



a cura di
Dr. Giovanni Bisignani
Direttore UOC Cardiologia
ed UTIC Ospedale Castrovillari

l'Ora della Salute

Chiedete allo specialista

Inviare le vostre domande a proposito dei temi trattati in questa pagina a giovanni.bisignani@calabriaora.it. Riceverete risposta per mail o, in forma anonima, nel prossimo numero del giornale.

LA CELIACHIA: se la riconosci non fa paura



La celiachia o malattia celiaca è una malattia cronica multi-organo indotta dal glutine che si manifesta con sintomi gastrointestinali ed extra-gastrointestinali

Il glutine è una miscela di proteine contenuta in alcuni cereali come **grano, orzo, frumento, farro e kamut**, che ha di per sé scarso valore nutritivo, ma è molto importante nella lavorazione delle farine, perché conferisce elasticità all'impasto.

L'incidenza di questa intolleranza in Italia è stimata in un soggetto ogni 100/150 persone. Secondo dati recenti del Ministero della Salute (2010), i celiaci diagnosticati in Italia sono circa 100.000, mentre i celiaci attesi sono 600.000.

Quando si manifesta la celiachia? In passato si pensava che la celiachia fosse una malattia esclusivamente pediatrica, ma in seguito è stato dimostrato che può manifestarsi in qualsiasi fascia di età, spesso con sintomi atipici.

E' una malattia ereditaria? NO. I familiari di I grado di un paziente celiaco hanno, però, un rischio maggiore di sviluppare la malattia rispetto alla popolazione generale (1:10) perché esiste una predisposizione genetica a rispondere erroneamente al glutine introdotto con l'alimentazione.

In cosa consiste l'errata risposta al glutine? L'intestino degli individui celiaci vede il glutine come un elemento tossico e pertanto innesca una reazione infiammatoria contro di esso. Il risultato finale è un **danno della mucosa intestinale** che comporta il **malassorbimento** di molte altre sostanze introdotte con la dieta.

Quando va introdotto il glutine? L'ESPGHAN (Società Europea di Gastroenterologia Pediatrica, Epatologia e Nutrizione) suggerisce l'introduzione all'età di 6 mesi. I dati preliminari di uno studio Italiano condotto su 722 lattanti con familiare di I grado affetto da MC mostrano che l'introduzione del glutine a 12 mesi sembrerebbe ritardare l'insorgenza della sintomatologia.

Quali sono le manifestazioni cliniche?

La celiachia (MC) può presentarsi con quadri sintomatologici diversi:

1 MC classica

In genere compare nei primi 6-24 mesi di vita, dopo l'introduzione del glutine nella dieta del neonato. Le manifestazioni principali sono: diarrea cronica, vomito, inappetenza, distensione addominale, calo ponderale o scarsa crescita statura-ponderale.

2 MC ad esordio tardivo

Si manifesta nel bambino più grande o nell'adulto, prevalentemente con sintomi extra-gastrointestinali: anemia sideropenica, bassa statura, ritardo puberale, ipoplasia dello smalto dentario, dermatite erpetiforme, alopecia areata, ipertransaminasemia da causa non identificata, sintomi neurologici (epilessia farmaco-resistente, atassia, polineuropatie), osteoporosi, artriti, miocardiopatia dilatativa, infertilità e poliabortività.

3 MC silente

E' una forma di MC che non dà clinicamente segno di sé e che spesso viene riscontrata nei familiari di I grado dei soggetti celiaci sottoposti a screening.

4 MC potenziale

Caratterizzata da sierologia positiva e architettura mucosale normale. In questa forma il glutine non va eliminato ma vanno monitorati gli anticorpi ed eventualmente ripetuta la biopsia intestinale

Come si effettua la diagnosi di celiachia?

Nel sospetto di MC è sufficiente un prelievo ematico per la ricerca di anticorpi specifici (anticorpi anti-transglutaminasi e anticorpi anti-endomisio). In caso di positività, la diagnosi va confermata con la biopsia intestinale per evidenziare le lesioni infiammatorie tipiche della MC.

E' sempre necessaria la biopsia intestinale per confermare la diagnosi di MC?

NO. Recentemente l'ESPGHAN ha emanato nuove Linee Guida per la diagnosi di celiachia in età pediatrica. Queste prevedono che, in presenza di un quadro clinico conclamato, di valori di anticorpi specifici 10 volte superiori alla norma e con HLA

DQ2/DQ8 si può porre diagnosi di celiachia senza sottoporre il bambino a biopsia intestinale.

Cos'è il test dell' HLA? E' un test che ricerca i geni predisponenti allo sviluppo della celiachia (HLA DQ2/DQ8), la cui positività non indica il reale sviluppo della malattia, tant'è vero che il 30% della popolazione generale risulta positivo.

Essere predisposti non significa essere celiaci! Al contrario, in assenza di un assetto HLA compatibile è altamente improbabile che il soggetto sviluppi la celiachia.

Quando va richiesto il test HLA? Solo in casi selezionati

- Familiari di I grado di pazienti celiaci, per stabilire la necessità di controlli periodici.
- Casi di diagnosi incerta (sintomatologia dubbia o esame istologico non dirimente)

Quando eseguire il test di screening?

