



### Informació tècnica

#### Utilitat

Un 90 % dels pacients amb cèliaquia tenen la molècula HLA-DQ2, heterodímer format pels al·lels HLA-DQA1\*05 i DQB1\*02. Aquesta forta associació fa que la determinació del genotip DQ2 serveixi com a prova diagnòstica quan les altres proves no són determinants. En el cas del DQ8, aquest és present en un 5% dels celíacs i en aquest cas la seva determinació es fa mitjançant la detecció de la presència de l'al·lel DQB1\*0302. L'altre 5% de pacients amb cèliaquia tenen un dels 2 gens que forma el DQ2, però no presenten l'heterodímer complet.

#### Mètode

Genotipificació dels antígens HLA-DQ2 (al·lels DQA1\*05/DQB1\*02) i DQ8 (al·lel DQB1\*0302) per PCR-NGS/RT-PCR amb sondes d'hibridació FRET.

#### Algoritme diagnòstic

No aplica.

#### Resultats

En la genotipificació dels antígens HLA-DQ2 i DQ8 els resultats possibles són: DQB1\*02 positiu o negatiu, DQB1\*03:02 (DQ8) positiu o negatiu i DQA1\*05 positiu o negatiu.

S'ha observat que en funció del genotip hi ha un rang de risc diferencial d'associació amb la Cèliaquia, essent de major a menor risc: individus DQ2/DQ2, DQ2/altre, DQ8/altre i per últim els que presenten només un dels 2 al·lels que formen el DQ2.

#### Precaucions

No Aplica.

#### Temps de resposta

15 dies.

### Informació sobre l'espècimen

**Mostra:** Sang total

**Tub:** Tub EDTA K3 4 ml

**Volum mínim:** 500µl.

**Estabilitat:**

- En refrigeració: 2 setmanes.
- A -20°C: a partir de 2 setmanes.

## Genotip HLA associat a la Cèliaquia

**Instruccions de transport:** Preferiblement a temperatura ambient

**Motiu de rebuig:** Mostra coagulada

## Informació administrativa

**Codi BST:** 71811.

**Codi BST antic:** LRD2055.

**Descripció de la prova:** Genotip HLA associat a Cèliaquia

**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).