

# Der Mensch lebt nicht vom Brot allein...

## Autoimmunologische und molekulargenetische Zöliakie-Diagnostik

Zöliakie „ist eine lebenslange immunologisch vermittelte chronisch-entzündliche Darmerkrankung“<sup>2</sup>, die zu Malabsorptionen u.a. Folgeerkrankungen führen kann. Sie benötigt eine schnelle und sichere Diagnosestellung, um den Leidensdruck einer unnötigen Glutenvermeidung zu minimieren. Dafür stehen wir Ihnen mit der Suche nach Zöliakie-assoziierten Antikörpern sowie mit der Typisierung der HLA-Merkmale DQ\*2/8, welche mit der Erkrankung Zöliakie assoziiert sind, verlässlich zur Seite.

### Wann sollte eine Zöliakie abgeklärt werden?<sup>1</sup>

Symptome ohne anderweitige Erklärung		Asymptomatische Patienten mit erhöhtem Zöliakie-Risiko
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Chronische Bauchschmerzen, Abdominalkoliken, Meteorismus</li> <li>• Diarrhoe, chronisch o. intermittierend</li> <li>• Wachstumsverzögerung</li> <li>• Eisenmangelanämie</li> <li>• Nausea oder Erbrechen</li> <li>• Chronische Obstipation mit fehlendem Ansprechen auf konventionelle Therapie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gewichtsverlust</li> <li>• Chronische Müdigkeit</li> <li>• Kleinwuchs</li> <li>• Pubertätsverzögerung</li> <li>• Amenorrhoe</li> <li>• Rekurrende aphthöse Stomatitis</li> <li>• Dermatitis herpetiformis-typisches Exanthem</li> <li>• Wiederholte Frakturen/Osteopenie/Osteoporose</li> <li>• Erhöhte Leberwerte</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diabetes Typ I</li> <li>• Down Syndrom</li> <li>• Autoimmune Schilddrüsenerkrankung</li> <li>• Turner Syndrom</li> <li>• Selektiver IgA-Mangel</li> <li>• Autoimmunhepatitis</li> <li>• Verwandte 1. Grades</li> </ul>

### Wie läuft die Diagnostik im Labor ab?

Bei der Anforderung „Zöliakieabklärung“ oder „Ausschluss Zöliakie“ unter der Angabe der Klinik werden in Anlehnung an die aktuellen Leitlinien im Serum des Patienten Gesamt-IgA und Gewebstransglutaminase-IgA- (tTG-IgA) Antikörper sowie Endomysium-IgA-Antikörper bestimmt. Sollte ein IgA-Mangel festgestellt werden, so sind die o. g. Auto-Antikörper der Klasse IgA nicht aussagekräftig. In solch einem Fall werden Antikörper gegen Gewebstransglutaminase-IgG (tTG-IgG) sowie IgG gegen deaminiertes Gliadinpeptid (dGP-IgG) nachanalysiert.

Soll gleichzeitig eine Weizensensibilisierung unter der Anforderung „Zöliakie/Glutensensitivität“ ausgeschlossen werden, wird neben einem Gesamt-IgE serologisch nach spezifischen IgE gegen Weizenmehl, Gluten und Gliadinen gesucht.

Je nach Ausprägung der nachgewiesenen Auto-Antikörper empfiehlt sich als weiteres leitliniengerechtes Vorgehen eine MARSH-Klassifizierung der Darmschleimhaut aus einer Dünndarmbiopsie und/oder eine HLA-Typisierung. Letztere wird auch zur Erstuntersuchung bei asymptomatischen Patienten empfohlen. Für die bei uns im Labor durchgeführte HLA-DQ\*2/8-Typisierung benötigen wir ein originalverschlossenes EDTA-Blut sowie eine

Einverständniserklärung des Patienten bzw. des Erziehungsberechtigten nach Gendiagnostikgesetz.

### Keine Antikörper unter glutenfreier Diät!

Bitte beachten Sie, dass eine glutenfreie Ernährung des Patienten zum Untersuchungszeitpunkt zu falsch-negativen Ergebnissen der Autoantikörpertests führen kann. Laut Leitlinie ist es in diesem Fall empfohlen, eine Glutenbelastung durchzuführen.

Zeigt sich darunter eine vertretbare Beschwerdesymptomatik, sollte eine Antikörperkontrolle nach mindestens vier und maximal 12 Wochen erfolgen. Falls sich kein Antikörperanstieg dokumentieren lässt, spricht die Gesamtsituation eher nicht für eine glutensensitive Enteropathie. Leidet der Betroffene unter der Glutenbelastung an starken Beschwerden, sollte statt der Antikörperkontrolle eine Dünndarm-Biopsie erfolgen.

Bei Kinder und Jugendlichen bis 18 Jahren wird zum Ausschluss einer glutensensitiven Enteropathie unter glutenhaltiger Ernährung die Antikörperbestimmung alle 6 Monate empfohlen. Zeigen diese nach 2 Jahren keinen Anstieg, handelt es sich mit hoher Wahrscheinlichkeit nicht um eine Zöliakie.

### Auto-Antikörper positiv – wie weiter?

Eine Glutensensitive Enteropathie bedarf regelmäßiger klinischer und serologischer Kontrollen. Unter einer glutenfreien Diät sollten die Antikörper innerhalb von 6 Monaten deutlich abfallen und nach spätestens 2 Jahren im Normbereich sein. Weiterhin positive Werte bzw. erneute Anstiege weisen in erster Linie auf Diätfehler hin.

### Materialien auf einen Blick:

- Serum (Gesamt-IgA, Antikörperbestimmung, ggf. Gesamt-IgE und spez. IgE)
- EDTA-Blut (HLA-Typisierung DQ\*2/8)  
(Für die genetische Untersuchung wird eine Einverständniserklärung des Patienten nach Gendiagnostikgesetz benötigt.)

Für Rückfragen stehen wir Ihnen gern zur Verfügung: Frau Dr. Thorausch (Tel.Nr.: 0355 58402-31) und Frau Wintsche (Tel.Nr.: 0355 58402-770).

### Referenzen:

- <sup>1</sup> Schibli et al., Update der Empfehlung zur Zöliakie-Diagnostik (ESPHGAN 2012). *PAEDIATRICA* (2013): Vol.24 Nr.1
- <sup>2</sup> Felber et al., S2k-Leitlinie Zöliakie. (2014)