

GENOTYPOWANIE HLA-DQ2.2/DQ2.5/DQ8

DANE PACJENTA

Imię i Nazwisko: XYZ
 Płeć: K
 Pesel/ data urodzenia: 00.00.0000

RAPORT Z BADANIA

Jednostka kierująca:
 Lekarz kierujący: -
 Data i godzina pobrania: 00.00.0000
 Data przyjęcia próbki: 00.00.0000
 Data badania: 00.00.0000
 Materiał: Krew EDTA
 Metoda: Real-Time PCR, LightCycler 480 Roche
 Wykonanie/ autoryzacja: xx

WYNIK

ZAKRES BADANIA	WYNIK BADANIA
GENOTYP HLA-DQ8	POZYTYWNY
GENOTYP HLA-DQ2.5	NEGATYWNY
GENOTYP HLA-DQ2.2	NEGATYWNY

INTERPRETACJA

- Wynik **POZYTYWNY** oznacza obecność genotypu HLA-DQ2.2/ HLA-DQ2.5/ HLA-DQ8
- Wynik **NEGATYWNY** oznacza brak genotypu HLA-DQ2.2/ HLA-DQ2.5/ HLA-DQ8

Przeprowadzona analiza potwierdziła obecność genotypu HLA-DQ8. Istnieje ryzyko wystąpienia celiakii.

Pieczętka i podpis

ZNACZENIE GENOTYPÓW HLA-DQ2.2/DQ2.5/DQ8

Celiakia jest chorobą o podłożu genetycznym, wynikającą z nieprawidłowej odpowiedzi układu immunologicznego organizmu na dostarczany z pożywieniem gluten (białko zawarte w zbożach). Schorzenie to charakteryzuje się występowaniem stanu zapalnego w obrębie błony śluzowej jelita cienkiego, który prowadzi do uszkodzenia i zaniku kosmków jelitowych, odpowiedzialnych za wchłanianie składników odżywczych. Etiologia i patogenezę celiakii są złożone. **Zarówno czynnik środowiskowy, mechanizmy immunologiczne jak i genetyczne odgrywają istotną rolę w rozwoju i przebiegu choroby trzewnej.**

Niemal wszyscy chorzy na celiakię mają **gen HLA-DQ2.5 (obecny u 90-95% pacjentów)** lub **HLA-DQ8 (obecny u 5-10% chorych)**. Spośród niewielu pacjentów z celiakią, u których HLA-DQ2.5 i HLA-DQ8 są ujemne, zdecydowana większość ma **gen HLA-DQ2.2**. Aczkolwiek pełnoobjawowa celiakia uwarunkowana jest obecnością genotypu HLADQ2.5, natomiast w przypadku nosicieli HLADQ2.2 ryzyko rozwoju choroby jest dużo niższe, a nasilenie nietolerancji ma znacznie łagodniejszy przebieg. Genotypy HLA-DQ2/DQ8 są też obecne u ok. 25 % osób zdrowych. **Negatywny wynik badania genetycznego tj. brak genotypu HLA-DQ2 i HLA-DQ8 w ponad 99% wyklucza celiakię. Badanie genetyczne pozwala ocenić ryzyko zachorowania na celiakię.** Otrzymany wynik ważny jest przez całe życie. Badanie można wykonać u osób będących na diecie bezglutenowej. Potwierdza rozpoznanie celiakii u osób z nietypowymi objawami.