Discordanza tra markers di laboratorio e genetici per la celiachia

Data 23 settembre 2006
Categoria clinical_queries

Celiachia: Markers di laboratorio negativi e Markers genetici positivi. Che fare?

In un soggetto con sintomi suggestivi di celiachia è opportuno dosare le IgA totali e gli anticorpi antitransglutaminasi. In caso di negatività, se il sospetto è forte, si possono eseguire i tests per i markers genetici, con ricerca della tipizzazione HLA per DQA1, DRB1 e DQB1. Se questi ultimi sono negativi è praticamente impossibile trattarsi di celiachia avendo, il test, un alto valore predittivo negativo. Il problema nasce in caso di positività del test genetico. Che fare in questi casi?

I markers genetici sono positivi in quasi il 100% dei celiaci, ma anche nel 40% della popolazione generale. Pertanto è opportuno valutare, caso per caso, tenendo conto dei sintomi e delle preferenze del paziente, se fare la biopsia digiunale o seguirlo nel tempo con un follow-up sierologico.

ClementinoStefanetti

Fonti:
1) J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2006 Feb;42(2):150-4.
Serologic and genetic markers of celiac disease: a sequential study in the screening of first degree relatives.
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=16456406&query_hl=8&itool=pubmed_docsum

2) An Pediatr (Barc). 2005 May;62(5):412-9.

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=15871822&dopt=Abstract