



Anti-Villin autoantibodies

- Gene** *VIL1*
- Indications**
- ▶ IPEX: Immunodysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome.
 - ▶ Autoimmune enteropathy
- see also**
- ▶ Autoantibodies in diseases of the small intestine
 - ▶ [Anti-Harmonin autoantibodies](#)
 - ▶ [Anti-Enterocyte autoantibodies](#)
- Prevalence** Table 1

Krankheitsbilder	N	% Methode	Autoren
IPEX-Syndrom*	5 13	75 RIP 46 LIP	Kobayashi et al. 2011 Lampasona et al. 2013
APECED**	31	29 ELISA	Kluger et al. 2015
Colonkarzinom	29	80 IB	Rimm et al. 1995
Colitis	18	61 IB	
Morbus Crohn	36	42 IB	
Colitis ulcerosa	16	44 IB	
Kontrollen	52	33 IB	

* IPEX-Syndrom (Immundysregulation, Polyendokrinopathie, Enteropathie, X-chromosomale Vererbung), eine Autoimmun-Enteropathie manifestiert sich in der Regel im Säuglings- bzw. Kleinkindesalter mit chronischen Diarrhoen, Insulin-abhängigem Diabetes mellitus, Autoimmun-Thyroiditis, autoimmun-hämolytischer Anämie, Autoimmun-Enteropathie (fehlende Gewichtszunahme, Gewichtsverlust), Hautmanifestationen (Ekzem, Erythrodermie, Psoriasis, Alopecia universalis), zum Teil auch mit atopischen Symptomen wie Nahrungsmittelallergien, erhöhten IgE-Spiegeln. Verursacht wird das IPEX-Syndrom durch Mutationen im FOXP3-Gen, die zu Defekten der regulatorischen T-Helferzellen und dadurch zur Manifestation von Autoimmunphänomenen führen. Morphologisch finden sich in zahlreichen Organen (Haut, Lungen, Nieren, Leber) Infiltrate aktivierter Immunzellen (B-Zellen, T-Zellen, dendritische Zellen, Monozyten, Eosinophile) mit der Folge von tödlichen Organschädigungen.

** Autoimmune Polyendokrinopathie, Candidiasis, Ektodermale Dysplasie

Literature

Kluger N, Jokinen M, Lintulahti A, Krohn K, Ranki A: Gastrointestinal immunity against tryptophan hydroxylase-1, aromatic L-amino-acid decarboxylase, AIE-75, villin and Paneth cells in APECED. *Clin Immunol* (2015); 158(2): 212 - 220 (PMID: [25805658](#)).

Kobayashi I, Kubota M, Yamada M, Tanaka H, Itoh S, Sasahara Y, Whitesell L, Ariga T: Autoantibodies to villin occur frequently in IPEX, a severe immune dysregulation, syndrome caused by mutation of FOXP3. *Clin Immunol* (2011); 141(1): 83 - 89 (PMID: [21741320](#)).

Lampasona V, Passerini L, Barzaghi F, Lombardoni C, Bazzigaluppi E, Brigatti C, Bacchetta R, Bosi E: Autoantibodies to harmonin and villin are diagnostic markers in children with IPEX syndrome. *PLoS One* (2013); 8(11): e78664 (PMID: [24250806](#)).

Nagashio R, Sato Y, Jiang SX, Ryuge S, Kodera Y, Maeda T, Nakajima T: Detection of tumor-specific autoantibodies in sera of patients with lung cancer. *Lung Cancer* (2008); 62(3): 364 - 373 (PMID: [18485524](#)).

Rimm DL, Holland TE, Morrow JS, Anderson JM: Autoantibodies specific for villin found in patients with colon cancer and other colitides. *Dig Dis Sci* (1995); 40(2): 389 - 395 (PMID: [7851204](#)).