



Praktické ukázky neklasické vazby HLA s celiakií

Fakultní Thomayerova nemocnice

Tajtlová Jana⁽¹⁾, Bauer David⁽²⁾, Friedová Natálie ⁽¹⁾
Gregor Vladimír⁽¹⁾, Kejkulová Renáta⁽¹⁾, Kovářová
Jiřina⁽¹⁾, Mašková Štěpánka⁽¹⁾, Nejedlová
Pavlína⁽¹⁾, Pilát Martin⁽¹⁾, Vávrová Dagmar⁽¹⁾,
Vyhnánek Radim⁽²⁾, Langová Martina⁽¹⁾

(1) Oddělení lékařské genetiky FTN

(2) Pediatrická klinika FTN

Podmínky vzniku celiakie



Serologický ekvivalent alely prevalence

DQ 8

DQB1 03:02; DQA1 03:01

vysoká

DQ 2.5

DQB1 02; DQA1 05

vysoká

DQ 2.2

DQB1 02:02; DQA1 02

mírná/ vysoká

Kazuistika č.1

žena, roč. 84



- *na eliminační dietě*
- *pozitivní rodinná anamnéza (HLA vazba dva sourozenci, oba rodiče i tři maternální tety, synovec i tři neteře)*
- *biopsie negativní, deficience laktázy 50%, zánět duodena, žaludku, protilátky negativní, silné migrény s aurou po eliminační dietě zmizely astma bronchiale – střídavě pod kontrolou*
- *sestra grade Mashe 3c, laktáza aktivita cca 20-30% , trehaláza pod 20%, zánět žaludku u duodena, protilátky nad 200, silné migrény s aurou po eliminační dietě zmizely, astma bronchiale – po dietě pod kontrolou bez kortikoidů*
- *bratr - dle Marshe 2b, aktivity ok, protilátky řádově vyšší než 200, silné migrény s aurou po eliminační dietě zmizely*
- *synovec NON BIOPSY, protilátky 10x nad normu*

Kazuistika č.1



➤ *maternální teta, podzření na m. Crohn vyloučena, odebrána 1/3 tenkého střeva, trvalý zánět žaludku i střev, protilátky v normě – idiop. záněty*

➤ po prvním porodu zhoršení zdravotního stavu – MRI mozku
Podezření na léze na mozku (vyloučena RS) – neurolog potvrdil
celiakální léze

ojedinělé miliární léze v bíle hmotě mozkových hemisfér

➤ heterozygot LI

➤ BAG

DQA1 05:05

serologický ekvivalent; **DQ 8 negativní, DQ 2 negativní**

závěr: Nalezený genotyp HLA není asociovaný s rizikem celiakie.

Genotyp vylučuje vznik celiakie s vysokou pravděpodobností.

Kazuistika č.2



dívěnka, roč. 19

- *na eliminační dietě*
- 3,5letá (na základě NON-BIOPSY stanovena diagnóza) – duben 2022
- klinicky distenze břicha, zvracení
- pozitivita tTG v IgA více než 10x nad normu; pozitivita EMA IgA
- negativní genetické vyšetření

Kazuistika č.2



➤ jedná se o laboratorní chybu (recentních doporučení k dg. celiakie genetiky nefiguruje) - konzultováno s genetiky - doporučen kontrolní odběr, možno stanovit dg. celiakie

➤ BAG i NGS (ÚHKT)

DQB1 02:02; DQA1 03:03

serologický ekvivalent; **DQ 8 negativní, DQ 2 pozitivní**

závěr: Nalezený genotyp HLA není asociovaný s rizikem celiakie.

Genotyp vylučuje vznik celiakie s vysokou pravděpodobností.

NEBĚŽNÁ KOMBINACE ALEL V LOKUSECH DQA1, DQB1, NELZE SE K PREDIKCI VYJÁDŘIT

Kazuistika č.3

chlapec; roč. 13

- *na eliminační dietě*
- pozitivní EMA-IgA, tAG-IgG, hraniční tAG-IgA
- žádné klinické obtíže
- EndA: slabě pozitivní, EndG: pozitivní
- negativní genetické vyšetření

Kazuistika č.3



- HLA pozitivní vazba u bratra (eliminační dieta)
- jedná se o laboratorní chybu (recentních doporučení k dg. celiakie genetiky nefiguruje) - konzultováno s genetiky - doporučen kontrolní odběr, možno stanovit dg. celiakie

➤ BAG i NGS (ÚHKT)

DQA1 05:05/02:02

serologický ekvivalent; ***DQ 8 negativní, DQ 2 negativní***

závěr: Nalezený genotyp HLA není asociovaný s rizikem celiakie.

Genotyp vylučuje vznik celiakie s vysokou pravděpodobností.



Děkuji za pozornost