

Maladie coeliaque

Détermination de la prédisposition génétique

Indications

Exclusion d'une maladie coeliaque

- Résultats sérologiques peu clairs (transglutaminase IgA, IgG), en particulier chez les enfants de moins de 2 ans (cf. Le Vigaro N° 90)
- Patients sous régime sans gluten présentant un diagnostic peu clair
- Parents au premier degré de patients atteints de maladie coeliaque



Prémisse

La maladie coeliaque est l'une des affections gastro-intestinales les plus fréquentes (prévalence : 1:100 à 1:400) et est caractérisée par l'hypersensibilité à vie au constituant protéique majeur (gluten / prolamine) des céréales suivantes : blé, seigle, orge et avoine.

Diagnostic

Le diagnostic repose sur des examens cliniques, sérologiques et morphologiques. L'examen histologique des biopsies du duodénum et du jéjunum supérieur ainsi que la détermination des anticorps transglutaminase permettent en outre au médecin traitant d'estimer l'évolution et l'efficacité d'un régime sans gluten.

Des études portant sur des familles et des jumeaux documentent une importante composante génétique dans l'affection, déterminée par des allèles MHC de classe II.

Exclusion chez les patients avec une sérologie peu claire

Interprétation

Groupe allélique HLA	Fréquence	Interprétation
DQ2 (a1*0501 / b1*0201)	> 95 % des patients atteints de maladie coeliaque 20 % de la population totale	L'absence de mise en évidence des deux polymorphismes exclut avec une grande probabilité une maladie coeliaque
DRB1*04 (dans le déséquilibre du couplage avec DQ8)	Majorité des patients DQ2 (a1*0501 / b1*0201)-négatifs atteints de maladie coeliaque	

Méthode

PCR avec hybridisation consécutive

Matériel

Tube EDTA, lilas (6); biopsie

Prix

CHF 406.–

Information

Dr pharm. Stefan Pfister, FAMH Médecine de laboratoire, responsable Outer Corelab / Etudes
Dr phil. II Christoph Noppen, FAMH Médecine de laboratoire, responsable Génétique / Biologie moléculaire
PD Dr méd. Andreas Zettl, FMH Pathologie, responsable Pathologie
Dr méd. Jonathan Weintraub, Board Certification - Anatomic and Clinical Pathology, Pathologie

Littérature sur demande