



GHC GENETICS

GENETICKÉ POZADÍ CELIAKIE

MUDr. Petronela Tomčová



ghcgenetics.cz

CELIAKIE

DEFINICE



- Celiakie je autoimunitní onemocnění způsobené celoživotní nesnášenlivostí lepku (glutenu) u geneticky predisponovaných jedinců.
- O rozvoji onemocnění rozhodují kromě genetiky a přítomnosti lepku v potravě i další spouštěcí faktory - infekce, dlouhodobý stres, hormonální změny, těhotenství a pod.
- Působením lepku dochází k rozvoji autoimunitního zánětu sliznice tenkého střeva, který vede k destrukci slizničních klků a mikroklků. Následkem toho se povrch tenkého střeva zmenšuje, a tím se snižuje jeho schopnost trávení a vstřebávání živin. V důsledku porušení vstřebávání živin může u nemocného postupně dojít až k rozvratu metabolismu.

KLINICKÉ PŘÍZNAKY

TYPICKÉ

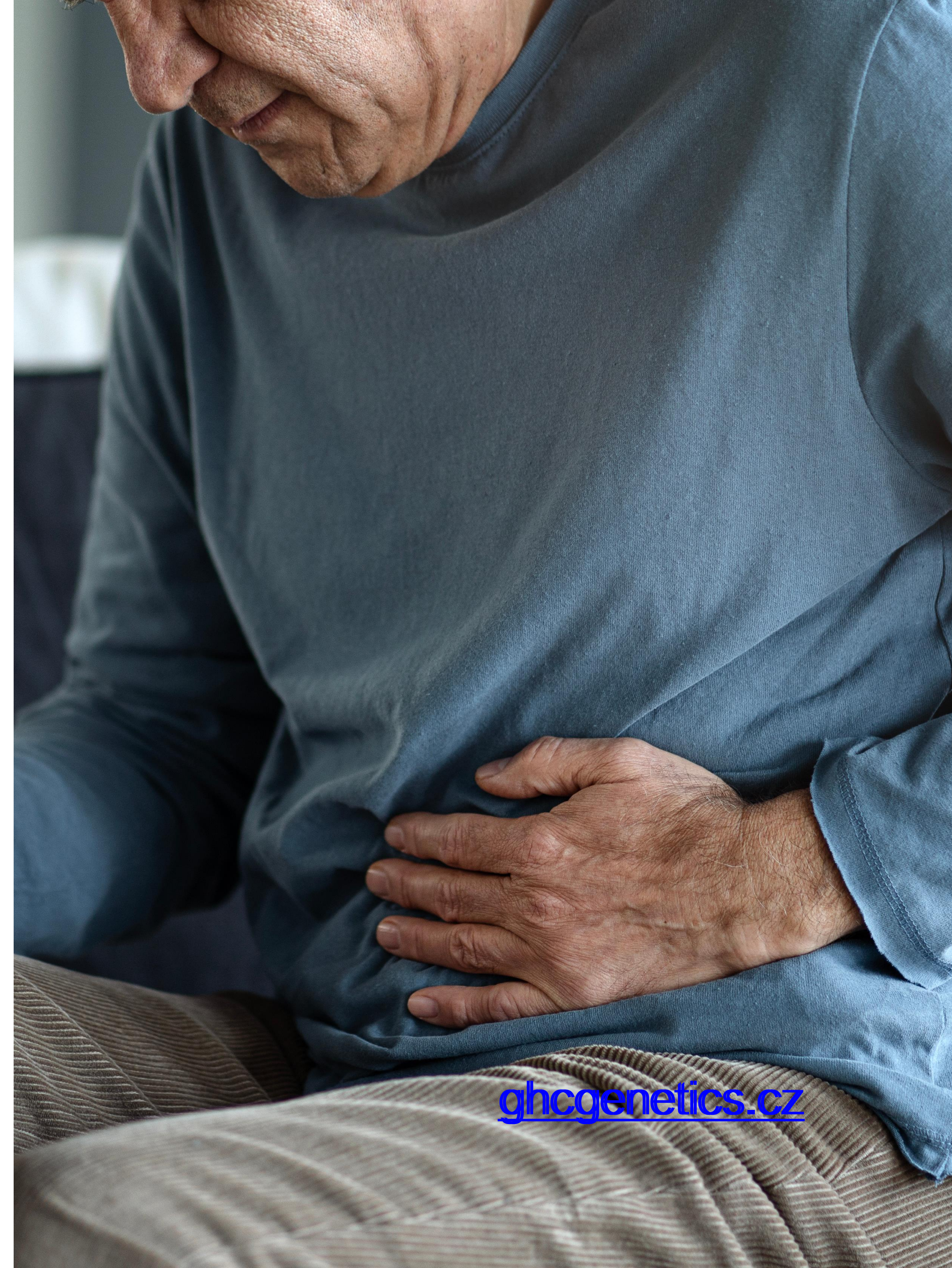
- (střevní, častější v dětském věku)
- bolest břicha
- nadýmání
- průjmy, ojediněle i zácpa či zvracení
- nechutenství
- hubnutí
- u malých dětí lze často pozorovat vzedmuté břicho, poruchy růstu



KLINICKÉ PŘÍZNAKY

ATYPICKÉ

- mimostřevní, častěji v dospělosti)
- osteoporóza
- chudokrevnost
- neplodnost
- neurologické a psychické projevy (úzkost až deprese)
- kožní a slizniční projevy
- různé (zvýšené jaterní enzymy, nevysvětlený úbytek tělesné hmotnosti, nevysvětlený únavový syndrom, dráždivý tračník)



DIAGNOSTIKA



- **Protilátky IgG, IgA**

(protilátky proti tkáňové transglutamináze, deamidovanému gliadinu, endomyziu)

- **Biopsie**

Diagnózu bez enterobiopsie stanovuje pouze dětský gastroenterolog na základě splnění kritérií

- **Genetické vyšetření**

HLA -antigeny II. třídy HLA-DQ2 (u více než 90% pacientů s celiakií) a HLA-DQ8

V době vyšetření musí pacient konzumovat stravu s lepkem v dostatečném množství

Molekulárně genetické vyšetření predispozice k celiakii

HLA-DQ2 a HLA-DQ8 (35-40% populace, malá část populace vyvine celiakii)

U asymptomatických jedinců (asociovaných onemocnění a prvostupňových příbuzných) je doporučeno provést jako první vyšetření HLA-DQ2 a HLA-DQ8

Genetické vyšetření významné k vyloučení diagnózy - negativita HLA-DQ2 a HLA-DQ8 diagnózu celiakie prakticky vylučuje

Odběr krve nebo stěr z bukalní sliznice

Výsledek do 10 pracovních dnů

ghcgenetics.cz

Gastroenterologická dispenzarizace

Celoživotní bezlepková dieta

Neléčená celiakie může být spojena s vážnými zdravotními komplikacemi

Cílený screening: pacienti s definovanými symptomy, asociovanými onemocněními a příbuzní 1.stupně

Prevalence v ČR 1:200-250

Předpokládá se že **celiakii trpí asi 40-50 tisíc osob**

Diagnostikováno a dispenzarizováno nejvýše 15 % z celkového počtu postižených



ghcgenetics.cz

NA CO JEŠTĚ MŮŽEME MYSLET?





Děkuji za pozornost

MUDr. PETRONELA TOMČOVÁ

tomcova@ghcgenetics.cz

ghcgenetics.cz