

La Malattia Celiaca

La malattia celiaca (MC) è un' *enteropatia immuno-mediata, multifattoriale*, legata fondamentalmente a due fattori: uno intrinseco al paziente, rappresentato dalla **predisposizione genetica** ed il secondo esogeno o meglio ambientale, costituito dalla presenza nella dieta di un complesso proteico particolare, il glutine.

Epidemiologia

❖ La malattia celiaca rappresenta ad oggi uno dei più comuni disordini cronici, con una prevalenza di circa *1:230 nei bambini Italiani ed 1:200 in Europa e negli Stati Uniti.*

J of Pediatric Gastroenterological Nutrition 2003

Archives of International Medicine 2003

Paese	Malattia sintomatica	AGA/EMA
Svezia	1/285-1/350	1:250
Italia	1/1000	1:305
Spagna	1/2000	
Norvegia	1/1850-3200	1:250
Danimarca	1/10000	1:500
USA	---	8:2000

Branski D et al. J Pediatr 1998

Troncone E et al. Acta Pediatr 2000

Aspetti genetici

HLA a rischio:

HLA-DQ2 or HLA-DQ8 are expressed in 30%–35% of the populations where celiac disease is prevalent, with only 2%–5% of gene carriers developing celiac disease.

GASTROENTEROLOGY 2009;137:1912–1933

- **HLA-DQ8 (DQ: $\alpha 1^*0301$, $\beta 1^*0302$)**

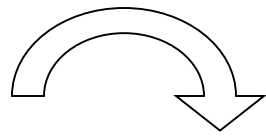
Studi di linkage (5q, 15q26)

Studi di associazione (TcR, TNF α , CTLA-4)

