

# ZHODNOCENÍ VÝSLEDKŮ MPZ 2019

*Renáta Macnerová*

Odd. HLA, Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku, ÚHKT, Praha



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

# NABÍZENÉ VARIANTY 2019

## **VARIANTA 1: Alely DQ lokusů vázaných s celiakií**

- DQA1\*02, \*03, \*05, DQB1\*02,\*03:02
- 5 vzorků / 1. kolo + 5 vzorků / 2. kolo
- **na vyžádání 100 µl vzorku**

## **VARIANTA 2: B\*27**

- vazba s Morbus Bechtěrev a dalšími revmatoidními autoimunitními chorobami
- 3 vzorky, **na vyžádání 10 vzorků**

## **VARIANTA 3: DQB1\*06:02**

- vazba s narkolepsií
- 2 vzorky

# ÚČASTNÍCI 2019

36 laboratoří (I.kolo, II.kolo, mimořádné kolo)



## I. KOLO

- účast 33 laboratoří

- Varianta celiakie 30
- Varianta B\*27 21
- Varianta narkolepsie 4

# ÚČASTNÍCI 2019

## II.KOLO

- účast 9 laboratoří ( 6 laboratoří účast v I.kole)
- Varianta celiakie 9

## MIMOŘÁDNÉ KOLO

- připravené pro 2 laboratoře
- Varianta celiakie 1
- Varianta B27 1

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

## **VARIANTA B\*27 + NARKOLEPSIE**

- hodnoceno správné určení genotypu a interpretace

**B\*27** - účast 21 laboratoří - všechny výsledky správně

**NARKOLEPSIE** - účast 4 laboratoří – všechny výsledky správně

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

| IDENTIFIKACE VZORKU | PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA | HLA-B* |       | SEROLOGICKÉ VYJÁDRĚNÍ | Interpretace   |
|---------------------|---------------------------|--------|-------|-----------------------|--|
|                     |                           |        |       |                       | Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)  |
| B01_2019            | 54ng/μl                   | 27:05  | 44:02 |                       | <p><b>U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</b></p> <p><b>Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis.</b></p> <p>This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity</p> |
| B02_2019            | 56,6ng/μl                 | 27:02  | 44:02 |                       | <p><b>U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</b></p> <p><b>Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis.</b></p> <p>This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity</p> |
| B03_2019            | 64,4ng/μl                 | 13:02  | 40:01 |                       | <p><b>U pacienta nebyla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou.</b></p> <p><b>Detected HLA genotype is not associated with the risk of ankylosing spondylitis.</b></p>   |
| B04_2019            | 51,4ng/μl                 | 07:06  | 40:02 |                       | <p><b>U pacienta nebyla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou.</b></p> <p><b>Detected HLA genotype is not associated with the risk of ankylosing spondylitis.</b></p>   |
| B05_2019            | 53,2ng/μl                 | 07:02  | 51:01 |                       | <p><b>U pacienta nebyla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou.</b></p> <p><b>Detected HLA genotype is not associated with the risk of ankylosing spondylitis.</b></p>   |
| B06_2019            | 55,2ng/μl                 | 35:03  | 51:05 |                       | <p><b>U pacienta nebyla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou.</b></p> <p><b>Detected HLA genotype is not associated with the risk of ankylosing spondylitis.</b></p>   |

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

|          |           |       |       |  |
|----------|-----------|-------|-------|--|
| B07_2019 | 40,9ng/μl | 08:01 | 18:03 | <p>U pacienta nebyla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou.</p> <p>Detected HLA genotype is not associated with the risk of ankylosing spondylitis</p>  |
| B08_2019 | 62,8ng/μl | 27:05 | 51:01 | <p>U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p>Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis.</p> <p>This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity</p> |
| B09_2019 | 82,4ng/μl | 27:05 | 44:03 | <p>U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p>Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis.</p> <p>This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity</p> |
| B10_2019 | 99,8ng/μl | 27:05 | 41:02 | <p>U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p>Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis.</p> <p>This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity</p> |

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

| IDENTIFIKACE VZORKU | PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA | DQB1* |       | Interpretace   |
|---------------------|---------------------------|-------|-------|--|
|                     |                           |       |       | Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)  |
| N01_2019            | 51,4 ng/μl                | 06:03 | 06:09 | Nebyla nalezena alela DQB1*06:02 asociovaná s narkolepsií. Výsledek s vysokou pravděpodobností vylučuje diagnosu narkolepsie s kataplexií.   |
|                     |                           |       |       | Detected HLA genotype is not associated with the risk of narcolepsy. This result excludes this diagnosis with the high probability..   |
| N02_2019            | 53,2 ng/μl                | 05:01 | 06:02 | Byla nalezena alela DQB1*06:02 asociovaná s narkolepsií. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení narkolepsie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu. |
|                     |                           |       |       | Detected allele DQB1*06:02 is associated with the risk of narcolepsy. This result can not be separately interpreted as a confirmation of narcolepsy because of its low specificity   |



# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

- **VARIANTA CELIAKIE**
- **Genotypizace:** Správná detekce všech alel/alelických skupin **ASOCIOVANÝCH S CELIAKIÍ:** alelických skupin **DQA1\*02, \*03, \*05, DQB1\*02** a alely **DQB1\*03:02**
- **Serologický ekvivalent:** dle konsensu laboratoří z 16. 2. 2015: **DQ2 (DQ2.5, DQ2.2)** a **DQ8** nepovinné, nehodnotí se
- **Interpretace:** genotyp HLA - je asociovaný s rizikem celiakie
  - je asociovaný s ojedinělým rizikem celiakie
  - není asociovaný s rizikem celiakie

U pozitivních výsledků nutno uvádět upozornění na nízkou specifitu vyšetření. **POZOR: SPRÁVNÁ HLA NOMENKLATURA**

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

## VARIANTA CELIAKIE I.KOLO

- účast 30 laboratoří

**Genotyp:** 100 % 29 laboratoří  
90 – 99 % 1 laboratoř úspěšná účast  
(nedetekována alela DQA1\*05)

**Interpretace:** 100 % 29 laboratoří  
90 – 99 % 1 laboratoř úspěšná účast  
(neuveдена informace o nízké specifitě testu)

**2 laboratoře nepoužily aktuálně platnou HLA nomenklaturu**

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

**Serologický ekvivalent:** nepovinné

**100 % 30 laboratoří**

(zcela ve shodě s konsensem laboratoří o  
uvádění serologických výsledků)

**Všechny laboratoře splnily kritérium úspěšné  
účasti.**



# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2019

## VARIANTA CD II.KOLO + MIMOŘÁDNÉ KOLO

- účast 9 laboratoří ( 6 laboratoří účast v I.kole)
- mimořádné kolo CD, B\*27

**Genotyp:** 100 % 9 laboratoří

**Interpretace:** 100 % 9 laboratoří

**Serologický ekvivalent: nepovinné**

100 % 8 laboratoří

**Všechny laboratoře splnily podmínky úspěšné účasti pro všechna kritéria.**



# PODĚKOVÁNÍ

- **ÚHKŤ**

Milena Melková

Sara Nazarová

Jana Nedvědová

Šárka Půbalová

Kateřina Šimonová

Hana Vondráčková

Milena Vraná

Barbora Kinská

Jana Neupaerová



**Děkuji všem za pozornost**