

Rapport d'essai

Génotypage avec PCR en temps réel

N° DU RAPPORT D'ESSAI:	Code#5 399-23
Demandeur:	Fabri Ilario
Nom et prénom du patient :	Fabri Ilario
Date de naissance du patient :	12/05/1979
Date de prélèvement de l'échantillon :	07/07/2023
Date de réception de l'échantillon :	10/07/2023
Date d'analyse :	11/07/2023
Code d'analyse :	RISQUE Coeliaque - 2 marqueurs

RISQUE DE MALADIE COELIAQUE

Le test détermine les deux allèles appartenant à la famille HLA liée à la maladie coeliaque

Le variant génétique GST012 est évalué, correspondant à l'allèle HLA DQ2.5*02,

présent chez 90 à 95 % des sujets coeliaques, et le variant GTS014, correspondant à l'allèle HLA DQ8

*0302, présent chez les 10 à 5 % restants de sujets coeliaques.

Identifiant Gentras	Gene	Variante alléliques	Génotype	Variante	Susceptibilité
GTS012	DQ2.5	G A	G A	FAVORABLE	INTERMÉDIAIRE
GTS014	DQ8	T C	C C	DÉFAVORABLE	INTERMÉDIAIRE

La présence d'au moins une de ces conditions indique une susceptibilité à la maladie coeliaque.

et n'implique pas le développement de la maladie dont le diagnostic doit être vérifié par des tests sérologiques et biopsie intestinale.

Pour toute précision supplémentaire concernant l'interprétation des résultats, contacter un établissement agréé ou le 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 cœliaque 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 cœliaque 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 cœliaque:

- ✓ Prédisposition génétique
- ✓ Présence d'une bonne quantité de gluten dans l'alimentation.
- ✓ Intervention sur facteurs déclenchants, tels que infections virales ou stress physique/psychologique.

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 cœliaque 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 survenir de manière assez hétérogène, c'est-à-dire entre un individu coeliaque et un autre, il peut y avoir de profondes différences dans les symptômes liés à la maladie. En fait, les formes typiques ne représentent que la pointe de l'iceberg dont une partie est immergée, (qui représente la majorité des cas) est constitué de formes atypiques ou silencieuses (elles sont considérées forms silencieuses sans symptômes, malgré la présence de lésions typiques de la muqueuse intestinale). Pour être précis, plutôt que de symptômes atypiques, il serait plus correct de parler de signes atypiques de la maladie cœliaque et, mieux encore, des pathologies potentiellement associées (et des complications associées).

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, ostéoporose	Syndrome spinocérébelleux
Anxiété dépression	Épilepsie	Polyneuropathie périphérique	Troubles cognitifs
Arthrite, arthralgie (douleurs articulaires)	Hyperactivité bronchique	Psoriasis	Valeurs de transaminases constamment élevées
Asthénie	Hypo/hyperthyroïdie	Retard pubertaire	Vitiligo
Asthme	Hyposplénisme (thrombocytose)	Schizophrénie	
Ataxie cérébelleuse	Kératose folliculaire	Stéatose hépatique	

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

TRAITEMENT

Le seul traitement possible de la maladie coeliaque est un régime sans gluten très strict et permanent (gluten-free), qui permet d'éliminer les symptômes et de reconstituer les tissus intestinaux, généralement dans les limites 6 à 18 mois après le diagnostic. Suivre un régime sans gluten, c'est changer son mode de vie et supprimer tous les aliments à base de farine de blé et orge (donc : pâtes et pain, pizza, biscottes, céréales du petit déjeuner). Viande, légumes, le riz et le maïs, les fruits et les pommes de terre ne contiennent pas de gluten et peuvent donc entrer facilement dans le régime coeliaque. Il existe de nombreux aliments de substitution sur le marché, qui apportent une formulation spécifique sans gluten spécialement formulé pour les coeliaques/intolérants au gluten. Les produits qui vont à remplacer le blé par une céréale naturellement sans gluten ou déglutinée par des méthodes chimiques et/ou physiques, sont tolérés par les coeliaques. Les produits portant cette allégation et qui sont inscrits au registre national des aliments du ministère de la Santé peuvent être achetés grâce au quota d'approvisionnement gratuit qui le Système National de Santé reconnaît pour chaque coeliaque et dont le montant varie en fonction du sexe et de l'âge. De plus, il faut considérer que le gluten peut être « caché » dans les aliments, où il est ajouté comme additif. Si l'un de ces aliments est produit en évitant d'ajouter du gluten comme additif et/ou en faisant veiller à ne pas contaminer le produit emballé avec du gluten pendant la chaîne de production, cela entraînerait l'étiquette avec l'indication nutritionnelle "sans gluten - convient aux coeliaques".