

La celiachia

1. Che cosa è?

La celiachia è una malattia sistemica immuno-mediata scatenata in soggetti geneticamente predisposti dall'ingestione delle gliadine presenti nel frumento e di altre proteine presenti in orzo e segale. È caratterizzata da una variabile combinazione di sintomi clinici associati all'assunzione di glutine, anticorpi specifici, presenza dei geni (HLA DQ2 e/o DQ8) e malattia dell'intestino (enteropatia).

2. Qual è la causa?

La celiachia è una malattia multifattoriale. Essa deriva infatti dall'interazione tra fattori ambientali, principalmente il glutine (la principale proteina di riserva del grano, orzo e segale), fattori immuni e genetici. Per motivi ancora non del tutto noti alcuni soggetti, quasi esclusivamente HLA DQ2 o DQ8 positivi, perdono ad un certo punto della loro vita la tolleranza orale nei confronti del glutine ed attivano una risposta immune, sia di tipo adattativo che innato, che conduce in ultimo allo sviluppo del danno intestinale.

3. Come si manifesta?

I sintomi clinici della celiachia possono essere molto variabili. I disturbi gastrointestinali sono tipici nei bambini diagnosticati nei primi due anni di vita. Ritardo di crescita, diarrea cronica, vomito, distensione addominale, stanchezza muscolare, inappetenza e irritabilità sono presenti nella maggior parte dei casi. In caso di esordio più tardivo durante l'infanzia, grazie ad un più ampio uso dei test sierologici di screening, è possibile intercettare la malattia celiaca sulla base di manifestazioni extra-intestinali (anche in assenza di sintomi intestinali). Ad esempio, la bassa statura nei bambini e l'anemia sideropenica quello negli adulti. Più raro il riscontro di sintomi e segni extraintestinali glutine dipendenti quali artriti ed artralgie, epilessia con calcificazioni occipitali, aumento delle transaminasi, problemi di fertilità e diversi quadri di anomalie dentali. Da segnalare anche la dermatite erpetiforme (DH), una dermatite glutine sensibile caratterizzata da rash simmetrici molto pruriginosi. Infine, ci sono pazienti clinicamente silenti, identificati durante programmi di screening di categorie a rischio, Non c'è nessuna relazione tra la severità del quadro clinico e la severità o estensione del danno istologico.

4. A quali altre malattie più spesso si associa?

Molte malattie a base autoimmune hanno una frequenza maggiore nei pazienti celiaci (tiroidite, morbo di Addison, anemia perniziosa, trombocitopenia, sarcoidosi, diabete insulino dipendente, alopecia,) probabilmente perché condividono gli stessi aplotipi HLA (B8, DR3).

Un'aumentata incidenza di celiachia è stata documentata anche in pazienti con sindrome di Down nella sindrome di Turner e nella sindrome di Williams. Anche il deficit selettivo di IgA è una condizione associata alla CD. Quindi queste sono tutte situazioni nelle quali è bene andare a ricercare la celiachia con screening mirati.

5. Come si pone la diagnosi?

Il dosaggio degli anticorpi specifici per la CD, anti transglutaminasi (anti-TG2) di classe IgA è il primo step per identificare i soggetti in cui approfondire una diagnosi di celiachia, ma è necessario che i pazienti siano sottoposti a questi test quando sono ancora a dieta contenente glutine. È anche necessario essere sicuri che il soggetto sia capace di produrre IgA misurando i livelli sierici delle IgA totali. I bambini che risultano positivi devono essere inviati ad un pediatra gastroenterologo o ad un pediatra con specifiche competenze per confermare o escludere la diagnosi. Nel caso in cui gli anticorpi anti transglutaminasi siano molto elevati (più di 10 volte il limite superiore della norma), gli anticorpi anti-endomisio siano presenti, l'HLA sia compatibile ed il paziente sia sintomatico, la diagnosi di celiachia può essere posta senza biopsia intestinale. In tutti gli altri casi un esame strumentale (esofagogastroduodenoscopia) è necessario per confermare il sospetto. Una dieta senza glutine (DSG) deve essere iniziata solo dopo il completamento dell'iter diagnostico.

6. Si può guarire?

Non si può guarire, ma l'aderenza alla dieta senza glutine determina la completa risoluzione dei sintomi ed il risanamento della mucosa duodenale

7. In cosa consiste la dieta senza glutine?

La dieta senza glutine consiste nell'**eliminazione di frumento, orzo, segale, triticale, spelt e kamut**. Sebbene l'avena sembra essere tollerata dalla maggior parte dei celiaci, è bene essere prudenti nella sua assunzione ed introdurla in corso di una dieta senza glutine già ben strutturata in maniera tale da poter subito identificare eventuali effetti tossici indotti dall'avena. Il riso e il mais non sono tossici per i celiaci e costituiscono i cereali alternativi. Castagna, tapioca, sorgo, millet, teff, quinoa, grano saraceno e amaranto sono consentiti. La risposta clinica all'esclusione del glutine dalla dieta è di solito molto evidente nei soggetti sintomatici, ma va sottolineato che si nota spesso anche nei soggetti apparentemente asintomatici.

8. Esistono strategie terapeutiche alternative?

Molti passi avanti sono stati fatti nel recente passato per la comprensione dei meccanismi patogenetici alla base della malattia celiaca e per la conseguente identificazione di alternative terapeutiche. Ad oggi tuttavia **nessun nuovo farmaco è disponibile sul mercato**.

9. Qual è la prognosi?

Se non trattati, i pazienti celiaci hanno una mortalità circa 4 volte superiore rispetto a quella della popolazione generale. In particolare, si registra un aumento dell'incidenza di patologie tumorali (adenocarcinoma del piccolo intestino e linfomi non-Hodgkin) e malattie di origine cardiovascolare. Anche le conseguenze legate allo sviluppo di carenze nutrizionali risultano nettamente maggiori

rispetto alla popolazione generale. Occorre sottolineare però che, seguendo una corretta dieta priva di glutine, la prognosi è estremamente favorevole.

10. È possibile prevenirla?

Con il riconoscimento di fattori ambientali coinvolti nello sviluppo della malattia (alimentazione nel primo anno di vita, infezioni) si sono aperte strade per la **prevenzione primaria della celiachia**. Ad oggi, tuttavia, l'allattamento materno, l'epoca di esposizione al glutine durante lo svezzamento o le quantità utilizzate, non sembrano modificare la storia naturale della malattia.