

Malattia celiaca

Determinazione della predisposizione genetica

Indicazione

Esclusione di una celiachia in situazioni di

- sierologia non conclusiva (transglutaminasi IgA, IgG) in special modo in bambini sotto i 2 anni (cfr Le Vigaro no. 90)
- pazienti che presentano una diagnosi incerta malgrado dieta priva di glutine
- parenti di primo grado di pazienti celiaci

Basi

La celiachia è una delle malattie gastrointestinali più frequenti (prevalenza 1:100 a 1:400). È caratterizzata da un'ipersensibilità vita natural durante al glutine (gliadina /prolamina) del frumento, della segale, dell'orzo e dell'avena.



Diagnostica

La diagnosi si basa su criteri clinici, sierologici e morfologici. L'analisi istologica delle biopsie del duodeno e del digiuno prossimale nonché la determinazione degli anticorpi anti transglutaminasi permettono inoltre al medico curante una valutazione sull'efficacia della dieta priva di glutine.

Esclusione in pazienti con sierologia non chiara

Studi sulla familiarità e sulla gemellarità fanno pensare ad un'importante componente genetica quale base d'insorgenza della malattia celiaca, la trasmissione della quale avviene tramite alleli MHC della classe II.

Interpretazione

Gruppo di alleli HLA	Frequenza	Interpretazione
DQ2 (a1*0501 / b1*0201)	> 95% in celiaci 20% nella popolazione normale	La mancata espressione dei 2 polimorfismi esclude praticamente una celiachia.
DRB1*04 (in disequilibrio di legame con DQ8)	Maggioranza dei pazienti celiaci negativi per DQ2 (a1*0501 / b1*0201)	

Metodo

PCR con susseguente ibridazione

Materiale

Provetta EDTA, lilla (6); biopsia

Prezzo

CHF 406.–

Informazioni

Dr. pharm. Stefan Pfister, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Outer Corelab / Studi
Dr. phil. Il Christoph Noppen, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare
PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH in patologia, Responsabile Patologia
Dr. med. Jonathan Weintraub, Board Certification - Anatomic and Clinical Pathology, Patologia

Letteratura su richiesta