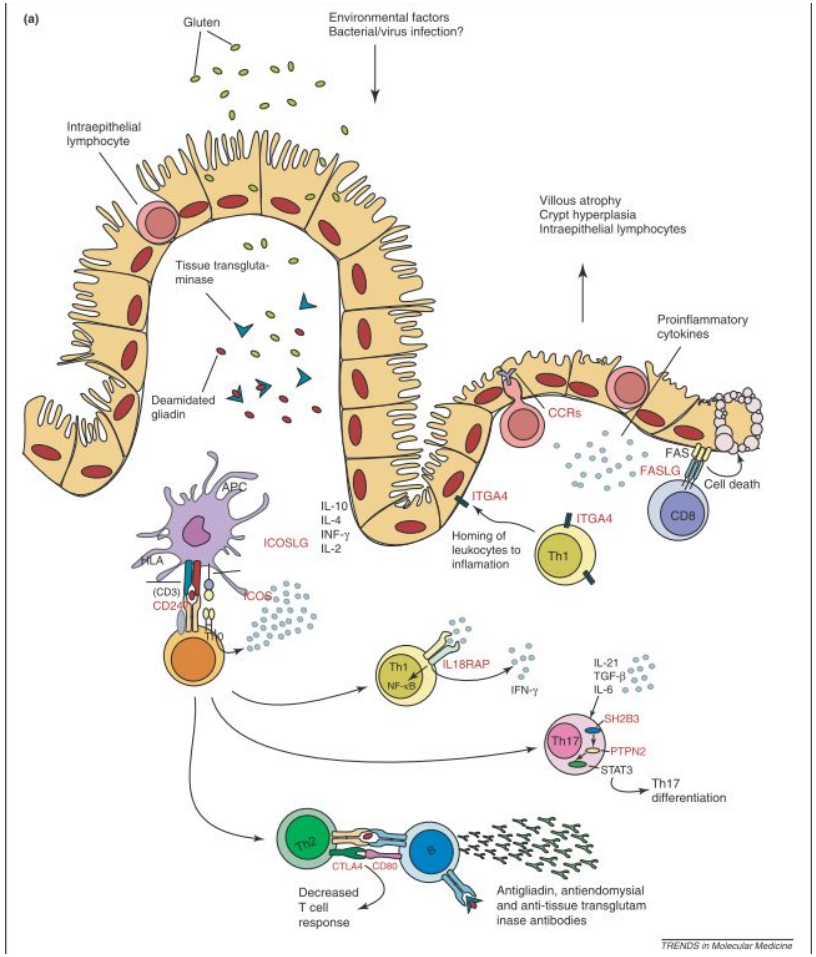
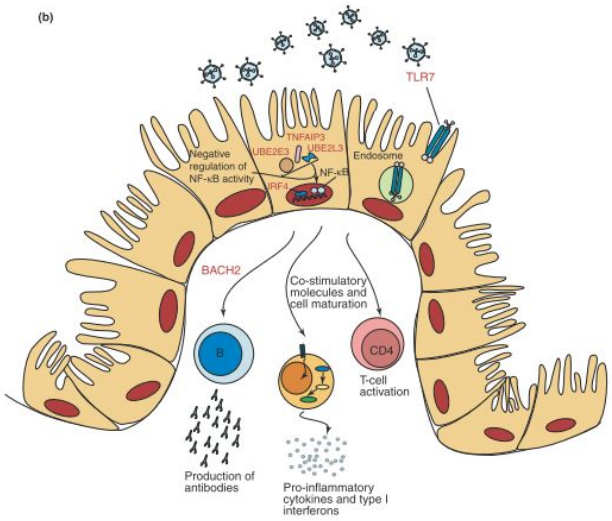
Гаплотипы *HLA* и целиакия (1)

