



NUTRINEXT

NUTRIZIONE SU MISURA

Il benessere passa dalla tua tavola



Test Genetico per la predisposizione alla celiachia

La **celiachia** è una patologia autoimmune, indotta dal sistema immunitario che reagisce contro la gliadina, frazione proteica del glutine, responsabile di gravi e duraturi danni alla mucosa dell'intestino tenue.

Le HLA sono glicoproteine transmembrana, presenti sulla superficie di quasi tutte le cellule del corpo, che il sistema immunitario utilizza per distinguere gli elementi "self" da quelli "non-self".

Queste glicoproteine vengono suddivise tradizionalmente in due classi:

- HLA di Classe I: maggiormente espresse sulla superficie dei linfociti T
- HLA di Classe II: maggiormente espresse sulla superficie linfociti B

Le glicoproteine HLA sono codificate a partire da diversi loci presenti sul cromosoma 6 (HLA- A, -B, -C per quelle di classe I, e HLA-DR, -DQ, -DP per quelle di classe II).

DQ2 e DQ8 sono glicoproteine di classe II formate da due catene diverse, alfa e beta, e perciò dette eterodimeri. Le catene alfa e beta sono codificate rispettivamente dai geni DQA1 e DQB1. Gli alleli DQA1*05 e DQB1*02 codificano per l'eterodimero DQ2 a rischio maggiore di celiachia, mentre gli alleli DQA1*03 e DQB1*03:02 per l'eterodimero DQ8 a rischio minore di celiachia.

Glicoproteina (Eterodimeri)	Catene che formano le glicoproteine	Geni che codificano per le catene	Alleli
DQ2	Catena α	DQA1	HLA-DQA1*05
	Catena β	DQB1	HLA-DQB1*02
DQ8	Catena α	DQA1	HLA-DQA1*03
	Catena β	DQB1	HLA-DQB1*03:02

Tabella 1

Il riconoscimento del complesso HLA-gliadina da parte dei linfociti T, porta alla loro attivazione ed all'espansione clonale dei linfociti B secernenti anticorpi. Inoltre i linfociti T-CD4+ rilasciano ulteriori citochine che promuovono vari processi infiammatori e causano le tipiche lesioni intestinali. Caratteristica peculiare del morbo celiaco è la presenza di linfociti T-CD4+ infiltranti la lamina propria e di linfociti T-CD8+ infiltranti l'epitelio intestinale.

Oltre all'esame istologico ed ai test sierologici per la diagnosi di Morbo Celiaco, è utile procedere alla ricerca degli alleli di suscettibilità alla celiachia [Rif. Bibl.](#); infatti circa il 99% dei celiaci presenta gli eterodimeri DQ2-DQ8, rispetto al 30% circa della popolazione generale [Rif. Bibl.](#)



Solo gli alleli presenti nella Tabella 2 sono correlati con un aumento di sensibilità alla gliadina. Gli alleli non presenti nella tabella non sono correlati ad un aumento del fattore di rischio.

Eterodimero	Allele	Interpretazione
DQ2	HLA-DQA1*05	Se presente singolarmente e non associato ad HLA-DQB1*02, non causa alcun aumento di rischio Se associato ad HLA-DQB1*02, forma l'eterodimero DQ2: alto aumento di rischio
	HLA-DQB1*02	Anche se presente singolarmente, e non associato ad HLA-DQA1*05, può causare un aumento del rischio, la cui entità è relativa alla condizione di omozigosi od eterozigosi dell'allele stesso Se associato ad HLA-DQA1*05, forma l'eterodimero DQ2: alto aumento di rischio
DQ8	HLA-DQA1*03	Se presente singolarmente e non associato ad HLA-DQB1*03:02, non causa alcun aumento di rischio Se associato ad HLA-DQB1*03:02, forma l'eterodimero DQ8: aumento di rischio
	HLA-DQB1*03:02	Se presente singolarmente e non associato ad HLA-DQA1*03, non causa alcun aumento di rischio Se associato ad HLA-DQA1*03, forma l'eterodimero DQ8: aumento di rischio

Tabella 2

Descrizione tecnica dell'analisi:

Analisi mediante PCR e reverse dot blot per evidenziare la presenza dei gruppi allelici DQA1*03, DQA1*05, DQB1*02 e DQB1*03:02 che costituiscono gli eterodimeri DQ2 e DQ8 responsabili di predisposizione a malattia celiaca.