

Zöliakie - neue Wege in der Diagnostik

Bestimmung von HLA DQ2/ DQ8 mittels PCR und Micro-Array

Die Zöliakie, auch Sprue genannt, ist eine der häufigsten chronisch gastrointestinalen Autoimmunerkrankungen. Zöliakie resultiert aus der Unverträglichkeit des Dünndarms gegenüber dem Klebereiweiß Gluten, welches in vielen Getreidesorten enthalten ist. Die Immunantwort auf Gluten induziert die Bildung von Antikörpern, welche zu einer Entzündung der Dünndarmschleimhaut mit ausgedehnten Zerstörungen der Darmepithelzellen führt.

Im Resultat kann die Nahrung nicht vollständig resorbiert werden, was dann meist zu rezidivierenden Diarrhoen, Bauchschmerzen, Blähungen und bei Kindern zu Wachstumsstörungen führt. Neben den klassischen Symptomen werden, v. a. im Erwachsenenalter, häufig auch atypische Verlaufsformen beobachtet: Müdigkeit/Erschöpfung, (Eisenmangel) Anämie, Arthritis, Osteoporose, Myopathie, Ödeme, Amenorrhoe und Infertilität. Erste Symptome können allerdings in jedem Alter auftreten.

Eine unerkannte oder nicht konsequent behandelte Zöliakie erhöht das Risiko, zusätzliche maligne Erkrankungen oder auch Autoimmun-Erkrankungen wie z.B. Insulin-abhängigen Diabetes mellitus (IDDM) oder rheumatoide Arthritis (RA) zu erwerben.

Die Zöliakie wird derzeit über die positiven Serumantikörper gegen Endomysin (EMA-IgA und IgG), Gewebetransglutaminase (tTGA-IgA) und Gliadin (IgG und IgA) im Zusammenhang mit einer Duodenalbiopsie diagnostiziert.

Nach der aktuell veröffentlichten ESPGHAN-Leitlinie* wird nun auch ausdrücklich die molekulargenetische Untersuchung zum Ausschluss der Zöliakie empfohlen.

* Quelle: European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition; JPGN Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition Publish Ahead of Print DOI: 10.1097/MPG.0b013e31821a23d0

Heute zählt man bestimmte immunologisch aktive Komponenten, sog. HLA-Merkmale, zu den Risikofaktoren für die Zöliakie. **Ca. 95% der Erkrankten tragen die HLA-Varianten DQ2 und/oder DQ8.**

Der genotypische Nachweis dieser beiden Prädispositionsfaktoren ermöglicht eine frühzeitige Diagnose der Zöliakie und somit eine rechtzeitige Behandlung, um schwerwiegende Komplikationen zu vermeiden. **Bei einer strikten glutenfreien Ernährung kommt es bei Zöliakie-Patienten zu einer vollständigen Normalisierung aller serologischer Parameter sowie zur Regeneration der Darmmukosa.**

Bei Patienten mit gastrointestinaler Malfunktion, die diese beiden HLA-Merkmale nicht aufweisen, kann eine Zöliakie, mit lebenslanger Gültigkeit, nahezu ausgeschlossen werden.

Indikationen für eine molekulargenetische Diagnostik:

- Verdacht auf Zöliakie
- Abklärung unklarer Antikörper-Befunde
- Ausschluss einer Prädisposition bei Verwandten ersten Grades

Für die genetische Bestimmung des HLA-DQ2 und DQ8 senden Sie uns bitte ein separates EDTA-Vollblut-Röhrchen sowie die schriftliche Einverständniserklärung des Patienten zu.

Fragen beantwortet Ihnen gern Frau Löbner unter 0355 / 58 402 49.