

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
„stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO

Organizátor: Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku
Zodpovědná osoba: Ing. Milena Vraná **e-mail:** milena.vrana@uhkt.cz

Adresa: U Nemocnice 1, 128 20 Praha 2
Telefon: 221977484

Hodnocení výsledků

B*27 a DQB1*06:02

Správné uvedení přítomnosti/nepřítomnosti uvedené alelické skupiny/alely u všech vzorků

Celiakie:

- **Správná detekce všech alel/alelických skupin rizikových pro celiakii:**
 - DQA1*02, *03, *05, DQB1*02, DQB1*03:02
 - Hodnocení 1 bod za správně uvedenou alelu/alelickou skupinu, -1bod za nesprávně uvedenou alelu/alelickou skupinu
 - Nesprávně uvedená alela ze správné alelické skupiny -0,5 bodu (s výjimkou DQB1*03:02 a jiných alel DQB1*03, kde chyba způsobí změnu interpretace)
- **Uvedení serologického ekvivalentu** dle konsensu laboratoř z 16. 2. 2015, tedy pozitivivity/negativity DQ2 (DQ2.5, DQ2.2) a DQ8
- **Interpretace výsledku ve vztahu k riziku celiakie**
 - U pozitivních výsledků nutno uvádět upozornění na nízkou specifitu vyšetření (pokud standardně uvádíte v poznámce či máte v Laboratorní příručce nebo v jiných informacích pro lékaře, napište prosím pod tabulku do poznámky)
- **Celkové zhodnocení:**
 - genotyp úspěšná účast 90 – 100 %
 neúspěšná účast < 90 %
 - interpretace: úspěšná účast = všechny výsledky zařazeny do správné kategorie rizika celiakie, tedy:
 GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE
 GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM/MÍRNÝM RIZIKEM CELIAKIE
 GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE
(není požadováno přesné znění, používejte formulace, které běžně uvádíte na výsledky)

PROFICIENCY TESTING
„DETECTION OF HLA ALLELES ASSOCIATED WITH DISEASES“ 2019 II. ROUND

Organizer:: Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku
Guarantee: Ing. Milena Vraná **e-mail:** milena.vrana@uhkt.cz

Adress: U Nemocnice 1, 128 20 Praha 2
Phone number: +420 221 977 484

Results evaluation:

B*27 a DOB1*06:02

Correct evaluation of the presence/absence of given allelic group/allele for each sample.

Coeliac disease:

Correct detection of all alleles/allelic group associated with a risk of coeliac disease

- DQA1*02, *03, *05, DQB1*02, DQB1*03:02
- Correct detection of one allele/allelic group = 1 point, incorrect detection of one allele/allelic group = -1 point
- Incorrect detection of allele from correct allelic group = -0,5 point (excepting DQB1*03:02 and other alleles DQB1*03, where the mistake causes a change in interpretation)

Marking serological equivalent according to the consensus of laboratories from 16.2.2015, which means positivity/negativity of DQ2 (DQ2.5, DQ2.2) and DQ8 respectively

Interpretation of results related to the risk of CD

- In case of positive results it is necessary to mention a notification of low specificity of the examination (if this information is a part of your standard documentation please make a note under a table)

Final evaluation

- Genotype successful attendance 90 – 100 %
 unsuccessful attendance < 90 %
- Interpretation: successful attendance = all results included in the correct risk category of celiac disease:
 HLA genotype is associated with a risk of celiac disease
 HLA genotype is associated with a low risk of celiac disease
 HLA genotype is not associated with a risk of celiac disease

(Please use formulation, which you normally write in your reports)

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ

„stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO

Organizátor: Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku
Zodpovědná osoba: Ing. Milena Vraná e-mail: milena.vrana@uhkt.cz

