

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 HLA_{DQ2.5}.

U 5-10% chorych

identyfikuje się heterodimer HLA_{DQ8}. Rzadziej wśród chorujących spotyka się także nosicieli heterodimeru HLA_{DQ2.2}.

U osób predysponowanych genetycznie wskazana jest wnikliwa samoobserwacja i monitorowanie stężenia przeciwciał uwzględnionych w rekomendacjach z częstotliwością wskazaną przez lekarza.

Celiakia i biopsja jelita cienkiego

Zarówno u dzieci jak i dorosłych po spełnieniu odpowiednich kryteriów, celiakia może zostać zdiagnozowana bez konieczności wykonywania biopsji jelita cienkiego.

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

miejsce na pieczęć 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 2 2025



Dowiedz się więcej.
Wejdź na diagnostyka.pl



Celiakia

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:

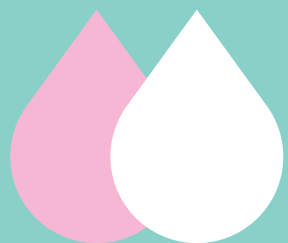
- + niski wzrost i masa ciała
- + opóźnienie rozwoju psychoruchowego
- + przewlekłe biegunki lub obfite stolce tłuszczowe
- + wymioty, bóle brzucha, wzdęcia i powiększenie obwodu brzucha, brak apetytu
- + osłabienie siły mięśniowej
- + częste zakażenia, nawracające infekcje
- + w badaniach laboratoryjnych: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



Nietypowe objawy celiakii

U MŁODZIEŻY I DOROSŁYCH schorzenie często przybiera postać nietypową, a niespecyficzne objawy utrudniają 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 kąćców 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 zgodnie z wytycznymi ESPGHAN z 2020 roku (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition).

U DOROSŁYCH diagnostyka celiakii opiera się na algorytmach przedstawionych w wytycznych ACG z 2023 roku (American College of Gastroenterology) oraz najnowszych wytycznych EScD z 2025 roku (European Society for the Study of Coeliac Disease).



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)
- + Przeciwciała przeciwko endomysium EmA w klasie IgA (620) lub IgG (621) - można rozważyć ich oznaczenie w przypadku uzyskania niejednoznacznych wyników wcześniejszych badań
- + 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).

