

## Aggiornamenti Scientifici FADOI

### Quali novità dalle nuove linee guida sulla celiachia?

La malattia celiaca (MC) è un'enteropatia cronica con lesioni caratteristiche ma non specifiche dell'intestino tenue, dovuta, in individui geneticamente predisposti, alla componente proteica delle farine di frumento, orzo e segale.

La **prevalenza** della MC è pari all'1% nel mondo occidentale, ma i casi diagnosticati in Italia sono attualmente 207.000 a fronte di circa 600.000 attesi, per cui si ritiene che la patologia sia come un *iceberg*, di cui è visibile solo la punta.

È stato recentemente pubblicato un aggiornamento delle linee guida (LG) sulla MC da parte di *United European Gastroenterology* (UEG), organizzazione che raggruppa le principali società scientifiche che si occupano di malattie dell'apparato gastro-intestinale, e *European Society for Pediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition* (ESPGHAN), società di riferimento in Europa per la gastro-enterologia pediatrica. La necessità di un aggiornamento è scaturita proprio dalla discrepanza tra casi attesi di MC e quelli realmente diagnosticati, anche se effettivamente c'è stato negli ultimi anni un aumento delle diagnosi, dovuto soprattutto a una migliore conoscenza dei sintomi di tale patologia. Soprattutto si è finalmente giunti alla consapevolezza che MC non vuol dire solo "**diarrea, dolore addominale e calo ponderale**" ma anche **altri sintomi subdoli**, non sempre correlati a tale patologia. Già da alcuni anni viene, infatti, sottolineato che esiste una forma classica/tipica ma anche forme "atipiche". Visto che le LG esistenti a livello internazionale erano datate, è stato stilato un documento aggiornato, con la descrizione di tutte le possibili casistiche riscontrabili nella pratica quotidiana. L'ultimo aggiornamento italiano in materia del 2015 (Protocollo per la diagnosi e il *follow-up* della celiachia) era stato pubblicato in occasione dell'aggiornamento ESPGHAN sulla diagnosi in età pediatrica.

L'**obiettivo** quindi delle recenti LG è stato migliorare l'accuratezza diagnostica della MC, favorendo l'individuazione dei "casi sommersi". In particolare, l'ESPGHAN presenta un aggiornamento del protocollo diagnostico del 2012, mentre il documento dell'UEG sottolinea l'importanza dello *screening* con un elenco aggiornato di tutti i gruppi di popolazione cui potrebbe essere consigliato. Non mancano raccomandazioni sul *follow-up* ideale che dovrebbe seguire la diagnosi, con l'obiettivo di garantire al paziente celiaco la migliore qualità di vita possibile e minimizzare i rischi per la salute. Di seguito le novità più importanti.

#### Chi deve fare lo *screening* sierologico?

Per lo *screening* iniziale, il test sierologico di elezione rimane il dosaggio degli anticorpi anti-transglutaminasi (TGA) 2.

Il test va **eseguito sempre** in:

- familiari di primo grado degli affetti da MC;
- portatori di patologie autoimmuni;
- sindrome di Down;
- sindrome di Turner;
- deficit di IgA.

**Può essere utile** inoltre nei seguenti casi:

- sindrome dell'intestino irritabile;
- elevati livelli di transaminasi in assenza di altre cause;
- sintomi gastro-intestinali cronici;

## Aggiornamenti Scientifici FADOI

- coliti microscopiche;
- tiroidite di Hashimoto e malattia di Graves;
- osteopenia/osteoporosi;
- atassia non riconducibile ad altre cause o neuropatia periferica;
- ulcerazioni aftose recidivanti o difetti dello smalto dentale;
- infertilità, aborti spontanei recidivanti, menarca tardivo, menopausa precoce;
- sindrome da stanchezza cronica;
- pancreatite acuta o cronica in assenza di altre cause;
- epilessia, cefalea, disturbi dell'umore, disordine da deficit dell'attenzione, deterioramento cognitivo;
- iposplenismo o asplenia funzionale;
- psoriasi;
- emosiderosi polmonare;
- nefropatia da IgA.

Per i pazienti con **diabete mellito tipo 1** si sottolinea l'importanza di sottoporsi a *screening* periodici.

### Quando eseguire il test HLA DQ2/8?

Il test che individua la predisposizione genetica alla MC non è raccomandato nella fase diagnostica iniziale, ma solo per escludere questa patologia nel caso di pazienti che seguivano già una dieta priva di glutine prima di sottoporsi a esami o nel caso in cui esista una discrepanza tra i risultati dei test sierologici e istologici.