Adresa: U Nemocnice 1, 128 20 Praha 2
Telefon: 221977484

IDENTIFIKACE VZORKU	PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA	HLA				SEROLOGICKÉ VYJÁDRĚNÍ	Interpretace
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*		Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)
CD06_2019	38,7ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	DQ2.5 POZITIVNÍ DQ8 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD07_2019	48,9ng/μl	01:02	03:01	03:02	06:09	DQ8 POZITIVNÍ DQ2 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD08_2019	65,5ng/μl	01:01	03:01	03:02	05:01	DQ8 POZITIVNÍ DQ2 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD09_2019	64,1ng/μl	01:02	02:01	02:02	06:04	DQ2.2 POZITIVNÍ DQ8 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM RIZIKEM CELIAKIE. Diagnosu nelze vyloučit.</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RARE RISK OF COELIAC DISEASE. The diagnosis is not possible to exclude.</p>
CD10_2019	55,3ng/μl	05:05		03:01		DQ2 negativní DQ8 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje</p>

							DETECTED HLA GENOTYPE IS NOT ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE.
--	--	--	--	--	--	--	--

The results excludes this diagnosis with the high probability..

Použitá metodika: NGS

Použitý kit: Holotype HLA 24/7 - Omixon

Detekované alely (alelické skupiny): DQA1, DQB1

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 **MIMOŘÁDNÉ KOLO**

Organizátor: Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku

Adresa: U Nemocnice 1, 128 20 Praha

Zodpovědná osoba: Ing. Milena Vraná e-mail: milena.vrana@uhkt.cz

Telefon: 221977484

IDENTIFIKACE VZORKU	PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA	HLA-B*		SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace
					Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)
B01_2019_M	54ng/μl	27:05	44:02		U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.
					Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis. This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity
B02_2019_M	56,6ng/μl	27:02	44:02		U pacienta byla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení ankylosující spondylitidy vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.
					Detected B*27 allelic group is associated with the risk of ankylosing spondylitis. This result can not be separately interpreted as a confirmation of ankylosing spondylitis because of its low specificity
B03_2019_M	64,4ng/μl	13:02	40:01		U pacienta nebyla nalezena alelická skupina HLA-B*27 asociovaná s ankylosující spondylitidou.
					Detected HLA genotype is not associated with the risk of ankylosing spondylitis.

Použitá metodika: NGS

Použitý kit: Holotype HLA 24/7- Omixon

Detekované alely (alelické skupiny): HLA-B

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ

„stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 **MIMOŘÁDNÉ KOLO**

Organizátor:

Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku

Adresa:

U Nemocnice 1, 128 20 Praha 2

Zodpovědná osoba:

Ing. Milena Vraná

e-mail:

milena.vrana@uhkt.cz

Telefon:

221977484

IDENTIFIKACE VZORKU	PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA	HLA				SEROLOGICKÉ VYJÁDRĚNÍ	Interpretace
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*		Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)
CD01_2019_M	49,9ng/μl	03:01	04:01	03:02	04:02	DQ8 POZITIVNÍ DQ2 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD02_2019_M	66,8ng/μl	01:01	03:01	03:02	05:01	DQ8 POZITIVNÍ DQ2 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD03_2019_M	40,9ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	DQ2.5 POZITIVNÍ DQ8 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnosu.</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity</p>
CD04_2019_M	74,4ng/μl	01:03	05:05	03:01	06:01	DQ2 negativní DQ8 negativní	<p>NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje</p> <p>DETECTED HLA GENOTYPE IS NOT ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISSEASE. The results excludes this diagnosis with the high probability..</p>

CD05_2019_M	51,1ng/μl	03:01	04:01	03:02	04:02	DQ8 POZITIVNÍ DQ2 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu
							DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. This result can not be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity

Použitá metodika: NGS

Použitý kit: Holotype HLA 24/7 – Omixon

Detekované alely (alelické skupiny): DQA1, DQB1

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO
 ALELY VÁZANÉ S CELIAKIÍ

Laboratoř: 13

IDENTIFI- KACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace	Dosažené body
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
CD06_2019	38,7 ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	3	DQ2.5 pozitivní DQ8 negativní	Nalezený HLA genotyp je asociován s rizikem celiakie. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnózu.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9 ng/μl	03:01	nt	03:02	05:01	2	DQ2 negativní DQ8 pozitivní	Nalezený HLA genotyp je asociován s rizikem celiakie. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnózu.	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03:01	nt	03:02	05:01	2	DQ2 negativní DQ8 pozitivní	Nalezený HLA genotyp je asociován s rizikem celiakie. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specifitě pro tuto diagnózu.	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02:01	nt	02:02	05:01	2	DQ2.2 pozitivní DQ8 negativní	Nalezený HLA genotyp je asociovaný s ojedinělým rizikem celiakie. Diagnózu celiakie nelze zcela vyloučit.	10
						2	2		
CD010_2019	55,3ng/μl	05:05	nt	03:01	nt	1	DQ2 negativní DQ8 negativní	Nalezený HLA genotyp není asociován s rizikem celiakie. Tento výsledek s vysokou pravděpodobností vylučuje tuto diagnózu.	10
						1	2		
Celkový počet získaných bodů						10	10		50
Celkový počet možných bodů						10	10		50
Výsledné hodnocení						100%	100%		100%

Použitá metodika: PCR-SSP

Použitý kit: Histo Type Celiac Disease Happy Pack, BAG Health Care

Detekované alely (alelické skupiny): DQA1*02, 03, *05; DQB1 *02, *03, *05, *06.

POZNÁMKA: červeně označené chyby v typizaci nemají vliv na predispozici k celiakii, nedostatky nejsou penalizovány sníženým hodnocením.

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO
 ALELY VÁZANÉ S CELIAKIÍ

Laboratoř: 15

IDENTIFI- KACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace	Dosažené body
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
CD06_2019	38,7 ng/μl	05		02		3	DQ2.5 pozitivní, DQ8 a DQ2.2 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnózu.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9 ng/μl	03:01		03:02		2	DQ8 pozitivní, DQ2.5 a DQ2.2 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnózu.	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03:01		03:02		2	DQ8 pozitivní, DQ2.5 a DQ2.2 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnózu.	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02		02		2	DQ2.2 pozitivní, DQ2.5 a DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM RIZIKEM CELIAKIE. Diagnózu celiakie nelze zcela vyloučit.	10

						2	2		
CD010_2019	55,3ng/μl	05				1	DQ8 negativní, DQ2.5 a DQ2.2 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. <enter> Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.	10
						1	2		
Celkový počet získaných bodů						10	10		50
Celkový počet možných bodů						10	10		50
Výsledné hodnocení						100%	100%		100%

Použitá metodika: PCR amplifikace a DNA microarray

Použitý kit: HLA DQ2/DQ8 Direct (EUROIMMUN)

Detekované alely (alelické skupiny): HLA-DQA1*02, HLA-DQA1*03, HLA-DQA1*05, HLA-DQA1*01/*04/*06, HLA-DQA1*03:01, HLA-DQA1*03:02/03:03,
HLA-DQB1*02, HLA-DQB1*03:02

PROFICIENCY TESTING
„DETECTION OF HLA ALLELES ASSOCIATED WITH DISEASES“ 2019 II. ROUND
Alleles of DQ loci alleles associated with coeliac disease

Laboratory: 18

SAMPLE IDENTIFICATION	DNA CONCENTRATION	HLA				ACHIEVED POINTS	SEROLOGICAL INTERPRETATION	INTERPRETATION	ACHIEVED POINTS
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	POSSIBLE POINTS	DOSAŽENÉ BODY		
CD06_2019	38,7ng/μl	05		02	03:01	3	DQ2.5 positive DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE This result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9ng/μl	03		03:02		2	DQ2 negative DQ8 positive	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE This result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03		03:02		2	DQ2 negative DQ8 positive	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE This result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02		02		2	DQ2.2 positive DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RARE RISK OF COELIAC DISEASE The diagnosis is not possible to be excluded.	10
						2	2		
CD10_2019	55,3 ng/μl	05		03:01		1	DQ2 negative DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS NOT ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE The result excludes this diagnosis with a high probability	10
						1	2		
Overall number of achieved points						10	10		50
Overall number of possible points						10	10		50
Evaluation						100%	100%		100%

