



## Celiakální sprue (HLA-DQ2, DQ8)

Celiakální sprue (CS) (OMIM 212750) je multifaktoriální onemocnění, charakterizované celoživotní abnormální imunitní odpovědí, které vykazuje autoimunní rysy na lepek – způsobující u geneticky vnímavých jedinců morfologické změny na střevní sliznici. Porovnání laboratorních výsledků a klinických příznaků ukazují, že exprese CS je velmi heterogenní a že zánětlivé změny sliznice tenkého střeva a jejich tíže jsou velmi variabilní. CS je časté onemocnění a jeho frekvence se udává mezi 1/200 až 1/300 jedinců, s tím, že střevní symptomatologie se objevuje jen v 10 – 20% případech.

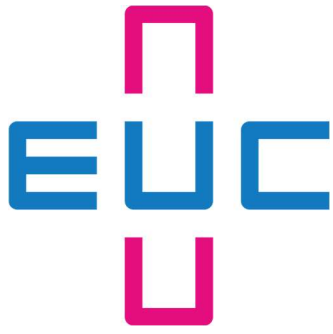
Onemocnění má velmi úzký vztah k HLA genům II. třídy, které jsou lokalizovány na šestém chromosomu, v oblasti 6p21.3. Uvádí se, že více než 90 % nemocných s CS nese heterodimer HLA-DQ2 (kódován alely HLA-DQA1\*05 a DQB1\*0201/202) a přibližně 5-10% pacientů nese heterodimer HLA-DQ8 (kódován alely HLA-DQA1\*03 a DQB1\*0302 a uvádí se, že ty jsou v těsné vazbě s alelou DRB1\*04). Uvedené alely se vyskytují přibližně u 20-30% zdravé bělošské populace. Molekulárně genetické vyšetření prováděné v naší laboratoři je zaměřeno na detekci těchto rizikových alel. Kombinace klinických pozorování, imunologických a molekulárně genetických metod umožňuje potvrdit diagnózu, zachytit rizikové jedince v rodinách pacientů na základě jejich genotypů a připravit rodiny na potřebné klinické a dietetické opatření.

### Materiál pro vyšetření:

- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené minimálně dvěma identifikačními symboly: Jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta)
- případně zamražené střevní biopsie
- vyizolovaná DNA rozpuštěná ve vodě nebo TE pufru, řádně označená 2 identifikačními symboly – jménem a rodným číslem pacienta
- příložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a informovaný souhlas pacienta s požadovaným vyšetřením.

### Metoda detekce HLA alel II. třídy:

PCR se sekvenčně specifickými primery. Použitými primery nelze přesně určit, která konkrétní alela z daného lokusu je v genomu přítomna. Použitou metodou nelze rozlišit, zda jsou alely v heterozygotním nebo homozygotním stavu a zda jsou v pozici cis nebo trans. A pomocí komerčního kitu Olerup SSP® DQA1\*02,05; DQB1\*02,03:02, případně kitu Olerup SSP® DQA1 (Olerup GmbH).



## Transport vzorků do laboratoře

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)