Clot F et al, Mol Gen Metab 2000; 71: 76-80

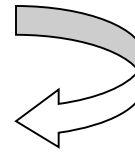


Eziopatogenesi



HLA-B8 HLA-DR3

HLA-DQ2



Intestino tenue



Infiammazione cronica

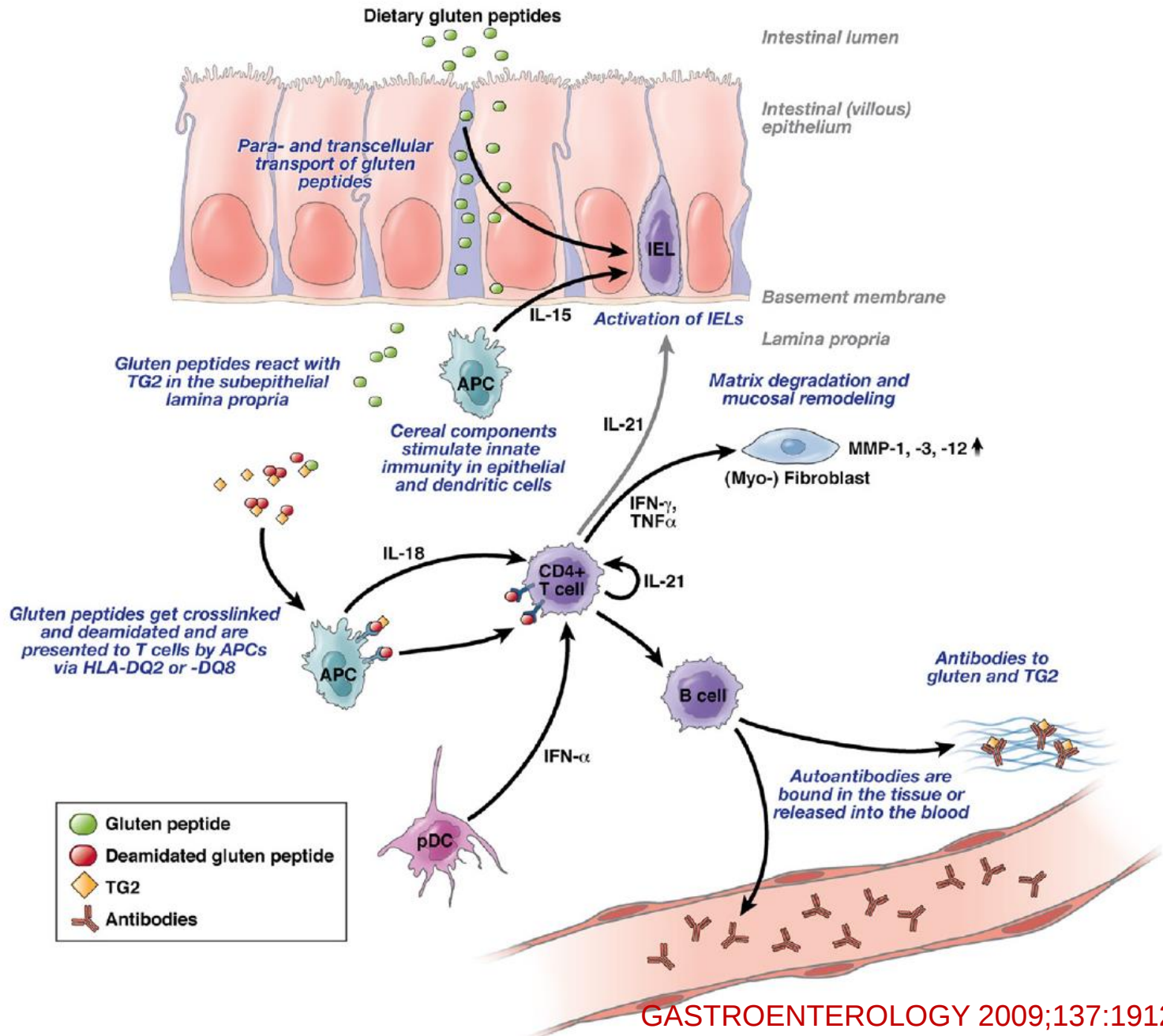


Progressiva scomparsa dei villi intestinali



Malassorbimento intestinale

Pathogenesis of Celiac Sprue

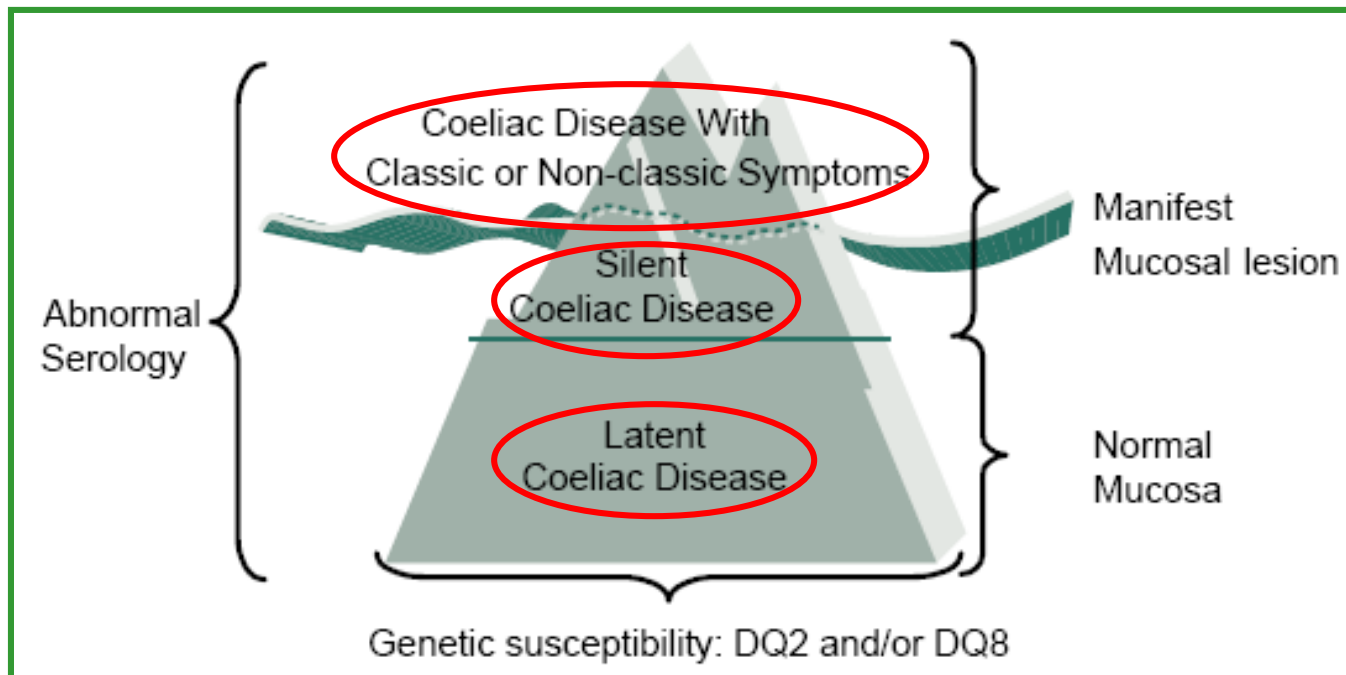


Malattie associate

- Parenti di primo grado
- Diabete mellito di tipo 1 5–10%
- Altre endocrinopatie (tiroidite autoimmune, morbo di Addison)
- Deficit di IgA
- Patologie del connettivo
- Sindrome di Down 7–16%
- Fibrosi cistica?
- Nefropatia da IgA?

