

TIPIFICACIÓN MOLECULAR HLA-A*29

Realizado en diciembre de 2023 por Blga. Alejandra Vera
Revisado por TM Ligia Valdivia y aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2975

Nombres del Examen : Tipificación HLA-A*29; Tipificación molecular alelo HLA-A*29, Uveítis en perdigonada (birdshot uveitis)

Laboratorios de Procesamiento :

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: 1 mL de sangre
Muestra Opcional: consultar al laboratorio al fono 223548515

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

Estabilidad de la Muestra¹ :

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 el alelo HLA-A*29 mediante PCR con partidores secuencia-específicos (PCR-SSP) que permite detectar la presencia del alelo HLA-A*29.

Intervalos de Referencia : No aplica

Valor Crítico : No aplica

Parámetros de Desempeño^{2,4} : El antígeno A*29 es hasta la fecha el factor genético que presenta la más fuerte asociación con la presentación clínica de retinocoroidopatía en perdigonada, también llamada coriorretinopatía en perdigonada, uveítis posterior bilateral o comúnmente Birdshot Uveitis (BU). Esta condición ocular, se presenta en aproximadamente el 1-3 % de casos de uveítis en general. Se ha descrito que entre el 85% al 97,5 % de los pacientes afectados de la condición poseen el alelo HLA-A*29 (asociación más fuerte entre una enfermedad y un antígeno HLA documentada). Este método de análisis permite determinar con certeza la presencia o ausencia del alelo A*29, sin

embargo, no permite establecer cigosidad y tampoco determinar subgrupos del grupo *29.

Información Clínica^{3,4}

- : La uveítis autoinmune es la inflamación de la capa media del ojo que, de no tratarse, puede causar daño al sistema visual y, por consecuencia, la pérdida de la visión. La etiología de la BU es desconocida, pero se sabe que está implicado un proceso autoinmune dirigido por células T-órgano específicas, siendo tanto la coroides como la retina dianas independientes y sitios de inflamación.

Dada la fuerte asociación genética que se observa entre el BU y el alelo HLA A*29, actualmente se considera que la tipificación genética para la detección del alelo A*29, es un estudio crítico para el diagnóstico de BU. Sin embargo, es importante tener en cuenta que el alelo A*29 por sí solo no es suficiente para desencadenar la condición, por lo mismo, no todas las personas que posean un alelo A*29 desarrollarán BU, ya que se postula la existencia de factores etiológicos adicionales desconocidos que juegan un rol importante en la manifestación de la enfermedad. La tipificación molecular HLA A*29 es esencial para confirmar el diagnóstico en casos donde ya hay lesiones en los tejidos, permitirá un tratamiento temprano puede evitar mayores daños a la visión del paciente. Por lo tanto, dado que más del 95% de los pacientes con BU poseen el alelo A*29, su ausencia en casos con sospecha clínica puede ser usada como criterio de exclusión ya que la probabilidad de presentar BU en ausencia de A*29 disminuye considerablemente.

Interpretación de resultados:

- Resultado negativo: Alelo A*29 ausente
- Resultado positivo: Alelo A*29 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. Kuiper JJW and Venema WJ. (2020) HLA-A29 and Birdshot Uveitis: Further Down the Rabbit Hole. *Front. Immunol.* 11:599558
4. Herbort CP, Pavésio C, LeHoang P, et al. (2017) Why birdshot retinochoroiditis should rather be called 'HLA-A29 uveitis'?. *Br J Ophthalmol* 101:851-855.