



Test genetico

INTOLLERANZA AL GLUTINE



MICROGENOMICS
Advanced Genomic Solutions





COSA E' LA MALATTIA CELIACA

La celiachia è una intolleranza alimentare causata da una ipersensibilità al glutine, una proteina presente nel grano e in molti altri cereali, quali segale, orzo, farro, avena, kamut. Nei pazienti affetti da celiachia l'ingestione di cibo contenente glutine causa una reazione del sistema immunitario, che attacca le cellule dell'intestino tenue interferendo con l'assorbimento dei nutrienti presenti in questi alimenti.

“ **La malattia celiaca è una infiammazione cronica dell'intestino tenue in soggetti GENETICAMENTE predisposti.** ”

I principali sintomi di chi è affetto da intolleranza al glutine sono: diarrea, gonfiore e dolore addominale, vomito, perdita di peso dovuta al malassorbimento del cibo.

La celiachia non diagnosticata e non trattata può portare anche a gravi patologie. Durante l'infanzia, il periodo più importante per la crescita e lo sviluppo del bambino, può dare origine a problemi quali difficoltà di sviluppo e ritardi nella crescita; in età adulta si possono manifestare sintomi quali anemia, osteoporosi, depressione o ansia, infertilità, aborti spontanei, assenza di mestruazioni, ma anche patologie più gravi come dermatite erpetiforme, diabete e linfoma intestinale.

Una diagnosi precoce è di fondamentale importanza per iniziare una tempestiva terapia basata su una dieta totalmente priva di glutine, migliorando così le lesioni intestinali ed evitando l'insorgenza di gravi complicanze.

L'INTOLLERANZA AL GLUTINE E' SCRITTA NEI GENI

Ad oggi il test diagnostico d'elezione per l'identificazione della malattia celiaca è quello istologico, un'analisi invasiva che si effettua mediante biopsia intestinale.

Il test genetico invece non è invasivo e viene eseguito sulle cellule della mucosa buccale, ottenute sfregando un tampone di cotone all'interno della bocca.

L'analisi consiste nella tipizzazione dei geni HLA ed è un test genetico di suscettibilità che valuta la maggiore o minore predisposizione di un individuo a sviluppare la malattia celiaca in base alla presenza/assenza di fattori di rischio (quali DQ2, DQ8 o DQB1*02).

La presenza degli alleli DQ2 e/o di DQ8 determina un aumento del rischio di celiachia, a seconda delle diverse combinazioni, fino a circa 14 volte quello della popolazione generale, mentre l'assenza di alleli a rischio rende del tutto improbabile lo sviluppo della malattia.

I geni HLA sono immutabili per tutta la vita. La loro tipizzazione può distinguere tra soggetti geneticamente suscettibili e non-suscettibili alla malattia, molto prima della eventuale comparsa di sintomi. L'analisi dei geni HLA ha quindi soprattutto valore predittivo negativo, poiché l'assenza di alleli a rischio rende altamente improbabile lo sviluppo della malattia.

In caso però di esito positivo è fortemente consigliata l'esecuzione di un test invasivo (biopsia intestinale) in quanto le molecole HLA da sole non sono sufficienti a determinare la malattia, essa infatti compare soltanto in seguito all'esposizione a fattori ambientali scatenanti e in presenza di altri fattori genetici.

“ **In Italia una persona su 100 è affetta da celiachia, ma si calcola che circa il 73% dei celiaci non è ancora consapevole di esserlo.** ”

QUANDO E' CONSIGLIATO ESEGUIRE IL TEST

Il test genetico è consigliato in caso di:

- disturbi gastrointestinali come diarrea, gonfiore e dolore addominale o costipazione;
- anemia, osteoporosi, depressione, ansia e dermatite erpetiforme;
- ingiustificata diminuzione di peso;
- diagnosi in età pediatrica evitando, inizialmente, test invasivi come quello della biopsia intestinale;
- casi dubbi in età adulta;
- parenti celiaci, possibilità di individuare casi di familiari di 1° grado a rischio (genitori, figli e fratelli);
- pazienti affetti da malattie associate alla celiachia (diabete mellito tipo 1, deficienza selettiva di IgA, tiroidite autoimmune, epatite autoimmune, Sindrome di Down, Sindrome di Turner, Sindrome di Williams).

IL TEST GENETICO DEL LABORATORIO MICROGENOMICS

L'analisi genetica per l'intolleranza al glutine è indolore e facile da eseguire e ne è raccomandata l'esecuzione presso laboratori di Genetica Medica che rispondano ai requisiti di accreditamento SIGU (Società Italiana di Genetica Umana).

Il Laboratorio di analisi genetiche Microgenomics, certificato UNI EN ISO 9001:2008 e accreditato agli standard SIGUCert, vi fornirà i risultati del test che identificheranno la presenza o l'assenza di un aumentato rischio di celiachia in 10 giorni lavorativi.

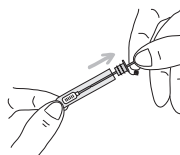
Utilizzando il kit fornito dal nostro Laboratorio potrete prelevare il campione di saliva in modo semplice e veloce.

KIT di PRELIEVO



1

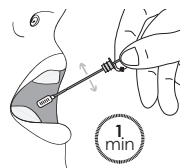
Aprire la confezione ed estrarre il kit di prelievo.



2

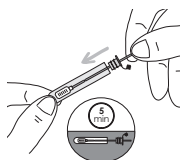
Estrarre il tampone dal tubetto insieme al tappo.

Fare attenzione a non toccare con le mani il tampone bianco.



3

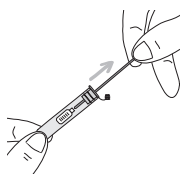
Inserire il tampone in bocca e sfregarlo con decisione contro la parete interna della guancia per almeno 1 minuto. Eseguire la stessa operazione con il secondo tampone sulla guancia opposta.



4

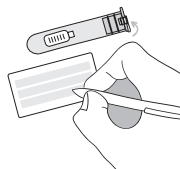
Inserire il tampone nel tubetto e, senza chiuderlo, lasciarlo asciugare per 5 minuti su una superficie piana.

Non appoggiare mai il tampone bianco su altre superfici.



5

Spingere il tappo all'interno del tubetto e, tenendo quest'ultimo ben saldo, tirare verso l'esterno il bastoncino per staccare il tampone bianco finale.



6

Sigillare il tubetto spingendo infine il piccolo cappuccio del tappo.

Apporre sopra il tubetto l'etichetta con nome, cognome e data di nascita.



7

Compilare e firmare il consenso per l'esecuzione del test genetico in ogni sua parte.



Via Fratelli Cuzio, 42
C/O Polo Tecnologico di Pavia
27100 Pavia (PV) - Italy

ORARI DEL LABORATORIO
dal Lunedì al Venerdì
dalle 9:00 alle 13:00
e dalle 14:00 alle 18:00

Tel. 03821753184
Fax 03821753185
info@microgenomics.it

www.microgenomics.it

Il laboratorio di analisi genetiche Microgenomics è accreditato
al Servizio Sanitario della Regione Lombardia e certificato
ISO 9001:2008 e SIGUCert - Società Italiana di Genetica Umana.