

# LRC e-news

Núm. 3 · Setembre de 2012

## Base genètica de la Malaltia Celíaca: tipatge HLA DQ2/DQ8



La Malaltia Celíaca (MC) és una forma d'enteropatia que afecta individus genèticament predisposats quan entren en contacte amb aliments que contenen gluten. Aquesta reacció produeix, entre d'altres, una lesió histològica característica que en les formes més greus provoca atròfia de les vellositats intestinals; afavorint l'aparició d'estats carencials amb manifestacions clíniques molt diverses per un defecte de malabsorció.

La MC es caracteritza per una resposta immunològica anòmala davant del gluten, mediada per Limfòcits T. A nivell genètic, està directament implicat el sistema HLA, responsable de la presentació antigènica. L'HLA presenta nombroses regions polimòrfiques (un mateix gen pot tenir diverses formes al·lèliques). Alguns d'aquests polimorfismes predisposen a patir determinades malalties.

L'estudi genètic dels al·lèls HLA DQ2 i HLA DQ8 té un alt valor predictiu negatiu, de manera que l'absència d'aquests dos al·lèls exclou pràcticament el diagnòstic de MC.

- ✓ L'HLA DQ2 és present en el 95% dels celíacs
- ✓ Prop del 5% restant presenta l'HLA DQ8

Els gens que codifiquen les molècules de histocompatibilitat es troben en el braç curt del cromosoma 6. Gràcies a les tècniques de biologia molecular és possible determinar les diferents variants al·lèliques del sistema HLA presents en el genoma.

Els kits tradicionals de determinació dels al·lèls DQ per PCR detecten les formes més habituals de DQ2 i DQ8, però no altres formes que sent igualment positives configuren la molècula en altres posicions. Aquests al·lèls, tot i ser poc freqüents en la població s'associen a un pitjor pronòstic de la malaltia.

Seguint les guies clíniques europees i amb l'objectiu d'oferir un millor diagnòstic, el Laboratori de Referència de Catalunya ha posat a punt un protocol de tipatge HLA basat en la tecnologia **Luminex™**, que permetrà la detecció de les variants al·lèliques que no es detectaven pel mètode estàndard de PCR.

## Notícies del laboratori

Renovació del certificat UNE-EN ISO 9001:2008 al Laboratori de Referència de Catalunya

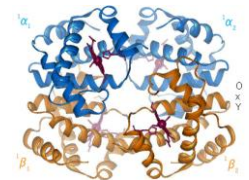
L'empresa certificadora AENOR ha renovat el certificat de qualitat **UNE-EN ISO 9001:2008** al Laboratori de Referència de Catalunya ampliant l'abast de la certificació al laboratori del Consorci Sanitari del Maresme i al laboratori central de la societat Laboratori de Referència del Camp de Tarragona i Terres de l'Ebre (LRSud).



## Millores en l'estudi molecular de l' $\alpha$ -talassèmia

La talassèmia és el nom genèric amb el qual es coneix un grup de malalties genètiques que provoquen anormalitats en les cadenes que constitueixen l'hemoglobina.

L' $\alpha$ -talassèmia és provocada per mutacions en els gens que codifiquen les cadenes d' $\alpha$ -globina.



Amb l'objectiu de contribuir a la millora del diagnòstic d'aquesta patologia, al catàleg de l'LRC s'han introduït modificacions en la determinació de l' $\alpha$ -talassèmia que permetran millorar l'estudi genètic del pacient i augmentar l'espectre de mutacions detectades.



Per a més informació:

Administració: 932483027  
Laboratori: 932483028

[www.lrc.es](http://www.lrc.es)