



CALDERÓN

CENTRO DIAGNÓSTICO

C/ Colón, 37 12001 CASTELLÓN Tel 964 22 02 16 Fax 964 23 14 97
j.calderon@laboratoriocalderon.com

CENTRO PERIFÉRICO DE TOMA DE MUESTRAS:
El Plá, 32 -1 12200 Onda (Castellón) Tfno. 964 771 025
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