



Informació clínica

Utilitat diagnòstica:

L'estudi del genotip HLA ens permet identificar al·lels HLA associats a malalties com narcolèpsia (HLA-DRB1*15:01 DQB1*06:02).

Mètode:

La tècnica PCR-NGS permet la tipificació HLA d'alta resolució de gens HLA de classe I i II. Aquesta tècnica consta de diverses fases: amplificació dels gens HLA d'interès mitjançant PCR, preparació de llibreries, seqüenciació i anàlisi de resultats. Per al genotip HLA associat a la narcolèpsia, ens centrem en la tipificació dels gens HLA-DRB1 i -DQB1.

La tècnica PCR-SBT permet la tipificació HLA d'alta resolució d'un gen HLA aïllat. Aquesta tècnica consta de dues fases: amplificació dels exons dels gens HLA d'interès mitjançant PCR i reacció de seqüenciació dels productes amplificats. Finalment, les seqüències són analitzades mitjançant electroforesi. Per al genotip HLA associat a la narcolèpsia, se seqüencien els exons 2 i 3 dels gens HLA-DRB1 i -DQB1.

Valors de referència

Es considera el resultat positiu si el tipatge HLA és HLA-DRB1*15:01 DQB1*06:02.

Algoritme diagnòstic:

No aplica.

Temps de resposta:

15 dies laborables.

Informació sobre l'espècimen


Mostra: Sang total

Tub: Tub EDTA K3 4 ml

Volum mínim: 500µl.

Estabilitat:

- En refrigeració: 2 setmanes.

 BANC DE SANG I TEIXITS	Genotip HLA associat a Narcolèpsia
	LRD2052

- A -20°C: a partir de 2 setmanes.

Instruccions de transport: Preferiblement a temperatura ambient

Motiu de rebuig: Mostra coagulada.

Informació administrativa

Codi BST: LRD2051

Descripció de la prova: Genotip HLA associat a Narcolèpsia

Sinònims: No aplica.

Secció: Histocompatibilitat i Immunogenètica

Tarifa BST: Consultar les tarifes actualitzades [aquí](#).

Perfils: No aplica.

Referències

Manual dels "Standards for Histocompatibility Testing" de l'EFI (darrera versió).

Qualitat

El BST té les certificacions de qualitat ISO 9001, ISO 14001, OSHAS 18001 i el segell d'Excel·lència Europea 500+. El BST està acreditat per CAT, JACIE-FACT, FACT-NETCORD i EFI, compleix les directrius de les Normes de Correcta Fabricació i les Normes de Correcta Distribució.