

Częstość występowania haplotypu DQ2/DQ8 i celiakii u dzieci z cukrzycą typu 1

Agnieszka Zubkiewicz-Kucharska¹, Tatiana Jamer², Joanna Chrzanowska¹, Katarzyna Akutko², Andrzej Stawarski², Anna Noczyńska¹
¹Katedra i Klinika Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego, UMW; ²II Katedra i Klinika Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia, UMW

Identyfikacja ludzkich antygenów leukocytarnych (HLA) DQ2/DQ8 może potwierdzić genetyczną predyspozycję do celiakii (CD). Ujemny wynik tego badania pozwala z dużym prawdopodobieństwem wykluczyć CD. W grupie chorych o podwyższonym ryzyku wystąpienia CD, do której należą pacjenci z cukrzycą typu 1 (T1D), wdrożenie testów genetycznych może zmniejszyć liczbę chorych wymagających systematycznych przesiewowych badań immunologicznych.

Cel pracy: analiza wyników badań genetycznych HLA DQ2 (DQ2.2, DQ2.5) i DQ8 u dzieci z wcześniej rozpoznaną T1D.

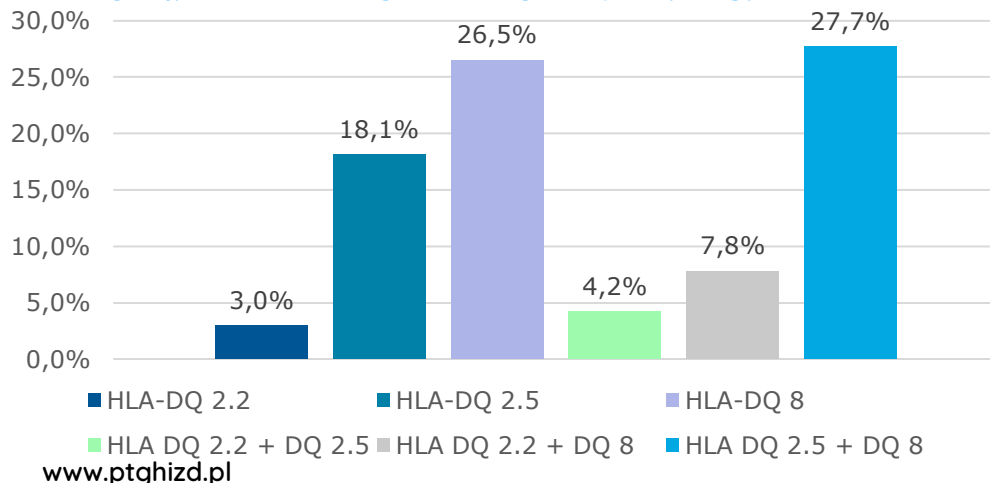
Grupę badaną stanowiło 166 pacjentów z T1D w wieku od 2 do 18 lat (średnio 11,2 roku). U 9,6% dzieci współwystępowała CD.

U 87,3% pacjentów wynik badania genetycznego był dodatni (HLA DQ2 i/lub HLA DQ8), HLA DQ2.5 występował u 50,6%, HLA DQ8 u 62,0%, a HLA DQ2.2 u 14,5%.

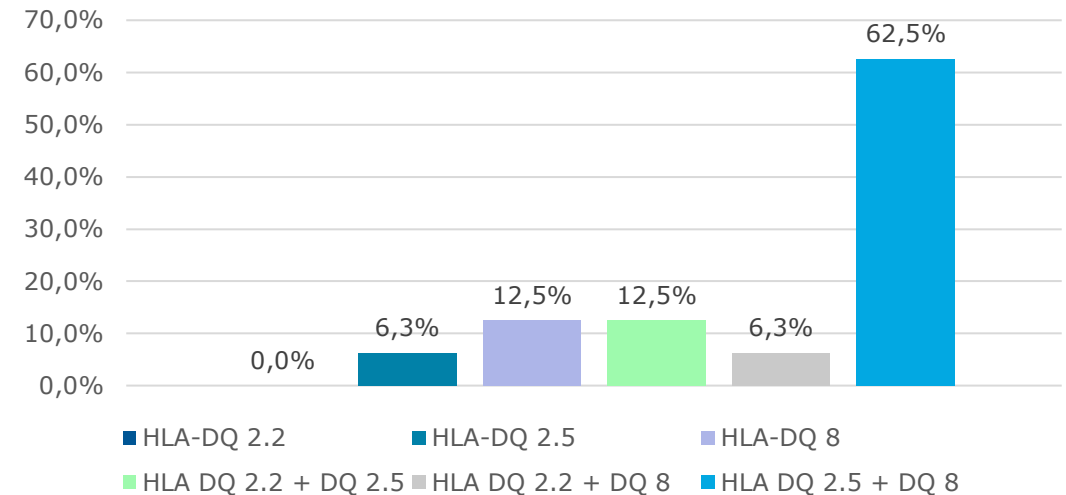
U 39,8% pacjentów stwierdzono obecność co najmniej dwóch alleli, z czego najczęściej (27,7%) współwystępowały HLA DQ2.5 i HLA DQ8.

U 12,7% badanych zarówno HLA DQ2, jak i DQ8 były ujemne. U wszystkich pacjentów z rozpoznaną celiakią allele predysponujące do choroby były dodatnie, natomiast u żadnego z pacjentów HLA-DQ2 i DQ8 ujemnych nie rozpoznano CD.

Częstość występowania różnych konfiguracji haplotypów HLA u dzieci z T1D



Częstość występowania różnych konfiguracji haplotypów HLA dzieci z T1D i CD



Wnioski: Częstość występowania HLA DQ2.5 oraz konfiguracja HLA DQ2.5/HLA DQ8 jest wyższa u pacjentów z T1D i CD w porównaniu z dziećmi z samą T1D (odpowiednio $p=0,0220$ i $p=0,0045$). Kombinacja HLA DQ2 i HLA DQ8 najbardziej istotnie zwiększa ryzyko rozwoju CD.

Grupa pacjentów z T1D ujemnych dla alleli HLA DQ2 i DQ8, u których rozpoznanie CD jest mało prawdopodobne, jest stosunkowo niewielka. Większość pacjentów z T1D, z dodatnim wynikiem oznaczenia HLA DQ2/DQ8, wymaga dalszej regularnej oceny przeciwciał.