MANIFESTAZIONI CLINICHE DELLA MALATTIA CELIACA

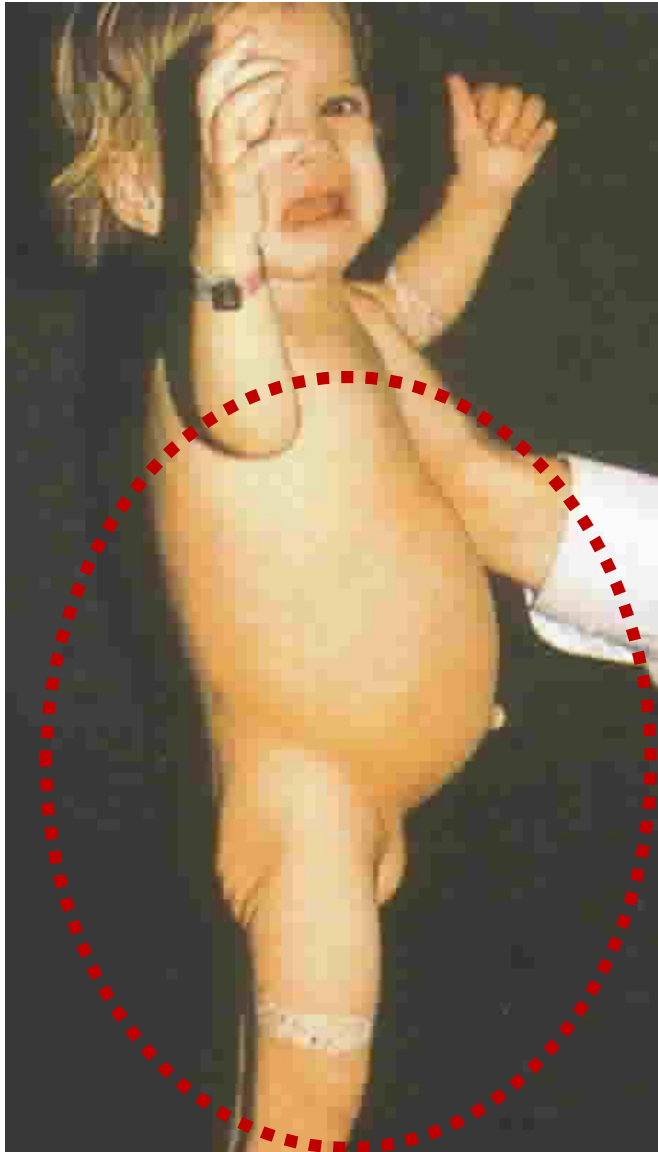
- ❖ Le manifestazioni cliniche della malattia celiaca sono estremamente variabili.
- ❖ E' possibile distinguere a seconda delle *modalità di presentazione* della malattia, delle *alterazioni della mucosa intestinale* e della *sierologia* al momento della diagnosi diverse forme cliniche di MC.



Manifestazioni cliniche

- **Diarrea**
- **Steatorrea**
- **Malassorbimento**
- **Distensione addominale**
- **Perdita di peso o scarso accrescimento**
- **Dolore addominale**
- **Vomito**
- **Costipazione, dispepsia**
- **Sangue occulto**

Malattia celiaca classica



MALATTIA CELIACA ATIPICA

Nella forma atipica di presentazione la sintomatologia compare più tardivamente, con manifestazioni extraintestinali.

Questa forma è caratterizzata da:

- Stomatite aftosa
- Dermatite erpetiforme
- Artrite
- Ipoplasia dello smalto dentario
- Anemia sideropenica
- Ipertransaminasemia
- Dolori addominali ricorrenti
- Stipsi



Manifestazioni atipiche

- **Bassa statura**
- **Ritardo puberale**

.....



