

Paciente:				Finalizada: 27/01/2025
Edad:	1 año	Sexo: V	Ref.:	DNI:
Petición:			Nº. Historia:	Edición: 27/01/2025

Cerba Internacional (Laboratorio Central) es un laboratorio de ensayo acreditado por ENAC con acreditación N° 1132/LE2187 Solamente están amparados por la acreditación los ensayos expresamente marcados con (Q+)

HLA DQ2/DQ8 ENFERMEDAD CELÍACA, SANGRE (Q+)
Método: PCR-SSO.

HLA DQA1*0501:	POSITI VO
HLA DQB1*0201:	POSITI VO
HLA DQA1*0301:	NEGATI VO
HLA DQB1*0302:	NEGATI VO
HLA DQA1*0505:	NEGATI VO
HLA DQB1*0202:	NEGATI VO

Interpretación: En el estudio molecular realizado (HLA DQA1 y DQB1) se ha detectado la presencia del haplotipo HLA DQ2.5 (DQA1*0501, DQB1*0201) en heterocigosis.
Este resultado se asocia con un riesgo alto de enfermedad celiaca (PMID:29722267).

NOTA: El 90-95% de los pacientes con enfermedad celiaca presentan el heterodímero HLA-DQ2 que está codificado por los alelos DQA1*0501 y DQB1*0201 en cis o por los alelos DQA1*0505 y DQB1*0202 en trans. El 5%-10% de enfermos restante presentan mayoritariamente un segundo heterodímero de riesgo, HLA DQ8, codificado por los alelos DQA1*03 y DQB1*0302. Se ha descrito que un pequeño porcentaje de pacientes con enfermedad celiaca presentan una variante HLA DQA1*05 o una variante HLA DQB1*02, pero no ambos(medio DQ2).

La presencia de estos haplotipos es necesaria pero no suficiente para causar enfermedad celiaca. Aproximadamente el 30% de la población general tiene alelos asociados a enfermedad celiaca, pero sólo el 3% de individuos con estos haplotipos desarrolla enfermedad celiaca(Taylor et al. Celiac Disease. 2015 Sept 17. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet].

INFORME VALIDADO POR

Carlos Rico - M.Sc. Genética Molecular
Colegiado No. 22710C

DIRECTOR TÉCNICO:
Dra. Ester Moreno
BSC. Especialista en Análisis Clínicos
Colegiado 15997 del C.O.F.B.