Used method: PCR / Strip Hybridisation

Used kit: CELIACSTRIP / Opegen / Operon

Detected alleles (allelic groups): DQA1*05, *02, *03; DQB1*02, *03:01, *03:02

PROFICIENCY TESTING
„DETECTION OF HLA ALLELES ASSOCIATED WITH DISEASES“ 2019 II. ROUND
Alleles of DQ loci alleles associated with coeliac disease

Laboratory: 20

SAMPLE IDENTIFICATION	DNA CONCENTRATION	HLA				ACHIEVED POINTS	SEROLOGICAL INTERPRETATION	INTERPRETATION	ACHIEVED POINTS
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	POSSIBLE POINTS	DOSAŽENÉ BODY		
CD06_2019	38,7ng/μl	05		02	03:01	3	DQ2.5 positive (DQ2 cis, DQ2 trans HP1) DQ8 negative	Detected HLA Genotype is ASSOCIATED with the risk of celiac disease. This result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						3	2		
CD07_2019	48,9ng/μl	03		03:02		2	DQ2 negative DQ8 positive	Detected HLA Genotype is ASSOCIATED with the risk of celiac disease. This result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03		03:02		2	DQ2 negative DQ8 positive	Detected HLA Genotype is ASSOCIATED with the risk of celiac disease. This result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02		02		2	DQ2.2 positive (DQ2 trans HP2) DQ8 negative	Detected HLA Genotype is ASSOCIATED with the rare risk of celiac disease. The diagnosis is not possible to be excluded.	10
						2	2		
CD10_2019	55,3 ng/μl	05		03:01		1	DQ2 negative (DQ2 trans HP1 carrier) DQ8 negative	Detected HLA Genotype is NOT ASSOCIATED with the risk of celiac disease. The result excludes this diagnosis with a high probability.	10
						1	2		
Overall number of achieved points						10	10		50
Overall number of possible points						10	10		50
Evaluation						100%	100%		100%

Used method: PCR / Hybridisation

Used kit: Opegen by OPERON, Celiac Strip

Detected alleles (allelic groups): DQA1 *05,*02,*03 DQB1 *02,*03:01,*03:02

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO
 ALELY VÁZANÉ S CELIAKIÍ

Laboratoř: 22

IDENTIFI- KACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace	Dosažené body
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
CD06_2019	38,7ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	3	DQ2.5 pozitivní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9ng/μl	03	NT	03:02	NT	2	DQ2 negativní DQ8 pozitivní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03	NT	03:02	NT	2	DQ2 negativní DQ8 pozitivní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02:01	NT	02:02	NT	2	DQ2.2 pozitivní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S MÍRNÝM RIZIKEM CELIAKIE. Upozornění: Tento výsledek nelze interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						2	2		
CD10_2019	55,3ng/μl	05:05	NT	03:01	NT	1	DQ2 negativní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.	10
						1	2		
Celkový počet získaných bodů						10	10		50
Celkový počet možných bodů						10	10		50
Výsledné hodnocení						100%	100%		100%

Použitá metodika: Polymerázová řetězová reakce se sekvenčně specifickými primery

Použitý kit: HISTO TYPE Celiac Disease Happy Pack, BAG Health Care

Detekované alely (alelické skupiny): DQB1*02:01, *02:02, *03:02 (a další v dříve zaslaném interpretačním listu); DQA1*02:01,*03:01,*05:01,*05:05 (a další v dříve zaslaném interpretačním listu)

Poznámky: Ve výsledcích pro lokusy HLA-DQB1 a HLA-DQA1 je uvedena alelická skupina nebo první (nejčastější) alela pro danou reaktivitu. Nelze vyloučit přítomnost některé z méně častých alel se stejnou reaktivitou, jejichž výčet je k dispozici v laboratoři.

