

# CELIACHIA

**Descrizione analisi:** DNA analisi per Morbo Celiaco

## COS'E' LA CELIACHIA?

La **celiachia** è una patologia dell'intestino indotta dal **glutine**, sostanza proteica presente in buona parte dei **cereali** quali: frumento, orzo, segale, farro, kamut, avena, spelta e triticale.



Si tratta di una **malattia autoimmune**, nella quale cioè il sistema immunitario, attivato in misura anomala dal glutine, danneggia le mucose dell'intestino stesso. Negli individui affetti, la gliadina, componente proteica del glutine, dopo esser stata processata dall'enzima tissutale transglutaminasi e fagocitata dalle cellule presentanti l'antigene APC, viene esposta dalle molecole DQ2 e DQ8 del sistema HLA II, per essere riconosciuta come **antigene "non self"** dai linfociti T, cioè come antigene estraneo da attaccare e distruggere. A questo punto si innesca una risposta anticorpale e cellulo-mediata nei confronti dei villi della mucosa intestinale che diviene nel tempo completamente piatta causando malassorbimento.

L'intolleranza cronica al glutine è considerata tipica dell'età pediatrica ma può comparire in un periodo qualsiasi della vita, per esempio dopo un evento stressante come una gravidanza, un intervento chirurgico o un'infezione intestinale.

## COMPLICANZE DELLA CELIACHIA

Lo spettro clinico della celiachia è estremamente vario: il quadro classico è quello di malassorbimento con diarrea, perdita di peso e carenze nutritive multiple; altri pazienti, invece, riferiscono uno o più sintomi cronici estranei all'apparato digerente come **crampi, debolezza muscolare, formicolii, emorragie, dolori ossei, osteoporosi, alterazioni cutanee, afte, disturbi psichici**; molto frequente è l'**anemia** da carenza di ferro. Infine esistono soggetti che non lamentano sintomi o nei quali i disturbi sono talmente modesti da non richiedere l'intervento del medico.



A lungo andare il malassorbimento può portare ad altri disturbi: è stata osservata una maggiore frequenza di **tumori** dell'intestino e dell'esofago (carcinomi, linfomi), aumentata frequenza degli **aborti** e delle malformazioni congenite, soprattutto quelle del tubo neurale, caratteristiche dell'insufficiente apporto di folati nella madre. Se si manifesta già da bambini, la celiachia può causare una **ridotta crescita** in statura.

## FATTORI DI RISCHIO ED EREDITARIETA'

**Predisposizione genetica:** La celiachia è una patologia a forte predisposizione genetica: nei gemelli omozigoti la concordanza per la malattia è poco inferiore al 100%, mentre il 5-10% dei familiari di primo grado ne è affetto. E' presente un'associazione della malattia con i geni del complesso HLA, codificanti gli eterodimeri **DQ2** e **DQ8**: in particolare nel sistema HLA classe II dei celiaci è presente l'aplotipo DQ2 nel 90% dei casi mentre i celiaci non DQ2 sono per la maggior parte DQ8.

Chi possiede tali geni ha una elevata probabilità di andare incontro alla malattia. Risulta quindi estremamente importante un test genetico per valutare un'eventuale predisposizione familiare.

**Sesso:** La prevalenza del morbo celiaco è leggermente più elevata nel sesso femminile, con un rapporto maschi/femmine di 1 a 2.

**Altri fattori di rischio:** diabete mellito di tipo 1, sindrome di Down, deficit di IgA, familiari di primo grado celiaci...

## DIAGNOSI E TERAPIA

A differenza di altre patologie autoimmuni, la celiachia è curabile nella quasi totalità dei casi adottando una **alimentazione appropriata**, qualora non siano già instaurate complicanze irreversibili.

L'elevato polimorfismo clinico con cui la malattia può manifestarsi e la frequenza di forme asintomatiche rendono particolarmente difficile l'esecuzione di una corretta diagnosi.

Essendo una patologia a predisposizione genetica, la **diagnosi molecolare** risulta particolarmente affidabile e rapida per indirizzare verso un approfondimento diagnostico soggetti sintomatici ma con assetto anticorpale negativo o in individui con familiarità positiva.

L'indagine genetica è rivolta all'identificazione dei loci allelici associati alla celiachia mediante **amplificazione del DNA** direttamente da campioni di sangue.



## CAMPIONI RACCOMANDATI

TIPOLOGIA	QUANTITÀ
Sangue intero in EDTA	Almeno 2 ml
DNA	2 ug

## BIBLIOGRAFIA

- (1) Freeman HJ.  
Adult celiac disease and the severe "flat" small bowel biopsy lesion.  
Dig Dis Sci. 2004 Apr;49(4):535-45.
- (2) Dieterich W, Ehnis T, Bauer M, Donner P, Volta U, Riecken EO, Schuppan D.  
Identification of tissue transglutaminase as the autoantigen of celiac disease.  
Nat Med. 1997 Jul;3(7):797-801.
- (3) Rossi T.  
Celiac disease.  
Adolesc Med Clin. 2004 Feb;15(1):91-103
- (4) Corazza GR, Gasbarrini G.  
Coeliac disease in adults.  
Baillieres Clin Gastroenterol. 1995 Jun;9(2):329-50.
- (5) Fasano A, Catassi C.  
Coeliac disease in children.  
Best Pract Res Clin Gastroenterol. 2005 Jun;19(3):467-78.
- (6) Koning F.  
The molecular basis of celiac disease.  
J Mol Recognit. 2003 Sep-Oct;16(5):333-6.