Celiakální sprue – abnormální imunitní odpověď na lepek – HLA alely II třídy, DQA1 a DQB1

Popis:

Celiakální sprue (CS) neboli celiakie je velmi časté chronické gastrointestinální onemocnění s autoimunními rysy. Jeho frekvence se udává zhruba 1 postižený na 200 - 300 jedinců s tím, že střevní symptomatologie se objevuje jen u 10 – 20% postižených. Odhaduje se, že na jednoho diagnostikovaného pacienta připadá 5 – 7 nediagnostikovaných. Onemocnění je charakteristické intolerancí organismu ke gliadinovým frakcím pšenice, případně k obdobným proteinům jiných obilnin. Příjem glutenu s potravou má prokazatelné účinky na buněčné struktury sliznice tenkého střeva. Dochází k poškození gastrointestinální mukózní membrány, které posléze vede k reverzibilní atrofii klků tenkého střeva. Exprese tohoto onemocnění je velmi heterogenní a především zánětlivé změny sliznice tenkého střeva a jejich tíže jsou velmi variabilní. CS je asociována s HLA geny třídy II, které jsou lokalizovány na šestém chromozomu, v oblasti 6p21.3. Za rizikové genotypy jsou považovány DQA1*05:01 spolu s DQB1*02:01, nebo DQA1*05:05 spolu s DQB1*02:02 (95% postižených) a DQA1*03:01, DQB1*03:02. Podle doby manifestace a klinických projevů rozeznáváme formu klasickou, oligosymptomatickou, tichou a potenciální. Oligosymptomatická forma CS se manifestuje až v pozdějším věku a je charakteristická jak gastrointestinálními tak extraintestinálními symptomy. Oproti tomu je tichá forma CS bez klinických příznaků. Sérologie a histologie je však pozitivní. K odhalení onemocnění dochází až při komplikacích. V závažnějších případech to mohou být lymfom nebo karcinom trávicího ústrojí (až 15% pacientů). Výjimkou nejsou také nádory mimo trávicí trakt, například v plicích, močovém ústrojí, pohlavních orgánech či mléčné žláze. O potenciálně formě mluvíme v případě, kdy má pacient pozitivní sérologii avšak normální histologický nález na sliznici při normální stravě s lepkem.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

<u>Vysoká predispozice k celiakii:</u>

1. **Přítomnost genotypu DQA1*05:01 / DQB1*02:01 (sérologický ekvivalent DQ2.5 pozitivní)**

2. **Přítomnost genotypu DQA1*02:01/DQA1*05:05-DQB1*02:02/DQB1*03:01 (sérologický ekvivalent 2.5 pozitivní)**

3. **Přítomnost genotypu DQA1*03:01/ DQB1*03:02 (sérologický ekvivalent DQ8 pozitivní)**

<u>Nízká predispozice k celiakii, přítomnost genotypu DQA1*0201/DQB1*0202 (sérologický ekvivalent DQ2.2 pozitivní).</u>

<u>Celiakie vysoce nepravděpodobná (bez predispozice)</u>

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K_3EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).

- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev
Provádí se: 1-2x týdně
Doba odezvy: 10 pracovních dnů