

MALATTIA CELIACA

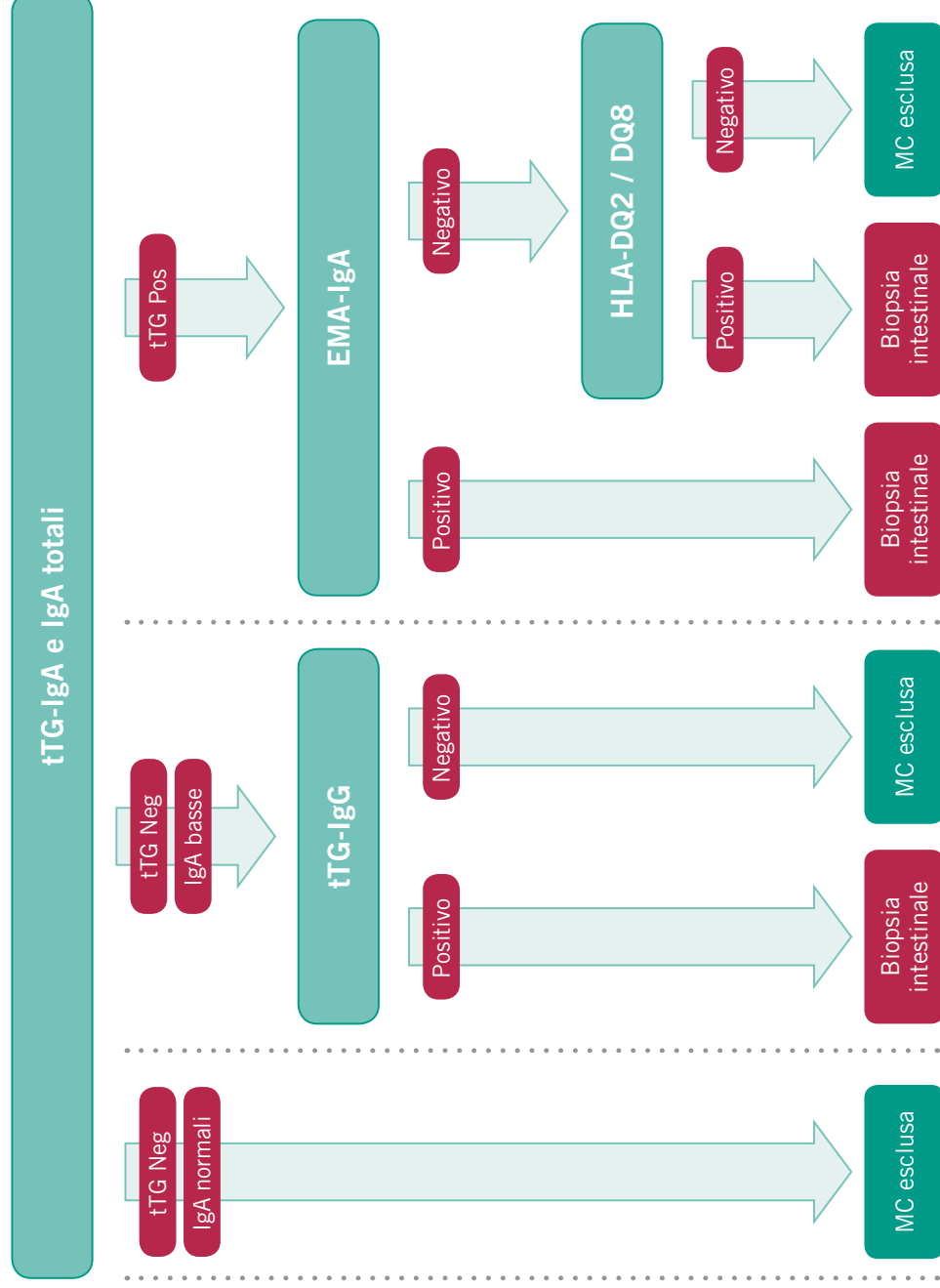
La fowchart mostra l'iter diagnostico suggerito dagli autori nei casi, discussi nel paragrafo precedente, di sospetta malattia celiaca. Si evidenzia come la determinazione anticorpale, particolarmente degli anti-tTG di classe IgA, rivesta un ruolo centrale, addirittura più importante della valutazione clinica. Quest'ultima può essere fuorviante, soprattutto, quando la sintomatologia è sfumata od addirittura assente. Nella maggior parte dei casi il "percorso" è ben definito, per cui è possibile giungere rapidamente ad una diagnosi di certezza, necessaria ai fini del trattamento permanente con dieta priva di glutine. Accade tuttavia sempre più spesso di trovarsi di fronte a situazioni "borderline", nelle quali il giudizio diagnostico può essere tutt'altro che facile: ad es. quando il valore degli anticorpi anti-tTG ed EMA è solo modicamente aumentato e la lesione intestinale appena accennata (aumento isolato dei linfociti intraepiteliali), cosiddetta celiachia potenziale, oppure nei casi con aspetti tipici di celiachia ma con assenza di genotipo predisponente HLA-DQ2 o DQ8, infine quando il paziente presenta sintomi tipici, anticorpi sierici negativi ed enteropatia celiaca alla biopsia intestinale (celiachia sieronegativa). Queste situazioni richiedono un'attenta valutazione di tutti gli elementi utili ai fini diagnostici,

