



# CALDERÓN

CENTRO DIAGNÓSTICO

C/ Colón, 37 12001 CASTELLÓN Tel 964 22 02 16 Fax 964 23 14 97  
[j.calderon@laboratoriocalderon.com](mailto:j.calderon@laboratoriocalderon.com)

CENTRO PERIFÉRICO DE TOMA DE MUESTRAS:  
El Plá, 32 -1 12200 Onda (Castellón) Tfno. 964 771 025  
[www.laboratoriocalderon.com](http://www.laboratoriocalderon.com)

Nº de petición: **403039** Fecha de recepción: **07/02/2015**

## GENÉTICA

### HLA CLASE II TIPAJE DQ (DQ2, DQ7, DQ8, DQ9)

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 por PCR-SSP (Primer Specific Sequence Polymerase Chain Reaction) para detectar los siguientes alelos relevantes en la enfermedad celíaca:

DQB1\*02:01, DQB1\*02:02, DQB1\*03:01, DQB1\*03:02  
DQA1\*02:01, DQA1\*03:01, DQA1\*05:01, DQA1\*05:05  
DRB1\*03:01, \*04, \*07, \*11, \*12

### RESULTADO:

En la muestra analizada se detectan los siguientes haplotipos:

HLA DR7-DQ2 (alelos DRB1\*07/DQA1\*02:01/DQB1\*02:02)

Y otro haplotipo no identificado en este estudio, por lo tanto no relacionado actualmente con la enfermedad celíaca.

En base a los datos de asociación entre HLA-DQ y enfermedad celíaca descritos hasta el momento, este resultado es compatible con un RIESGO BAJO a desarrollar la enfermedad celíaca.

Castellón, 05 de mayo de 2015  
**Dr. D. Jesús Calderón**