

Ime testa	Določanje HLA-DQB1 genotipa – genetska diagnostika celiakije
Namen testa	<p>Test dokazuje 7 različic gena za humani levkocitni antigen DQB1, ki ustrezajo glavnim serološkimi podtipom antigena DQ (tipi, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9).</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-celiakija v družini</li> <li>-nejasen test določanja protiteles (proti tkivni transglutaminazi, proti endomiziju, proti gliadinu) in/ali nejasen izvid biopsije sluznice tankega črevesa pri osebi s simptomi in znaki celiakije</li> <li>-bolezenski znaki prizadetih prebavil, ki vključujejo driske, malabsorpcijski sindrom, ponavljajoče se bolečine v trebuhu, napenjanje, izguba telesne teže, hepatitis, sindrom razdražljivih prebavil</li> <li>-anemija zaradi pomanjkanja železa</li> <li>-trajno povišane jetrni encimi transaminaze</li> <li>-prisoten dermatitis herpetiformis</li> <li>-osteoporoza</li> <li>-prisotna katera izmed drugih avtoimunih bolezni (sladkorna bolezen tip 1, avtoimuni tiroiditis, sindrom Sjogren)</li> <li>-otrok ki ne uspeva, nizke rasti, z zapoznelo puberteto, razdražljiv z motnjo pozornosti (ADHD)</li> <li>-neplodnost, ponavljajoče se spontane prekinitve nosečnosti</li> <li>-ponavljajoča se vnetja ustne sluznice, prizadeta sklenina stalnih zob</li> <li>-migrenski glavoboli, prizadeti periferni živci, cerebelarna ataksija, depresija</li> </ul>
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> <li>-preiskovanec je homozigot: nosilec 2 različic izmed možnih DQ2, DQ4, DQ5, DQ6, DQ7, DQ8, DQ9</li> <li>-preiskovanec je heterozigot: nosilec 2 različnih alelov v vseh možnih kombinacijah.</li> <li>-test je negativen, ko alela DQ2 in/ali DQ8 nista prisotna (bolezen preiskovanca ni celiakija) - prisotna alela DQ2 oz. DQ8 : celiakija pri preiskovancu možna vendar ni potrjena. -ločljivost testa je nizka, saj se z njim dokazujejo nukleotidna zaporedja 7 skupin alelov, medtem ko podrazličice niso predmet analize. Njihova analiza je možna po dogovoru. (Ker je predmet analize gen za HLA-DQB1 za katerega je trenutno opisanih več kot 1500 podrazličic je mogoč obstoj redkih alelov, ki jih analiza ne umesti pravilno v katero izmed 7 skupin alelov. To je bolj pomembno, ko je preiskovana oseba drugačnega etničnega izvora</li> </ul>

	od splošne slovenske populacije. Na rezultat genetske analize vedno vplivajo tudi redki genetski polimorfizmi oz. drugi redki dogodki (preureditve genov, fuzijski geni, genske konverzije, ...).
Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462020
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.