Markers sierologici

Anticorpi anti-gliadina (AGA):

- di classe IgG e IgA, metodo immunoenzimatico (ELISA)
- buona sensibilità
- bassa specificità

Anticorpi anti-endomisio (EMA):

- di classe IgA, testati in immunofluorescenza su cordone ombelicale
- buona sensibilità
- specificità assoluta

Anticorpi anti-transglutaminasi (tGA):

- di classe IgG e IgA, metodo immunoenzimatico (ELISA)
- elevata sensibilità
- buona specificità

Criteri diagnostici

(ESPGAN)

1969

3 BIOPSIE

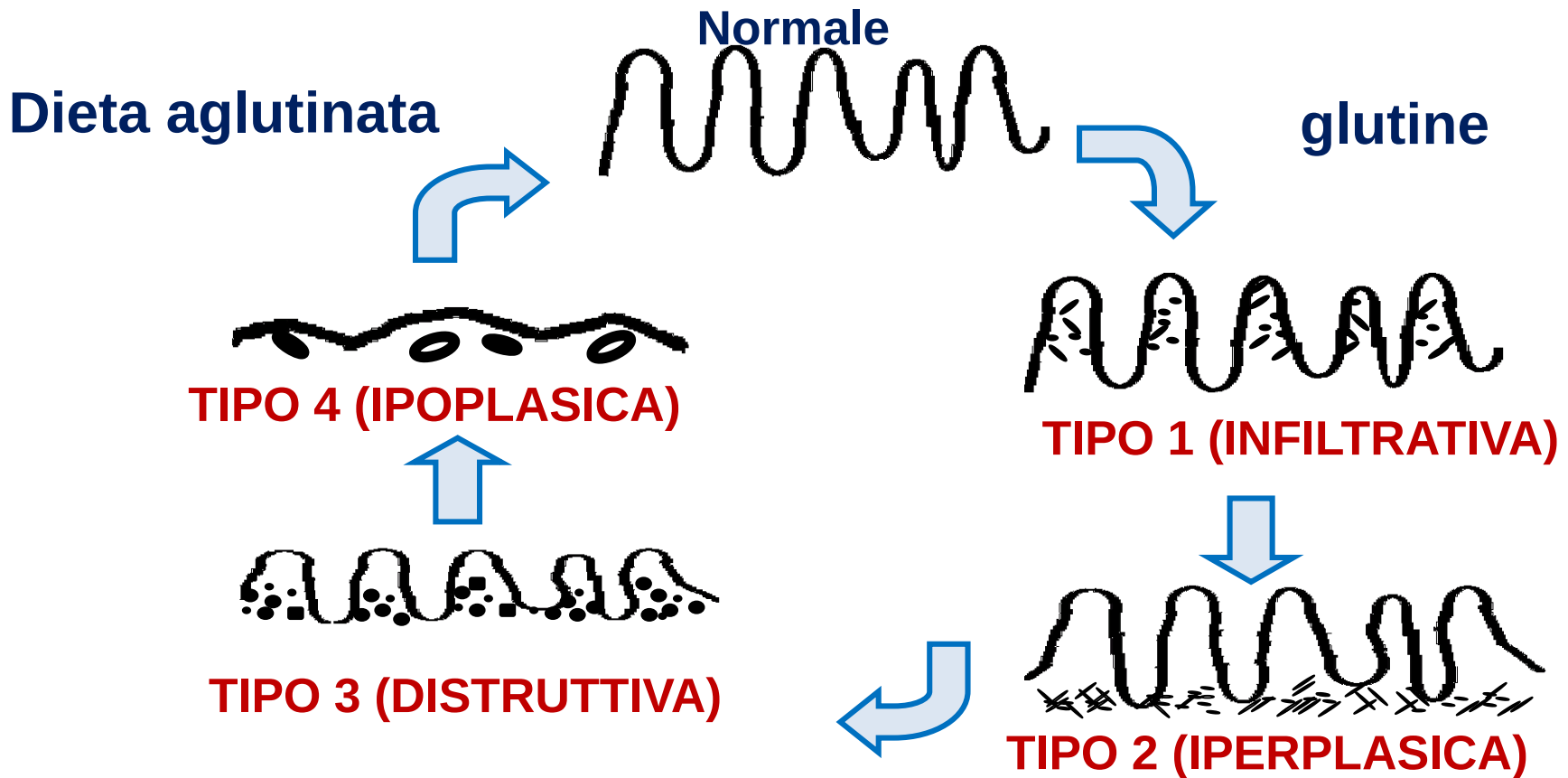
- **Presentazione iniziale**
- **Dopo dieta priva di glutine**
- **Dopo challenge con glutine**

