

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
- Verwandte ersten Grades von Zöliakiepatienten



Grundlagen

Die Zöliakie ist eine der häufigsten gastrointestinalen 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 Allele der MHC-Klasse II vermittelt wird.

Interpretation

Polymorphismus	Häufigkeit	Interpretation
HLA-DQ2 ($\alpha 1^*0501$ / $\beta 1^*0201$)	> 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 ($\alpha 1^*0501$ / $\beta 1^*0201$)- negativen Zöliakiepatienten	

Methode

PCR mit anschliessender Hybridisierung

Material

EDTA-Tube, lila, Nr. 6

Tarif

TP 350 / CHF 350.–

Information

Dr. med. Dieter Burki, FAMH Labormedizin, Stv. Leiter Immunologie
PD Dr. med. Lukas Matter, FAMH Labormedizin, Leiter Immunologie
Dr. phil. II Christoph Noppen, Stv. Leiter Molekularbiologie / Genetik
Dr. med. Hans-Martin Riehle, Facharzt Pathologie, Histopathologie / Zytologie
Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, FAMH Medizinische Genetik, Leiter Molekularbiologie / Genetik

Literatur auf Anfrage