



## CELIACHIA

La malattia celiaca è una patologia immuno-mediata caratterizzata nei soggetti geneticamente suscettibili da alterazioni della mucosa intestinale indotte dall'ingestione di glutine (presente in alcuni cereali come frumento, segale, avena, orzo, farro, e nei prodotti da essi derivati).



Questa intolleranza scatena nella persona affetta una risposta immunitaria che danneggia gravemente la mucosa epiteliale dell'intestino tenue, provocando un cattivo assorbimento di tutti gli alimenti. L'eliminazione permanente del glutine dalla dieta consente la regressione dei danni all'intestino e ripristina un corretto assorbimento dei nutrienti. La mancata diagnosi o una diagnosi tardiva possono causare cronicizzazione dell'infiammazione, determinando lo sviluppo di complicanze e di patologie più gravi.



### La genetica della celiachia

La predisposizione genetica alla celiachia è associata a *geni del sistema maggiore d'istocompatibilità di classe II (HLA)* ed in particolare a specifici alleli codificanti le **molecole DQ2 e DQ8**.

Nell'iter diagnostico della malattia celiaca, in aggiunta ai test istologici ed immunologici, l'identificazione dei suddetti alleli trova spazio grazie al suo elevato valore predittivo negativo: l'assenza di predisposizione genetica alla celiachia consente di escludere con altissima probabilità la patologia.

Dunque il test in questione può essere particolarmente utile nei seguenti casi:

- ❖ negli screening familiari dove c'è una maggiore frequenza di celiachia silente;
- ❖ in pazienti con sospetto di malattia celiaca, ma con un quadro istologico-immunologico ambiguo;
- ❖ nelle forme di celiachia latente con un quadro istologico è normale;
- ❖ in pazienti in cui non è possibile eseguire l'esame biptico.