### Quando è necessaria la biopsia?

La biopsia duodenale rimane il *gold standard* per la diagnosi di MC nell'adulto. Deve essere eseguita **in caso di sierologia positiva**, anche se il duodeno appare normale all'esame endoscopico, con almeno 4 campionamenti, ai quali è possibile aggiungerne 2 a livello del bulbo duodenale per aumentare il successo diagnostico.

**In caso di sierologia negativa**, endoscopia e biopsia sono raccomandabili nei casi di:

- diarrea cronica non sanguinolenta;
- diarrea con malassorbimento, specialmente perdita di peso;
- anemia sideropenica, in assenza di altre cause;
- sintomi gastro-intestinali in soggetti con disordini auto-immuni o deficit di IgA;
- difficoltà di accrescimento nei bambini;
- dermatite erpetiforme;
- atrofia villare.

Nell'adulto, può essere utile **ripetere la biopsia** a distanza di 1-2 anni dall'inizio della dieta priva di glutine, per verificare la "normalizzazione" della mucosa intestinale, specialmente nei pazienti > 40 anni o in quelli che hanno avuto manifestazioni iniziali molto severe. Una biopsia di *follow-up* è necessaria anche in caso di mancata risposta alla dieta priva di glutine.

### Novità in ambito pediatrico

Per quanto riguarda bambini e adolescenti, si consiglia lo **screening sierologico** nei casi di:

- diarrea cronica o intermittente;
- ritardo di crescita;

## Aggiornamenti Scientifici FADOI

- calo ponderale;
- ritardo della pubertà o amenorrea;
- anemia sideropenica;
- nausea o vomito recidivanti o dolore addominale cronico;
- stipsi cronica;
- stanchezza cronica;
- stomatite aftosa recidivante;
- dermatite erpetiforme con eruzione cutanea;
- fratture in assenza di traumi/osteopenia/osteoporosi;
- parametrici epatici alterati.

Per la diagnosi, invece, il nuovo documento ESPGHAN conferma la **possibilità di diagnosticare la MC in età pediatrica senza effettuazione della biopsia** intestinale, ma solo se vengono rispettati questi criteri:

- valore di TGA-IgA  $\geq 10$  volte il limite superiore della norma;
- anticorpi IgA anti-endomisio positivi, in un secondo campione sierologico.

Il test HLA e la presenza di sintomatologia non sono più criteri obbligatori per effettuare una diagnosi in assenza di biopsia.

### Valutazioni alla diagnosi e durante il *follow-up*

Alla **diagnosi**, la visita medica dovrebbe comprendere una valutazione clinica e dello stato nutrizionale, accompagnata dal dosaggio di emocromo, sideremia, folati, vitamina B12, funzionalità tiroidea, enzimi epatici, calcio, fosfati, vitamina D e da densitometria ossea.

Per la **prevenzione e cura dell'osteoporosi**, sono fondamentali la misurazione di calcio, fosfatasi alcalina e vitamina D, e la densitometria ossea, da eseguire non oltre i 30-35 anni. La densitometria ossea deve essere ripetuta dopo 5 anni in caso di valori normali e ogni 2-3 anni in caso di alterazioni.

Per quanto riguarda la **dieta**, è necessario che il paziente consulti anche uno specialista, per evitare carenze nutrizionali o complicanze quali linfomi o aborti.

Per favorire un'adeguata **qualità di vita**, risulta importante incoraggiare i pazienti ad aderire ad associazioni e fornire un supporto psicologico nel primo anno di diagnosi.

### Schema suggerito per l'organizzazione del *follow-up*.

**Alla diagnosi:** esame obiettivo incluso BMI, *counselling* e formazione sulla MC, *counselling* dietetico da personale esperto, raccomandazioni sullo *screening* dei familiari (DQ2/D8 e sierologia), raccomandazione sull'adesione ad associazioni di settore, sierologia se non già effettuata, esami di *routine*.

**Dopo 3-4 mesi:** valutazione dei sintomi e dell'andamento, valutazione della dieta, sierologia (IgA-TGA2).

**Dopo 6 mesi:** valutazione dei sintomi e della dieta, sierologia, ripetizione degli esami di *routine* (qualora vi fossero valori anomali in precedenza).

**Dopo 1 anno:** valutazione dei sintomi, valutazione clinica e della dieta, sierologia, ripetizione esami di *routine*.

**Dopo 2 anni:** valutazione dei sintomi e della dieta, sierologia, esami di funzionalità tiroidea, altri esami sulla base della valutazione clinica.

**Dopo 3 anni:** densitometria ossea (in caso di precedenti valori anomali), valutazione dei sintomi e della dieta, sierologia, esami di funzionalità tiroidea, altri esami sulla base della valutazione clinica.

## Aggiornamenti Scientifici FADOI

### Bibliografia

1. Husby S, et al. ESPGHAN guidelines for diagnosing coeliac disease 2019. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* [2020, 70: 141-56](#).