

TIPIFICACIÓN MOLECULAR HLA-B*51

Realizado en Junio de 2022 por Blga. Alejandra Vera
Revisado por TM Ligia Valdivia y aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2931

Nombres del Examen : Tipificación HLA-B*51, Tipificación molecular alelo HLA-B*51, Síndrome de Behçet, Enfermedad de Behçet

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular	Lunes a Viernes	10 días hábiles

Preparación del Paciente : No requiere

Muestra Requerida : ■ Sangre total
Recolectar un tubo tapa lila con EDTA, volumen mínimo: 3 mL de sangre
Muestra Opcional: consultar al laboratorio al fono 223548515

NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica.

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total con EDTA	3 días	1 mes	No aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

*Desde fuera de Santiago
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SÍ/ Congelada NO

*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.

Método Utilizado² : Tipificación HLA de baja resolución para detectar la presencia del alelo B*51 mediante PCR con partidores secuencia-específicos (PCR-SSP).

Valores de Referencia : No aplica

Valor de Alerta : No aplica

Parámetros de Desempeño² : Este método de análisis permite determinar con certeza la presencia o ausencia del alelo B*51, sin embargo no permite establecer cigosidad y tampoco determinar subgrupos del grupo *51.

Información Clínica^{3,4} : El Síndrome de Behçet (SB), anteriormente conocido como enfermedad de Behçet (en 2018 el nombre fue oficialmente reemplazado en la actualización de las recomendaciones para el manejo de la liga europea contra el reumatismo (EULAR)) es una enfermedad inflamatoria crónica, recurrente, multisistémica, de etiología desconocida que se caracteriza por períodos de remisión y de exacerbación de frecuencia y duración impredecibles.

La incidencia de SB es muy variable, ya que tiene un fuerte componente étnico asociado, siendo éste más frecuente en el Este Asiático y el Mediterráneo, por lo que en también se le conoció como enfermedad de la ruta de la seda.

El antígeno mayor de histocompatibilidad HLA-B*51 confiere predisposición genética a desarrollar Síndrome de Behçet en distintos grupos étnicos. Estudios epidemiológicos, clínicos y genéticos han demostrado principalmente que:

- El alelo HLA-B*51 está fuertemente asociado a SB mundialmente, particularmente en poblaciones del mediterráneo y asiáticos.
- B*51 no es diagnóstico para SB pero sí afecta los fenotipos clínicos.
- A pesar que se considera que el alelo B*51 juega un rol importante en la presentación de SB, éste no es un marcador sustituto de otros genes de susceptibilidad.

Este estudio tiene como objetivo servir de apoyo al diagnóstico clínico de SB, teniendo en cuenta que no todos los portadores de una alelo B*51 desarrollarán SB y que un resultado negativo (ausencia del alelo B*51) no excluye la posibilidad de desarrollar SB, pero si la disminuye considerablemente.

Interpretación de resultados:

- Resultado negativo: Alelo B*51 ausente
- Resultado positivo: Alelo B*51 presente

Factores Interferentes:

Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR.

Referencias

1. Richardson A, Narendran N, Guymer R, Vu H, Baird P. (2006) Blood storage at 4°C - factors involved in DNA yield and quality. *Journal of laboratory and clinical medicine* 147: 290-294.
2. Amstutz U, Schaerer D, Andrey G, et al. (2018) An SSP-PCR method for the rapid detection of disease-associated alleles HLA-A*29 and HLA-B*51. *HLA* 18;92:90-93.
3. Mattioli I, Bettioli A, Saruhan-Direskeneli G, et al (2021) Pathogenesis of Behçet's Syndrome: Genetic, Environmental and Immunological Factors. *Front. Med.* 8:713052.
4. Takeno M. (2022) The association of Behçet's syndrome with HLA-B51 as understood in 2021. *Curr Opin Rheumatol* 2022, 34:4-9