



Zöliakie

Aktualisierte Richtlinien und empfohlene Tests bei Zöliakie.

Zöliakie ist eine chronisch entzündliche Darmerkrankung, die durch eine Autoimmunreaktion verursacht wird, die durch den Verzehr von Gluten aus Weizen, Gerste und Roggen ausgelöst wird.

Die klinische Präsentation der Erkrankung ist variabel, am häufigsten sind Bauchschmerzen, chronischer oder intermittierender Durchfall, Gewichtsverlust, chronische Anämie, Störungen des Knochenstoffwechsels und verschiedene andere extraintestinale Symptome. Die Behandlung der Krankheit ist eine lebenslange glutenfreie Diät. Der Behandlungserfolg wird beurteilt auf Grund des Verlaufes der klinischen Symptome, der serologischen Tests sowie histologischen Kriterien.

Bei Verdacht auf Zöliakie können mehrere Untersuchungen durchgeführt werden: ein serologischer Test zur Suche nach spezifischen Antikörpern (Anti-Transglutaminase-IgA/IgG, Anti-Gliadin-deaminiertes IgA/IgG, Endomysium-IgA), eine Dünndarmbiopsie und eine genetische Diagnostik (HLA-DQ2/DQ8-Lokus). Die kürzlich aktualisierten internationalen Empfehlungen, besonders bei den Kindern erfordern einige Anmerkungen, um die beste Wahl der diagnostischen Methode für die Diagnose der Zöliakie zu erleichtern.

Wir schlagen eine Synthese in Form einer Zusammenfassung und eines Algorithmus vor, die die Empfehlungen der *Europäischen Gesellschaft für pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung (ESPGHAN)* aufgreift und Schritte für eine optimale Diagnose unter Berücksichtigung eines angemessenen Kosten- Nutzen-Verhältnisses aufzeigt.

1. Erstmaler Test auf IgA-Antikörper gegen Transglutaminase:

Gesamt-IgA- und spezifische Anti-Transglutaminase-IgA-Testim-

Transglutaminase-IgA sind die ersten Bestimmungstests bei Patienten mit Verdacht auf Zöliakie durchgeführt werden, um zu überprüfen, ob sie zum Zeitpunkt der Entnahme eine normale Menge Gluten zu sich nehmen.

Im Falle einer IgA-Hypoglobulinämie werden die IgG-Anti-Transglutaminase-Anti-Gliadin-deaminierten IgG-Tests empfohlen

2. Zwölffingerdarmbiopsie nicht nötig bei Vorliegen hochspezifischer Antikörper:

Eine Biopsie ist nicht erforderlich, wenn das Vorhandensein von Anti-Transglutaminase-IgA-Antikörpern bei einem hohen Titer ($\geq x10$ der Schwellenwert durch einen nicht spezifizierten Immunoassay oder $\geq x2$ der Schwellenwert durch EliA Phadia) in einer zweiten Probe zusätzlich zum positiven Anti-Endomysium-IgA-Test bestätigt wird.

3. Wann ist eine Zwölffingerdarmbiopsie erforderlich?

Eine Biopsie des Zwölffingerdarms muss in Gegenwart von lediglich niedrig-titrigen IgA-Anti-Transglutaminase Antikörpern durchgeführt werden (siehe oben). Die Biopsie sollte ≥ 4 Biopsien des distalen Zwölffingerdarms und ≥ 1 Biopsien aus dem Bulbus duodeni unter einer glutenhaltigen Diät umfassen und eine parietale Lymphozyteninfiltration zeigen.

Bei Patienten mit IgA-Mangel aber IgG Positivität werden Duodenalbiopsien empfohlen.

