

Zöliakie-Prädisposition im EDTA-Blut

Klinische Indikation

- chronische Entzündung des oberen Intestinaltrakts
- chronisch rezidivierende Diarrhöen
- Oberbauchbeschwerden
- Flatulenz und Meteorismus
- Hypovitaminosen und Elektrolytstörungen infolge eines globalen Malabsorptionssyndroms
- schwere Anämien
- Gewichtsverlust
- Wachstums- und Entwicklungsstörungen

Die Zöliakie ist eine Autoimmunerkrankung, die durch den Kontakt mit Gluten ausgelöst wird. Gluten, auch als Klebereiweiß bekannt, ist Bestandteil der meisten Getreidesorten. Peptidfragmente dieses Eiweißes werden durch wenige definierte HLA-Moleküle den Immunzellen präsentiert, die durch eine Kreuzreaktivität intestinale Zellen schädigen und eine chronische Entzündung im oberen Intestinaltrakt induziert, welche durch nachfolgende Atrophie zu einem sekundären Malabsorptionssyndrom führt. Zu den klassischen Symptomen gehören chronische rezidivierende Diarrhöen, Oberbauchbeschwerden, Flatulenz und Meteorismus, Hypovitaminosen und Elektrolytstörungen infolge eines globalen Malabsorptionssyndroms, schwere Anämien, Gewichtsverlust, Wachstums- und Entwicklungsstörungen. Die Schwere der Erkrankung ist sehr variabel und beinhaltet subklinische Verläufe, die beispielsweise durch verzögerte Pubertät, Amenorrhö, leichten Vitaminmangel (z.B. Vitamin B12), frühzeitige Menopause und Osteoporose charakterisiert sind.

Die Erkrankung ist multifaktoriell, wobei eine genetische Prädisposition eine wesentliche Rolle spielt. Diese betrifft die körpereigenen HLA-Moleküle, bei denen insbesondere die Varianten HLA-DQ2 und HLA-DQ8 eine herausragende Rolle spielen und bei 95-100% aller Patienten mit einer Glutenunverträglichkeit nachweisbar sind.

Diagnostisch sind der Nachweis von anti-endomysiale und anti-Transglutaminase Antikörper im Kontext mit der histologischen Beurteilung nach Gastroduodenoskopie von Bedeutung. In Patienten, bei denen diskrepante Befunde bzw. nur leichtgradig erhöhte Antikörpertiter nachweisbar sind, kann die molekulargenetische Analyse hinsichtlich der HLA-Varianten DQ2/DQ8 im Sinne einer Ausschlussdiagnostik sinnvoll sein. Das Fehlen dieser genetischen Konstellation schließt praktisch eine Glutenunverträglichkeit aus, wohingegen der Nachweis einer bzw. beider Varianten nur eine grundsätzlich erhöhte genetische Suszeptibilität darstellt, ohne dass das persönliche Risiko des einzelnen Patienten beurteilt werden kann. Der Test eignet sich auch, um eine Ausschlussdiagnostik bei Nachkommen von Patienten mit bestätigter Zöliakie durchzuführen.

Beurteilung

Das Fehlen der genetischen Konstellation schließt praktisch eine Glutenunverträglichkeit aus, wohingegen der Nachweis einer bzw. beider Varianten nur eine grundsätzlich erhöhte genetische Suszeptibilität darstellt.

Sonstiges

<i>Methode</i>	PCR
<i>Präanalytik</i>	Bei der genetischen Untersuchung ist eine schriftliche Einwilligungserklärung lt. Gendiagnostikgesetz erforderlich. Formulare können auf unserer Homepage heruntergeladen oder telefonisch bestellt werden. Der Nachweis mittels PCR kann unabhängig von Entnahmezeitpunkt, Nahrungsaufnahme und Begleiterkrankungen des Patienten erfolgen.
<i>Aufbewahrung</i>	Raumtemperatur
<i>Volumen</i>	2 ml