

[FAKE NEWS]

Diagnosi di celiachia: vere o presunte?

L'aumento delle fake news sulla diagnosi di malattia celiaca, alle porte dello screening nazionale.

Marco Crocco¹
Federica Malerba^{1,2}

¹ Unità di Gastroenterologia pediatrica e Endoscopia digestiva, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

² Dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOGLI), Università di Genova
marcocrocco@gaslini.org

L'ALIMENTAZIONE E LE MALATTIE correlate agli alimenti sono oggetto negli ultimi decenni di un aumento delle fake news. L'esplosione dell'utilizzo prima del web e poi dei social network ha peggiorato il quadro, portando le famiglie ad essere oggetto di false notizie che si diffondono in maniera subdola, spesso amplificate da mode o da influencer.

La celiachia è una malattia autoimmune caratterizzata da una reazione scatenata dall'ingestione del glutine, una proteina presente in alcuni cereali come frumento, segale e orzo. Se non trattata questa patologia può causare un aumento della mortalità a lungo termine. La diagnosi, sebbene all'apparenza semplice in quanto standardizzata da protocolli internazionali, può essere complicata a causa della varietà dei sintomi e delle manifestazioni di questa malattia camaleontica (box). Anche per tale motivo in Italia con la Legge n. 130 del 15 settembre 2023 il Parlamento italiano ha stabilito la volontà di avviare un programma diagnostico per individuare nella popolazione pediatrica (da 1 a 17 anni) i soggetti a rischio di diabete di tipo 1 e di celiachia.



La diagnosi di malattia celiaca

PER LA DIAGNOSI DELLA MALATTIA celiaca in Italia si è sempre optato per la strategia del *case-finding* attivo o passivo ovvero scegliendo i soggetti da sottoporre ai test sierologici valutando segni, sintomi, familiarità e comorbidità. Per un approccio di questo tipo è richiesta un'attiva partecipazione di tutto il personale sanitario per poter intercettare i pazienti a rischio o con segni/sintomi suggestivi, prescrivere il primo screening ed in base all'esito seguire quindi nel tempo il paziente. L'alternativa al *case-finding* è lo screening di massa (della popolazione generale). Tale approccio ha lo scopo di far emergere i casi di celiachia altrimenti non identificabili, in particolare i pazienti asintomatici¹. In teoria, lo screening

di massa consente di identificare i soggetti affetti da una certa malattia che ancora non hanno sviluppato segni e sintomi. È bene sottolineare che lo screening di massa va inserito all'interno di un sistema di *case-finding*, poiché anche un bambino risultato in precedenza negativo allo screening sierologico può sviluppare successivamente la malattia in modo sintomatico o paucisintomatico tali da suggerire la ripetizione a distanza dei test diagnostici per la celiachia, cosa necessaria anche nei pazienti ad alto rischio perché già affetti da altra malattia autoimmune, cromosomopatia o familiari di primo grado. Inoltre un 5% dei pazienti con malattia celiaca non è portatore dell'allele DQ2 e/o 8 quindi anche in questi pazienti, specie se sintomatici, non si può escludere nel tempo l'insorgenza della malattia celiaca.

La diagnosi di malattia celiaca si basa a qualunque età sullo screening mediante il dosaggio degli anticorpi antitransglutaminasi IgA ed il dosaggio delle IgA per individuare i pazienti con deficit di IgA. In età pediatrica, la diagnosi potrà essere confermata se le antitransglutaminasi (test ELISA) risultano 10 volte sopra il valore *cut off* del laboratorio e gli anticorpi anti endomisio risultano positivi in un secondo campione. In tutti gli altri casi è necessario eseguire una endoscopia per una conferma istologica della malattia². L'esame istologico rimane il gold standard, l'approccio senza biopsia deve essere preventivamente condiviso con la famiglia e con il paziente pediatrico quando possibile². Nell'adulto, sebbene in alcune nazioni un approccio senza biopsia è stato utilizzato in alcune categorie in particolare durante la pandemia da Covid-19, al momento l'esame istologico rimane l'esame da preferire.



