

# PŘEHLED TESTOVÁNÍ HLA-DQB1\*06 NA ODDĚLENÍ HLA ÚHKT

Věra Šiffnerová, Sara Nazarova

ODDĚLENÍ HLA, ÚSTAV HEMATOLOGIE A KREVNÍ TRANSFUZE  
PRAHA



[WWW.UHKT.CZ](http://WWW.UHKT.CZ)

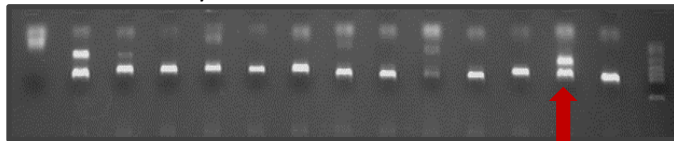
# NARKOLEPSIE A HLA

- **Narkolepsie s kataplexí** (náhlá ztráta svalového napětí) - typ 1
- **Narkolepsie bez kataplexe** - typ 2
  
- **HLA-DQB1\*06:02** - alela musí být přítomna u pacientů s diagnózou narkolepsie s kataplexí
  - asociace známa od 80. let 20. století
  - frekvence v populaci ČR: 0,13 (24 % populace)
- **HLA-DQB1\*06:03** - silně protektivní
  - frekvence v populaci ČR: 0,08 (14 % populace)
  - (populační data uvedena na <http://www.allelefreqencies.net>)
  
- **Další námi detekované alely skupiny \*06:**
  - HLA-DQB1\*06:01
  - HLA-DQB1\*06:04
  - HLA-DQB1\*06:05
  - HLA-DQB1\*06:09
  - HLA-DQB1\*06:14

# METODA TESTOVÁNÍ HLA-DQB1\*06:02

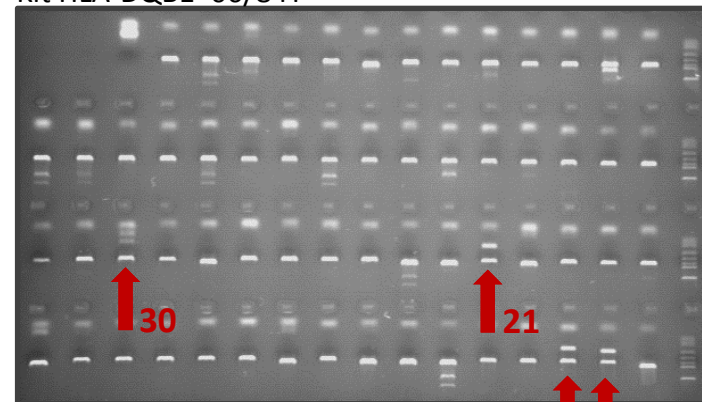
- PCR-SSP - polymerázová řetězová reakce se sekvenčně specifickými primery
  - Rozlišení na úrovni alelických skupin (low resolution) - HLA-DQB1\*06
  - Rozlišení na úrovni jednotlivých alel (high resolution) - HLA-DQB1\*06:02
- Příklad - HLA-DQB1\*06:02 pozitivní:

