

Paciente: **FABIO ZIGANTE NETO NASCIMENTO 21100009509 .**

Idade: 42 anos

Sexo: M

Refêrencia.: **21100009509**

Finalizado: 13/09/2018

Petição: **36510633** 05/09/2018

Nº. História:

HLA DQ2/DQ8 DOENÇA CELÍACA, SANGUE

Método: PCR-SSO.

HLA DQA1*0501:	NEGATIVO
HLA DQB1*0201:	NEGATIVO
HLA DQA1*0301:	NEGATIVO
HLA DQB1*0302:	NEGATIVO
HLA DQA1*0505:	POSITIVO
HLA DQB1*0202:	NEGATIVO

Interpretação:

No estudo molecular (HLA DQA1 e DQB1) não detectou qualquer haplotipo associado com a doença celíaca.

No entanto, o DQA1 * 0505 alelo (DQ2 meio) é detectado.

O 90-95% dos pacientes com doença celíaca apresentam o heterodímero HLA-DQ2 que está codificado pelos alelos DQA1*0501 e DQB1*0201 em cis ou pelos alelos DQA1*0505 y DQB1*0202 em trans. O 5%-10% de pacientes restante apresentam majoritariamente um segundo heterodímero de risco, HLA DQ8, codificado pelos alelos DQA1*03 e DQB1*0302. Descrito que uma pequena porcentagem de pacientes com doença celíaca têm uma variante HLA DQA1(* 0501 ou * 0505) ou uma variante HLA DQB1 (* 0201 ou * 0202), mas não ambos (DQ2 meio).

A presença destes haplótipos é necessária, mas não suficiente para causar doença celíaca. Aproximadamente 30% da população em geral tem alelos associados com a doença celíaca, mas apenas 3% de indivíduos com estes haplótipos desenvolver a doença (Taylor et al. Celiac Disease. 2015 Sept 17. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]).

Participação em controles de qualidade externos (INSTAND).

Dra. Renata Deguthi



Dr. Xavier Susanna



Paciente: **FABIO ZIGANTE NETO NASCIMENTO 21100009509 .**

Idade: 42 anos Sexo: M

Refêrencia.: **21100009509**

Finalizado: 13/09/2018

Petição: **36510633** 05/09/2018

Nº. História:

Edição: 04/10/2018

INTOLERÂNCIA À LACTOSE ESTUDO GENÉTICO, SANGUE

Método: Reação em cadeia da polimerase.

Método: reação em cadeia da polimerase (polymerase chain reaction - PCR), seguida pela hibridação para a pesquisa da variante genética C/T-13910 do gene MCM6 associado com intolerância à lactose. Pela tecnologia de DNA-STRIP, diferentes variantes alélicas são identificadas.

Resultado: Genótipo C/C

Nota: o genótipo C/C em polimorfismo C/T-13910 no gene MCM6 associado com uma atividade reduzida da enzima lactase, e, por conseguinte, a intolerância em consumir lactose. Apesar de apresentarem o genótipo associado com a predisposição à intolerância à lactose, crianças apresentam expressão normal da lactase nos primeiros meses de vida, com subsequente redução ao longo dos anos.

INFORME VALIDADO POR
David Gómez Herranz - Phd. Responsable de Biología Molecular

Dra. Renata Deguthi



Dr. Xavier Susanna