Le "presunte" diagnosi di celiachia

Una corretta diagnosi di celiachia risulta quindi fondamentale per la gestione efficace della salute e per prevenire complicazioni a lungo termine. Dopo un calo durante la pandemia da Covid-19³, il numero di nuove diagnosi è ritornato ai livelli pre-pandemia. In Italia l'ultima relazione annuale al parlamento sulla celiachia evidenzia come al 31/12/2022 le persone con diagnosi di malattia celiaca siano 251.939, con una prevalenza dello 0,43%, quindi meno della metà dei celiaci hanno ricevuto una corretta diagnosi in Italia⁴. Ciononostante, il consumo di alimenti senza glutine è in aumento esponenziale da anni, e negli USA

Sintomi e manifestazioni della malattia celiaca Classificazione della malattia celiaca secondo definizione di Oslo⁷

Forma classica	si manifesta con segni e sintomi di malassorbimento (diarrea, steatorrea, perdita di peso, arresto della crescita)
Forma non-classica	si presenta con segni e sintomi gastrointestinali diversi dal malassorbimento e/o extraintestinali
Asintomatica	senza segni o sintomi rilevabili, pazienti diagnosticati in modo incidentale e/o durante screening
Potenziale	individui con normale mucosa intestinale (assenza di atrofia) con aumentato rischio di sviluppare la celiachia come indicato da test sierologici positivi
Refrattaria	persistenza o ricorrenza di sintomi e segni di malassorbimento associati ad atrofia dei villi persistente nonostante una dieta senza glutine rigorosa per più di 12 mesi (o grave persistenza dei sintomi indipendentemente dalla durata della dieta senza glutine) in assenza di altre cause di atrofia dei villi o complicanze maligne e dopo la conferma della diagnosi iniziale di celiachia

fino ad un terzo della popolazione segue una dieta senza glutine con l'obiettivo di migliorare il proprio benessere o perché convinti di avere una patologia correlata al glutine. Tale comportamento è più frequente da parte di soggetti che riferiscono esperienze negative dopo colloquio con i medici⁵.

L'avvio di una dieta senza glutine o a ridotto contenuto di glutine può provocare squilibri nutrizionali ed un aumento del ritardo diagnostico che in un recente lavoro può arrivare in alcuni casi in età pediatrica anche a 10 anni⁶. Il ritardo diagnostico medio nell'adulto è molto più elevato e possono essere necessari molti anni per arrivare alla diagnosi.

Nei maggiori shop online è possibile comprare molti test fai da te,

spesso senza alcuna valore clinico-scientifico. Alcune persone possono auto-diagnosticarsi la celiachia erroneamente sulla base dei sintomi o altri disturbi legati all'assunzione di cibi contenenti glutine, senza sottoporsi a test medici approfonditi e validati. Le presunte diagnosi possono portare a comportamenti dietetici restrittivi e a volte squilibri nutrizionali, quindi è cruciale un'approfondita valutazione medica specialistica per stabilire una diagnosi di celiachia.

La comprensione accurata di questa malattia autoimmune è fondamentale per garantire una gestione efficace e un miglioramento della qualità della vita per coloro che ne sono affetti. ■

Gli autori dichiarano di non aver alcun conflitto di interesse.

Bibliografia

1. Bosi E, Catassi C. Screening type 1 diabetes and celiac disease by law. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2024; 12: 12-1.
2. Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó I, et al. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2020; 70: 141-56.
3. Crocco M, Calvi A, Canzoneri F, et al. The Influence of SARS-CoV-2 Pandemic on the diagnosis of celiac disease and clinical practice in pediatric gastroenterology. *Nutrients* 2023; 15: 559.
4. Relazione annuale al Parlamento sulla celiachia - Anno 2022. Ministero della salute 19 Marzo 2024. <https://www.salute.gov.it/portale/nutrizione/dettaglioPubblicazioniNutrizione.jsp?lingua=italiano&id=3424>
5. Moore LR. "But we're not hypochondriacs": the changing shape of gluten-free dieting and the contested illness experience. *Soc Sci Med* 2014; 105: 76-83.
6. Bianchi PI, Lenti MV, Petrucci C, et al. Diagnostic delay of celiac disease in childhood. *JAMA Netw Open* 2024; 7: e245671.
7. Ludvigsson JF, Leffler DA, Bai JC. The Oslo definitions for coeliac disease and related terms. *Gut* 2013; 62: 43-52.