INTERNATIONAL BIOSCIENCES

Rapporto di prova
Genotipizzazione con Real Time PCR da tamponi buccali

RAPPORTO DI PROVA N°:	
Richiedente:	
Nome e Cognome paziente:	
Data di nascita paziente:	
Data prelievo campioni:	
Data ricevimento campioni:	
Data analisi:	
Indagine eseguita:	Kit di tipizzazione molecolare HLA XeliGen XL

RISCHIO CELIACHIA
Alleli testati:
"DQA1*01, DQA1*02:01, DQA1*03, DQA1*05, DQA1*06, DQB1*02, DQB1*03:01, DQB1*03:02, DQB1*03:03, DQB1*03:04, DQB1*03:05, DQB1*04, DRB1*03, DRB1*04, DRB1*07, DRB1*11 "

Genotipo DQ	Genotipo DR	Aplotipi	Status DQB1*02	Suscettibilità
DQ2	DR3 (rari DR11, DR13)	DQA1*01 - DQB1*02	OMOZIGOSI	
DQ2	DR3 (rari DR11, DR13)	DQA1*05 - DQB1*02		

Presenza eterodimero DQ2 (DQA1*05, DQB1*02)	**SI in CIS**
Presenza di DQ8 (DQB1*0302)	NO

La presenza di almeno una di tali condizioni è indicativa di suscettibilità alla celiachia e non implica lo sviluppo della malattia, la cui diagnosi deve essere verificata con test sierologici e biopsia intestinale.

Assenza di HLA a rischio celiachia
Tale condizione rende altamente improbabile la comparsa della celiachia.

Per ogni ulteriore chiarimento in merito alla interpretazione dei risultati contattare un Presidio accreditato o il Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi di celiachia.

Il Direttore Sanitario

DESCRIZIONE DELLA MALATTIA CELIACA

Il termine celiachia deriva da Coeliacus, a sua volta derivato dal greco Koiliakós che significa «coloro che soffrono negli Intestini» da Koilia (ossia «addome, ventre»). Questo termine è stato introdotto da Areteo di Cappadocia, famoso medico dell'antichità, nel I sec. D.C. La malattia celiaca è una MALATTIA AUTOIMMUNE dell'intestino tenue MULTIFATTORIALE su BASE GENETICA.

CARATTERISTICHE

• Ipersensibilità permanente al glutine legata ad un'alterazione del sistema immunitario. Nello specifico è una enteropatia immuno-mediata caratterizzata dall'intolleranza alle proteine del glutine (gliadine) presenti nel grano, nella segale e nell'orzo.

• Tale alterazione che può insorgere in periodi diversi della vita delle persone. Questa ampia variabilità nella comparsa dei sintomi da persona a persona non consente studi epidemiologici adeguati.

• L'unica terapia possibile è l'esclusione totale e permanente dalla dieta di cereali contenenti glutine.

• Rappresenta la forma più comune di «patologia alimentare» presente nella popolazione occidentale, con un'incidenza stimata dell'1%, ma in continuo aumento. In Europa e negli Stati Uniti la malattia interessa dallo 0,5% all'1% della popolazione.

• Le categorie a rischio sono: familiari del celiaco, pazienti affetti da patologie autoimmuni non organo-specifiche, e pazienti che presentano difficoltà diagnostiche.

LE CAUSE

La celiachia si sviluppa solo in soggetti predisposti in seguito all'esposizione al glutine; la gliadina in esso contenuta contiene sequenze di amminoacidi in grado di sensibilizzare i linfociti della lamina propria dell'intestino. Occorrono tre fattori per scatenare la celiachia:

- ✓ Predisposizione genetica.
- ✓ Presenza di buona quantità di glutine nell'alimentazione.
- ✓ Intervento di fattori scatenanti, quali infezioni virali o stress fisici e psicologici.

Nelle malattie multifattoriali nessuna mutazione genica di per sé è causa di malattia, i test di predisposizione genetica non portano a diagnosi certa, ma consentono l'individuazione di caratteristiche genetiche che comportano un aumento di rischio a sviluppare una determinata patologia (test di suscettibilità genetici). Dal punto di vista genetico, nei pazienti celiaci si hanno variazioni (o alleli) in alcuni geni del sistema HLA, che da soli spiegano almeno il 40% dell'aumento della prevalenza della malattia nei fratelli (10% circa rispettoall'1% della popolazione generale). Anche nei genitori e nei figli dei pazienti si ha un aumento della prevalenza rispetto alla popolazione generale, anche se in misura minore, come risulta da alcuni studi nei quali è stato quantificato il rischio genetico di trasmissione da genitori a figli (separatamente da quello dei fratelli).

