

Paciente: **LIANE CABRINO 21100009002 .**

Idade:

Sexo:

Refêrencia.: **21100009002**

Finalizado: 07/09/2018

Petição: **30932818** 27/08/2018

Nº. História:

Edição: 21/09/2018

## 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: | NEGATIVO |
| HLA DQB1*0202: | NEGATIVO |

### Interpretação:

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

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 percentagem 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 controlos de qualidade externos ( INSTAND ) .

Dra. Renata Deguthi



Dr. Xavier Susanna



Paciente: **LIANE CABRINO 21100009002 .**

Idade:

Sexo:

Refêrencia.: **21100009002**

Finalizado: 07/09/2018

Petição: **30932818** 27/08/2018

Nº. História:

Edição: 21/09/2018

## 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

