

## Narkolepsia – HLA-DQB1\*06:02 ja DQA1\*01:02 alleelid (B-HLA-DQB1\*06:02, DQA1\*01:02 DNA)

### Immuunanalüüsi osakond

Narkolepsia on krooniline, kurnav unehäire, mida iseloomustab ülemäärane päevane unisus, katapleksiahood, äkiline mööduv lihaskõrge või paralüüs ning häiritud öine uni.

Narkolepsia on valdavalt põhjustatud neurotransmitterite häirunud funktsioneerimisest ning immuunsüsteemi häiretest, eelkõige autoimmuunsetest reaktsioonidest.

Uuringud on näidanud, et geneetilised faktorid mängivad narkolepsia kujunemisel olulist rolli, samas aga ei ole need piisavad ega ka alati vajalikud narkolepsia tekkimiseks.

Olulisteks narkolepsia eelsoodumust tekitavateks geneetilisteks faktoriteks on HLA-DQB1\*06:02 ning DQA1\*01:02 alleelid. Ligikaudu 85–95% katapleksiahoogudega narkolepsia patsientidest kannavad antud haplotüüpi. HLA-DQB1\*06:02 alleeli esinemissagedus tervetel indiviididel on 24%. Selle alleeli suhtes homosügootsetel indiviididel on suurem haigestumise risk võrreldes heterosügootidega.

Narkolepsia-seoseliste HLA alleelide määramine annab lisainformatsiooni narkolepsia ning eelkõige katapleksia diagnoosimisel, kuid seda seost ei saa lugeda spetsiifiliseks.

Ühendlaboris määratakse kompleksanalüüsina järgmiste narkolepsia-seoseliste HLA alleelide olemasolu: DQB1\*06:02 ja DQA1\*01:02.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	1 mL
Säilivus	Veri toatemperatuuril kuus tundi, +4 °C üks nädal

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti

**Analüüsimeetod:** järjestusspetsiifiline polümeraasi ahelreaktsioon (SSP-PCR)

### Vastuse vorm

HLA-DQB1\*06:02 ja DQA1\*01:02 alleelide esinemine või puudumine.

### Näidustus ja kliiniline tähendus

Narkolepsia-seoseliste HLA alleelide esinemine toetab narkolepsia diagnoosi, nende puudumine aga ei anna otsust alust narkolepsia välistamiseks.

Ingrid Tagen

Muudetud 11.09.2017