



Autoanticorpi anti-villina

- Gene** *VIL1*
- Indicazioni**
- ▶ IPEX: Sindrome legata dell'X da immunodisregolazione-poliendocrinopatia-enteropatia.
 - ▶ Enteropatia autoimmune
- vedi**
- ▶ Autoanticorpi nelle malattie dell'intestine tenue
 - ▶ Autoanticorpi anti-armonina
 - ▶ Autoanticorpi anti-enterociti

Prevalenza Tabella 1

Malattie	N	% Metodo	Autori
Sindrome d'IPEX*	5 13	75 RIP 46 LIP	Kobayashi et al. 2011 Lampasona et al. 2013
APECED**	31	29 ELISA	Kluger et al. 2015
Carcinoma del colon	29	80 IB	Rimm et al. 1995
Colite	18	61 IB	
Morbo Crohn	36	42 IB	
Colite ulcerosa	16	44 IB	
Persone sani	52	33 IB	

* IPEX: La sindrome legata all'X da immunodisregolazione-poliendocrinopatia-enteropatia è caratterizzata da diarrea refrattaria, endocrinopatie, interessamento della cute ed infezioni, che si sviluppa nel periodo postnatale con enteropatia, malattie autoimmuni (endocrinopatie, diabete mellito tipo 1, tiroidite) e interessamento cutaneo di variabile gravità in maschi. La sindrome è causata dalle mutazioni nel gene FOXP3, che codifica per un fattore di controllo della funzione delle cellule T regolatorie coinvolte nell'iporegolazione della risposta immunitaria.

** Poliendocrinopatia autoimmune, candidosi, displasia ectodermica

Bibliografia

- 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](#)).