



VN



## TRATTI PERSONALI

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Tratti personali](#) / Antigene HLA-B27

## Antigene HLA-B27

Gli antigeni leucocitari umani (HLA) sono proteine che aiutano il sistema immunitario dell'organismo a distinguere le proprie cellule dalle sostanze estranee e nocive. La proteina HLA-B27, situata sulla superficie dei globuli bianchi, è stata collegata allo sviluppo delle spondiloartropatie, un gruppo di malattie infiammatorie tra cui la spondilite anchilosante.

I risultati genetici indicano  
Assenza del tratto

SNP

**rs4349859**

GEN O REGIONE

**MICA-AS1**

GENOTIPO

**GG**

RISULTATO

**Non ha l'allele HLA-B27.**

Per ottenere i risultati, vengono valutati gli studi scientifici pertinenti pubblicati negli ultimi anni. Questi studi hanno identificato diverse varianti genetiche associate a una maggiore probabilità di esprimere un tratto specifico. Questi tratti dipendono di solito da un piccolo numero di varianti, per cui l'essere portatore di una di esse determina in larga misura se il tratto è espresso o meno nell'individuo con una probabilità maggiore o minore.

Il complesso maggiore di istocompatibilità (MHC) presente in tutti i vertebrati è noto come sistema di antigeni leucocitari umani o HLA. Le molecole che compongono l'MHC si trovano sulla superficie delle cellule che compongono i nostri tessuti e sono codificate da geni localizzati sul cromosoma 6. Le MHC sono le proteine più polimorfiche e sono coinvolte nella presentazione dell'antigene a un tipo di cellule immunitarie note come cellule T citotossiche. L'MHC si lega a frammenti di proteine di origine patogena e mostra questi peptidi sulla sua superficie alle cellule T citotossiche, attivando la risposta del sistema immunitario.

Abbiamo più di 200 geni che codificano per le proteine MHC (HLA nell'uomo) che possono essere suddivise in due gruppi: classe I e classe II. Esistono tre tipi principali di molecole MHC di classe I,

chiamate A, B e C, espresse nella maggior parte delle cellule dell'organismo. B27 è uno degli alleli B più comuni negli europei. Il genotipo del polimorfismo a singolo nucleotide (SNP) rs4349859 è considerato un marcitore genetico per gli individui HLA-B27-positivi di ascendenza caucasica e non è correlato nelle popolazioni africane o asiatiche.

Il test HLA-B27 è un test sierologico per rilevare la proteina HLA-B27 situata sulla superficie dei globuli bianchi. La presenza dell'antigene HLA-B27 è associata allo sviluppo di spondiloartropatie, un gruppo di malattie infiammatorie che colpiscono tipicamente lo scheletro assiale e comprendono, tra l'altro, la spondilite anchilosante (AS). Insieme all'artrite reumatoide, sono le due malattie reumatiche più comuni nella popolazione generale, con una prevalenza di AS per la popolazione europea dello 0,23%.

Inoltre, la presenza di HLA-B27 è associata allo sviluppo di altre patologie, soprattutto autoimmuni, come l'artrite reattiva, l'artropatia psoriasica, l'artrite reumatoide giovanile e l'artrite enteropatica.

Pertanto, la diagnosi precoce dei pazienti HLA-B27-positivi è di fondamentale importanza, in quanto consentirà di adottare precauzioni per la prevenzione e/o un trattamento più efficace e precoce.



## Relazione tecnica

Esistono prove sufficienti che il genotipo del polimorfismo a singolo nucleotide (SNP) rs4349859 possa essere considerato un marcitore genetico per gli individui HLA-B27 positivi di ascendenza caucasica, sebbene non sia correlato nelle popolazioni africane o asiatiche.

La presenza di questo marcitore è fortemente associata allo sviluppo di malattie reumatiche come la spondilite anchilosante o l'artrite reumatoide.

Secondo il database Ensembl, solo il 4% della popolazione europea possiede una copia dell'allele B27 (genotipo rs4349859 AG), che è risultato altamente prevalente nei maschi affetti da AS. L'HLA-B27 è presente nell'8% della popolazione caucasica sana e nel 90% dei pazienti con AS. Tuttavia, solo l'1-5% dei soggetti HLA-B27 positivi sviluppa l'AS, suggerendo che sono coinvolti altri fattori genetici.

# Bibliografia

[Bowness P.](#) HLA-B27. Annu Rev Immunol. 2015;33:29-48.

[Evans DM, et al.](#) Interaction between ERAP1 and HLA-B27 in ankylosing spondylitis implicates peptide handling in the mechanism for HLA-B27 in disease susceptibility. Nat Genet. 2011;43(8):761-7.

[Jang HS, Proos A, Koe L, Anderson J, Fulton R, Fernando SL.](#) High accuracy of HLA-B\*27 genotyping by allele-specific real-time polymerase chain reaction in a heterogeneous population compared to flow cytometry and single nucleotide polymorphism detection assays. Pathology. 2020;52(2):256-261.

## Limiti dello studio

*La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.*

*Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro medico.*

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

## Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

**tellmeGen™**

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

## Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile

- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