NT – netestováno (alela nezjištěna)

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO
 ALELY VÁZANÉ S CELIAKIÍ

Laboratoř: 30

IDENTIFI- KACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace	Dosažené body
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
CD06_2019	38,7 ng/μl	05:XX	XX:XX	02:XX	XX:XX	3	DQ2.5 pozitivní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9 ng/μl	03:XX	XX:XX	03:02	XX:XX	2	DQ2 negativní DQ8 pozitivní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03:XX	XX:XX	03:02	XX:XX	2	DQ2 negativní DQ8 pozitivní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02:XX	XX:XX	02:XX	XX:XX	2	DQ2.2 pozitivní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM RIZIKEM CELIAKIE. Diagnosu celiakie nelze zcela vyloučit	10
						2	2		
CD010_2019	55,3ng/μl	05:XX	XX:XX	XX:XX	XX:XX	1	DQ2 negativní DQ8 negativní	NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE. Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.	10
						1	2		
Celkový počet získaných bodů						10	10		50
Celkový počet možných bodů						10	10		50
Výsledné hodnocení						100%	100%		100%

Použitá metodika: Real Time PCR

Použitý kit: EliGene® Coeliac 3.0 RT (Ref.: 90071-RT)

Detekované alely (alelické skupiny): DQA1*05:XX, DQA1*02:XX, DQA1*03:XX, DQB1*02:XX, DQB1*03:02 (DQ2.2, DQ2.5, DQ8)

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO
 ALELY VÁZANÉ S CELIAKIÍ

Laboratoř: 34

IDENTIFI- KACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDRĚNÍ	Interpretace	Dosažené body
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
CD06_2019	38,7 ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	3	DQ 2.5 pozitivní DQ 2.2 negativní DQ 8 negativní	Nalezený genotyp je asociován s vysokou predispozicí k celiakii. Výsledek nelze interpretovat jako potvrzení diagnózy celiakie kvůli jeho nízké specifitě pro tuto diagnózu.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9 ng/μl	03:01	-	03:02	05/06*)	2	DQ 2.5 negativní DQ 2.2 negativní DQ 8 pozitivní	Nalezený genotyp je asociován s vysokou predispozicí k celiakii. Výsledek nelze interpretovat jako potvrzení diagnózy celiakie kvůli jeho nízké specifitě pro tuto diagnózu.	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03:01	-	03:02	05/06*)	2	DQ 2.5 negativní DQ 2.2 negativní DQ 8 pozitivní	Nalezený genotyp je asociován s vysokou predispozicí k celiakii. Výsledek nelze interpretovat jako potvrzení diagnózy celiakie kvůli jeho nízké specifitě pro tuto diagnózu.	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02:01	-	02:02	05/06*)	2	DQ 2.5 negativní DQ 2.2 pozitivní DQ 8 negativní	Nalezený genotyp je spojen s ojedinělým výskytem celiakie, proto nelze diagnózu celiakie zcela vyloučit.	10
						2	2		
CD010_2019	55,3ng/μl	05:05	-	03:01	-	1	DQ 2.5 negativní DQ 2.2 negativní DQ 8 negativní	U pacienta se nachází genotyp, jehož přítomnost bez druhé predispoziční alely je vzhledem k určení predispozice k celiakii nehodnotitelný. Diagnózu celiakie lze s vysokou pravděpodobností vyloučit.	10
						1	2		
Celkový počet získaných bodů						10	10		50
Celkový počet možných bodů						10	10		50
Výsledné hodnocení						100%	100%		100%

Použitá metodika: PCR-SSP

Použitý kit: Histo Type Celiac Disease, BAG Health Care

Detekované alely (alelické skupiny): DQB1*02:01, *02:02, *03:01, *03:02, *05, *06, DQA1*02:01, *03:01, *05:01, *05:05.

