



Genetyczne badanie HLA-DQ2/DQ8

CELIAKIA

POBRANIE FORMULARZA

- Pobranie formularzy ze strony www.euroimmun.pl:
 - Instrukcja pobrania i transportu materiału biologicznego
 - Skierowanie na badania
 - Deklaracja świadomej zgody



1

POBRANIE MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO

- Pobranie w laboratorium analitycznym 2-5 ml krwi pełnej żyłnej na **EDTA**
 Probówka podpisana imieniem i nazwiskiem pacjenta, wodoodpornym markerem



2

PRZYGOTOWANIE MATERIAŁU DO TRANSPORTU

- Przygotowanie do transportu materiału biologicznego zgodnie z wytycznymi Instrukcji pobrania i transportu materiału biologicznego (www.euroimmun.pl)

**OPAKOWANIE
PIERWOTNE**
probówka - zabezpieczona
materiałem higroskopijnym

**OPAKOWANIE
POŚREDNIE**
szczelny worek foliowy
lub plastikowy pojemnik

**OPAKOWANIE
ZEWNETRZNE**
koperta bąbelkowa
lub tekturowe pudełko

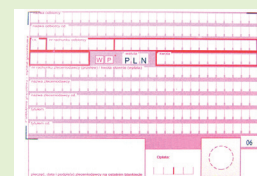
3

PŁATNOŚĆ

- Osoby prywatne zlecające badanie proszone są o dokonanie wpłaty przelewem przed wykonaniem badania

Tytuł wpłaty: HLA-DQ2/DQ8, imię i nazwisko pacjenta
Nr konta: 38 1090 2398 0000 0006 0802 8945

Cennik usług medycznych EUROIMMUN POLSKA Sp. z o.o.
 znajduje się na stronie www.euroimmun.pl



4

TRANSPORT MATERIAŁU DO EUROIMMUN POLSKA Sp. z o.o.

- Pobrany, opisany imieniem i nazwiskiem pacjenta, materiał biologiczny wraz z wypełnionymi formularzami:
 - Skierowanie na badanie
 - Deklaracja świadomej zgody
 - Dowód wpłaty

Należy wysłać na adres:
 EUROIMMUN POLSKA Sp. z o.o.
 Dział Diagnostyki Molekularnej
 52-219 Wrocław, ul. Grota-Roweckiego 34a

Badanie nie zostanie wykonane w przypadku niedostarczenia kompletu powyższych dokumentów
 Koszt przesyłki ponosi zamawiający
 Paczkę należy wysłać przesyłką kurierską w dniach od poniedziałku do czwartku
 EUROIMMUN POLSKA Sp. z o.o. nie ponosi odpowiedzialności za zgubione podczas transportu przesyłki



5

WYNIK

- Wynik badania zostanie wysłany pocztą na adres podany w formularzu



6



Celiakia

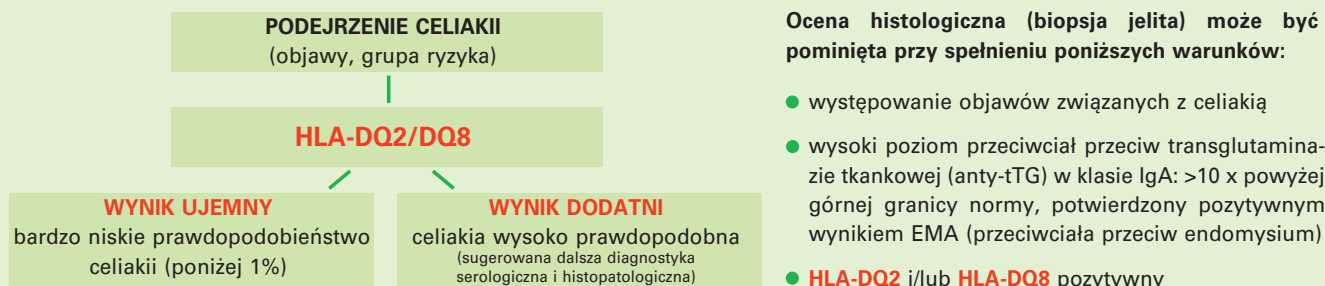
Celiakia (choroba trzewna) to schorzenie genetyczne, polegające na nietolerancji glutenu zawartego w zbożach. Na skutek reakcji immunologicznej dochodzi do zaniku kosmków jelita cienkiego, czego skutkiem są **zaburzenia wchłaniania jelitowego**. Wówczas do krwioobiegu nie dostają się substancje odżywcze, co pociąga za sobą wiele konsekwencji spowodowanych niedożywieniem organizmu.

