

SCHEDA INFORMATIVA DQ2/DQ8 PER CELIACHIA

Il test genetico per l'identificazione della malattia celiaca non è invasivo. L'analisi consiste nella tipizzazione dei geni HLA ed è un test genetico di suscettibilità che valuta la maggiore o minore predisposizione di un individuo a sviluppare la malattia celiaca in base alla presenza/assenza di fattori di rischio (quali DQ2, DQ8). La presenza degli alleli DQ2 e/o DQ8 determina un aumento del rischio di celiachia, a seconda delle diverse combinazioni, fino a circa 14 volte quello della popolazione generale, mentre l'assenza di alleli a rischio rende del tutto improbabile lo sviluppo della malattia. DQ2 e DQ8 sono glicoproteine presenti sulla superficie di alcune cellule del sistema immunitario, formate da due catene diverse, alfa e beta, e perciò dette eterodimeri. Le catene alfa e beta sono codificate dai geni DQA1 e DQB1 rispettivamente. Gli alleli DQA1*05 e DQB1*02 codificano per l'eterodimero DQ2 a rischio maggiore di celiachia, mentre gli alleli DQA1*03 e DQB1*03:02 per l'eterodimero DQ8 a rischio minore di celiachia. Dei celiaci, più dell'80% ha un genotipo DQ2 (DQA1*05 e DQB1*02), 10% ha un genotipo DQ8, 5% è DQB1*02 positivo ma DQA1*05 negativo. In rari casi (circa 5%), la celiachia si manifesta anche in assenza di tali combinazioni genotipiche. I geni HLA sono immutabili per tutta la vita. La specificità e la sensibilità del test genetico sono superiori al 99%. In caso di esito positivo dell'analisi è fortemente consigliata l'esecuzione di un test invasivo (biopsia intestinale) in quanto le molecole HLA da sole non sono sufficienti a determinare la malattia. Essa infatti compare soltanto in seguito all'esposizione a fattori ambientali scatenanti e in presenza di altri fattori genetici.

- L'analisi viene eseguita su un campione di sangue venoso periferico in **due provette di EDTA** e prevede:
 - Compilazione accurata del CONSENSO INFORMATO
 - Estrazione del DNA da sangue periferico. Amplificazione con oligonucleotidi specifici e successiva ibridazione mediante tecnica di Reverse Dot-Blot

➤ **Refertazione**

La refertazione è prevista entro:

- 10 giorni lavorativi

È possibile scaricare il referto collegandosi al sito www.lirspa.com e accedendo all'*area Referti* con le credenziali ricevute via sms/e-mail.

➤ **Limiti dell'indagine**

- Nel caso il risultato dell'analisi genetica identifichi la presenza di una o più mutazioni viene consigliata consulenza genetica.
- Il test potrebbe fornire un risultato non conclusivo per la natura intrinseca del campione (a livello quantitativo o qualitativo). In questo caso, potrebbe richiedersi la raccolta di un nuovo campione.

➤ **Esecuzione di ulteriori indagini di approfondimento**

- In alcuni casi, per una corretta/completa valutazione è necessario ricorrere ad ulteriori indagini di approfondimento;
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a consigliare analisi genetica a consanguinei e partner;
- Quando siano coinvolti più familiari, se i legami di parentela di coloro che si sottopongono al test sono diversi da quanto dichiarato, il test può identificare tale situazione (ad esempio quando il padre anagrafico non sia quello biologico);

➤ **Conservazione del materiale biologico**

Dopo l'esecuzione del test molecolare, il DNA e il materiale biologico verranno conservati, presso il Laboratorio almeno fino a 15 giorni dalla emissione del referto se il quesito diagnostico è stato risolto, per almeno 10 anni se si tratta di un caso non risolto. Possono fare eccezione campioni di interesse scientifico che, in caso di autorizzazione o anonimizzazione, possono venir conservati fino ad un massimo di 10 anni.

I risultati dell'analisi vanno valutati dal medico inviante in sede di consulenza genetica, contestualmente ai dati clinico-anamnestici del paziente.