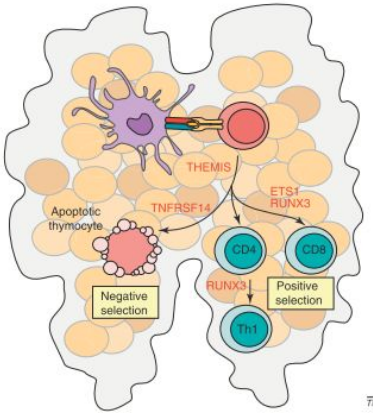
- **Целиакия** — наследственное заболевание, нарушение пищеварения, вызванное повреждением ворсинок тонкой кишки некоторыми пищевыми продуктами, содержащими определённые белки — глютен (клейковина) и близкими к нему белками злаков (авенин, гордеин и др.) — в таких злаках, как пшеница, рожь, ячмень и овёс.
- Имеет смешанный аутоиммунный, аллергический, наследственный генез, наследуется по аутосомно-доминантному типу.
- Синонимы: болезнь Ги — Гертера — Гейбнера, глютенэнтеропатия, кишечный инфантилизм (англ.: Coeliac disease, *non-tropical sprue*, *c(o)eliac sprue*, *gluten enteropathy* and *gluten intolerance*).

Схема патогенеза целиакии

Trynka G., Wijmenga C., van Heel D.A. A genetic perspective on coeliac disease. TRMOME-640; No. of Pages 14





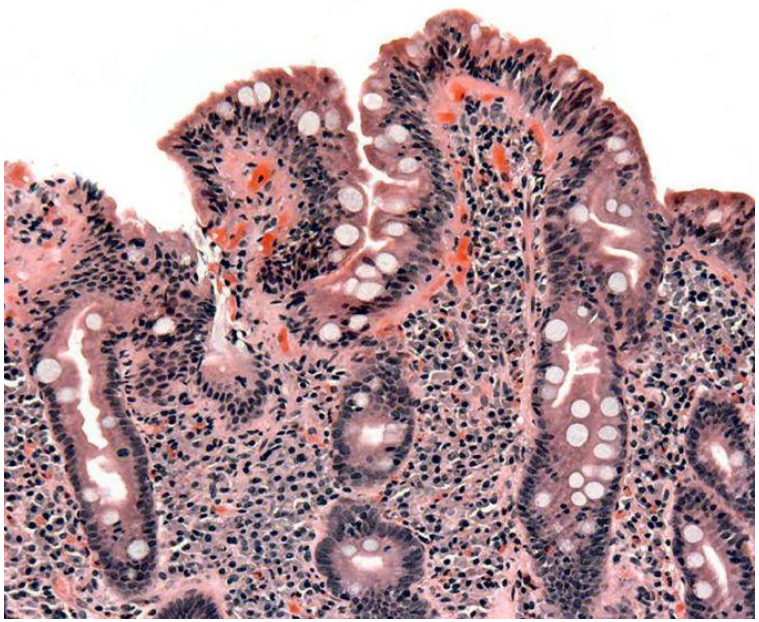


TRENDS in Molecular Medicine

Слизистая оболочка тонкой кишки на разрезе

- **Внутренняя поверхность тонкого кишечника покрыта мелкими ворсинами, благодаря которым площадь всасывания увеличивается.**

Биопсия тонкого книшечника у больного с целиакией



- В результате повреждающего действия глютена слизистая оболочка тонкой кишки атрофируется (уплощаются ворсины); в ней начинают накапливаться лимфоциты.
- Эти патологические изменения приводят к нарушению всасывания питательных веществ в кишечнике.

Проукты, употребление которых при целиакии запрещено

- Молекулы DQ2+DQ8 (продукты генов главного комплекса гистосовместимости) встречаются у 96% больных целиакией.
- Пригоден ли молекулярно-генетический тест на основе этих гаплотипов для диагностики целиакии?
- Каковы чувствительность и специфичность такой диагностики?
- Что лучше диагностируется: наличие или отсутствие целиакии?

Mäki M., Mustalahti K., Kokkonen J., Kulmala P., Haapalahti M., Karttunen T., Ilonen J., Laurila K., Dahlbom I., Hansson T., Höpfl P., Knip M. Prevalence of celiac disease among children in Finland . N. Engl. J. Med. – 2003. Vol. 348. – P. 2517-2524.

Продукты генов *HLA*	Тест на аутоантитела		
	Положительный	Отрицательный	Всего
DQ2 и/или DQ8	54	1357	1465
остальные	2	2214	2216
Всего	56	3571	3627