



WELLNESS

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Wellness](#) / Predisposizione alla malattia celiaca

Predisposizione alla malattia celiaca

La celiachia è un disturbo autoimmune che può manifestarsi in individui geneticamente predisposti, in cui l'ingestione delle proteine del glutine presenti nel grano, nell'orzo e nella segale, o nei loro derivati, provoca danni ai villi dell'intestino tenue.

I risultati genetici indicano
Assenza di predisposizione

SNP

rs7454108

GEN O REGIONE

6:32681483

GENOTIPO

TT

RISULTATO

È probabile che lei non abbia l'aplotipo HLA-DQ8 associato alla suscettibilità a sviluppare la celiachia. Questo risultato dovrebbe essere valutato in combinazione con l'altro marcatore HLA-DQ2.5 incluso in questa analisi, perché se HLA-DQ2.5 è presente, indicherebbe una predisposizione a sviluppare la malattia celiaca.

SNP

rs2187668

GEN O REGIONE

HLA-DQA1

GENOTIPO

CC

RISULTATO

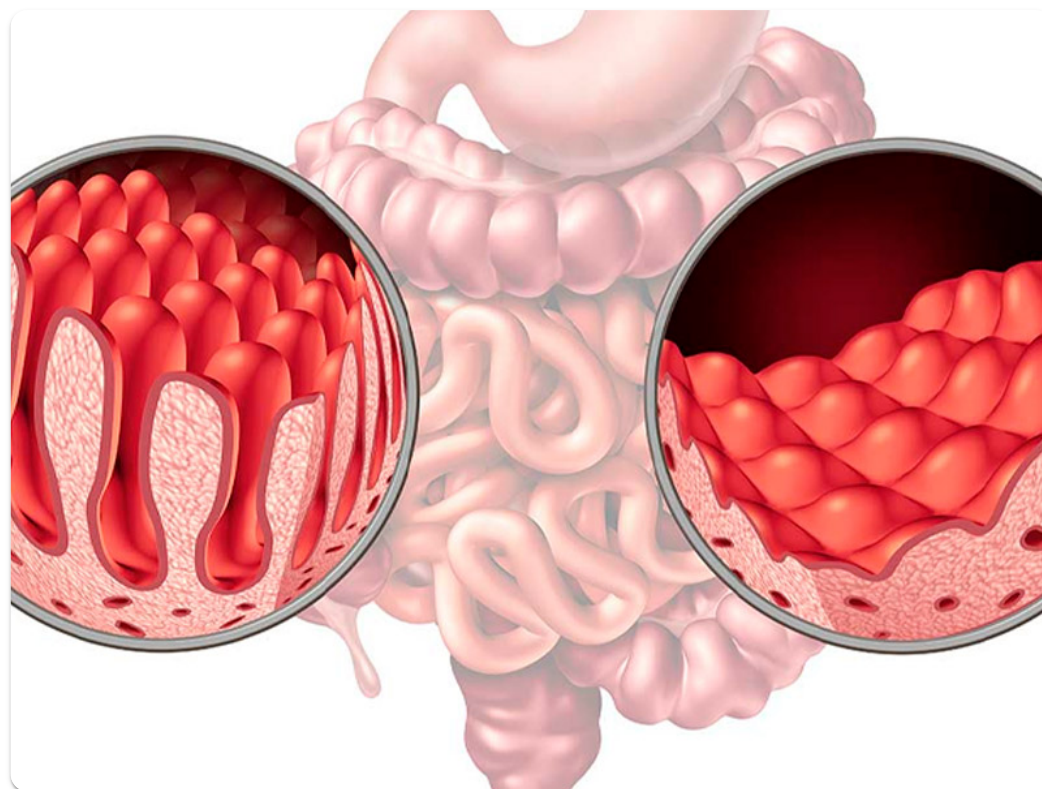
Probabilmente non presenta l'aplotipo HLA-DQ2.5 associato alla suscettibilità a sviluppare la malattia celiaca. Questo risultato dovrebbe essere valutato in combinazione con l'altro marcatore per HLA-DQ8, incluso in questa analisi, perché se HLA-DQ8 è presente ci sarebbe una predisposizione a sviluppare la malattia celiaca.

