Leistungsverzeichnis HLA-DQ2DQ8 FB-PÄ 6 PCRHLADQ2DQ8 OE

## Messgröße:

HLA-DQ2/HLA-DQ8

## Beschreibung, Pathophysiologie:

Die Zöliakie ist eine immunologisch vermittelte chronisch-entzündliche Darmerkrankung, die sich bei Personen mit genetisch determiniertem Risiko manifestiert. Sie ist die Folge einer fehlgerichteten Immunantwort auf Gluten und verwandte Proteine, die in Weizen, Roggen, Gerste und anderen Getreidesorten vorkommen. Die Immunreaktion führt zu entzündlichen Veränderungen im Dünndarm und potentiell zu systemischen Komplikationen.

Bei den humanen Leukozytenantigenen HLA-DQ2 und HLA-DQ8 handelt es sich um heterodimere Oberflächenrezeptoren, die aus einer alpha- und einer beta-Kette bestehen. Die Bestimmung von HLA-DQ2 bzw. HLA-DQ8 ist insbesondere zum Ausschluss der Diagnose Zöliakie geeignet, da mehr als ca. 95% der an Zöliakie erkrankten Personen positiv bezüglich HLA-DQ2 (DQ2.2/DQ2.5) und/oder HLA-DQ8 sind, jedoch mehr als ca. 40% der nicht an Zöliakie erkrankten Personen ebenfalls positiv für HLA-DQ2 (DQ2.2/DQ2.5) und/oder HLA-DQ8 sind.

## Indikation:

Die Bestimmung von HLA-DQ2/HLA-DQ8 ist insbesondere zum Ausschluss einer Zöliakie bei unklarer Serologie (Gewebs-Transglutaminase-IgA-Antikörper, Endomysium-IgA-Antikörper) bzw. unklaren Biopsie-Ergebnissen geeignet sowie bei Personen mit erhöhtem Risiko für eine Zöliakie wie beispielsweise Verwandte 1. Grades von Zöliakie-Patienten oder Personen mit Down Syndrom.

## Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

Detaillierte Informationen siehe unter Präanalytik/Entnahmesystem auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

Einverständniserklärung (Formular auf Homepage)

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie erbittet vom Einsender eine Einverständniserklärung für die molekulargenetische Analytik gemäß dem Gendiagnostikgesetz vom 2009/2021. Die Analytik wird nur durchgeführt, wenn eine vollständig ausgefüllte Einverständniserklärung vorliegt.
Falls keine Einverständniserklärung vorliegt, wird der Einsender über einen Textbaustein informiert, dass keine Analytik erfolgen kann:
„Gemäß Gendiagnostikgesetz darf eine Mutationsanalytik erst nach Vorliegen einer Einverständniserklärung durchgeführt werden." (nähere Informationen siehe Homepage der ZE Klin. Chemie)."

## Probenmaterial:

Humane Patienten-DNA, gewonnen aus EDTA-Vollblut, bzw. EDTA-Vollblut für Direktverfahren.

## Einflussfaktoren:

keine

## Störfaktoren:

Hohe Heparin-Konzentrationen können die Polymerasekettenreaktion inhibieren, im Extremfall resultiert kein Amplifikat.



Ausgedruckt ist das Dokument eine unkontrollierte Kopie und unterliegt nicht dem nderungsdienst

Leistungsverzeichnis HLA-DQ2DQ8 FB-PÄ 6 PCRHLADQ2DQ8 OE

## Einheit:

entfällt

**Umrechnung:** -

## Referenzbereiche/Zielbereiche:

| | |
|---|---|
| Erwartete Ergebnisse: | HLA-DQ2 (2.2) negativ |
| | HLA-DQ2 (2.2) positiv |
| | HLA-DQ2 (2.5) negativ |
| | HLA-DQ2 (2.5) positiv |
| | HLA-DQ8 negativ |
| | HLA-DQ8 positiv |

## Methode/Messverfahren/Gerät:

Amplifikation eines DNA-Fragments mittels geeigneter Primer durch die Polymerase-Kettenreaktion im Thermocycler, anschließend Hybridisierung an korrespondierenden Microarray-Spots und nach mehreren Waschschritten Detektion über einen Microarray Scanner der Firma Euroimmun.

**Akkreditiert:** ja

**Kalibration/Rückführbarkeit:** -

## Analysenfrequenz:

Messung ca. alle 14 Tage

## Literatur:

1. Packungsbeilage Testkit (Fa. Euroimmun)
2. Labor- und Diagnose, L. Thomas 8. Auflage, 2012
3. European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Guidelines for the Diagnosis of Coeliac Disease, JPGN 2012;54:136-160
4. European Society Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020, JPGN 2020;70:141-157

## Neueinführung ab:

entfällt

*Haftungsausschluss*
*Jegliche Informationen wurden und werden vor ihrer Veröffentlichung mit äußerster Sorgfalt überprüft. Es wird jedoch keinerlei Gewähr für die Aktualität, Korrektheit, sachliche Richtigkeit, Vollständigkeit oder Qualität der bereitgestellten Informationen übernommen. Haftungsansprüche welche sich auf Schäden materieller oder ideeller Art beziehen, die durch die Nutzung oder Nichtnutzung der dargebotenen Informationen bzw. durch die Nutzung fehlerhafter und unvollständiger Informationen verursacht wurden, sind grundsätzlich ausgeschlossen, sofern nachweislich kein vorsätzliches oder grob fahrlässiges Verschulden vorliegt. Die Verwendung und Nutzung der Zusammenstellungen liegt daher alleine im Verantwortungsbereich des Nutzers/der Nutzerin, welche/r das Universitätsklinikum Ulm AöR gegenüber Ansprüchen Dritter schad- und klaglos halten wird (Haftungsfreistellung). Alle Veröffentlichungen sind freibleibend und unverbindlich. Es wird ausdrücklich vorbehalten, Teile der Veröffentlichung oder die gesamte Veröffentlichung ohne gesonderte Ankündigung zu verändern, zu ergänzen, zu löschen oder die Veröffentlichung zeitweise oder endgültig einzustellen.*



Ausgedruckt ist das Dokument eine unkontrollierte Kopie und unterliegt nicht dem nderungsdienst