



## Gentest für Prädisposition auf Zöliakie

Nachweis der Zöliakie-assoziierten HLA-Allele, die für HLA-DQ2 und DQ8 kodieren.

### Hintergrund:

Die Zöliakie ist eine lebenslange immunologisch vermittelte chronisch-entzündliche Darmerkrankung, die sich bei Personen mit genetisch-determiniertem Risiko manifestiert. Sie ist die Folge einer fehlgerichteten Immunantwort auf Gluten und verwandte Proteine, die in Weizen, Roggen, Gerste und anderen Getreidesorten vorkommen.

Neben dem klassischen Krankheitsverlauf (Durchfall, Steatorrhö und Gewichtsverlust) gibt es vor allem im Erwachsenenalter atypische Verlaufsformen, die sich in unklaren abdominellen Symptomen, Haut-, Gelenksbeschwerden oder migräneartigen Kopfschmerzen äußern können. Pathophysiologisch ist die Entstehung von Autoantikörpern gegen die Gewebstransglutaminase und die dadurch initiierten Autoimmunprozesse ursächlich für die Erkrankung verantwortlich. Nahezu alle Erkrankten (ca. 99%) verfügen über ein HLA-DQ2 oder DQ8- Allel, da diese genetische Konstellation für die Zöliakie aus jetziger Sicht erforderlich ist. Die Penetranz der Erkrankung ist aber niedrig, so dass die übergroße Mehrzahl der „Träger“ in der Bevölkerung (25-30%) dieser Allele gesund bleibt. Bei klinischem Verdacht erfolgt die Primärdiagnostik mittels Nachweises der anti-Transglutaminase IgA Antikörper (auch als Endomysium-Antikörper bezeichnet) und Gesamt-IgA (zum Ausschluss eines IgA-Mangels). Differentialdiagnosen sind: Weizenallergie, Morbus Crohn, Nicht-Zöliakie-Nicht-Weizenallergie-Weizensensitivität, Reizdarmsyndrom (siehe auch Leitlinie: [http://www.dgvs.de/fileadmin/user\\_upload/Leitlinien/Zoeliakie/021-0211\\_S2k\\_Zoeliakie\\_05\\_2014.pdf](http://www.dgvs.de/fileadmin/user_upload/Leitlinien/Zoeliakie/021-0211_S2k_Zoeliakie_05_2014.pdf))

### Vorteile der PCR:

- Ausschlussdiagnostik bei unklaren Fällen; das Fehlen der mit der Zöliakie typischerweise assoziierten HLA-Konstellation schließt eine Zöliakie mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit (>99%) aus
- Nachweis einer Zöliakie im Kindesalter ohne Durchführung einer Koloskopie möglich

### Indikation:

Ausschluss einer Zöliakie bei unklarer Befundlage (Klinik, Labor) bei Erwachsenen  
Nachweis der HLA-Allele für die Diagnose einer Zöliakie bei Kindern

### Material / Methode:

- EDTA-Blut (2ml)
- Die Abrechnung kann über EBM oder GOÄ erfolgen. Genetische Untersuchungen berühren nicht das Laborbudget (Ausnahme Kennziffer 32010).
- Nach einer DNA-Extraktion aus EDTA-Blut, werden die relevanten Allele, die für die HLA-DQ2 und DQ8 Serotypen kodieren mittels multipler PCR (SSP-Methode, Olerup) nachgewiesen. Der Nachweis der jeweiligen Allele erfolgt durch die Identifizierung der Allel-spezifischen Amplifikate in der Agarosegelelektrophorese.

### Ergebnis:

Nachweis der HLA-Allele DQA1 und DQB1 und Interpretation im Kontext mit dem Nachweis von anti-Gliadin und anti-Transglutaminase Antikörpern (wenn vorhanden)