Per ottenere i risultati, vengono valutati gli studi scientifici pertinenti pubblicati negli ultimi anni. Questi studi hanno identificato diverse varianti genetiche associate a una maggiore probabilità di esprimere un tratto specifico. Questi tratti dipendono di solito da un piccolo numero di varianti, per cui l'essere portatore di una di esse determina in larga misura se il tratto è espresso o meno nell'individuo con una probabilità maggiore o minore.

Si stima che l'1% della popolazione generale sviluppi la celiachia. In Europa, la prevalenza varia dal 2% in Finlandia allo 0,3% in Germania. Tutti gli studi epidemiologici indicano che la celiachia è più comune nelle donne che negli uomini, con un rapporto di 2:1, rispettivamente.

La celiachia può essere diagnosticata a qualsiasi età. Nei bambini predominano sintomi come diarrea e sindrome da malassorbimento. Negli adulti, il 75% dei casi viene diagnosticato nelle donne, con un picco di incidenza nella terza decade e sintomi atipici, rappresentati da anemia da carenza di ferro e disturbi aspecifici prolungati.

La celiachia è causata da una risposta anomala al glutine. Il glutine viene parzialmente digerito nell'intestino e i peptidi prodotti, come la gliadina, possono causare una risposta infiammatoria nei soggetti predisposti. L'anomala risposta immunitaria al glutine provoca lesioni patologiche nell'epitelio intestinale, alterando la struttura dei villi intestinali e la loro funzione principale, ovvero l'assorbimento dei nutrienti.



Relazione tecnica

La predisposizione genetica alla celiachia è in gran parte determinata dalla presenza degli alplotipi HLA-DQ2.5 e HLA-DQ8, antigeni di istocompatibilità che rispondono alla presenza di gliadina (un peptide presente nel glutine), attivando la risposta immunitaria e rilasciando molecole con attività infiammatoria.

Sebbene siano stati descritti più di 30 geni associati al rischio di celiachia, si stima che la presenza di eterodimeri HLA aumenti il rischio di celiachia del 25-30%.

I pazienti affetti da celiachia presentano almeno una copia degli aplotipi HLA-DQ2.5 e HLA-DQ8. L'assenza di HLA-DQ2.5 e HLA-DQ8 ci permette di concludere che la persona non ha una predisposizione a sviluppare la celiachia, quindi il test ha un valore predittivo negativo. In altre parole, ci permette di determinare quali persone hanno poche probabilità di sviluppare la malattia, il che è interessante per differenziarla da patologie con sintomi simili. L'accuratezza del suo valore predittivo è molto elevata, circa il 99%.

Tuttavia, il test HLA-DQ2.5 e HLA-DQ8 non è utile per confermare la presenza della celiachia. Per la diagnosi è necessario eseguire altri esami, come test sierologici, endoscopie e biopsie intestinali.

Bibliografia

[Caio G. et al.](#) Celiac disease: a comprehensive current review. BMC Med. 2019;17(1):142

[Hill ID, Dirks MH, Liptak GS, Coletti RB, Fasano A, Guardalini S, et al.](#) Guidelines for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2005;40:1-19.

[Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó I, Kurppa K, Mearin ML, Ribes-Koninckx C, et al.](#) European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2020 Jan;70(1):141-156.

[Lebwohl B, Ludvigsson JF, Green PH.](#) Celiac disease and non-celiac gluten sensitivity. BMJ. 2015;351:h4347.

[Lebwohl B, Rubio-Tapia A.](#) Epidemiology, Presentation, and Diagnosis of Celiac Disease. Gastroenterology. 2021 Jan;160(1):63-75.

[Liu E. et al.](#) Risk of pediatric celiac disease according to HLA haplotype and country. N Engl J Med. 2014;371:42–9.

[Sollid LM, Korsby E.](#) HLA susceptibility genes in coeliac disease: genetic mapping and role in pathogenesis. Gastroenterology. 1993;105:910-22.

[Monsuur AJ, et al.](#) Effective detection of human leukocyte antigen risk alleles in celiac disease using tag single nucleotide polymorphisms. PLoS One. 2008;3(5):e2270.

Limiti dello studio

La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.

Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità



Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen



- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