1989

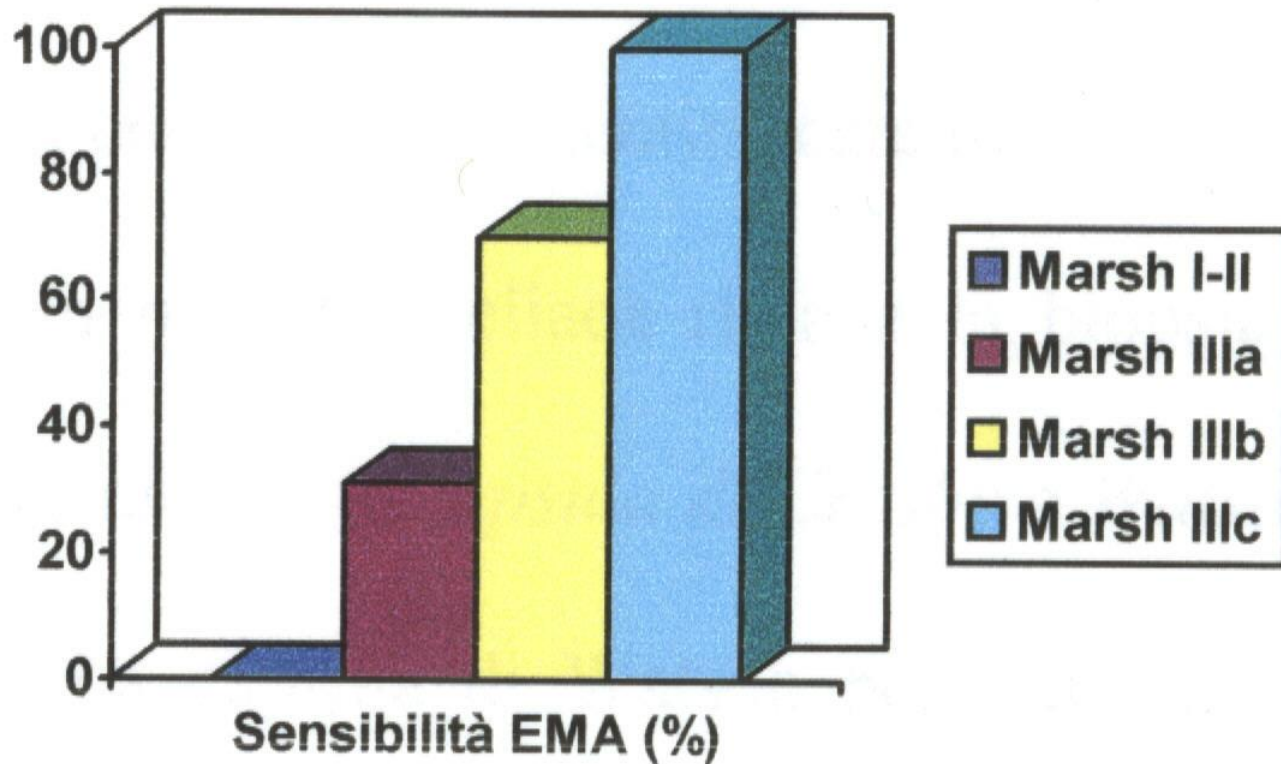
1 BIOPSIA

- **Risposta clinica alla dieta priva di glutine**
- **Negativizzazione dei markers sierologici**
- **Dopo challenge con glutine**

