

Estbericht

Genotypisierung mit Echtzeit-PCR

TESTBERICHT NR.	
Angefordert von:	
Name und Nachname des Patienten:	
Geburtsdatum des Patienten:	
Datum der Probenentnahme:	
Datum des Probenerhalts:	
Datum der Analyse:	
Analysennummer:	Zöliakie-Risiko – 2 Marker

GEFAHR EINER Zöliakie-Erkrankung

Der Test bestimmt die beiden Allele der HLA-Familie, die mit Zöliakie in Zusammenhang stehen. Es wird die genetische Variante GTS012 ausgewertet, die dem HLA-DQ2.5 *02-Allel entspricht, bei 90–95 % der Zöliakiepatienten vorhanden, und die GTS014-Variante, die dem HLA-DQ8*0302 Allel entspricht, bei den restlichen 10–5 % der Zöliakiepatienten vorhanden.

Genras ID	Gen	Allelische Varianten	Genotyp	Variante	Empfindlichkeit
GTS012	DQ2.5	G A	G A	UNGÜNSTIG	DAZWISCHENLIEGEND
GTS014	DQ8	T C	C C	UNGÜNSTIG	NIEDRIG

Das Vorliegen mindestens einer dieser Erkrankungen weist auf eine Anfälligkeit für Zöliakie hin und bedeutet nicht die Entwicklung der Krankheit, deren Diagnose durch serologische Tests überprüft werden muss und Darmbiopsie.

Für weitere Erläuterungen zur Interpretation der Ergebnisse wenden Sie sich an eine akkreditierte Einrichtung oder das regionale Referenzzentrum für die Diagnose von Zöliakie akkreditiertes oder regionales Referenzzentrum für die Diagnose von Zöliakie.

Der wissenschaftliche Direktor

BESCHREIBUNG DER ZÖLIAKIK

Der Begriff Zöliakie leitet sich von Coeliacus ab, was wiederum vom griechischen Koiliakós abgeleitet ist, was 'diejenigen, die im Darm leiden' von Koilia (d. h. "Abdomen, Bauch"). Im 1. Jahrhundert eingeführter Begriff. ANZEIGE. von Aretaios von Kappadokien, dem berühmten Arzt der Antike. Zöliakie ist eine genetisch bedingte AUTOIMMUNKRANKHEIT des Dünndarms und MULTI-FABRIK.

EIGENSCHAFTEN

- Dauerhafte Überempfindlichkeit gegen Gluten, verbunden mit einer Störung des Immunsystems. Konkret handelt es sich um eine immunvermittelte Enteropathie, die durch eine Proteinunverträglichkeit gekennzeichnet ist von Gluten (Gliadinen), das in Weizen, Roggen und Gerste enthalten ist.
- Veränderungen, die in verschiedenen Lebensabschnitten auftreten können. Die große Variabilität im Aussehen der Symptome lässt keine ausreichenden epidemiologischen Studien zu.
- Die einzige Therapie ist der vollständige und dauerhafte Ausschluss von glutenhaltigem Getreide aus der Ernährung.
- Es handelt sich um die häufigste Form der „Nahrungsmittelunverträglichkeitserkrankungen“ in der Bevölkerung Westlich, mit einer geschätzten Inzidenz von 1 %, aber kontinuierlich steigend. In Europa und den Vereinigten Staaten Die Krankheit betrifft 0,5 bis 1 % der Bevölkerung.
- Die gefährdeten Kategorien sind: Familienangehörige von Zöliakie, Patienten, die an Nicht-Autoimmunerkrankungen leiden organspezifisch und bei Patienten mit diagnostischen Schwierigkeiten.

DIE URSACHEN

Zöliakie entwickelt sich nur bei prädisponierten Personen nach Glutenexposition; Gliadin Das darin enthaltene Protein enthält Aminosäuresequenzen, die Lymphozyten sensibilisieren können der Lamina propria des Darms. Um eine Zöliakie auszulösen, sind drei Faktoren erforderlich:

- ✓ Genetische Veranlagung.
- ✓ Vorhandensein einer ausreichenden Menge Gluten in der Nahrung.
- ✓ Eingriff auslösender Faktoren wie Virusinfektionen oder physischer und psychischer Stress

Bei multifaktoriellen Erkrankungen verursacht keine Genmutation an sich die Erkrankung, Gentests führen nicht zu einer bestimmten Diagnose, sondern ermöglichen die Identifizierung genetischer Merkmale die zu einem erhöhten Risiko für die Entwicklung einer bestimmten Pathologie führen (Empfindlichkeitstest). Zöliakie ist eine multifaktorielle Erkrankung, bei der Variationen (oder Allele) in einigen HLA-Genen auftreten stellen die wichtigsten genetischen Risikofaktoren dar und erklären allein mindestens 40 % des Anstiegs der Prävalenz bei Geschwistern (ungefähr 10 % im Vergleich zu 1 % der Allgemeinbevölkerung). Im Vergleich zur reslichen Bevölkerung ist auch bei Eltern und Kindern von Patienten ist geringer ein Anstieg der Prävalenz zu verzeichnen Das geht aus Darüber hinaus sind zahlreiche Faktoren (sowohl genetische als auch umweltbedingte) an der Ätiopathogenese beteiligt.

