Badania genetyczne w diagnostyce celiakii

Celem badania genetycznego jest wykluczenie celiakii u osób z objawami sugerującymi jej prawdopodobieństwo (ujemny wynik wyklucza możliwość zachorowania), a nosiciele wskazanych w badaniu heterodimerów są jedynie predysponowani do rozwoju choroby, natomiast nie muszą jej rozwinąć.

Wykonanie badania genetycznego jest wskazane:

- W przypadku wątpliwości diagnostycznych (przykład: objawy choroby, ujemne przeciwciała, zanik kosmków w wyniku badania histopatologicznego)
- Do wykluczenia celiakii u osób z grup ryzyka (np. zespół Downa, cukrzyca typu I)
- U osób na diecie bezglutenowej z podejrzeniem celiakii (w przypadku wyniku pozytywnego wykonuje się diagnostykę serologiczną choroby po prowokacji glutenem)
- Także w przypadku niepłodności u kobiet

Dla 90-95% chorych

na celiakię charakterystyczna jest obecność heterodimeru HLADQ2.5.

U 5-10% chorych

identyfikuje się heterodimer HLADQ8. Rzadziej wśród chorujących spotyka się także nosicieli heterodimeru HLADQ2.2.

U osób predysponowanych genetycznie wskazana jest wnikliwa samoobserwacja i monitorowanie stężenia przeciwciał zaleconych w rekomendacjach z częstotliwością raz na 1-2 lata.

Celiakia i biopsja jelita cienkiego

Wytyczne jednoznacznie wskazują na konieczność potwierdzenia choroby biopsją jelita cienkiego u dorosłych, natomiast dopuszczają możliwość zdiagnozowania choroby na podstawie badań serologicznych u dzieci.

	Badania pojawiające się wg kolejności pojawiania się w tekście
632	P/C. P. TRANSGLUTAMINAZIE TKANKOWEJ (anty-tTG) w kl. IgA met. CLIA
248	IgA
633	P/C. P. TRANSGLUTAMINAZIE TKANKOWEJ (anty-tTG) w kl. IgG met. CLIA
639	P/C. P. DEAMINOWANEJ GLIADYNIE (DGP GAF-3X) IgG, met. ELISA
620	P/C. P. ENDOMYSIUM (EMA) W KL. IGA MET. IIF
621	P/C. P. ENDOMYSIUM (EMA) W KL. IGG MET. IIF
897	CELIAKIA (DQ2.2/DQ2.5/DQ8) MET. PCR

Celiakia

miejsce na pieczątkę oddziału

Uwaga:
Informacje zawarte w niniejszej ulotce mają charakter wyłącznie poglądowy oraz edukacyjny i nie mogą stanowić podstawy do podejmowania decyzji dotyczących podjęcia lub niepodjęcia leczenia lub innych procedur medycznych. Interpretacji wyników badań powinien dokonywać lekarz.

Wersja 1 2025

Dowiedz się więcej.
Wejdź na diagnostyka.pl

Diagnostyka+

Celiakia – choroba małych i dużych

Celiakia, inaczej choroba trzewna, to choroba autoimmunologiczna, która rozwija się wyłącznie u osób – dzieci i dorosłych, predysponowanych genetycznie. W wyniku spożywania glutenu (białko obecne np. w pszenicy, życie, jęczmieniu), dochodzi do ataku przeciwciał na struktury błony śluzowej jelita, co z kolei prowadzi do rozwoju stanu zapalnego, ale także stopniowego zaniku kosmków jelitowych, skutkującego zaburzeniami trawienia oraz wchłaniania składników pokarmowych. Objawy choroby wiążą się głównie z dolegliwościami ze strony przewodu pokarmowego oraz skóry.

Typowe objawy celiakii

U NIEMOWLĄT pierwsze objawy choroby pojawiają się po 4-6 TYGODNIACH od wprowadzenia do diety produktów mącznych i są charakterystyczne dla celiakii:

- niski wzrost i masa ciała
- opóźnienie rozwoju psychoruchowego
- przewlekłe biegunki lub obfite stolce tłuszczowe
- wymioty, bóle brzucha, wzdęcia i powiększenie obwodu brzucha, brak apetytu
- osłabienie siły mięśniowej
- częste zakażenia, nawracające infekcje
- w badaniach laboratoryjnych: anemia, awitaminozy, zaburzona funkcja wątroby

