

Paciente:		Hª Clínica:	
Sociedad:	ADESLAS S.A.	Registro:	
Prescripción Dr/Dra:		Procedencia:	CLINICA N.S. DEL PILAR
Fecha:			

Parámetro	Resultado	Valores de Referencia
-----------	-----------	-----------------------

## BIOLOGIA MOLECULAR

**ESTUDIO SOLICITADO: ESTUDIO GENÉTICO MOLECULAR DE ENFERMEDAD CELÍACA (TIPAJE HLA-DQA1 Y HLA-DQB1)**

### BASE MOLECULAR:

La predisposición genética a enfermedad celiaca (EC) está asociada a la presencia del heterodímero HLA-DQ2 (codificado por los alelos DQA1\*05:01/DQB1\*02:01 de los genes HLA-DQA1/HLA-DQB1, respectivamente). En población caucásica, aproximadamente el 90% de los casos de enfermedad celiaca están asociados al heterodímero HLA-DQ2. Del resto de los pacientes, aproximadamente el 5% son portadores de HLA-DQ8 (alelos DQA1\*03:01/DQB1\*03:02), y <5% presentan un alelo denominado "half DQ2" (alelos DQA1\*02:XX/DQB1\*02:XX o DQA1\*05:XX/DQB1\*03:01). A pesar de que cerca del 30% de la población general posee las moléculas HLA-DQ2 y HLA-DQ8 sin desarrollar la enfermedad, más del 95% de los celíacos los presentan, por lo que un resultado negativo para ambos marcadores tiene un excelente valor predictivo negativo para la enfermedad.

MIM: 212750

### TÉCNICA:

Se ha aislado el ADN de la muestra mediante extracción automática y se ha llevado a cabo una reacción de amplificación multiplex por PCR (Polymerase Chain Reaction) de los exones 1, 2 y 3 del locus HLA-DQA1, y de los exones 2 y 3 del locus HLA-DQB1, empleando cebadores específicos para cada uno de ellos. Los productos de la reacción han sido analizados mediante hibridación reversa con sondas específicas de secuencia (SSOP).

### RESULTADO:

En la muestra analizada se detectan los siguientes haplotipos:

HLA-DQ2 (DQA1\*02:01/DQB1\*02:02)

HLA-DQ7 (DQA1\*05:05/DQB1\*03:01)

En base a los datos de asociación entre HLA-DQ y EC descritos hasta el momento, este resultado es compatible con un **RIESGO MODERADO/ALTO** a desarrollar la enfermedad celiaca.

Este resultado no implica el desarrollo de enfermedad celiaca, puesto que se trata de una patología multifactorial, causada por factores genéticos y factores no genéticos asociados a los hábitos de vida. Supone una confirmación del diagnóstico en pacientes con sintomatología presente, con familiares afectados o con resultados serológicos e histológicos compatibles. En el caso de pacientes sin manifestación alguna de la enfermedad en el presente, este resultado no debe suponer alerta de ningún tipo ni propiciar ninguna acción encaminada a la detección ni la prevención de la enfermedad, puesto que podría no desarrollarse nunca. Al tratarse de una enfermedad que puede manifestarse de manera más evidente en la edad adulta (incluso avanzada) y con sintomatología variada, el resultado del presente estudio (válido para toda la vida del paciente) supone una valiosa información, ya que apoyaría al diagnóstico de enfermedad celiaca o de sensibilidad al gluten no celiaca en el caso de sospecha clínica, si ésta llega a producirse.