylučuje.

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1 x 10 dnů

Doba odezvy: 10 pracovních dnů