Poznámka:

***) Ve výsledcích pro lokus HLA-DQB1 jsou nejčastěji uváděnými alelickými skupinami *05 a *06 pro daný primer mix použitého kitu Histo Type Celiac Disease. Touto analýzou nelze rozlišit, která z těchto dvou alelických skupin je přítomna, proto jsou uvedeny obě.**

PROFICIENCY TESTING
„DETECTION OF HLA ALLELES ASSOCIATED WITH DISEASES“ 2019 II. ROUND
Alleles of DQ loci alleles associated with coeliac disease

Laboratory: 35

SAMPLE IDENTIFICATION	DNA CONCENTRATION	HLA				ACHIEVED POINTS	SEROLOGICAL INTERPRETATION	INTERPRETATION	ACHIEVED POINTS
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	POSSIBLE POINTS	DOSAŽENÉ BODY		
CD06_2019	38,7ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	3	DQ2.5 POSITIVE, DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						3	2		
CD07_2019	48,9ng/μl	03:01		03:02		2	DQ2 negative, DQ8 POSITIVE	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	03:01		03:02		2	DQ2 negative, DQ8 POSITIVE	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	02:01		02:02		2	DQ2.2 POSITIVE, DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RARE RISK OF COELIAC DISEASE. The diagnosis is not possible to be excluded	10
						2	2		
CD10_2019	55,3 ng/μl	05:05		03:01		1	DQ2 negative, DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS NOT ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result excluded this diagnosis with high probability.	10
						1	2		
Overall number of achieved points						10	10		50
Overall number of possible points						10	10		50
Evaluation						100%	100%		100%

Used method: PCR-SSP

Used kit: PROTRANS

Detected alleles (allelic groups):

PROFICIENCY TESTING
„DETECTION OF HLA ALLELES ASSOCIATED WITH DISEASES“ 2019 EXTRA ROUND
Alleles of DQ loci alleles associated with coeliac disease

Laboratory: 35

SAMPLE IDENTIFICATION	DNA CONCENTRATION	HLA				ACHIEVED POINTS	SEROLOGICAL INTERPRETATION	INTERPRETATION	ACHIEVED POINTS
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	POSSIBLE POINTS	DOSAŽENÉ BODY		
CD01_2019_M	49,9ng/μl	03:01		03:02		2	DQ2 negative, DQ8 POSITIVE	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD02_2019_M	66,8ng/μl	03:01		03:02		2	DQ2 negative, DQ8 POSITIVE	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
CD03_2019_M	40,9ng/μl	05:01	05:05	02:01	03:01	3	DQ2.5 POSITIVE, DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						3	2		
CD04_2019_M	74,4ng/μl	05:05		03:01		1	DQ2 negative, DQ8 negative	DETECTED HLA GENOTYPE IS NOT ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result excluded this diagnosis with high probability.	10
						1	2		
CD05_2019_M	51,1 ng/μl	03:01		03:02		2	DQ2 negative, DQ8 POSITIVE	DETECTED HLA GENOTYPE IS ASSOCIATED WITH THE RISK OF COELIAC DISEASE. The result cannot be separately interpreted as a confirmation of celiac disease because of its low specificity	10
						2	2		
Overall number of achieved points						10	10		50
Overall number of possible points						10	10		50
Evaluation						100%	100%		100%

Used method: PCR-SSP

Used kit: PROTRANS

Detected alleles (allelic groups):

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
 „stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 II. KOLO
 ALELY VÁZANÉ S CELIAKIÍ