(*Fonte: AIC Associazione Italiana Celiachia*)

SINTOMI TIPICI della Celiachia:

Colite
Crampi addominali
Diarrea intermittente o cronica
Gonfiore e distensione addominale
Flatulenza

SINTOMI ATIPICI della Celiachia

La celiachia tende a manifestarsi in maniera abbastanza eterogenea, nel senso che tra un individuo celiaco e un altro possono sussistere profonde differenze nei sintomi correlati alla malattia. In effetti, le forme tipiche rappresentano solo la punta di un iceberg, la cui parte sommersa (che rappresentala maggior parte dei casi) è costituita da forme atipiche o silenti. Si considerano silenti le forme con una sintomatologia assente, pur in presenza delle tipiche lesioni della mucosa intestinale). Più nello specifico si parla di segni atipici della celiachia e di patologie (con relative complicanze) associate alla malattia celiaca.

Sintomi Atipici a livello Intestinale

Defecazione alterata
Flatulenza
Gonfiore
Malessere addominale

Sintomi Atipici a livello Orale

Glossite atrofica
Ipoplasia dello smalto dentario
Manifestazioni intra-orali di dermatite erpetiforme
Stomatite aftosa ricorrente

Sintomi Atipici specifici del Sesso Femminile

Aborti ricorrenti
Alterazioni del ciclo mestruale
Amenorrea
Endometriosi
Difficoltà di concepimento
Menarca tardivo
Menopausa precoce

Sintomi Atipici specifici del Sesso Maschile

Calo della libido
Impotenza
Ipogonadismo
Oligospermia

Altri Sintomi Atipici della Celiachia

Alopecia areata	Disturbi cognitivi	Ritardo puberale
Ansia, depressione	Epilessia	Schizofrenia
Artriti, artralgie (dolori articolari)	Iperattività bronchiale	Sindrome spino-cerebellare
Asma	Ipo/ipertiroidismo	Steatosi epatica
Astenia	Iposplenismo (trombocitosi)	Valori di transaminasi costantemente elevati
Atassia cerebellare	Osteopenìa, osteoporosi	Vitiligine
Cheratosi follicolare	Polineuropatia periferica	
Demenza	Psoriasi	

Per le diverse manifestazioni atipiche descritte, la celiachia si è guadagnata il soprannome di malattia "camaleonte".

TRATTAMENTO

L'unico trattamento possibile per la celiachia è una strettissima e permanente dieta priva di glutine, (gluten-free), che permette di eliminare i sintomi e di ricostituire i tessuti intestinali, di solito entro 6-18 mesi dalla diagnosi. Seguire una dieta priva di glutine significa cambiare stile di vita ed eliminare tutti gli alimenti a base di farina di grano e orzo (quindi: la pasta e il pane, la pizza, le fette biscottate, i cereali da colazione). La carne, le verdure, la frutta, le patate, il riso e il mais, ed i legumi non contengono glutine e quindi possono entrare tranquillamente nella dieta del celiaco. Esistono sul mercato numerosi alimenti sostitutivi, che portano la specifica dicitura senza glutine – appositamente formulati per celiaci/intolleranti al glutine. In questi prodotti, il frumento è sostituito da un cereale naturalmente senza glutine o de-glutinato con metodi chimici e/o fisici, che vengono tollerati dai celiaci. Tali prodotti sono riportati nel Registro Nazionale degli Alimenti del Ministero della Salute, possono essere acquistati mediante la quota di erogazione gratuita che il Sistema Sanitario Nazionale riconosce ad ogni celiaco e il cui importo varia a seconda del sesso e dell'età. Inoltre bisogna considerare che il glutine può essere "nascosto" nei cibi, dove viene aggiunto come additivo. È necessario fare attenzione anche al "glutine nascosto" nei cibi, dove viene aggiunto come additivo. Gli alimenti prodotti senza aggiunta di glutine come additivo e/o senza contaminazioni da glutine durante tutta la filiera produttiva, saranno indicati con l'etichetta "senza glutine – adatto ai celiaci".

INTERNATIONAL BIOSCIENCES

Esempio Risultato se si testano solo le 2 seguenti varianti genetiche: DQ2.5*02 e DQ8, *0302

Rapporto di prova

Genotipizzazione con Real Time PCR

RAPPORTO DI PROVA N°:	Code#X XXX-23
Richiedente:	
Nome e Cognome paziente:	
Data di nascita paziente:	
Data prelievo campioni:	
Data ricevimento campioni:	
Data analisi:	
Codice analisi:	TEST CELIACHIA 2 MARCATORI

RISCHIO CELIACHIA

Il test determina i due allelei appartenenti alla famiglia HLA correlati alla celiachia
Si valuta la variante genetica GST012, corrispondente allele HLA DQ2.5 *02,
*0302, presente nel restante 10-5% dei soggetti celiaci.

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo	Variante	Suscettibilità
GTS012	DQ2.5	G A	G G	FAVOREVOLE	RISCHIO BASSO
GTS014	DQ8	T C	T T	FAVOREVOLE	RISCHIO BASSO

La presenza di almeno una di tali condizioni è indicativa di suscettibilità alla celiachia e non implica lo sviluppo della malattia, la cui diagnosi deve essere verificata con test seriologici e biopsia intestinale.
Per ogni ulteriore chiarimento in merito alla interpretazione dei risultati contattare un Presidio accreditato o accreditato o il Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi di celiachia