

ANALISI GENETICA CELIACHIA BASIC

PRINCIPIO

La celiachia è un'enteropatia autoimmune permanente dell'intestino tenue, scatenata dall'ingestione del glutine in soggetti geneticamente predisposti. 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).

La maggior parte dei soggetti celiaci presenta le molecole DQ2 codificate dagli alleli HLA-DQA1*05 e HLA-DQB1*. Quasi tutti i pazienti DQ2-negativi, esprimono le molecole DQ8 codificate dagli alleli HLA-DQA1*03 e HLA-DQB1*03:02 (aplotipo DQ8). La malattia si sviluppa, sebbene meno frequentemente, anche in individui che presentano il cosiddetto "mezzo dimerico DQ2" (aplotipo DQ2.2); molto raramente si riscontra in soggetti positivi per DQ7 o che non portano nessuna delle molecole sopra elencate.

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.


La celiachia può comparire in qualsiasi periodo della vita, anche oltre i 65 anni d'età.

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.

Eseguire il prelievo quando in bocca non siano stati introdotti da almeno 30 minuti alimenti e sostanze quali caffè, tè, farmaci in sciroppi o effervescenti, collutori, fumo di sigaretta, ecc.

ESECUZIONE

1. Compilare il modulo "Dichiarazione di consenso informato".
2. Estrarre dalla prima provetta con tappo giallo il primo tampone.
3. Appoggiare delicatamente il tampone sulla parete interna della guancia destra.
4. Strofinare in maniera energica il tampone sulla superficie interna della guancia, ruotandolo di  360°, 3 volte in senso orario e 3 volte in senso antiorario, così da favorire il prelievo di materiale biologico sulla mucosa della guancia destra. Evitare il contatto con altre parti della cavità orale (lingua, palato, denti) per non prelevare eccessiva saliva.
5. Agitare leggermente il tampone per circa 30 secondi prima di riporlo nella provetta facendo molta attenzione a non toccare nessuna superficie e mantenendosi a debita distanza da persone presenti nelle vicinanze.
6. Estrarre dalla seconda provetta il secondo tampone e ripetere l'operazione di cui al punto 3-4-5 sulla parete interna della guancia sinistra.
7. Richiedere il ritiro dei campioni all'indirizzo mail: logistica@iamconsultingsrl.it o via WhatsApp al numero: 335 1995118
8. Risultati in 1-2 settimane.

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

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

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.

Aplotipo	HLA*DQB1	HLA*DQA1	SNP
DQ8	03:02	03:01	rs7454108
DQ2.5 CIS	02:02	05:01	rs2187668