

# Wissenspunkt

## Zöliakie

Zöliakie ist eine chronische Entzündung des Dünndarms durch eine immunologisch bedingte Nahrungsmittelintoleranz, welche durch eine lebenslange Unverträglichkeit gegenüber Gluten (= Weizenklebereiweiss, Bestandteile der Getreidesorten Weizen, Roggen, Gerste und Dinkel) charakterisiert ist. Die Prävalenz der Zöliakie beträgt in der Schweiz wie auch in anderen europäischen Ländern ca. 1% und ist mit einer entsprechenden genetischen Prädisposition der betroffenen Personen verbunden. Bei dieser Prädisposition handelt es sich um die typische HLA-Konstellation DQ2/DQ8, die bei 30–40% der Gesamtbevölkerung vorliegt. Aufgrund der Häufigkeit dieser HLA-Konstellation sind also weitere Faktoren wie etwa eine frühe oder massive Glutenexposition, eine Darminfektion oder auch bestimmte Medikamente nötig, um die Krankheit zu triggern. Histopathologisch zeichnet sich die Zöliakie durch eine entzündliche Veränderung des Dünndarmes mit Zottenatrophie, Kryptenhyperplasie und intraepithelialer Lymphozytose aus.

### Klinischer Hintergrund

Das klinische Bild der Zöliakie ist heterogen. Neben den **gastrointestinalen Symptomen**, zu denen Zeichen einer Malabsorption, abdominale Beschwerden sowie Motilitätsstörungen gehören, zeigen sich häufig oder ausschliesslich **extraintestinale Symptome**, die zudem mild ausgeprägt sein können. Die Malabsorption kann zu einem Gewichtsverlust, Wachstumsstörungen bei Kindern, Osteomalazie, Osteoporose und Zahnschmelzveränderungen führen. Auch periphere (Poly-)Neuropathie, Tetanie, Muskelschwäche, Nachtblindheit, Hämatome, Ödeme und rezidivierende orale Aphthen werden gelegentlich bei Zöliakie-Patienten beschrieben. Eine blasenbildende Hauterkrankung im Sinne einer Dermatitis herpetiformis (Morbus Duhring) kann bei bis zu 25% der Zöliakie-Patienten auftreten.

### Indikation zur Diagnostik

Eine Zöliakie-Diagnostik sollte bei Personen mit gastro-intestinalen oder extraintestinalen Symptomen erwogen werden. Zudem ist eine Abklärung bei Personen mit entsprechenden Risikofaktoren wie z. B. ein Verwandter 1. Grades mit Zöliakie, IgA-Mangel, Down-Syndrom, Turner-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom oder im Falle von Autoimmunerkrankungen (Typ-1-Diabetes, autoimmune Schilddrüsen- oder Lebererkrankungen), bei welchen die Zöliakie in bis zu 30% der Fälle assoziiert ist, indiziert.

### Diagnostik der Zöliakie

Bei klinischem Verdacht auf eine Zöliakie sollen gemäss ESPGHAN-Guidelines 2020 in erster Linie die Gewebetransglutaminase-IgA-Antikörper (tTG-IgA) sowie das totale IgA im Serum untersucht werden. Da **2–3% der Zöliakie-Betroffenen einen IgA-Mangel** zeigen, können bei einem IgA-Mangel die tTG-IgA trotz aktiver Zöliakie negativ ausfallen.

Bleiben die tTG-IgA bei normalem totalen IgA unter glutenhaltiger Kost negativ, ist eine Zöliakie unwahrscheinlich. Bei **erniedrigtem totalen IgA** und negativem tTG-IgA-Resultat sollen folgende Analysen durchgeführt werden:

- Gewebstransglutaminase-IgG-Antikörper (tTG-IgG)
- deamidierte Gliadin-Peptide-IgG-Antikörper (dGP-IgG) oder
- Endomysium-IgG-Antikörper (EMA-IgG)

Bei **positivem Antikörpernachweis** muss eine Zöliakie bioptisch bestätigt werden, da der positiv-prädiktive Wert der Serologien nicht 100% ist (siehe auch ESPGHAN-Guidelines 2020).

Auf eine Biopsie kann verzichtet werden bei Kindern mit tTG-IgA-Spiegeln  $\geq 10$ -fache des oberen Normwertes, falls die Bestimmung aussagekräftig ist und ein positiver Titer für Endomysium-IgA-Antikörper (EMA-IgA) aus einer zweiten Probe vorliegt. Auch müssen die Eltern über die Vor- und Nachteile einer duodenalen Biopsie aufgeklärt werden, damit sie über die Möglichkeit einer Nichtdurchführung der Biopsie entscheiden können.

### Genetische Abklärung

Bei Patienten mit hohem Risiko wie, z. B. Verwandte 1. Grades von Zöliakie-Erkrankten oder bei Autoimmunerkrankungen, kann die Bestimmung der HLA-Genotypen ebenfalls in der Diagnostik weiterhelfen. Bei Patienten mit einem negativen **HLA-DQ2/DQ8** kann eine Zöliakie zu beinahe 100% ausgeschlossen werden (hoher negativ-prädiktiver Wert).

## Therapie und Verlaufskontrollen

Die einzig verfügbare und effektive Therapie ist eine lebenslang einzuhaltende strikte glutenfreie Diät. Personen mit Zöliakie unter glutenfreier Diät sollten regelmässig klinisch und serologisch untersucht werden. Die serologische Untersuchung schliesst die Bestimmung von Zöliakie-spezifischen Antikörpern ein. Unter einer glutenfreien Diät sollten Transglutaminase-Ak innerhalb von 6 Monaten deutlich abfallen und nach spätestens 2 Jahren im Normbereich sein. Weiterhin positive Werte bzw. ein erneuter Anstieg weisen in erster Linie auf Diätfehler hin.

