

Screening di massa o case-finding?

Quale strategia diagnostica per far emergere l'iceberg della celiachia? Opinioni diverse a confronto, pro e contro dei due approcci, i loro limiti e potenzialità. E uno sguardo a dove sono i celiaci nel mondo.



Vediamo attraverso l'intervista a due esperti, il prof. Catassi e il prof. Corazza, quali sono gli aspetti positivi e negativi, sia in termini medici che economici, dello screening di massa.

Di **Marco Silano**
PRIMO RICERCATORE E DIRETTORE REPARTO ALIMENTAZIONE,
NUTRIZIONE E SALUTE,
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ, ROMA
COORDINATORE BOARD SCIENTIFICO AIC
marco.silano@iss.it

L'edizione della Relazione al Parlamento sulla celiachia relativa all'anno 2014, di recente pubblicazione, riporta che in Italia i celiaci diagnosticati sono 172.197, pari ad una prevalenza dello 0,28%. Si tratta di cifre ben lontane da quell'1% che si stima sia la reale prevalenza della celiachia in Italia, sebbene prosegua il trend di aumento delle diagnosi rispetto all'anno precedente. Nella comunità scientifica vi è un dibattito in corso tra quale sia la strategia diagnostica migliore per fare emergere i celiaci affetti ma ancora non diagnosticati: lo screening di massa e il case-finding.

Lo **screening di massa** consiste nel sottoporre ad indagini diagnostiche per una determinata malattia tutta la popolazione, ad una determinata età, "a tappeto", indipendentemente da sintomi e familiarità. La tabella 1 riporta i criteri della World Health Organization affinché una malattia sia diagnosticabile attraverso uno screening di massa. Attualmente gli screening

obbligatori per legge in Italia riguardano ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria e fibrosi cistica, eseguiti in terza giornata di vita mediante il prelievo di una goccia di sangue.

La strategia del **case-finding** è invece la modalità attuale di diagnosi, ma con una prevalenza di diagnosticati soltanto dello 0,3% ci si chiede se non valga la pena di passare allo screening di massa. Il case-finding si basa sulla scelta degli individui da sottoporre al test diagnostico di celiachia attraverso la valutazione dei segni e dei sintomi che questi lamentano, della familiarità e delle comorbidità. Per un'applicazione efficace della strategia del case-finding (che risulta essere una strategia più economica per il SSN e più accettata dai pazienti rispetto allo screening), la formazione del personale medico che opera sul territorio (Medici di Famiglia e Pediatri di libera scelta) è fondamentale, in quanto sono queste le figure che devono individuare i sintomi e/o segni precoci suggestivi di celiachia e quindi i soggetti da avviare agli accertamenti. La tabella 2 (fonte: Protocollo di diagnosi follow-up della celiachia, GU 191/2015) riporta un elenco non esaustivo di segni, sintomi e comorbidità per il case-finding della celiachia.



Criteri del WHO per lo screening di massa (tabella 1)

1. La condizione patologica deve avere importante ricaduta di salute ed essere ben definita
2. Una terapia per la malattia deve essere disponibile
3. Strutture per la diagnosi e trattamento devono essere disponibili
4. La malattia deve avere una riconoscibile fase asintomatica o presintomatica
5. Un test sicuro, semplice da eseguire e con adeguate specificità e sensibilità, deve essere disponibile
6. Il test deve essere accettato dalla popolazione
7. La diagnosi clinica della malattia è difficile
8. Se non diagnosticata, la malattia evolve in complicanze severe
9. Il costo della diagnosi e del successivo trattamento deve essere bilanciato economicamente

in relazione alla spesa medica nel suo complesso, se quel caso non fosse stato diagnosticato

INDICAZIONI PER ESEGUIRE GLI ACCERTAMENTI PER LA DIAGNOSI DI CELIACHIA (TABELLA 2)

SINTOMI E SEGNI SUGGERITIVI

Disturbi intestinali cronici (dolore addominale, stipsi, diarrea, meteorismo)
 Stomatite aftosa ricorrente
 Ipoplasia dello smalto dentario
 Ipostaturalità
 Ipertransaminasemia
 Sideropenia (con o senza anemia)
 Stanchezza cronica
 Rachitismo, osteopenia
 Dermatite erpetiforme
 Anomalie dello sviluppo puberale
 Orticaria ricorrente
 Disturbi della fertilità (abortività spontanea, menarca tardivo, menopausa precoce, infertilità)
 Epilessia con calcificazioni endocraniche ed altre patologie neurologiche (atassia, polineurite, etc.)
 Disturbi del comportamento alimentare (anoressia nervosa)

GRUPPI A RISCHIO

Familiarità per celiachia
 Deficit selettivo IgA sieriche
 Patologie autoimmuni associate (soprattutto diabete tipo 1 e tiroidite)
 Sindrome di Down
 Sindrome di Turner
 Sindrome di Williams

