

## **LA MALATTIA CELIACA**

**Che cos'è?** La celiachia è una malattia dell'intestino tenue che si manifesta in soggetti geneticamente predisposti attraverso una risposta del sistema immunitario all'ingestione di glutine. Le alterazioni dell'intestino regrediscono con l'eliminazione dalla dieta dell'agente ambientale scatenante, il glutine. La celiachia si presenta nei Paesi occidentali con una frequenza pari a circa 1%.

**Chi deve sottoporsi ad indagini per un'eventuale celiachia?** La presentazione clinica può essere eterogenea. L'eventualità di una celiachia deve essere indagata in soggetti con sintomi, segni ed esami di laboratorio suggestivi di malassorbimento (diarrea cronica, calo ponderale, ritardo di crescita, carenza di ferro, acido folico, vitamine B12, vitamina D) ed è raccomandata in caso di elevazione dei livelli di transaminasi altrimenti inspiegata. L'ipotesi di malattia celiaca andrà considerata caso per caso in presenza di sintomi gastrointestinali meno specifici, aftosi del cavo orale e di osteoporosi marcata o precoce. Particolare attenzione è rivolta ai soggetti considerati a maggior rischio, come in caso di diabete mellito di tipo I e disturbi gastrointestinali e in tutti i familiari di I grado di soggetti affetti, per i quali il test può essere consigliato anche in assenza di sintomi.

**Come si fa la diagnosi di celiachia?** La diagnosi di celiachia si basa sulla valutazione del quadro clinico, della sierologia (anticorpi nel sangue) e dell'esame istologico di biopsie duodenali multiple effettuate in corso di gastroscopia. Il dosaggio dei livelli sierici di anticorpi antitransglutaminasi di classe IgA è il test di prima scelta. Il più datato dosaggio degli anticorpi antigliadina non deve più essere annoverato tra i test diagnostici per la malattia celiachia, in quanto inaccurato. La ricerca degli anticorpi antiendomisio può essere richiesta in un secondo momento, a scopo di conferma. Il sospetto che il dosaggio anticorpale possa risultare falsamente negativo a causa di un difetto della classe di anticorpi IgA può essere escluso mediante un esame ematico complementare (dosaggio dei livelli totali di anticorpi IgA oppure degli anticorpi specifici di classe IgG). La gastroscopia con biopsie duodenali è necessaria per documentare le alterazioni intestinali e, dunque, la presenza stessa di malattia celiaca. Viene richiesta in caso di positività degli anticorpi o, indipendentemente da questi, se è presente un forte sospetto clinico.

....E l'esame genetico? Lo sviluppo di celiachia è associato ad uno specifico assetto genetico (HLA-DQ2 o HLA-DQ8) che è dimostrabile rispettivamente nel 95% e nel 5% della popolazione celiaca. La tipizzazione genetica non rappresenta un test necessario per la diagnosi, ma può essere utile nell'interpretazione di situazioni particolari, quali quadri istologici dubbi o in caso di discordanza tra istologia e test anticorpale.

**Si può effettuare diagnosi di celiachia in un soggetto a dieta senza glutine?** La ricerca degli anticorpi specifici e l'esame istologico duodenale hanno valore diagnostico solo se eseguiti in corso di assunzione di glutine e possono risultare erroneamente negativi se il glutine è stato già eliminato dalla dieta. Pertanto nel sospetto di celiachia non dovrebbero essere apportate modifiche alla dieta prima dell'esecuzione degli esami specifici. Nel caso si verifichi tale situazione, l'esecuzione di una tipizzazione genetica può essere utile, se negativa, ad escludere l'ipotesi di malattia. In presenza di una compatibilità genetica, le indagini diagnostiche andranno eseguite a seguito della reintroduzione del glutine nella dieta per un periodo compreso tra 2 e 8 settimane.

**La celiachia è curabile?** Il trattamento della celiachia prevede l'eliminazione attenta del glutine dalla dieta, che deve essere rispettata a vita. Il glutine è contenuto principalmente in frumento, orzo e segale e derivati. L'avena deve essere considerata con riserva a causa di possibili contaminazioni o intolleranze. L'obiettivo della dieta è ottenere la remissione dei sintomi e la regressione delle lesioni intestinali. Inoltre, l'aderenza alla dieta senza glutine si associa alla riduzione del rischio di complicanze quali l'osteoporosi e alcune patologie ostetrico-ginecologiche.

**Quali controlli deve eseguire un soggetto celiaco?** Al soggetto celiaco è raccomandata l'esecuzione di controlli medici periodici volti ad accertare la persistenza o ricomparsa di sintomi in corso di dieta senza glutine, monitorare l'eventuale presenza di complicanze e l'aderenza alla dieta. Quest'ultima può essere valutata mediante titolazione degli anticorpi specifici e conferma della loro progressiva riduzione (fino a negativizzazione), unitamente alla verifica clinica e dietologica. Il follow up prevede, inoltre, l'esecuzione di esami ematici per accertare la correzione delle alterazioni di laboratorio. Una gastroscopia con biopsie duodenali

rappresenta l'unica possibilità di valutare la regressione delle lesioni intestinali ed è raccomandata nel caso di mancata risposta clinica alla dieta senza glutine.

**Cosa si intende per celiachia non responsiva alla dieta?** Con questa definizione si fa riferimento alla condizione di quei pazienti celiaci che sperimentano la persistenza o la ricorrenza di sintomi o alterazioni degli esami ematochimici nonostante l'eliminazione del glutine dalla dieta. L'approccio in questi casi prevede un'attenta verifica di una inconsapevole ingestione di glutine o di concomitanti disordini gastrointestinali e la valutazione di una possibile celiachia refrattaria: tale rara condizione richiede uno stretto controllo clinico, condotto in centri specializzati in quanto potenzialmente associata ad una prognosi severa.

