



Malattia celiaca

Direttive aggiornate e test raccomandati per la celiachia

La celiachia è un'enteropatia infiammatoria cronica causata da una reazione autoimmune indotta dal consumo di glutine, contenuto in grano, orzo e segale.

La presentazione clinica della malattia è variabile; i sintomi più comuni sono dolori addominali, diarrea cronica o intermittente, perdita di peso, anemia cronica, disturbi del metabolismo osseo e diversi altri sintomi extra-digestivi. Il trattamento della malattia è una dieta senza glutine per tutta la vita e il successo del trattamento si basa sull'evoluzione dei segni clinici, su test sierologici e su criteri istologici.

In caso di sospetta celiachia, si possono condurre diverse indagini: un test sierologico per la ricerca degli anticorpi specifici (IgA/IgG anti-transglutaminasi, IgA/IgG anti-gliadina deamidata, IgA anti-endomisio), una biopsia dell'intestino tenue e una ricerca genetica di HLA-DQ2/DQ8.

L'evoluzione delle raccomandazioni internazionali recentemente aggiornate, in particolare per i bambini, richiede alcuni commenti che facilitino la scelta dei medici per la diagnosi di celiachia.

Proponiamo una visione sintetica sotto forma di riassunto e di algoritmo, che riprendono le raccomandazioni della *European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN)* con i passi da seguire per una diagnosi ottimale, nel rispetto di un adeguato rapporto costo/efficacia.

1. Test iniziale per la ricerca di anticorpi IgA anti-transglutaminasi:

Il dosaggio delle IgA totali e delle IgA anti-transglutaminasi sono i test da condurre come prima linea nei pazienti con sospetta celiachia, accertandosi che consumino una normale quantità di glutine al momento del prelievo.

In caso di ipoglobulinemia IgA, si raccomandano i test delle IgG anti-gliadina deamidata e delle IgG anti-transglutaminasi.

2. Biopsia duodenale evitabile con anticorpi specifici elevati:

La biopsia non è necessaria se viene confermata su un 2° campione la presenza di anticorpi IgA anti-transglutaminasi a un titolo elevato ($\geq \times 10$ la soglia mediante immunodosaggio non specificato o $\geq \times 2$ la soglia mediante EliA Phadia), oltre al dosaggio positivo di IgA anti-endomisio.

