

CELIACHIA

(TIPIZZAZIONE HLA; DQ2, DQ8 E DRB1*04)

PATOGENESI

Sebbene la patogenesi della enteropatia celiaca non sia ancora del tutto chiara, è ormai accertato che l'innescò della malattia richiede sia elementi endogeni (predisposizione genetica) sia esogeni (il glutine). Il ruolo della componente ereditaria è dimostrato dall'osservazione che l'8-10 per cento dei famigliari di primo grado dei celiaci è affetto in modo silente dalla malattia e che esiste una concordanza del 75 per cento nei gemelli monozigoti. La predisposizione all'intolleranza al glutine viene trasmessa attraverso gli alleli del complesso maggiore di istocompatibilità di classe II. La somma delle frequenze dei geni HLA DQA1*0501, DQB1*0201 (DQ2); DQA1*0310 e DQB1*0302 (DQ8) e DRB1*04 sono ritrovati nel 95-100% dei pazienti celiaci. Il complesso DQ2 è peraltro presente nel 25% della popolazione generale. La tipizzazione dei geni HLA è dunque da considerare un importante mezzo diagnostico, in aggiunta di quelli classici: anticorpi anti-gliadina e anti-transglutaminasi e biopsia intestinale. Da anni è infatti noto che la malattia celiaca, se non adeguatamente trattata, predispone a una serie di problematiche, tra le quali figurano l'infertilità, la tendenza agli aborti spontanei nella donna, l'osteoporosi ma anche ai tumori.

TEST

Amplificazione tramite PCR degli alleli HLA DQ2, DQ8 e DRB1*04. La positività di uno dei tre test è compatibile con una diagnosi di celiachia. Sullo stesso materiale (sangue EDTA) vengono pure eseguiti i test per gli anticorpi anti-gliadina (IgA) e anti-tTG (IgA).

PRELIEVO

Sangue EDTA 5 ml.

ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi (1418.00x3) TP 405.

OSSERVAZIONI

Nonostante lo scarso valore nutrizionale il glutine ha un ruolo strutturale importante poiché permette alla farina di essere panificata. Nel corso degli ultimi 5000 anni, da quando l'uomo da mangiatore di carne, pesce, verdure e frutta si è trasformato anche in mangiatore di grano, sono state selezionate le specie di grano per una sola specifica qualità: la quantità di glutine (la proteina costituisce fino al 50 per cento delle proteine totali nei grani utilizzati oggi). Non tutti gli uomini si sono adattati allo straordinario cambiamento (troppo rapido) e di conseguenza circa l'1 per cento della popolazione sviluppa l'intolleranza al glutine.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.