Laboratoř: 36

IDENTIFI- KACE VZORK	PŘIBLIŽNÁ KONCEN- TRACE DNA	HLA				Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace	Dosažené body
		DQA1*	DQA1*	DQB1*	DQB1*	Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
CD06_2019	38,7 ng/μl	04 05	05 06	02	03	3	DQ2.5 pozitivní DQ8 negativní	Nalezený genotyp HLA je asociovaný s rizikem celiakie. Samotnou přítomnost alel asociovaných s rizikem celiakie nelze považovat za potvrzení diagnózy celiakie.	10
						3	2		
CD07_2019	48,9 ng/μl	01	03	03:02	03 04 05 06	2	DQ8 pozitivní DQ2 negativní	Nalezený genotyp HLA je asociovaný s rizikem celiakie. Samotnou přítomnost alel asociovaných s rizikem celiakie nelze považovat za potvrzení diagnózy celiakie.	10
						2	2		
CD08_2019	65,5ng/μl	01	03	03:02	03 04 05 06	2	DQ8 pozitivní DQ2 negativní	Nalezený genotyp HLA je asociovaný s rizikem celiakie. Samotnou přítomnost alel asociovaných s rizikem celiakie nelze považovat za potvrzení diagnózy celiakie.	10
						2	2		
CD09_2019	64,1ng/μl	01	02	02	02 04 05 06	2	DQ2.2 pozitivní DQ8 negativní	Nalezený genotyp HLA je asociovaný s ojedinělým rizikem celiakie. Diagnózu celiakie nelze zcela vyloučit.	10
						2	2		
CD010_2019	55,3ng/μl	05	05	03	03 04 05 06	1	DQ8 pozitivní DQ2 negativní	Nalezený genotyp HLA není asociovaný s rizikem celiakie. Výsledek s vysokou pravděpodobností vylučuje diagnózu celiakie.	10
						1	2		
Celkový počet získaných bodů						10	10		50
Celkový počet možných bodů						10	10		50
Výsledné hodnocení						100%	100%		100%

Použitá metodika: SSP

Použitý kit: OLERUP SSP DQA1*02,05;DQB1*02,03:02

Detekované alely (alelické skupiny): DQA1*02,03,05;DQB1*02,03:02

POZNÁMKA: V případě , že není potvrzeno rodinnou studií, nelze uvádět příslušnou alelickou skupinu dvakrát. Není penalizováno sníženým hodnocením.

MEZILABORATORNÍ POROVNÁNÍ
„stanovení hla znaků asociovaných s chorobami“ 2019 MIMORÁDNÉ KOLO
HLA-B*27

Laboratoř: 36

IDENTIFIKACE VZORKU	PŘIBLIŽNÁ KONCENTRACE DNA	HLA-B*		Dosažené body	SEROLOGICKÉ VYJÁDŘENÍ	Interpretace	Dosažené body
				Celkové body	DOSAŽENÉ BODY	Interpretace v AJ (NEPOVINNÉ)	
B01_2019_M	54,0ng/μl	B*27	B*27		B*27 pozitivní	Nalezený genotyp HLA je asociovaný s rizikem Bechtěrevovy nemoci. Samotnou přítomnost alely asociované s rizikem Bechtěrevovy nemoci nelze považovat za potvrzení diagnózy Bechtěrevovy nemoci.	
B02_2019_M	56,6ng/μl	B*27	B*27		B*27 pozitivní	Nalezený genotyp HLA je asociovaný s rizikem Bechtěrevovy nemoci. Samotnou přítomnost alely asociované s rizikem Bechtěrevovy nemoci nelze považovat za potvrzení diagnózy Bechtěrevovy nemoci.	
B03_2019_M	64,4ng/μl	-	-		B*27 negativní	Nebyla detekována alela HLA-B*27 asociovaná s rizikem Bechtěrevovy nemoci.	
Celkový počet získaných bodů							
Celkový počet možných bodů							
Výsledné hodnocení				100%			100%

Použitá metodika: SSP

Použitý kit: OLERUP SSP HLA-B*27 – unit dose

Detekované alely (alelické skupiny): HLA-B*27

POZNÁMKA: V případě, že není potvrzeno rodinnou studií, nelze uvádět příslušnou alelickou skupinu dvakrát. Není penalizováno sníženým hodnocením.