4. HLA-DQ2/DQ8:

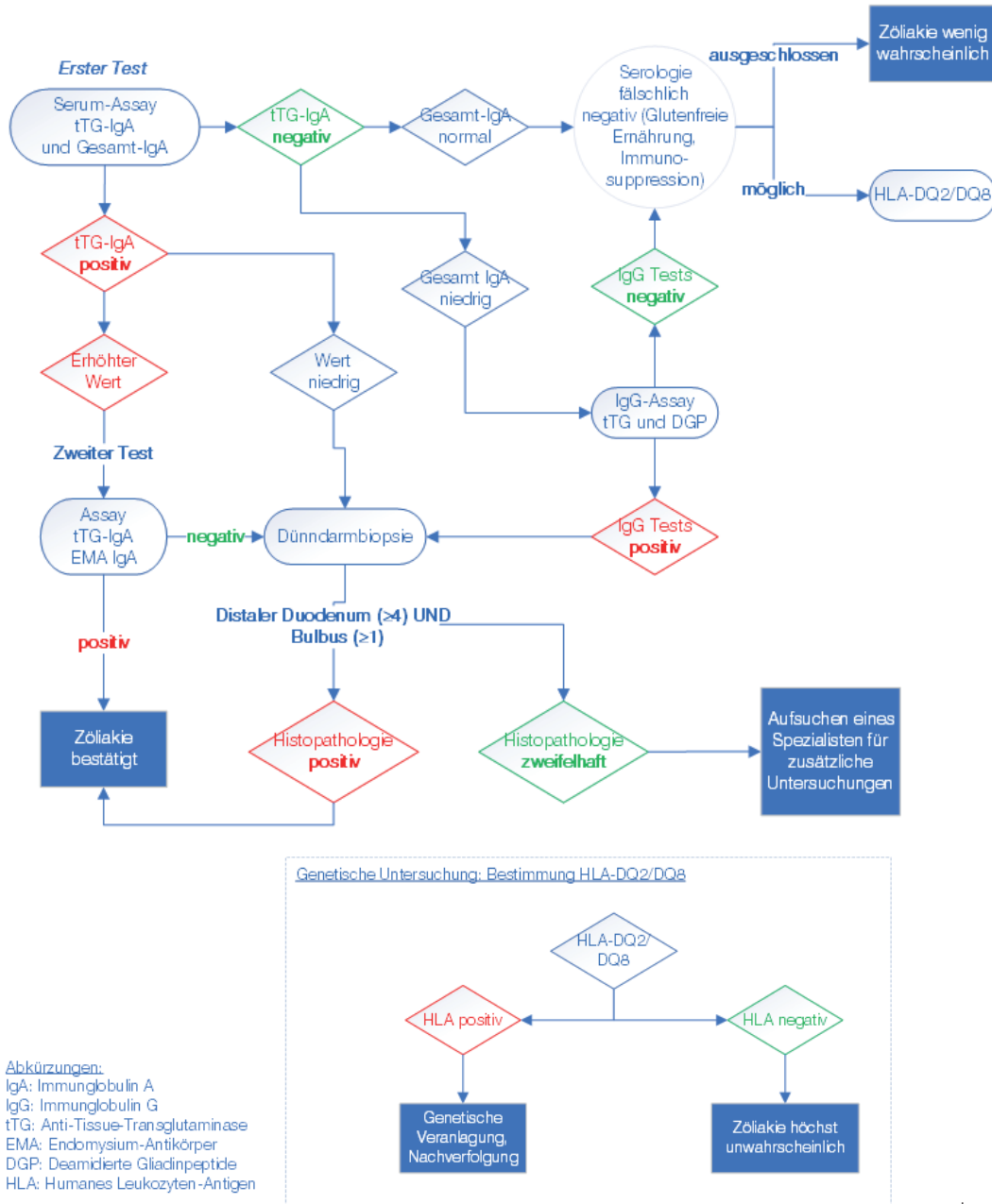
Genetische Tests auf HLA-Komplex sind bei IgA-positiven oder durch Biopsie diagnostizierten Anti-Transglutaminase-IgA-Patienten nicht nötig. Sie kann aber bei Verdacht auf das Vorliegen falsch negativer serologische IgA/IgG-Testamentlich z.B. bei vollständiger oder



teilweiser Glutenkarenz oder Immunsuppression) oder extraintestinalen Manifestationen nützlich sein. Ein negativer Test auf HLA-DQ2 und/oder -DQ8 weist auf ein sehr

geringes Risiko für das Vorliegen oder die Entwicklung einer Zöliakie hin. Während ein positiver Test auf eine genetische Veranlagung hinweist, die das Risiko eine für Zöliakie signifikant erhöht.

Vorgeschlagener Algorithmus zur Evaluation von Zöliakie



Lausanne, den 15. März 2021

Autoren



Dr. Med. Eric Dayer, PD
FAMH Immunologie und FMH Innere Medizin



Ms ès Sc Daichi Horiguchi
FAMH Klinische Chemie



Dr. Sc. Biol. Viviana Rossi
FAMH Spezialistin Labormedizin

Die Abrechnung der verschiedenen Analysen ist im Online-Analysekatalog von MEDISYN verfügbar: <https://www.medisyn.ch/dienstleistungen/praanalytik/analyseverzeichnis>

Referenz

Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó I, Kurppa K, Mearin ML, Ribes-Koninckx C, Shamir R, Troncone R, Auricchio R, Castillejo G, Christensen R, Dolinsek J, Gillett P, Hróbjartsson A, Koltai T, Maki M, Nielsen SM, Popp A, Størdal K, Werkstetter K, Wessels M. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2020 Jan;70(1):141-156. doi: 10.1097/MPG.0000000000002497. PMID: 31568151.