

## Predispozice k celiakii

### Testování rizikových HLA alel

- Celiakie je multifaktoriální onemocnění asociované s alelami **HLA-DQ2, HLA-DQ8 a HLA-DRB1\*04**
- HLA DQ2 alela je exprimována u většiny osob trpících celiakií (v ČR u 98%) (u osob trpících celiakií negativních pro HLA DQ2 alelu je většina pozitivní pro alelu HLA-DQ8, popř. HLA-DRB1\*04)
- Přítomnost zmíněných alel je nezbytná nikoli však dostatečná k propuknutí celiakie (v současné době se předpokládá pouze 50% vliv genetické složky na vznik celiakie; alela HLA-DQ2 se vyskytuje u 20% zdravé populace)

Z tohoto pohledu je průkaz absence zmíněných alel velmi dobře využitelný pro **vyloučení celiakie** (vysoká negativní prediktivní hodnota výsledku)

**Negativní test = riziko celiakie jen ~ 0,5%**

#### Indikace vyšetření:

- Genetické vyšetření je zvláště přínosné
  - u dětí mladších 2 let
  - u pacientů s pouze mírným stupněm histologicky prokázané enteropatie
  - u pacientů na bezlepkové dietě
  - u pacientů s IgA či IgG deficitem
- Vyšetření lze využít při vylučování diagnózy celiakie v případě nejasného onemocnění

#### Poučení o odběru vzorku:

- **Nesrážlivá krev do EDTA\* nebo bukální stěr \*\***
  - \* odběr obdobný jako na krevní obraz, odběr **nesmí** být proveden do heparinu
  - \*\* neinvazivní odběr, cca 1 minutu provádět stěr z bukální sliznice – stírat obě vnitřní strany tváře jednou výtěrovkou za stálého otáčení výtěrovky, pokud se vytvoří sliny polknout a pokračovat, výtěrovku zalomit do sterilní zkumavky **bez** transportního média
- **Součástí žádanky je rovněž informovaný souhlas s molekulárně-genetickým vyšetřením**

Úhrada vyšetření všech výše uvedených rizikových alel – cca 1 500 bodů.

Kontaktní osoby:

Ing. Ivana Stiborová, 477 751 804  
Mgr. Romana Mikešová, 477 751 808  
Oddělení molekulární biologie, CIM