



Ústav hematologie a krevní transfuze

Doporučení pro diagnostiku HLA predispozice k celiakii

Milena Vraná

Odd. HLA, Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku, ÚHKT Praha

WORKSHOP: Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami, Praha 7. 2. 2024

PREDISPOZICE K CELIAKII – změna interpretace 2022

PREDISPOZIČNÍ GENOTYPY:	DQA1*05/DQB1*02	DQ 2.5
	DQA1*03/DQB1*03:02	DQ8
	DQA1*02/ DQB1*02	DQ2.2

INTERPRETACE: NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE
Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie
vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.

ZMĚNA OPROTI PŘEDCHOZÍMU DOPORUČENÍ:

Interpretace u DQ 2.2 se neliší od ostatních predispozičních genotypů

Workshop: Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami, Praha 7. 2. 2024

PREDISPOZICE K CELIAKII – změna interpretace 2022

VÝSLEDKY KK 2022

I. KOLO

ID VZORKU	DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	INTERPRETACE DLE DOPORUČENÍ Z ROKU 2022
CD05_2022	03:03	02:01	03:01	02:02	DQ2.2POZITIVNÍ DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu

INTERPRETACE LABORATOŘÍ:

24 laboratoří - doporučení akceptováno (interpretace viz výše)

4 laboratoře - interpretace původní

1 laboratoř - chyba v genotypizaci i v interpretaci

II. KOLO

ID VZORKU	DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	INTERPRETACE DLE DOPORUČENÍ Z ROKU 2022
CD09_2022	01:03	02:01	06:03	02:02	DQ2.2POZITIVNÍ DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu

INTERPRETACE LABORATOŘÍ:

6 laboratoří - doporučení akceptováno (interpretace viz výše)

2 laboratoře - interpretace původní

1 laboratoř - chyba v genotypizaci i v interpretaci

Workshop: Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami, Praha 7. 2. 2024

PREDISPOZICE K CELIAKII – změna interpretace 2022

VÝSLEDKY KK 2023

I. KOLO

Nebyl zařazen vzorek s genotypem DQA1*02/ DQB1*02 (DQ2.2) bez dalších predispozičních alel.

II. KOLO

ID VZORKU	DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	INTERPRETACE DLE DOPORUČENÍ Z ROKU 2022
CD15_2023	01:01	02:01	05:01	02:02	DQ2.2POZITIVNÍ DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu

INTERPRETACE LABORATOŘÍ:

8 laboratoří - doporučení akceptováno (interpretace viz výše)

Žádná laboratoř - interpretace původní

1 laboratoř - chyba v genotypizaci i v interpretaci

Workshop: Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami, Praha 7. 2. 2024

PREDISPOZICE K CELIAKII – změna interpretace 2023

GENOTYP

DQA1*05/DQB1*XX (MIMO *02)

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ2 negativní

VÝSKYT U ČESKÝCH PACIENTŮ S PROKÁZANOU CELIAKIÍ

??

(referovány případy potvrzené celiakie u pacientů s tímto genotypem)

od laboratoří vyžádána spolupráce – kontrola vzorků s těmito genotypy a zjištění finální diagnózy u takových pacientů, pokud bude informace dostupná)

INTERPRETACE dle dohody z workshopu 16. 2. 2023:

NALEZENÝ GENOTYP HLA JE V OJEDINĚLÝCH PŘÍPADECH ASOCIOVANÝ S VÝSKYTEM CELIAKIE

Diagnosu celiakie nelze vyloučit.

Workshop: Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami, Praha 7. 2. 2024

PREDISPOZICE K CELIAKII – změna interpretace 2023

VÝSLEDKY KK 2023

I. KOLO

ID VZORKU	DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	INTERPRETACE DLE DOPORUČENÍ Z ROKU 2022
CD03_2023	01:02	05:05	06:04	03:01	DQ2 negativní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYPE HLA JE V OJEDINĚLÝCH PŘÍPADECH ASOCIOVANÝ S VÝSKYTEM CELIAKIE. Diagnosu celiakie nelze vyloučit

INTERPRETACE LABORATOŘÍ:

21 laboratoří - doporučení akceptováno (interpretace viz výše)

8 laboratoří - interpretace původní

1 laboratoř - chyba v genotypizaci i v interpretaci

II. KOLO

ID VZORKU	DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	INTERPRETACE DLE DOPORUČENÍ Z ROKU 2022
CD13_2023	01:02	05:05	06:04	03:01	DQ2 negativní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYPE HLA JE V OJEDINĚLÝCH PŘÍPADECH ASOCIOVANÝ S VÝSKYTEM CELIAKIE. Diagnosu celiakie nelze vyloučit

INTERPRETACE LABORATOŘÍ:

7 laboratoří - doporučení akceptováno (interpretace viz výše)

1 laboratoř - interpretace původní

1 laboratoř - chyba v genotypizaci i v interpretaci

Workshop: Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami, Praha 7. 2. 2024