

# KONTROLA KVALITY „VAZBA HLA S CHOROBAMI“

## VÝSLEDKY 2017

*Eva Ratajová, Barbora Kinská, Kateřina Šimonová, Milena Vraná*

Oddělení HLA, Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku, ÚHKT, Praha



[WWW.UHKT.CZ](http://WWW.UHKT.CZ)

# NABÍZENÉ VARIANTY

## **VARIANTA 1: Alely DQ lokusů vázaných s celiakií**

DQA1\*02, \*03, \*05, DQB1\*02, \*03:02

5 vzorků / 1. kolo + 5 vzorků / 2. kolo

## **VARIANTA 2: B\*27**

vazba s Morbus Bechtěrev a dalšími revmatoidními autoimunitními chorobami

3 / 10 vzorků

## **VARIANTA 3: DQB1\*06:02**

vazba s narkolepsií

2 / 10 vzorků

# NOVINKY 2017

EFI STANDARDY



KONTROLNÍ VÝBOR

- **doc. MUDr. Antonij Slavčev, CSc.**  
Oddělení imunogenetiky, IKEM Praha  
Předseda výboru Sekce imunogenetiky České společnosti alergologie a klinické imunologie
- **doc. MUDr. František Mrázek, Ph.D.**  
Ústav imunologie, Fakultní nemocnice Olomouc  
Místopředseda výboru Sekce imunogenetiky České společnosti alergologie a klinické imunologie
- **prim. MUDr. Pavel Jindra, Ph.D**  
Hematologicko-onkologické oddělení, Fakultní nemocnice v Plzni
- Dlouholetí členové Evropské federace pro imunogenetiku

# ORGANIZACE 2017

## ČASOVÉ SCHÉMA

- **1. kolo:** duben - červen  
5 vzorků  
Celiakie společně s variantami B\*27 a narkolepsie
- **2. kolo:** září – listopad  
5 vzorků  
Celiakie (možno použít i jako opravné kolo při neúspěchu v 1. kole)

## ÚČASTNÍCI

	31 laboratoří
• Varianta celiakie	27
• Varianta B*27	15
• Varianta narkolepsie	4

# ORGANIZACE 2017 – varianta celiakie

IDENTIFI- ACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				SEROLOGICKÉ VYJÁDRĚNÍ	Interpretace
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*		Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)
CD11_2017	44	02:01	05:01	02:01	03:03	DQ2.5 POZITIVNÍ, DQ2.2 POZITIVNÍ DQ8 negativní	<p><b>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE.</b> Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p><b>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE.</b> This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD12_2017	56	03:01	03:03	03:02	04:02	DQ8 POZITIVNÍ, DQ2 negativní	<p><b>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE.</b> Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p><b>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE.</b> This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD13_2017	61	01:01	02:01	02:02	05:01	DQ2.2 POZITIVNÍ, DQ8 negativní	<p><b>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM RIZIKEM CELIAKIE.</b> Diagnosu nelze vyloučit.</p> <p><b>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RARE RISK OF COELIAC DISSEASE.</b> The diagnosis is not possible to exclude.</p>
CD14_2017	43	01:03	05:01	02:01	06:03	DQ2.5 POZITIVNÍ, DQ8 negativní	<p><b>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE.</b> Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p><b>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE.</b> This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD15_2017	53	01:04	03:03	03:01	05:03	DQ2 negativní, DQ8 negativní	<p><b>NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE.</b> Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.</p> <p><b>DETECTED HLA GENOTYPE IS NOT ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE.</b> The results excludes this diagnosis with the high probability.</p>

# ORGANIZACE 2017 – varianta B\*27

IDENTIFIKACE VZORKU	PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA	HLA-B*		SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace
B11_2017	61	13:02	35:03		Není přítomna alelická skupina B*27.
B12_2017	37	27:05	51:01		Je přítomna alelická skupina B*27.
B13_2017	68	07:02	35:01		Není přítomna alelická skupina B*27.

# ORGANIZACE 2017 – varianta narkolepsie

IDENTIFIKACE VZORKU	PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA	DQB1*		Interpretace
				Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)
N11_2017	51	02	06:02	Byla nalezena alela DQB1*06:02 asociovaná s narkolepsií.
N12_2017	46	06:03	05:03	nebyla nalezena alela DQB1*06:02 asociovaná s narkolepsií.

# HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ 2017

**B\*27, NARKOLEPSIE**

- správné určení genotypu a interpretace

## **CELIAKIE**

- **Genotypizace:** Správná detekce všech alel/alelických skupin **ASOCIOVANÝCH S CELIAKIÍ:** alelických skupin **DQA1\*02, \*03, \*05, DQB1\*02** a alely **DQB1\*03:02**
- **Serologický ekvivalent:** dle konsensu laboratoří z 16. 2. 2015: **DQ2 (DQ2.5, DQ2.2)** a **DQ8** nepovinné, nehodnotí se
- **Interpretace:** genotyp HLA - je asociovaný s rizikem celiakie
  - je asociovaný s ojedinělým rizikem celiakie
  - není asociovaný s rizikem celiakie

**U pozitivních výsledků nutno uvádět upozornění na nízkou specifitu vyšetření**



# VÝSLEDKY 2017

Varianta	Kategorie	Úspěšnost	Počet laboratoří	Úspěšná účast
CD část I	Genotyp	100 %	21 / 27	Ano
		90 – 99 %	4 / 27	
		≤ 89 %	2 / 27	Ne
	Serologický ekvivalent	100 %	22 / 27	Ano
		Nehodnoceno	5 / 27	Nehodnoceno
	Interpretace	100 %	26 / 27	Ano
		≤ 89 %	1 / 27	Ne
CD část II	Všechny	100 %	7 / 7	Ano
B*27	Všechny	100 %	15 / 15	Ano
DQB1*06:02	Všechny	100 %	4 / 4	Ano

# VÝSLEDKY 2017 – problémy varianty celiakie

Neúspěšná účast 2 laboratoří pro kritérium genotypizace:

- chybné určení alel **DQA1\*03** místo správné **DQA1\*02** u 2 vzorků
- metoda real time PCR firmy EliGene. Tento problém přetrvává z minulých let.

# VÝSLEDKY 2017 – problémy varianty celiakie

Chyby v genotypizaci, které vedly ke sníženému hodnocení:

Lokus **DQA1**: - chybné uvedení **\*05** místo **\*01:01, \*01:03, \*01:04**  
2 laboratoře (PCR-SSP, BAG)

Lokus **DQB1**: - chybné uvedení **\*03:02** místo **\*05:03**  
1 laboratoř (PCR-SSP, Protrans)  
- chybné uvedení **\*03:02** místo **\*03:03**  
1 laboratoř (hybridizace, Operon)

# VÝSLEDKY 2017 – problémy varianty celiakie

Chyby v genotypizaci, které nevedly ke sníženému hodnocení:

Lokus **DQA1**: - chybné uvedení **\*03:01** místo **\*03:03**  
3 laboratoře (PCR-SSP, BAG)

Lokus **DQB1**: - chybné uvedení **\*02** místo **\*03:03**  
1 laboratoř (hybridizace, Operon)  
- chybné určení **\*05:01** místo **\*06:03**  
1 laboratoř (PCR-SSP, Protrans)

# Plán pro rok 2018

- Spektrum nabízeného testování stejné jako v předchozích letech
- Po dohodě lze nabídnout i testování dalších vazebných HLA alel
- Organizace stejná jako v roce 2017
- Předpokládaná cena (bez DPH):

varianta	cena
Alely DQ vazba s CD – jedno kolo	1 600,- Kč
Alely DQ vazba s CD – obě kola	2 200,- Kč
Alely DQ vazba s CD – 2. kolo při neúspěšné účasti v 1. kole	1 000,- Kč
B*27	1 200,- Kč
DQB1*06:02	850,- Kč
Alely DQ vazba s CD (jedno kolo) + B*27 + DQB1*06:02	3 250,- Kč

- **Termíny:**

- Organizační a edukační setkání 15.2.2018
- Rozeslání informačního dopisu a přihlášky březen 2018
- První kolo duben – červen 2018
- Druhé kolo září – listopad 2018

- **Informace o MPZ budou dostupné na webu ÚHK**

[http://www.uhkt.cz/laboratore/kontroly-kvality/sub\\_article\\_1](http://www.uhkt.cz/laboratore/kontroly-kvality/sub_article_1)

- **Noví zájemci se mohou hlásit kdykoliv na kontaktní e-mail: [barbora.kinska@uhkt.cz](mailto:barbora.kinska@uhkt.cz)**

# Doplnění

- **Dotazníky**
- **Mimořádné kolo**
- **Referenční materiál**

**Těšíme se na další spolupráci a na  
viděnou na dalším pracovním setkání!**

**Děkuji všem za pozornost!**

# PODĚKOVÁNÍ

- **ÚHKT**

**Renáta Macnerová**

**Milena Melková**

**Sara Nazarová**

**Jana Nedvědová**

**Šárka Půbalová**

**Věra Šiffnerová**

**Kateřina Šimonová**

**Hana Vondráčková**

**Milena Vraná**