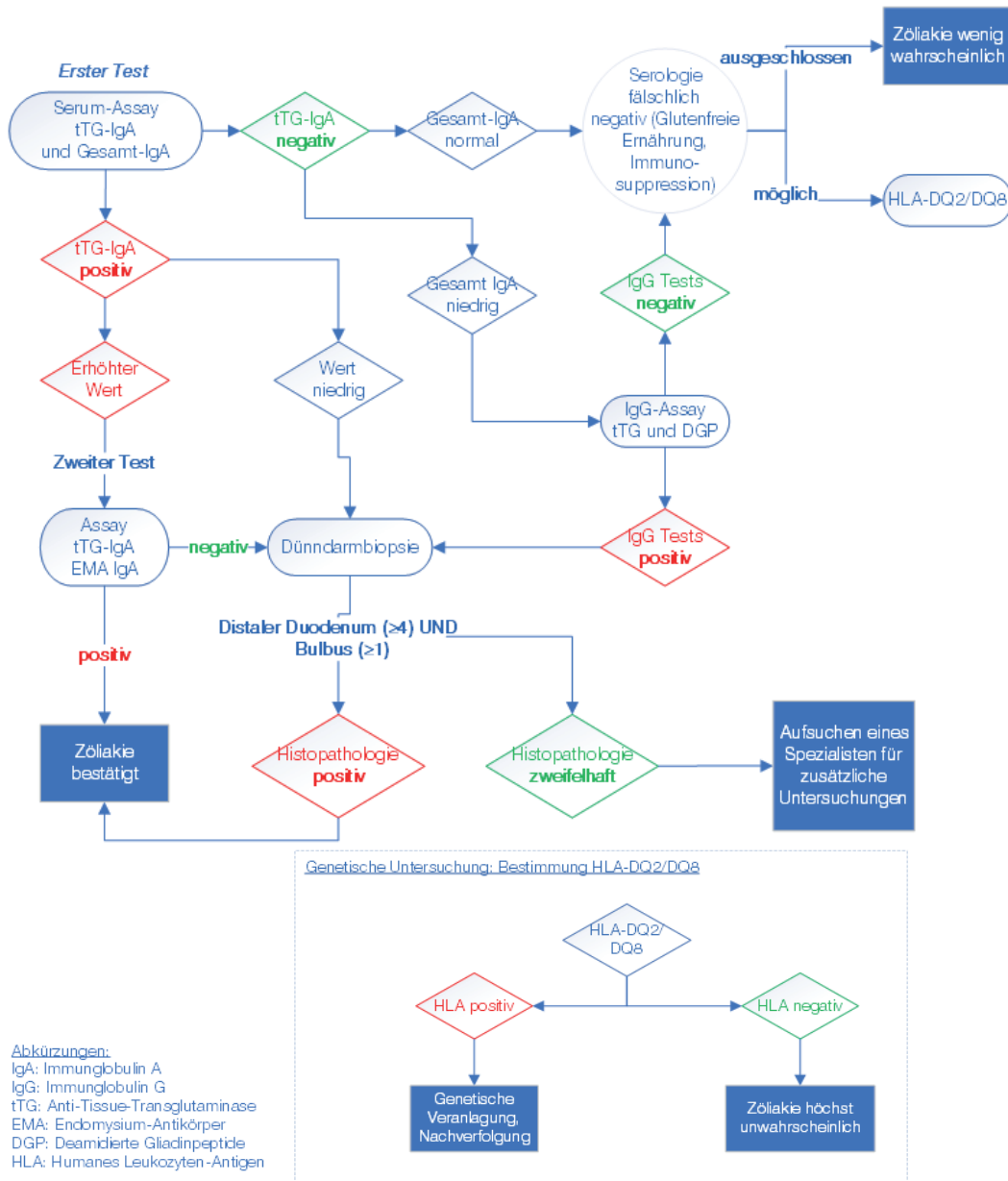
3. Biopsia duodenale necessaria:

La biopsia duodenale va invece effettuata in presenza di IgA anti-transglutaminasi a basso titolo (vedere sopra). La biopsia deve comprendere ≥ 4 biopsie del duodeno distale e ≥ 1 biopsia del bulbo, con una dieta contenente glutine, e mettere in evidenza un'infiltrazione linfocitaria parietale.

Per i pazienti con deficit di IgA e positivi ai test sierologici di tipo IgG, si raccomanda una biopsia duodenale.

4. HLA-DQ2/DQ8:

La ricerca genetica del complesso HLA non è opportuna nei pazienti positivi alle IgA anti-transglutaminasi o con diagnosi mediante biopsia. Questa può essere utile in caso di sospetto di test sierologici IgA/IgG falsamente negativi (dieta di esclusione totale o parziale del glutine, immunosoppressione, ...) o di manifestazioni extra-intestinali. Un test negativo per HLA-DQ2 e/o HLA-DQ8 indica un rischio molto basso di celiachia. Un test positivo indica invece una predisposizione genetica che conferma il rischio di celiachia.

Algoritmo proposto per la valutazione della celiachia:
Vorgeschlagener Algorithmus zur Evaluation von Zöliakie


La fatturazione dei diversi test è disponibile nel catalogo delle analisi MEDISYN, disponibile online: <https://www.medisyn.ch/it/prestazioni/preanalitica/elenco-analisi>

Losanna, 15 Marzo 2021

Autore


Dr. Med. Eric Dayer, PD
 FAMH Immunologia e FMH Medicina Interna



Ms. ès. Sc. Daichi Horiguchi
 FAMH chimica clinica



Dr. Sc. Biol. Viviana Rossi
 FAMH in medicina di laboratorio

Riferimento

Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó I, Kurppa K, Mearin ML, Ribes-Koninckx C, Shamir R, Troncone R, Auricchio R, Castillejo G, Christensen R, Dolinsek J, Gillett P, Hróbjartsson A, Koltai T, Maki M, Nielsen SM, Popp A, Størdal K, Werkstetter K, Wessels M. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2020 Jan;70(1):141-156. doi: 10.1097/MPG.0000000000002497. PMID: 31568151.