

## SCHEDA INFORMATIVA HLA

Il Sistema HLA (Human Leucocyte Antigens) comprende un complesso di antigeni gruppoematici e tissutali, codificati da una serie di geni localizzati sul braccio corto del cromosoma 6.

I determinanti HLA sono coinvolti nei processi di riconoscimento e comunicazione immunologica, e condizionano la risposta immune.

Si distinguono tre classi di antigeni HLA: gli antigeni delle prime due classi sono antigeni "tissutali", e, più precisamente, quelli di I classe, codificati dai loci HLA-A, B e C sono presenti su tutte le cellule nucleate dell'organismo; quelli di II classe, codificati dai loci HLA-D, DR, DP e DQ, sono presenti sui linfociti B, sui linfociti T attivati, sulle cellule endoteliali, sui macrofagi e sugli spermatozoi. Gli antigeni di III classe, rappresentati dalle frazioni complementari C2, C4 e dal Bf, sono i determinanti "sierici".

La tipizzazione HLA è indicata nei seguenti casi:

– per la diagnosi di alcune malattie che dimostrano una associazione con alcuni antigeni del sistema HLA e le cui cause sono in genere sconosciute, come ad esempio l'artrite reumatoide, il diabete giovanile insulino-dipendente, la sclerosi multipla, il lupus eritematoso sistemico etc.,  
– per l'accertamento preliminare indispensabile nei trapianti d'organo al fine di studiare il grado di somiglianza degli antigeni tissutali determinati geneticamente sulle cellule del donatore e del ricevente,  
– per determinare un eventuale incompatibilità genetica tra partners o tra madre e prodotto del concepimento, nei casi di sterilità ed infertilità di coppia che non siano riconducibili ad alcuna causa organica.

- L'analisi viene eseguita su un campione di sangue venoso periferico in **due provette di EDTA** prevede:
  - Compilazione accurata del CONSENSO INFORMATO
  - Dalle cellule viene estratto il DNA. Sul DNA sviene ricercata l'alterazione contenuta nel gene, detta mutazione.

E' possibile richiedere l'analisi dei seguenti loci:

- Tipizzazione HLA locus B27 (metodica utilizzata Real Time PCR)
- Tipizzazione HLA locus B51 (metodica utilizzata Real Time PCR)
- HLA di classe I (Loci A,B,C) (metodica utilizzata Reverse Dot Blot)
- HLA di classe II (Loci DQB1,DRB1) (metodica utilizzata Reverse Dot Blot)

### ➤ **Refertazione**

La refertazione è prevista entro:

- 15 giorni lavorativi Tipizzazione HLA locus B27
- 12 giorni lavorativi Tipizzazione HLA locus B51
- 12 giorni lavorativi HLA di classe I (Loci A,B,C)
- 21 giorni lavorativi HLA di classe II (Loci DQB1,DRB1)

È possibile scaricare il referto collegandosi al sito [www.lirspa.com](http://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 sarà strettamente limitato a rilevare le specifiche varianti indicate in questo consenso.
- Il test potrebbe fornire un risultato non conclusivo per la natura intrinseca del campione (a livello quantitativo o qualitativo). In questo caso, potrebbe richiesta 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 sottopongono al test sono diversi da tale situazione (ad esempio quando il padre anagrafico non sia quello biologico); i legami di parentela di coloro che si quanto dichiarato, il test può identificare

➤ **Conservazione del materiale biologico**

Dopo l'esecuzione dei test molecolari 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.***