- Parenti di primo grado di pazienti celiaci
- Storia di anemia non ben spiegata
- Problemi di infertilità o storia di aborti spontanei
- Bassa statura, scarso accrescimento
- Ipertransaminasemia da causa non identificata
- Deficit di IgA
- Disturbi gastrointestinali: alvo irregolare, meteorismo, dolori addominali
- Disturbi neurologici non ben definiti (atassia?)
- Soggetti con sindrome di Down, Turner, Williams
- Soggetti che hanno ricevuto una diagnosi di patologia autoimmune

Quali esami richiedere?

- **AGA (anticorpi anti-gliadina) di classe IgA:** solo nei bambini di età < 2 anni, poiché in questo gruppo di pazienti la sensibilità e la specificità degli AGA sono notevolmente superiori rispetto alla popolazione generale.
- **EMA (anticorpi anti-endomisio) di IgA:** con una sensibilità del 95% e una specificità del 99%, hanno un ruolo di primo piano nella routine clinica.
- **TTG (anticorpi anti-transglutaminasi) di classe IgA:** hanno sostituito gli EMA come primo test sierologico da effettuare in presenza di sospetto di MC.
- **IgA totali:** da richiedere insieme alla valutazione dei TTG-IgA e degli EMA IgA perché il 5-7% dei pazienti celiaci presenta un deficit di IgA.
- **DGP (anticorpi anti-peptidi deamidati della gliadina) di classe IgA e IgG:** hanno sensibilità e specificità superiori agli AGA ma inferiori ai TTG. La ricerca di questi anticorpi trova applicazione come test da associare al dosaggio dei TTG.

Come si cura la celiachia?

Una rigorosa alimentazione priva di glutine è l'unica terapia ef-

ficace che al momento garantisce la scomparsa delle manifestazioni cliniche, la normalizzazione degli esami di laboratorio e il ripristino della normale struttura dell'intestino.

Quanto tempo occorre per la negativizzazione dei titoli anticorpali?

Quali possono essere le complicanze di una Malattia Celiaca non diagnosticata o a dieta non corretta?

Sviluppo di malattie autoimmuni (es. tiroidite) e complicanze legate al malassorbimento di sostanze nutritive (es. osteoporosi). A lungo andare, la MC non a dieta può predisporre allo sviluppo di malattie neoplastiche intestinali in età adulta.

Cosa prevede il follow-up di un paziente celiaco?

Un controllo a 6 mesi dalla diagnosi e quindi ogni anno, mediante:

Visita medica con intervista dietetica c/o Centro Specialistico, per valutare la compliance alla dieta aglutinata

Marcatore di classe IgA (anti-TTG in tutte le fasce d'età; AGA nei primi 2 anni) per verificare la risposta alla terapia dietetica

Esami biomorali che valutino la funzione assorbente intestinale (calcemia, sideremia, ferritina, ecc.)

Dosaggio di TSH, fT3, fT4 e di anticorpi anti-TPO (tireoperossidasi) e anti-Tg (tireoglobulina) per monitorare la funzionalità tiroidea

Dosaggio di colesterolo, trigliceridi, HDL, transaminasi e glicemia: solo in casi selezionati (per valutare lo stato metabolico in relazione al possibile aumento ponderale favorito dalla ripresa dell'assorbimento e dalla dieta aglutinata, sbilanciata in senso iperlipidico)

Quali sono le prospettive future riguardanti la celiachia?

Sono in corso numerosi trial clinici volti alla ricerca di un'alternativa alla dieta priva di glutine. Le principali strategie terapeutiche in fase di sperimentazione sono:

Pillola anti-zonulina (AT1001): la zonulina è una molecola che regola la permeabilità intestinale. La sua inibizione impedisce alla gliadina di superare la barriera intestinale e quindi di innescare la reazione infiammatoria caratteristica della patologia.

ALV003: miscela di endopeptidasi in grado di ridurre il glutine in frammenti non tossici per il celiaco.

Vaccino Nexvax2: si basa sulla somministrazione di 3 peptidi immunogenici del glutine al fine di rendere meno reattivo il sistema immunitario.

Cos'è la Gluten Sensitivity (ipersensibilità al glutine)?

E' una nuova entità clinica 6 volte più frequente della celiachia, rara in età pediatrica. E' caratterizzata da sintomi gastrointestinali e/o extra-intestinali (cefalea, astenia, artromialgia, depressione, parestesie degli arti) glutine dipendenti che **scoppiano rapidamente (in pochi giorni) con la dieta gluten-free.**

Gli AGA (soprattutto IgG) sono positivi nel 40-50% dei casi e HLA DQ2/DQ8 è presente nel 50% dei casi

La diagnosi di ipersensibilità al glutine è attualmente una **diagnosi di esclusione** basata sul riscontro di:

Negatività dei test immunologici per l'allergia al grano (RAST) Negatività per la sierologia tipica della celiachia (EMA-IgA e anti-TG2-IgA)

Prof. Giuseppe Castellucci
Coordinatore Regionale
Dipartimento Materno
Infantile.
Consulente Scientifico
Associazione Celiachia
Regione Umbria



TITOLO	CARATTERISTICHE	TEMPO DI NEGATIVIZZAZIONE
Basso	< 2 volte v.n.	6 mesi
Medio	> 2 e <5 volte v.n.	12 mesi
Alto	> 5-10 volte v.n.	18 mesi