TYPISCHE SYMPTOME einer Zöliakie

Bauchkrämpfe
Blähungen
Blähungen und Blähungen
Colitis
Intermittierender oder chronischer Durchfall

ATYPISCHE SYMPTOME einer Zöliakie

Zöliakie tritt in der Regel sehr heterogen auf, d. h. zwischen einzelnen Personen. Bei Zöliakie und einem anderen kann es erhebliche Unterschiede in den krankheitsbedingten Symptomen geben. Tatsächlich stellen die typischen Formen nur die Spitze des Eisbergs dar, deren Teil unter Wasser liegt (was die Mehrzahl der Fälle darstellt) besteht aus atypischen oder stillen Formen (sie werden berücksichtigt). Stille Formen mit fehlenden Symptomen trotz Vorhandensein typischer Läsionen der Darmschleimhaut). Um genau zu sein, wäre es richtiger, von atypischen Anzeichen einer Zöliakie zu sprechen, statt von atypischen Symptomen und, noch besser, von potenziell damit verbundenen Pathologien (und damit verbundenen Komplikationen).

Atypische symptome auf Darnebene

Bauchschmerzen
Beeinträchtigter Stuhlgang
Blähung
Schwellung

Atypische orale symptome

Atrophische Glossitis
Hypoplasie des Zahnschmelzes
Intraorale Manifestationen einer Dermatitis herpetiformis
Rezidivierende aphthöse Stomatitis

Atypische symptome, die speziell für das Weibliche Geschlecht gelten

Amenorrhoe	Späte Menarche
Endometriose	Veränderungen im Menstruationszyklus
Frühe Wechseljahre	Wiederkehrende Fehlgeburten
Schwierigkeiten bei der Empfängnis	

Atypische Symptome, die speziell für das Männliche Geschlecht gelten

Abnahme der Libido	Impotenz
Hypogonadismus	Oligospermie

Andere atypische Symptome einer Zöliakie

Alopecia areata	Asthma	Follikuläre Keratose	Kognitive Störungen	Schizophrenie	Vitiligo
Angst Depression	Bronchiale Hyperaktivität	Hypo/Hyperthyreose	Lebersteatose	Schuppenflechte	
Arthritis, Arthralgie (Gelenkschmerzen)	Demenz	Hyposplenismus (Thrombozytose)	Osteopenie, Osteoporose	Spinozerebelläres Syndrom	
Asthenie	Epilepsie	Kleinhirntaxie	Periphere Polyneuropathie	Ständig erhöhte Transaminasewerte	

Aufgrund der verschiedenen beschriebenen atypischen Erscheinungsformen hat sich die Zöliakie den Spitznamen „Zöliakie“ verdient, „Chamäleon“-Krankheit.

BEHANDLUNG

Die einzig mögliche Behandlung einer Zöliakie ist eine sehr strikte und dauerhafte glutenfreie Diät. (glutenfrei), wodurch Sie Symptome beseitigen und Darmgewebe, normalerweise im Inneren, wiederherstellen können 6–18 Monate nach der Diagnose. Eine glutenfreie Diät zu befolgen bedeutet, Ihren Lebensstil zu ändern und alle mehlhaltigen Lebensmittel zu eliminieren Weizen und Gerste (daher: Nudeln und Brot, Pizza, Zwieback, Frühstückszerealien). Fleisch, Gemüse, Reis und Mais, Hülsenfrüchte, Obst, Kartoffeln enthalten kein Gluten und können daher problemlos in die Zöliakie-Diät eingeführt werden. Es gibt viele Ersatzlebensmittel auf dem Markt, die mit dem Wortlaut spezifisch gekennzeichnet sind: Glutenfrei – speziell für Zöliakiekranken/Glutenintolerante entwickelte Produkte In ihnen ist Weizen durch ein von Natur aus glutenfreies Getreide oder durch chemische und/oder physikalische Methoden entglutiniert, die von Zöliakiekranken vertragen werden. Die Produkte, die diesen Anspruch tragen und im Nationalen Register von aufgeführt sind Lebensmittel des Gesundheitsministeriums können über die kostenlose Versorgungsquote erworben werden Das nationale Gesundheitssystem erkennt es für jeden Zöliakiekranken an und die Menge variiert je nach Geschlecht und Alter. Darüber hinaus muss berücksichtigt werden, dass Gluten in Lebensmitteln „versteckt“ sein kann, wo es als Zusatzstoff hinzugefügt wird. Wenn eines dieser Lebensmittel unter Vermeidung der Zugabe von Gluten als Zusatz und/oder Herstellung hergestellt wird Achten Sie darauf, dass das verpackte Produkt während der Produktionskette nicht mit Gluten kontaminiert wird, da dies zu Gluten führen kann. Etikett mit der Nährwertangabe „glutenfrei – für Zöliakiekranken geeignet“.