

HLA-DQ2/DQ8**HLA-DQ2/DQ8****Indikation**

Diagnostik av celiaki.

Medicinsk information

Celiaki (glutenenteropati, glutenintolerans) är en inflammatorisk sjukdom med förändrad slemhinna i övre tunntarmen på grund av en immunreaktion mot glutenproteinet, gliadin. Gliadin finns i de vanliga sädeslagen vete, korn och råg, men ej i t.ex. havre. Med glutenfri kost försvinner i majoriteten av fallen inflammationen och tarmslemhinnan normaliseras. Sjukdomen debuterar vanligen i barnaåren men också i vuxen ålder.

Celiaki är vanligt förekommande i Sverige med en prevalens på ca 1–3%. Sjukdomen är till stor del ärftlig och har en högre prevalens i vissa riskgrupper, t.ex. vid diabetes mellitus typ 1 och vid Downs syndrom. Sambandet mellan celiaki och specifika DQA1-DQB1-alleler har varit känt länge. Ca 90 % av patienter är bärare av DQB1*02 (DQ2) (särskilt haplotypen DQA1*05:01-DQB1*02:01) medan övriga med få undantag är bärare av DQB1*03:02P (DQ8). Frånvaro av dessa alleler har således ett mycket högt negativt prediktivt värde. Homozygoti eller sammansatt heterozygoti för riskalleler ökar risken ytterligare.

Typning för riskallelerna DQA1*05, DQB1*02 och *03:02P kan användas diagnostiskt. Hos barn med misstänkt celiaki och hög nivå av antikroppar mot vävnadstransglutaminas (anti-tTG) räcker fynd av riskallel för att ställa diagnos utan att biopsi behöver göras. Vidare kan frånvaro av riskalleler hos patienter i riskgrupper innebära att regelbunden screening för anti-tTG ej behöver göras.

Analysen används främst för att säkerställa diagnos hos barn enligt riktlinjer från European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (ESPGHAN) samt för att fastställa risk för sjukdomsutveckling i riskgrupper.

Metod

Analysen utförs på DNA extraherat från EDTA-blod (även ACD-blod kan användas). Delar av generna analyseras med specifika primers och TaqMan™-prober. Vid närvaro av specifika alleler avger proberna fluorescens i varje PCR-cykel, som detekteras i realtid. Fluorescensen ökar med varje PCR-cykel tills ett tröskelvärde är uppnått. Ett ct-värde för varje allel bestäms och tolkas vidare i mjukvara.

Metoden är kvalitativ och svaras ut som påvisad/ej påvisad. Analysen utförs på Transplantationsimmunologi och är ackrediterad enligt European Federation for Immunogenetics (EFI)-standarden.

Referenser

1. Truedsson L, redaktör. Klinisk immunologi. 1. uppl. Lund: Studentlitteratur; 2012.
2. Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó IR et al. European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition guidelines for the diagnosis of coeliac disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2012 Jan;54(1):136-60.

Anvisning

HLA-DQ2/DQ8

Gäller för
Klinisk immunologi och transfusionsmedicin

LU

Allergi och inflammatoriska tarmsjukdomar, Klinisk immunologi

-
3. Sollid LM, Markussen G, Ek J, Gjerde H, Vartdal F, Thorsby E. Evidence for a primary association of celiac disease to a particular HLA-DQ alpha/beta heterodimer. J.Exp.Med. 1989;169:345-50.
 4. Liu E, Lee HS, Aronsson CA, et al. Risk of pediatric celiac disease according to HLA haplotype and country. N Engl J Med. 2014 Jul 3;371(1):42-9.