Wiadomo, że geny **HLA-DQ2** i **HLA-DQ8**, zlokalizowane na chromosomie 6p21, są silnie powiązane z chorobą trzewną. 90-95% pacjentów chorych na celiakię posiada gen **HLA-DQ2**, pozostali pacjenci mają gen **HLA-DQ8** (5-10%). Oba geny mogą występować również u zdrowych osób w ok. 20-30% przypadków. Uważa się, że **HLA-DQ2** i/lub **HLA-DQ8** jest niezbędny, ale niewystarczający do rozwoju choroby.

Objawy

Objawy choroby trzewnej są bardzo różnorodne. Do objawów **typowych** zalicza się problemy żołądkowo-jelitowe, tj. biegunka, niska waga i wzrost, osłabienie, wzdęcia, bóle brzucha. Formy **nietypowe** to anemia, osteoporoza, niedobór witamin i soli mineralnych, zespół jelita drażliwego, wyższa niż w ogólnej populacji skłonność do zapadania na nowotwory jelita, niepłodność lub skłonność do poronień. Aż u 20% kobiet przyczyną tego rodzaju problemów jest choroba trzewna! Celiakia **potencjalna** zazwyczaj jest diagnozowana u osób z grupy ryzyka, czyli krewnych, cukrzyków, osób z zespołem Downa lub chorobą Dühringa.

Rozpoznanie



Test EUROArray HLA-DQ2/DQ8

Test genetyczny do diagnostyki celiakii ma wysoką wartość negatywnie predykcyjną tzn. **wynik ujemny w 99% wyklucza chorobę**, natomiast wynik dodatni wskazuje na chorobę lub predyspozycję do zachorowania.

Jednakże znaczenie kliniczne posiada jedynie **wykrycie kompletnej cząsteczki antygeny**, to znaczy występowanie podjednostki α i β antygeny **DQ2/DQ8**. Na poziomie genetycznym oznacza to **jednoczesne zidentyfikowanie obu alleli** kodujących podjednostki α i β . Tak precyzyjna detekcja nie była dotychczas możliwa w tradycyjnych testach genetycznych - zdarzały się fałszywie pozytywne wyniki z powodu obecności tylko jednej składowej antygeny. Dopiero test EUROArray **HLA-DQ2/DQ8**, oparty na technice mikromacierzy, umożliwił szczegółową **analizę kilku różnych alleli** kodujących podjednostki **DQ2/DQ8** w jednym badaniu.

Test EUROArray **HLA-DQ2/DQ8** wykrywa poszczególne allele kodujące obie podjednostki (α i β) antygenów **DQ2** i **DQ8**. Dzięki temu możliwe jest odróżnienie pacjentów z kompletnym antygenem od osób posiadających tylko jedną podjednostkę (bez znaczenia klinicznego).

Interpretacja wyniku genetycznego badania HLA-DQ2/DQ8

GEN	WYNIK	INTERPRETACJA
DQ2	Pozytywny	Choroba prawdopodobna
	Negatywny	Przy negatywnym wyniku również dla DQ8, brak predyspozycji do zachorowania
DQ8	Pozytywny	Choroba prawdopodobna
	Negatywny	Przy negatywnym wyniku również dla DQ2, brak predyspozycji do zachorowania
DQ2 i DQ8	Pozytywny	Choroba prawdopodobna
	Negatywny	Brak predyspozycji do zachorowania

Informacje o badaniach EUROArray HLA-DQ2/DQ8

dr n. med. Dorota Musiał; e-mail: diagnostyka@euroimmun.pl; tel.: 71/373 08 08 wew.115; www.euroimmun.pl → „Dla pacjenta”