

NOWOŚĆ!!!

CELIAKIA (HLA DQ2/DQ8)

Genetyczna diagnostyka celiakii

Celiakia (choroba trzewna) jest to enteropatia zapalna jelita cienkiego o **podłożu immunologicznym**, powodowana trwałą **nietolerancją glutenu**, występująca u osób **predysponowanych genetycznie**.

Rozpoznanie choroby trzewnej opiera się na kryteriach klinicznych, histopatologicznych i serologicznych. Istotnym elementem postępowania diagnostycznego są także **badania genetyczne**.

Częstość wykrywania HLA DQ2 i DQ8 u chorych na celiakię.

Rozwój choroby trzewnej warunkują allele II klasy układu HLA kodujące antygeny HLA-DQ2 lub HLA-DQ8.

HLA allel	Chorzy na celiakię
DQ2	90-95%
DQ8	5-10%
Brak HLA DQ2/DQ8 = niskie ryzyko rozwoju celiakii (< 1%)	

BADANIE GENETYCZNE W DIAGNOSTYCE CELIAKII:

- **Określenie predyspozycji do rozwoju celiakii**
U większości chorych na celiakię stwierdza się obecność HLA DQ2 i/lub DQ8.
- **Wykluczenie rozpoznania choroby trzewnej**
Badanie genetyczne HLA DQ2 i DQ8 cechuje się wysoką wartością predykcyjną wyniku ujemnego (NPV)
- **Element algorytmu diagnostyki celiakii nie wymagającej potwierdzenia w biopsji** jelita przy określonych wartościach badań autoprzeciwciał z towarzyszącymi objawami klinicznymi.
- **Rozpoznanie celiakii** w przypadkach niejednoznacznych wyników badań przeciwciał i objawów.

Wskazania do wykonania badania genetycznego:

Rozpoznanie celiakii potencjalnej

Grupy ryzyka:

- krewni pierwszego stopnia osób chorych na celiakię
- pacjenci z cukrzycą typu 1.
- pacjenci z zespołem Downa, Turnera i innymi schorzeniami genetycznymi często współwystępującymi z celiakią

Rozpoznanie lub wykluczenie celiakii - dodatkowa informacja w przypadku niejednoznacznych wyników badań przeciwciał:

- pacjenci u których stwierdzono wysoki poziom przeciwciał przeciw gliadynie/deamidowanym peptydom gliadyny przy współistniejącej nieobecności przeciwciał przeciwko transglutaminazie tkankowej i przeciwciał przeciwko endomyzjum, lub
- pacjenci z dodatnimi wynikami badań autoprzeciwciał z towarzyszącymi objawami bez potwierdzenia w biopsji jelita.

CELIAKIA - badania dostępne w DIAGNOSTYCE

Nr badania	Nazwa	Metoda
620	P/c. p. endomysium (EmA) w kl. IgA met. IIF	immunofluorescencja pośrednia
621	P/c. p. endomysium (EmA) w kl. IgG met. IIF	
622	P/c. p. endomysium (EmA) w kl. IgG i IgA (łącznie) met. IIF	
623	P/c. p. gliadynie (AGA) w kl. IgA met. IIF	
624	P/c. p. gliadynie (AGA) w kl. IgG met. IIF (Z WYKORZYSTANIEM DEAMIDOWANYCH PEPTYDÓW GLIADYNY)	
625	P/c. p. gliadynie (AGA) w kl. IgG i IgA (łącznie) met. IIF	
626	P/c. p. endomysium i gliadynie w kl. IgA (łącznie) met. IIF	
627	P/c. p. endomysium i gliadynie w kl. IgG (łącznie) met. IIF	
628	P/c. p. endomysium i gliadynie w kl. IgA i IgG (łącznie) met. IIF	
629	P/c. p. retikulinie (ARA) w kl. IgA met. IIF	
630	P/c. p. retikulinie w kl. IgG met. IIF	
631	P/c. p. retikulinie w kl. IgA i IgG (łącznie) met. IIF	
632	P/c. p. transglutaminazie tkankowej (anty-tTG) w kl. IgA met. ELISA	
633	P/c. p. transglutaminazie tkankowej (anty-tGT) w kl. IgG met. ELISA	
634	P/c. p. transglutaminazie tkankowej (anty-tGT) w kl. IgG i IgA met. ELISA	
3310	P/c. p. endomysium, retikulinie i gliadynie IgA	immunofluorescencja pośrednia
3311	P/c. p. endomysium, retikulinie i gliadynie IgG	
3312	P/c. p. endomysium, retikulinie i gliadynie IgA+ IgG (łącznie)	
3313	P/c. p. Endomysium i retikulinie IgA	
3314	P/c. p. endomysium i retikulinie IgG	
3315	P/c. p. endomysium i retikulinie IgA+ IgG (łącznie)	

Piśmiennictwo:

1. Di Sabatino A., Corazza G.R. 2009. *Lancet*. 25:1480-1493., 2. Troncone R., Ivarsson A., Szajewska H., Mearin M.L. *Aliment. Pharmacol. Ther.* 2008. 27:1030-1043., 3. Szajewska H. 2009. *Pediatr. Współcz. Gastroenterol. Hepatol. Żywnie Dziecka*. 11:3:89-92., 4. Ziółkowski B. 2005. *Przewodnik Lekarza*. 3:125-130., 5. National Institute for Health and Clinical Excellence. *NICE clinical guideline*. Źródło i data dostępu: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG86FullGuideline.pdf>; 27.04.2011., 6. Cukrowska B. 2009. *Współcz. Gastroenterol. Hepatol. Żywnie Dziecka*. 11:3:93-97., 7. Trevisol C., Ventura A., Baldas V i wsp. 2002. *Scand. J. Gastroenterol.*, 8. Zegadło- Mylik M.A., Cukrowska B., Gregorek H. i wsp. w. *Recent advances In the knowledge (...) red.* Korzon M., Walkowiak J., Kamińska B. Wydawnictwo Adam Marszałek, Toruń 2006, 15-25., 9. M.L. Mearin. *ESPGHAN guidelines diagnosis coeliac disease children/adolescents. An evidence-based approach*. CDC 11 november 2010 źródło i data dostępu do źródła, http://www.celiac-disease-consortium.nl/attachments/080_Meari%20ESPGHAN%20CD%20WG%20voor%20CDC%20novembe-%202010.pdf; 27.04.2011, 10. Megjorini F., Mora B. Bonamico M. i wsp. 2009. *Hum. Immunol.* 70:55-59., 11. Tack G.J. 2010. *Nature Rev. Gastroenterol. and Hepatol.* 7: 204-213, 12. Cieślak D., Górska I., Klincewicz P. i wsp. 2009. *Reumatologia*. 47:6:319-322, 13. Kaniewska M., Rydzewska G. 2009. *Przegląd Gastroenterologiczny*. 4 (4): 173-177., 14. *Choroby wewnętrzne*. Red. A.Szczeklik. 2010. *Medycyna Praktyczna*. Kraków., 15. Gomułka K., Demkow U. 2010. *Borgis-Nowa Padiatria*. 2:44-49., 16. Korponay- Szabó I.R., Vecsei Z., Király R. i wsp. 2008. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* 46 (3)