

ANALISI GENETICA PER LA CELIACHIA

PRINCIPIO

La celiachia è un'enteropatia autoimmune permanente dell'intestino tenue, scatenata dall'ingestione del glutine. I principali fattori genetici di rischio sono rappresentati da specifici aplotipi (combinazioni alleliche) dei geni HLA di classe II del complesso maggiore di istocompatibilità (**HLA-DQ2 e HLA-DQ8**).

DQ2 e DQ8 sono glicoproteine, formate da due catene (alfa e beta) codificate rispettivamente dai geni DQA1 e DQB1.

Gli alleli DQA1*05 e DQB1*02 codificano per DQ2 a rischio maggiore di celiachia, mentre gli alleli DQA1*03 e DQB1*03:02 per DQ8 a rischio minore di celiachia.

Il test genetico è indicato nei casi in cui, in presenza di sintomi sospetti, i test diagnostici di primo livello (determinazione sierica degli anticorpi anti-endomisio, anti-gliadina e anti-transglutaminasi tissutale) abbiano dato un risultato dubbio, o nei parenti di soggetti affetti che, in caso risultassero DQ2 e DQ8 negativi, possono essere esclusi dai controlli periodici.

PREPARAZIONE

Il corretto prelievo del campione di mucosa orale richiede la pulizia della cavità orale (lavare i denti o sciacquare la bocca) per evitare residui di cibo che potrebbero restare adesi al tampone.

ESECUZIONE

1. Compilare il modulo "Dichiarazione di consenso informato".
2. Prelevare mucosa orale tramite tampone buccale. Aprire con attenzione la bustina sterile del tampone che servirà in seguito per custodire il campione. Inumidire il tampone posizionandolo sotto la lingua. Sfregare con cura per circa 30 secondi il tampone nell'area tra gengiva e guancia.



3. Lasciare asciugare il tampone all'aria per 20-30 secondi e riportarlo all'interno della propria bustina. Richiudere la bustina.
4. Richiedere lettera di vettura per la spedizione, all'indirizzo: logistica@iamconsultingsrl.it oppure via WhatsApp al numero: **335 1995118**
5. Analisi genetica presso il laboratorio **Salugene**, spin-off accademico dell'Università Tor Vergata di Roma.
6. Risultati in 1-2 settimane.

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

Il risultato del test genetico descrive le possibili combinazioni degli alleli.

Il test genetico è un test di suscettibilità con valore predittivo negativo: l'assenza dei due aplotipi DQ2 e DQ8, infatti, rende improbabile lo sviluppo della celiachia.

La quasi totalità dei soggetti celiaci presenta;

- L'aplotipo DQ2 (DQA1*05 - DQB1*02);
- L'aplotipo DQ8 (DQA1*03 - DQB1*03:02);
- Entrambi gli aplotipi.

La presenza dei due aplotipi, non implica che la malattia si svilupperà con certezza.

APLOTIPI	ALLELI ESAMINATI
HLA-DQ2	DQA1*05
	DQB1*02
HLA-DQ8	DQB1*03:02

Il test genetico valuta la predisposizione di un individuo a sviluppare la malattia che si traduce in diagnosi se accompagnata dai sintomi tipici della patologia.