



# CALDERÓN

CENTRO DIAGNÓSTICO

C/ Colón, 37 12001 CASTELLÓN Tel 964 22 02 16 Fax 964 23 14 97  
[j.calderon@laboratoriocalderon.com](mailto:j.calderon@laboratoriocalderon.com)

CENTRO PERIFÉRICO DE TOMA DE MUESTRAS:  
El Plá, 32 -1 12200 Onda (Castellón) Tfno. 964 771 025  
[www.laboratoriocalderon.com](http://www.laboratoriocalderon.com)

Nº de petición: **398896** Fecha de recepción: **16/12/2014**

## GENÉTICA

### **BIOLOGÍA MOLECULAR**

#### **HLA CLASE II TIPAJE COMPLETO DQA1/DQB1**

La predisposición genética a enfermedad celíaca 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 celíaca 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 menos del 5% presentan un alelo denominado "half DQ2" (alelos DQA1\*02/DQB1\*02 o DQA1\*05/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.

#### **TÉCNICA:**

Se ha aislado el ADN de la muestra 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.

#### **RESULTADO:**

En la muestra analizada se detectan los siguientes haplotipos:

HLA-DQ5: alelos DQA1\*01:01/DQB1\*05:01

HLA-DQ2: alelos DQA1\*05:01/DQB1\*02:01

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

Castellón, 05 de mayo de 2015

**Dr. D. Jesús Calderón**