

Zöliakie

Bestimmung der genetischen Prädisposition

Indikationen

Ausschluss einer Zöliakie

- unklare Serologie (Transglutaminase IgA, IgG), speziell bei Kindern unter 2 Jahren (vgl. Le Vigaro Nr. 90)
- Patienten unter glutenfreier Diät mit unklarer Diagnose
- Abklärung von Verwandten ersten Grades von Zöliakiepatienten

Grundlagen

Die Zöliakie ist eine der häufigsten gastro-intestinalen Erkrankungen (Prävalenz: 1:100 bis 1:400) und durch eine lebenslange Überempfindlichkeit gegen Klebereiweiss (Gluten / Prolamin) der Getreidesorten Weizen, Roggen, Gerste und Hafer charakterisiert.



Diagnostik

Die Diagnose beruht auf klinischen, serologischen und morphologischen Befunden. Die histologische Untersuchung der Biopsien aus dem Duodenum und oberen Jejunum sowie die Bestimmung der Transglutaminaseantikörper erlauben darüber hinaus dem behandelnden Arzt eine Abschätzung über den Verlauf und die Wirksamkeit einer glutenfreien Diät.

Familien- und Zwillingsstudien belegen eine starke genetische Komponente bei der Erkrankung, welche durch Allelgruppen der MHC-Klasse II vermittelt wird.

Ausschluss bei Patienten mit unklarer Serologie

Interpretation

HLA-Allelgruppe	Häufigkeit	Interpretation
DQ2 (a1*0501 / b1*0201)	> 95% bei Zöliakiepatienten 20% in der Gesamtbevölkerung	Der fehlende Nachweis beider Polymorphismen schliesst eine Zöliakie weitgehend aus.
DRB1*04 (im Kopplungsungleichgewicht mit DQ8)	Überwiegende Mehrheit der DQ2 (a1*0501 / b1*0201)-negativen Zöliakiepatienten	

Methode

PCR mit anschliessender Hybridisierung

Material

EDTA-Tube, lila (6); Biopsie

Preis

CHF 406.–

Information

Dr. pharm. Stefan Pfister, FAMH Labormedizin, Leiter Outer Corelab / Studien
Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH Labormedizin, Leiter Genetik / Molekularbiologie
PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Pathologie, Leiter Pathologie
Dr. med. Jonathan Weintraub, Board Certification - Anatomic and Clinical Pathology, Pathologie

Literatur auf Anfrage