

RAPPORT D'ESSAI
Génotypage par PCR en temps réel

N° DU RAPPORT D'ESSAI _____

Demandeur _____

Nom et prénom _____

Date de naissance _____

Date de prélèvement de l'échantillon _____

Date de réception de l'échantillon _____

Date d'analyse _____

Code d'analyse

_____ **RISQUE CELIAC - 2 marqueurs** _____

Le test détermine les deux allèles appartenant à la famille HLA liée à la maladie cœliaque. Il évalue la variante génétique GTS012, correspondant à l'allèle HLA DQ2.5 *02, présent chez 90-95% des coeliaques, et la variante GTS014, correspondant à l'allèle HLA DQ8 *0302, présent chez les 10-5% de coeliaques restants.

Identifiant Gentras	Gène	Génotype	Variante	Susceptibilité
GTS012	DQ2.5	A A	DÉFAVORABLE	ÉLEVÉ
GTS014	DQ8	T T	FAVORABLE	FAIBLE

La présence d'au moins une de ces conditions indique une susceptibilité à la maladie cœliaque et n'implique pas le développement de la maladie, dont le diagnostic doit être vérifié à l'aide de tests sérologiques et d'une biopsie intestinale. Pour toute précision concernant l'interprétation des résultats, il convient de s'adresser à une structure accréditée ou au Centre régional de référence pour le diagnostic de la maladie cœliaque.

Directeur scientifique



DESCRIPTION DE LA MALADIE COELIAQUE

Le terme maladie coeliaque dérive de Coeliacus, que dérive du grec Koiliakós qui signifie «ceux qui souffrent dans les Intestins» de Koilia (c'est-à-dire «abdomen, ventre»). Terme introduit au 1er siècle par Areteus de Cappadoce, célèbre docteur de l'Antiquité. La maladie coeliaque est une MALADIE GÉNÉTIQUE AUTO-IMMUNE de l'intestin grêle avec une grande variété de facteurs.

CARACTÉRISTIQUES

- Hypersensibilité permanente au gluten liée à une altération du système immunitaire. Plus précisément, il s'agit d'une entéropathie à médiation immunitaire caractérisée par une intolérance aux protéines de gluten (gliadines) présent dans le blé, le seigle et l'orge.
- Une Altération qui peut survenir à différentes périodes de la vie d'une personne. La grande variabilité de l'apparence des symptômes différent par chaque individu, ne permet pas d'études épidémiologiques adéquates.
- La seule thérapie possible est l'exclusion totale et permanente de l'alimentation des céréales contenant du gluten.
- C'est la forme de " pathologie lié à l'intolérance alimentaire"la plus répandue dans la population Occidentale, avec une incidence estimée à 1%, mais en constante augmentation. En Europe et aux États-Unis la maladie touche 0,5 à 1 % de la population.
- Les catégories à risque sont: les membres de la famille atteints de la maladie coeliaque, les patients qui souffrant de maladies non auto-immunes spécifiques à un organe et chez les patients qui présentant des difficultés de diagnostic.

LES CAUSES

La maladie coeliaque ne se développe que chez des sujets prédisposés suite à une exposition au gluten. La gliadine dans le gluten, contient des séquences d'acides aminés capables de sensibiliser les lymphocytes de la lamina propre de l'intestin.

Trois facteurs sont nécessaires pour déclencher la maladie coeliaque:

- Prédisposition génétique
- Présence d'une bonne quantité de gluten dans l'alimentation.

Dans les maladies multifactorielles, aucune mutation génétique provoque la maladie. Les tests génétiques ne conduisent pas à un diagnostic certain mais permettent l'identification de caractéristiques génétiques ce qui entraîne un risque accru de développer une certaine pathologie (tests de sensibilité). La maladie coeliaque est une maladie multifactorielle dans laquelle des variations (ou allèles) de certains gènes HLA constituent, les principaux facteurs de risque génétiques, expliquant à eux seuls au moins 40 % de l'augmentation de la prévalence dans la fratrie (environ 10 % contre 1 % dans la population générale). Il existe également une augmentation de la prévalence parmi les parents et les enfants des patients par rapport à la population général quoique dans une moindre mesure, comme le montrent quelques études dans lesquelles il a été quantifié séparément de celui de les frères.

