

|           |                                                            |            |                                 |
|-----------|------------------------------------------------------------|------------|---------------------------------|
| Paciente: | <b>MARIA PAULA RODRIGUES DE SOUZA MORALES21100010813 .</b> |            |                                 |
| Idade:    | 46 anos                                                    | Sexo: F    | Refêrencia.: <b>21100010813</b> |
| Petição:  | <b>36587340</b>                                            | 27/09/2018 | Nº. História:                   |
|           |                                                            |            | Finalizado: 11/10/2018          |
|           |                                                            |            | Edição: 13/11/2018              |

## 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).

Dr. Neuri Luiz Rubetti Junior



Dr. Xavier Suzanna



Página 1 de 2

|           |                                                            |            |                                 |
|-----------|------------------------------------------------------------|------------|---------------------------------|
| Paciente: | <b>MARIA PAULA RODRIGUES DE SOUZA MORALES21100010813 .</b> |            |                                 |
| Idade:    | 46 anos                                                    | Sexo: F    | Refêrencia.: <b>21100010813</b> |
| Petição:  | <b>36587340</b>                                            | 27/09/2018 | Nº. História:                   |
|           |                                                            |            | Finalizado: 11/10/2018          |
|           |                                                            |            | Edição: 13/11/2018              |

## INTOLERÂNCIA À LACTOSE ESTUDO GENÉTICO, SANGUE

*Método: Reação em cadeia da polimerase.*

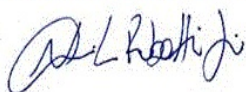
Método: reação em cadeia da polimerase (polymerase chain reaction - PCR), seguida pela hibridação para a pesquisa da variante genética C/T-13910 do gene MCM6 associado com intolerância à lactose. Pela tecnologia de DNA-STRIP, diferentes variantes alélicas são identificadas.

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

Dr. Neuri Luiz Rubetti Junior



Dr. Xavier Suzanna



Página 2 de 2