Zöliakie-Patienten **ohne** IgA-Mangel

→ Bestimmung von tTG-IgA

Zöliakie-Patienten **mit** IgA-Mangel

→ Bestimmung von tTG-IgG, dGP-IgG oder EMA-IgG

### Autoren

Nicole Joosse-Konrad, FAMH Fachbereichsleiterin  
Klinische Immunologie und Infektserologie

### Redaktion

Dr. Cyril A. Fuhrer, Laborleiter FAMH

### Literatur

ESPGHAN Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020, JPGN 2020;70: 141–157

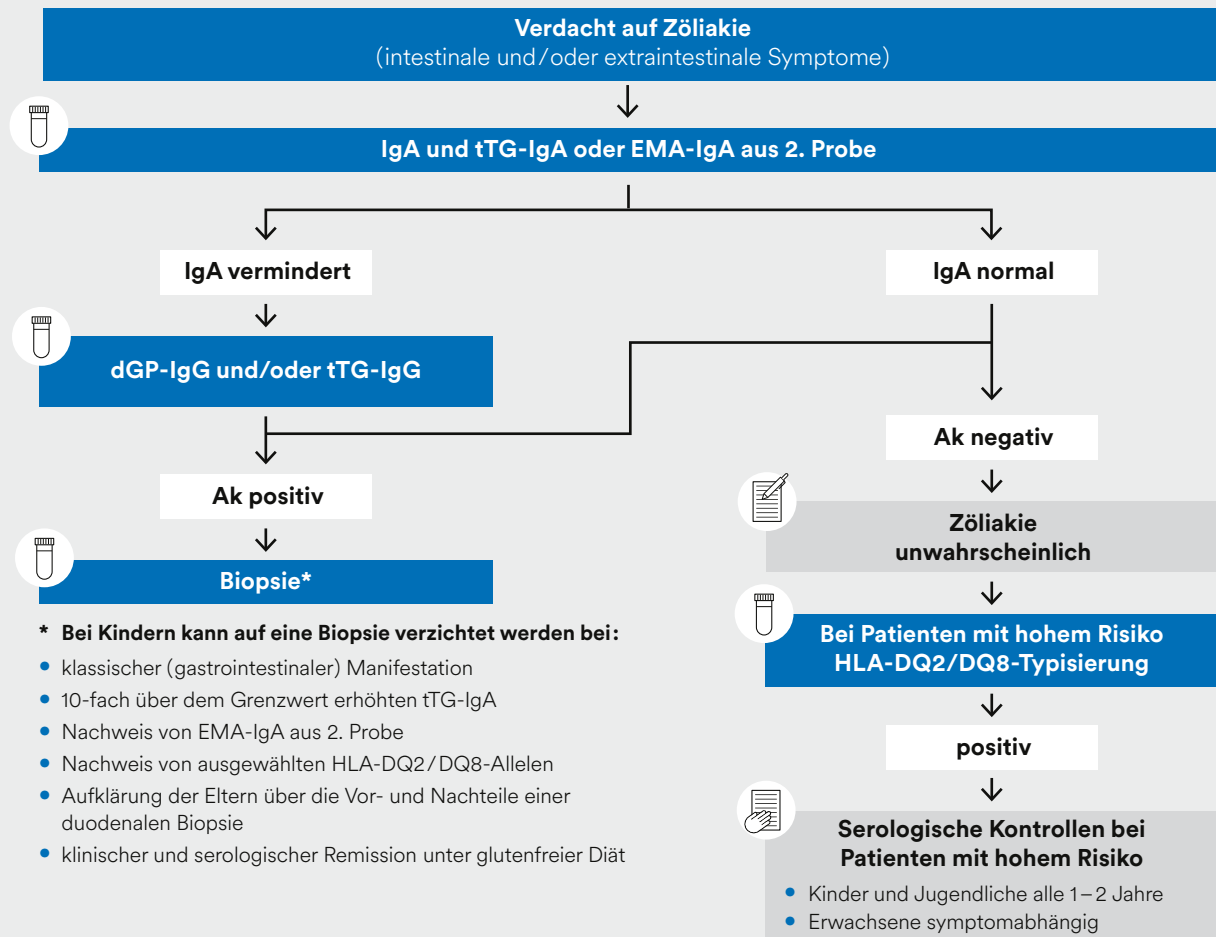
Aktualisierte S2k-Leitlinie Zöliakie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS), Dezember 2021, AWMF-Registernummer: 021-021.

Swiss Med Forum. 2020;20(1112):184-190

### Analyseninformationen

Detaillierte Informationen zu den Analysen in Bezug auf die Abrechnung, das Material, die Stabilitäten, etc. sind auf unsere Webseite unter <https://www.medics.ch/analysenverzeichnis> verfügbar.

## Labordiagnostik bei Verdacht auf Zöliakie – Algorithmus für rationale Stufendiagnostik



Labordiagnostik



Labordiagnostische Aussage



Empfehlung



Seit 1996 ist  
unser Labor nach  
ISO/IEC 17025  
akkreditiert.

Medics Labor AG  
Südbahnhofstrasse 14c  
3001 Bern

031 372 20 02  
info@medics.ch  
www.medics.ch