Nietypowe objawy celiakii

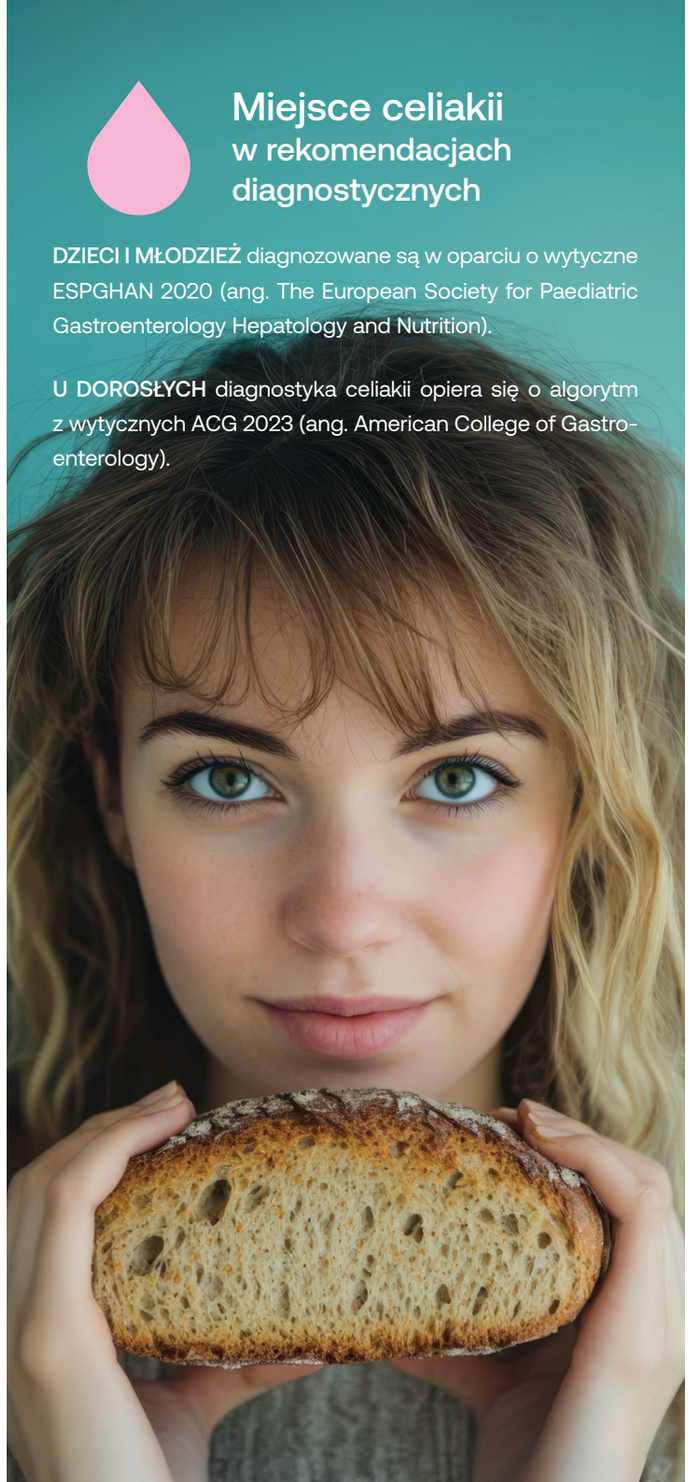
U MŁODZIEŻY I DOROSŁYCH schorzenie często przybiera postać nietypową, a niespecyficzne objawy utrudniaj postawienie diagnozy:

- zmiana usposobienia (nadpobudliwość lub męczliwość i apatia)
- osteopenia i osteoporoza (zmniejszenie wytrzymałości kości)
- zespół jelita drażliwego (IBS)
- niedorozwój szkliwa zębowego, próchnica zębów
- afty, zapalenie kącików ust, zapalenie języka
- zmiany skórne: grudki, rumień, wykwity pokrzywkowate, pęcherzyki
- zatrzymanie miesiączkowania, poronienia, niepłodność
- zmęczenie, depresja, ADHD
- zaburzenia neurologiczne: padaczka, ataksja, drgawki, bóle głowy
- bóle mięśni, niewyjaśnione bóle stawów
- nietolerancja laktozy
- anemia z niedoboru żelaza i kwasu foliowego,
- upośledzenie funkcji wątroby
- choroby towarzyszące (tzw. zespoły nakładania): cukrzyca typu I, reumatoidalne zapalenie stawów, cukrzyca, niedoczynność tarczycy, nieswoiste zapalenie jelit, chłoniaki nieziarnicze, autoimmunizacyjne zapalenie wątroby i inne schorzenia autoimmunizacyjne

Miejsce celiakii w rekomendacjach diagnostycznych

DZIECI I MŁODZIEŻ diagnozowane są w oparciu o wytyczne ESPGHAN 2020 (ang. The European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition).

U DOROSŁYCH diagnostyka celiakii opiera się o algorytm z wytycznych ACG 2023 (ang. American College of Gastroenterology).



Jakie badania należy zrobić w pierwszej kolejności w przypadku podejrzenia celiakii?

- Równoczesne oznaczenie przeciwciał: przeciw transglutaminazie tkankowej (anty-tTG) w kl. IgA (632) i IgA całkowite (248)
- W przypadku stwierdzonego niedoboru IgA – przeciwciała przeciw transglutaminazie tkankowej (anty-tTG) w kl. IgG (633) i przeciwciała przeciwko deaminowanej gliadynie w klasie IgG (639)
- W przypadku uzyskania w wyniku niejednoznacznego stężenia przeciwciał przeciw transglutaminazie tkankowej (tTG) zaleca się oznaczenie przeciwciał przeciwko endomysium EmA w klasie IgA (620) lub IgG (621) – jeżeli występuje niedobór IgA
- Należy podkreślić, że serologiczną diagnostykę choroby (na podstawie przeciwciał) przeprowadza się wyłącznie w trakcie diety uwzględniającej spożycie glutenu. Wykonanie badań serologicznych po wprowadzeniu diety bezglutenowej może być przyczyną uzyskania wyniku fałszywie ujemnego (brak choroby, przy jej występowaniu).