SYMPTÔMES TYPIQUES DE LA MALADIE CŒLIAQUE

Ballonnements et distension abdominale
Colite
Crampes abdominales
Diarrhée intermittente ou chronique
Flatulences

SYMPTÔMES ATYPIQUES DE LA MALADIE COELIAQUE

La maladie cœliaque a tendance à se manifester de manière assez hétérogène, en ce sens qu'entre un individu cœliaque et un autre, il peut y avoir de profondes différences dans les symptômes liés à la maladie. En fait, les formes typiques ne sont que la partie émergée d'un iceberg dont la partie immergée (représentant la majorité des cas) est constituée de formes atypiques ou silencieuses. On considère que les formes silencieuses sont celles qui ne présentent aucun symptôme, malgré la présence de lésions typiques de la muqueuse intestinale.) Plus précisément, on parle de signes atypiques de la maladie cœliaque et de pathologies (avec les complications associées) associées à la maladie cœliaque.

SYMPTÔMES ATYPIQUES AU NIVEAU INTESTINAL

Ballonnements
Défécation altérée
Flatulences
Gêne abdominale

SYMPTÔMES ORAUX ATYPIQUES

Glossite atrophique
Hypoplasie de l'émail des dents
Manifestations intra-orales de dermatite herpétiforme
Stomatite aphteuse récurrente

SYMPTÔMES ATYPIQUES SPÉCIFIQUES AU SEXE FÉMININ

Altérations du cycle menstruel
Aménorrhée
Difficulté de conception
Endométriose
Fausse couches à répétition
Ménarche tardive
Ménopause précoce

SYMPTÔMES ATYPIQUES SPÉCIFIQUES AU SEXE MASCULIN

Diminution de la libido
Hypogonadisme
Impuissance
Oligospermie

AUTRES SYMPTÔMES ATYPIQUES DE LA MALADIE COELIAQUE

Alopécie areata	Démence	Ostéopénie,	Syndrome
Anxiété dépression	Épilepsie	Polyneuropathie	Troubles cognitifs
Arthrite, arthralgie (douleurs)	Hyperactivité	Psoriasis	Valeurs de
Asthénie	Hypo/hyperthyr	Retard pubertaire	Vitiligo
Asthme	Hyposplénisme	Schizophrénie	
Ataxie cérébelleuse	Kératose	Stéatose hépatique	

En raison des diverses manifestations atypiques décrites, la maladie coéliqua lui a valu le surnom de maladie «caméléon».

TRAITEMENT

Le seul traitement possible de la maladie coéliqua est un régime strict et permanent sans gluten, qui élimine les symptômes et reconstitue le tissu intestinal, généralement dans les 6 à 18 mois suivant le diagnostic. Suivre un régime sans gluten signifie changer son mode de vie et éliminer tous les aliments à base de farine de blé et d'orge (pâtes et pain, pizzas, biscottes, céréales pour le petit-déjeuner). La viande, les légumes, les fruits, les pommes de terre, le riz, le maïs et les légumineuses ne contiennent pas de gluten et peuvent donc être inclus en toute sécurité dans le régime coéliqua. Il existe sur le marché un certain nombre d'aliments de substitution spécifiquement étiquetés "sans gluten", spécialement conçus pour les personnes coéliquas ou intolérantes au gluten. Dans ces produits, le blé est remplacé par une céréale naturellement dépourvue de gluten ou déglutinée par des méthodes chimiques et/ou physiques, qui sont tolérées par les coéliquas. Ces produits sont inscrits au registre national des aliments du ministère de la santé et peuvent être achetés grâce au quota gratuit que le système national de santé accorde à chaque coéliqua et dont le montant varie en fonction du sexe et de l'âge. Il faut également tenir compte du fait que le gluten peut être "caché" dans les aliments, où il est ajouté en tant qu'additif. Il faut également prêter attention au "gluten caché" dans les aliments où il est ajouté en tant qu'additif. Les denrées alimentaires produites sans ajout de gluten en tant qu'additif et/ou sans contamination par le gluten tout au long de la chaîne de production porteront la mention "sans gluten - convient aux personnes atteintes de la maladie coéliqua".