da eseguirsi presso Centri specialistici la cui "expertise" dovrebbe essere periodicamente verificata ed accreditata a livello istituzionale. Nella pratica, può essere talora utile ripetere la valutazione diagnostica a distanza, poiché sono possibili fluttuazioni temporali dei livelli anticorpali, naturalmente lasciando il paziente a dieta libera fino al momento della diagnosi conclusiva. Infine, nei casi dubbi, specie se sintomatici, può altresì essere utile praticare una prova di riesposizione al glutine (cosiddetto "challenge") dopo un periodo di trattamento con dieta glutinata di almeno 24 mesi. E' bene sottolineare che il trattamento con dieta senza glutine, pur essendo del tutto efficace e sicuro, è pur sempre impegnativo, motivo per il quale è necessario che la diagnosi di celiachia sia certa ed "inappellabile".

Ci piace concludere questa nota accennando alla possibilità, molto verosimile, che, in un prossimo futuro, l'iter diagnostico della celiachia subisca ulteriori semplificazioni. Diversi studi, tutti recenti, hanno ormai dimostrato come la biopsia intestinale non aggiunga informazioni diagnostiche determinanti quando gli altri dati, soprattutto i valori anticorpali di anti-tTG ed EMA, siano chiaramente elevati. D'altra parte la biopsia è poco gradita dal paziente e dai suoi familiari, poiché richiede l'esecuzione di una gastro-duodenoscopia, esame invasivo, costoso e non del tutto immune da possibili rischi. Pertanto nei casi tipici, ad es. nei bambini con sintomatologia gastro-intestinale classica, questa procedura potrebbe essere omessa senza alcuna perdita di accuratezza diagnostica. Per contro, la biopsia intestinale rimarrà un'indagine fondamentale nei casi dubbi, situazioni nelle quali l'applicazione di tecniche istologiche avanzate, quali la ricerca mediante immuno-istochimica dei depositi di IgA a livello sub-epiteliale, può addirittura migliorare la resa diagnostica di questa procedura.



ALGORITMO PER LA DIAGNOSI DELLA MALATTIA CELIACA



Soggetti da sottoporre a screening

- Anamnesi familiare di MC
- Disturbi cronici intestinali
- Anemia
- Osteoporosi
- Malattie autoimmuni
- Anomalie della funzione epatica
- Epilessia o altri disturbi neurologici
- Sindrome di Down
- Sindrome di Turner
- Stanchezza cronica
- Infertilità