

**Název vyšetření: Narkolepsie – stanovení predispozičního haplotypu
DRB1*1501-DQA1*0102-DQB1*0602**

Popis:

Narkolepsie je chronická neurologická porucha, kdy mozek není schopen správně regulovat cyklus spánku a bdění. Postižený člověk upadá náhle během dne do spánku nebo trpí extrémní ospalostí, bez ohledu na spánek předchozí noci. Ospalost se nedá vůlí potlačit. Postižení mohou také trpět kataplexií, hypnagogickými halucinacemi či spánkovou obrnou. Průměrně je přitom touto chorobou postiženo přibližně 0,02 až 0,18 % běžné populace.

Narkolepsie je způsobena selektivní ztrátou neuronů produkující hypokretin v hypothalamu. Již dlouho je známa asociace tohoto onemocnění s HLA systémem. 85-95 % všech pacientů s narkolepsií je nositeli specifického haplotypu HLA DRB1*1501-DQA1*0102-DQB1*0602 oproti 30 % nositelů v běžné populaci. Největší asociace byla přitom dokázána u nositelů alely DQB1*0602, která se vyskytuje až u 98% všech narkoleptických pacientů. Narkolepsie tedy může být s vysokou pravděpodobností vyloučena u pacientů, u kterých alela DQB1*0602 nebyla nalezena. Nicméně v případě nalezení této alely se diagnóza narkolepsie musí potvrdit ještě dalšími diagnostickými postupy.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Vysoká predispozice k narkolepsii:

**Přítomnost alely DQB1*06:02, příp. kompletního predispozičního genotypu
DRB1*15:01-DQA1*01:02-DQB1*06:02**

U PACIENTA(KY) BYLA NALEZENA ALELA DQB1*06:02 ASOCIOVANÁ S NARKOLEPSIÍ.

Doporučujeme vyšetřit i příbuzné prvního stupně (rodiče, děti, sourozence) vzhledem ke genetickému riziku predispozice k narkolepsii.

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

Narkolepsie vysoce nepravděpodobná (bez predispozice):

U PACIENTA(KY) NEBYLA NALEZENA ALELA DQB1*06:02.

Výsledek s vysokou pravděpodobností diagnózu narkolepsie 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: 1x týdně

Doba odezvy: 10 pracovních dnů