Kit HLA-DQlow/06Y



Pozice 2

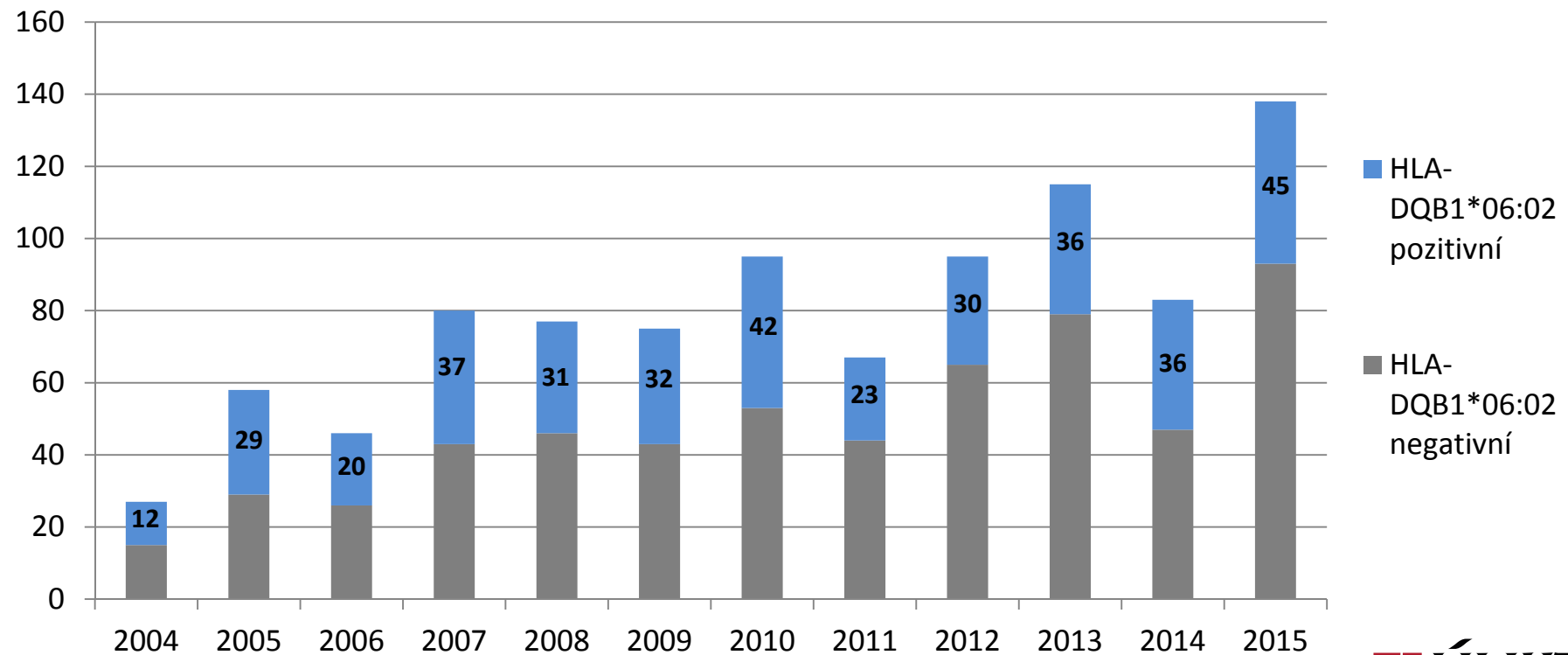
Kit HLA-DQB1\*06/84Y



3 2

# PŘEHLED TESTOVÁNÍ HLA-DQB1\*06

06/2004 – 12/2015



# PŘEHLED TESTOVÁNÍ HLA-DQB1\*06

06/2004 – 12/2015

	HLA-DQB1*06:02	HLA-DQB1*06:03	Σ TESTOVANÝCH VZORKŮ
<b>Muži</b>	<b>183</b> (37 %)	<b>66</b> (13 %)	<b>496</b>
<b>Ženy</b>	<b>190</b> (40 %)	<b>50</b> (11 %)	<b>475</b>
<b>Σ Pacienti</b>	<b>373</b> (38 %)	<b>106</b> (11 %)	<b>971</b>
<b>z toho:</b>			
<b>Homozygoti</b>	<b>53</b>	<b>9</b>	<b>63</b>
<b>Kombinace</b>			<b>14</b>

# PŘEHLED TESTOVÁNÍ HLA-DQB1\*06

06/2004 – 12/2015

	HLA-DQB1*06:02	HLA-DQB1*06:03	Σ TESTOVANÝCH VZORKŮ
VFN	360 (38 %)	102 (11 %)	948
Nemocnice Na Homolce	10 (67 %)	1	15
FN Motol	2 (100 %)	0	2
Trutnov	1 (17 %)	3 (50 %)	6

# SHRNUTÍ

- **Vyšetření přítomnosti alely HLA-DQB1\*06:02 je součástí diagnostiky narkolepsie**
- **U pacientů bez HLA-DQB1\*06:02 je vyloučena diagnóza narkolepsie s kataplexí**
- **Počet vzorků testovaných v naší laboratoři je vzrůstající**
- **PCR-SSP je vhodnou metodou testování**
- **Alelická frekvence HLA-DQB1\*06:02 v naší populaci přibližně o 15 % vyšší než v běžné populaci ČR (náš soubor pacientů 38 %, populace ČR 24 %), což je dáno selekcí testovaného souboru**

# PODĚKOVÁNÍ

- **Oddělení HLA, ÚHKŤ**
  - Milena Vraná
  - Sara Nazarova
  - Renáta Macnerová
  - Milena Melková
  - Hana Vondráčková
  - Kateřina Šimonová
- **Centrum pro poruchy spánku a bdění,  
VFN Praha**
- **Nemocnice Na Homolce**
- **FN Motol**
- **Nemocnice Trutnov**





**Děkuji za pozornost.**