

## **Vyšetření HLA pro diagnostiku narkolepsie**

Narkolepsie je chronická neurologická porucha způsobená neschopností mozku standardně regulovat normální cykly spánku a bdění, jejím typickým příznakem bývá kataplexie (náhlá ztráta svalového napětí).

Součástí diagnostiky této nemoci je testování hlavního histokompatibilního systému člověka - HLA a využití toho, že predispozičním faktorem je přítomnost alely HLA-DQB1\*06:02 v HLA genotypu pacientů s narkolepsií s kataplexií. V případě, že pacient nemá tento gen, je diagnosa narkolepsie s kataplexií s vysokou pravděpodobností vyloučena.

Vztah mezi diagnosou narkolepsie a přítomností alely HLA-DQB1\*06:02 je nespecifický. To znamená, že u pacientů s narkolepsií bez kataplexie není přítomnost alely HLA-DQB1\*06:02 podmínkou diagnosy (K diagnostice slouží další specializovaná vyšetření, která jsou pro ověření této diagnosy standardně prováděna). Na druhou stranu, protože se jedná o gen běžně se vyskytující v populaci, samotná jeho přítomnost neznamena, že se u daného jedince toto onemocnění vyskytne.

Další informace můžete získat zde:

Ing. Milena Vraná  
telefon: 2219773484, e-mail: milena.vrana@uhkt.cz

Ing. Věra Šiffnerová  
telefon: 221977484, e-mail: vera.siffnerova@uhkt.cz