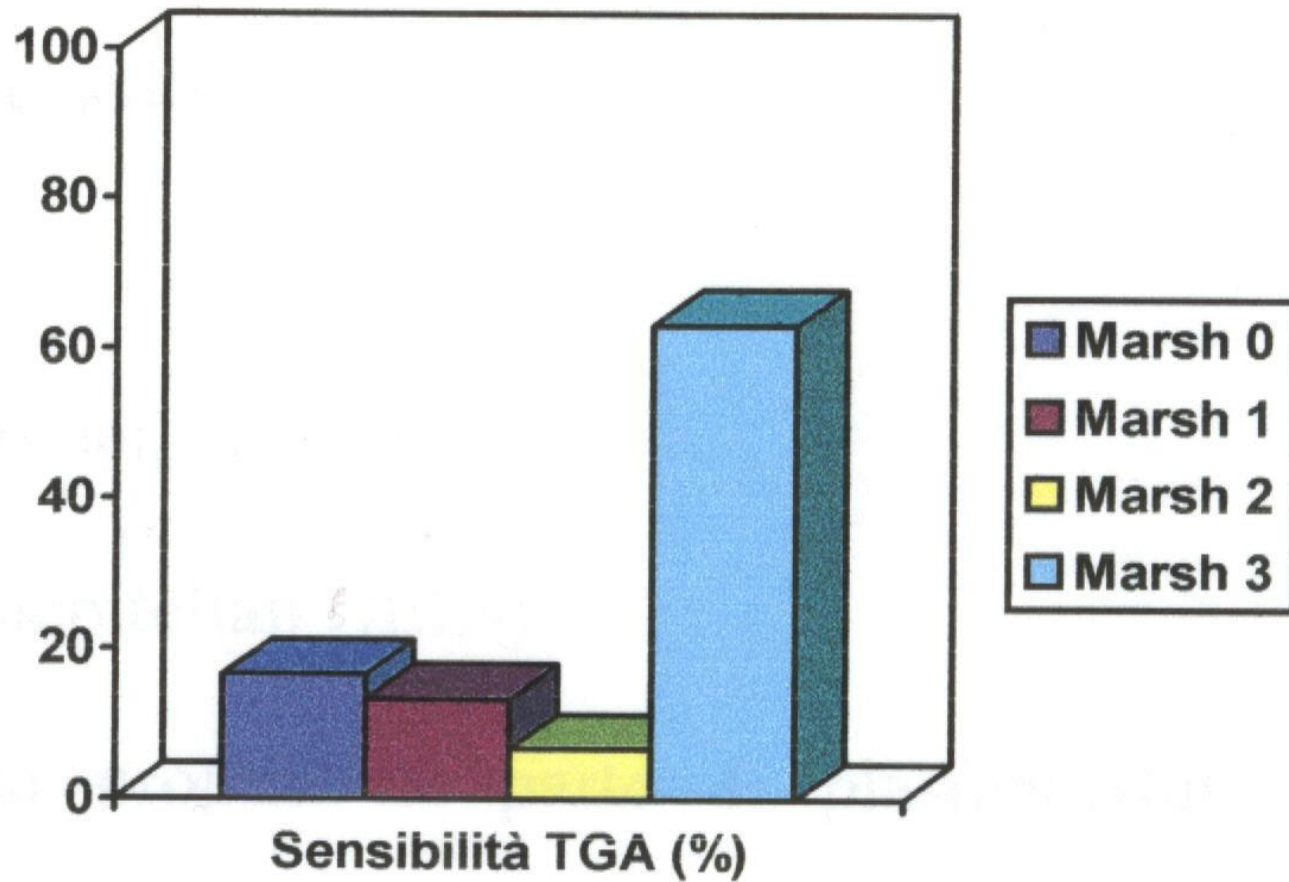
Stadi di Marsh



Correlazione EMA/stadi di Marsh



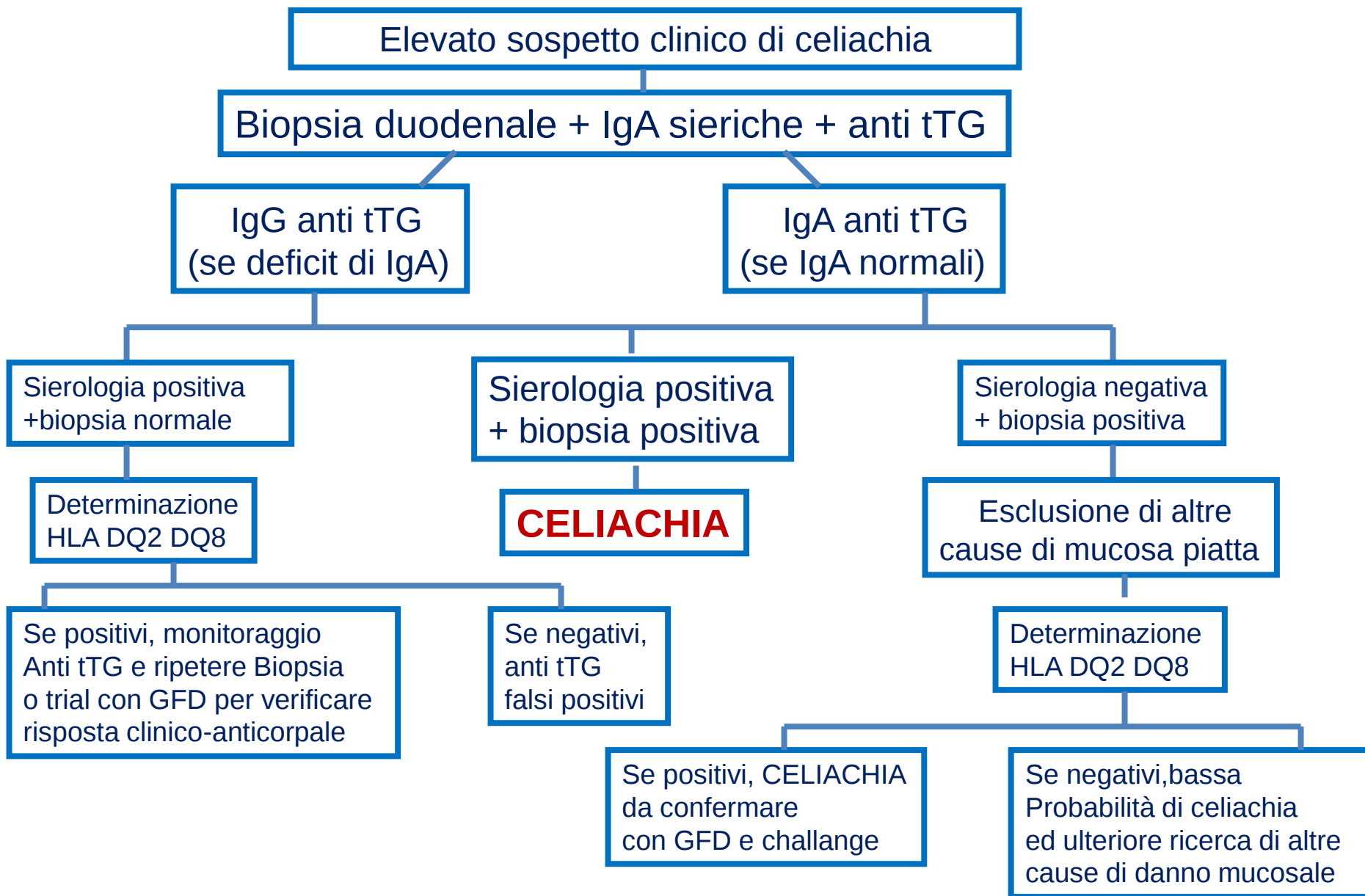
Correlazione TGA/stadi di Marsh



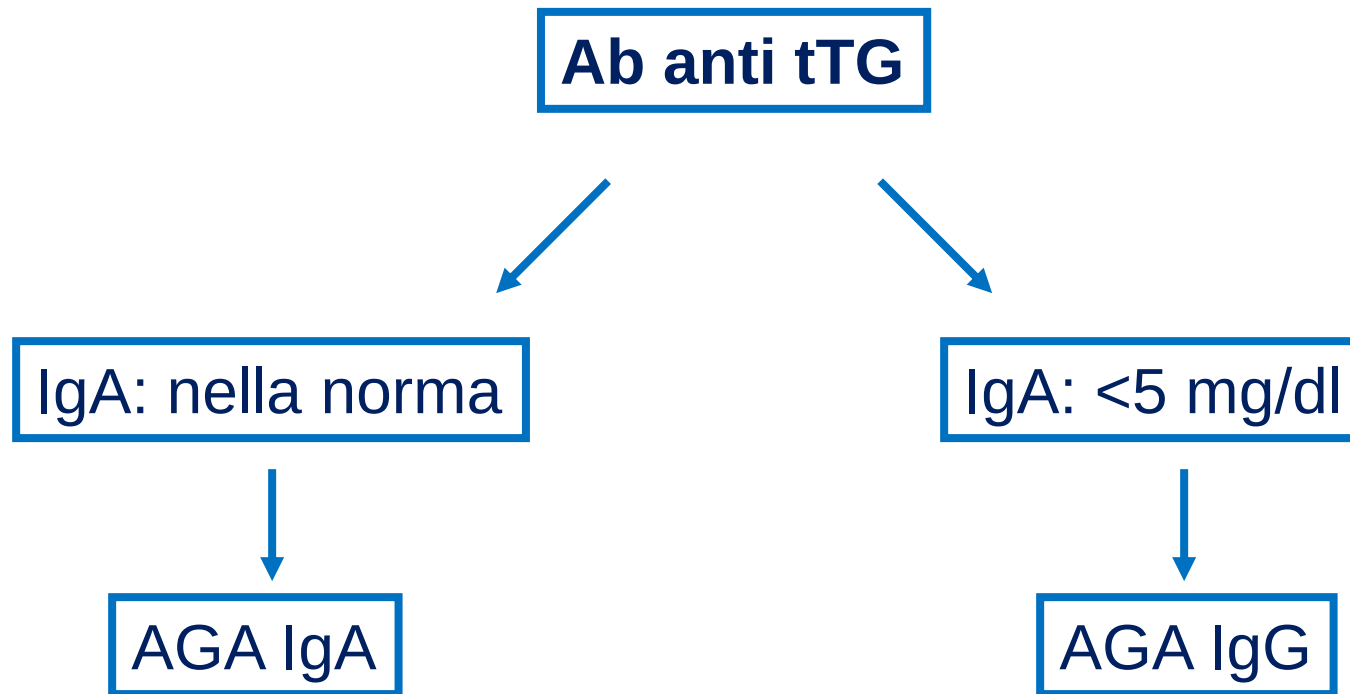
Complicanze non neoplastiche

- **Digiuno-ileite ulcerativa**
- **Iposplenismo**
- **Sprue collagenasica**
- **Epatite cronica autoimmune**
- **Cirrosi biliare primitiva**
- **Colangite sclerosante**
- **Calcolosi della colecisti**
- **Aftosi recidivante**
- **Deficit selettivo di IgA**
- **T1DM, Tiroiditi**
- **Alopecia**
- **Eczema atopico**
- **Vitiligine**
- **Fibrosi polmonare**
- **Osteoporosi**
- **Ritardo puberale**
- **Infertilità**
- **Abortività o IUGR**

Soggetti ad alto rischio di celiachia



PROTOCOLLO DIAGNOSTICO NEL BAMBINO DI ETA' < 2 ANNI



❖ Nei bambini piccoli gli AGA presentano un'elevata sensibilità diagnostica, probabilmente > Ab anti tTG.

TERAPIA

- ❖ **La dieta senza glutine** rappresenta la sola, unica, reale terapia della celiachia e deve essere protratta per tutta la vita.

Dov'è contenuto il glutine?

- Frumento
- Orzo
- Segale
- Farro
- Kamut
- Sorgo
- Spelto
- Triticale

Dove non si trova il glutine?

- Riso
- Soia
- Tapioca
- Mais
- Patata
- Miglio
- Legumi

NB: L'avena in passato inclusa tra i cereali tossici per il celiaco, oggi non è più considerata tossica, ma essendo presente in prodotti con Glutine è di uso sconsigliato.

- ❖ **L'Associazione Italiana Celiachia (AIC)** pubblica periodicamente "il Prontuario dei prodotti senza glutine", con elenco aggiornato dei prodotti alimentari e dei farmaci non contenenti glutine.

FOLLOW-UP

- ❖ Controllo auxologico, ogni 6 mesi.
- ❖ Prelievo ematico per screening celiachia:
 - dopo l'inizio di una dieta senza glutine i marcatori sierologici di celiachia tendono a normalizzarsi nell'arco di qualche mese.
 - gli AGA-IgG possono rimanere elevati per periodi più lunghi di tempo, per un fenomeno di “memoria immunologica”.
- ❖ La persistenza di AGA, EME e tGA indica generalmente una scarsa aderenza al trattamento con dieta aglutinata.

IL MARCHIO “SPIGA BARRATA”



Il marchio spiga barrata è un disegno di fantasia che richiama una spiga di grano tagliata da un segmento e garantisce che nell'alimento sia presente un contenuto di glutine inferiore ai 20 ppm. È il simbolo di identificazione immediata e di maggior sicurezza per il consumatore celiaco. È un marchio registrato e di proprietà dell'Associazione ed è riportato sull'etichetta di sempre più numerosi prodotti.

IL PROGETTO “ALIMENTAZIONE FUORI CASA”

L'AIC ha sviluppato dal 2000 un progetto destinato alla ristorazione, dal nome Alimentazione Fuori Casa AIC (AFC), per creare una rete di esercizi ristorativi informati sulla celiachia. Ad oggi i locali del Network AFC sono quasi 3000, distribuiti su tutta la penisola: ristoranti, bar, gelaterie, bed and breakfast, agriturismi, villaggi turistici ma anche navi da crociera e barche a vela. I locali che aderiscono al network AFC devono partecipare ad un corso base di formazione sulla celiachia e sulla cucina senza glutine.



IL PROGETTO “IN FUGA DAL GLUTINE” NELLE SCUOLE PRIMARIE E DELL'INFANZIA



Il “progetto in fuga dal glutine” ha lo scopo di diffondere corrette informazioni sulla celiachia tra insegnanti, genitori e personale della mensa. Inoltre, si fa conoscere la celiachia agli alunni con delle fiabe e altro materiale ludico educativo per ridurre il disagio del bambino celiaco nel contesto scolastico ed extra-scolastico. Dal 2002 è nato un nuovo modulo, “Facciamo festa”, che cerca di educare alla diversità.