

Il ritardo diagnostico: un problema da affrontare

“Queste diagnosi nel 2022 non dovrebbero più essere così difficili”: lo afferma la professoressa Elena Lionetti, a cui fa eco il Professor De Vitis: “Purtroppo nonostante gli sforzi collettivi per ridurre i tempi di attesa per una corretta diagnosi, questi sono ancora eccessivamente lunghi e i soggetti vengono spesso sottoposti ad accertamenti e cure inutili se non addirittura potenzialmente pericolose”

Di Giuseppe Di Fabio
PRESIDENTE AIC

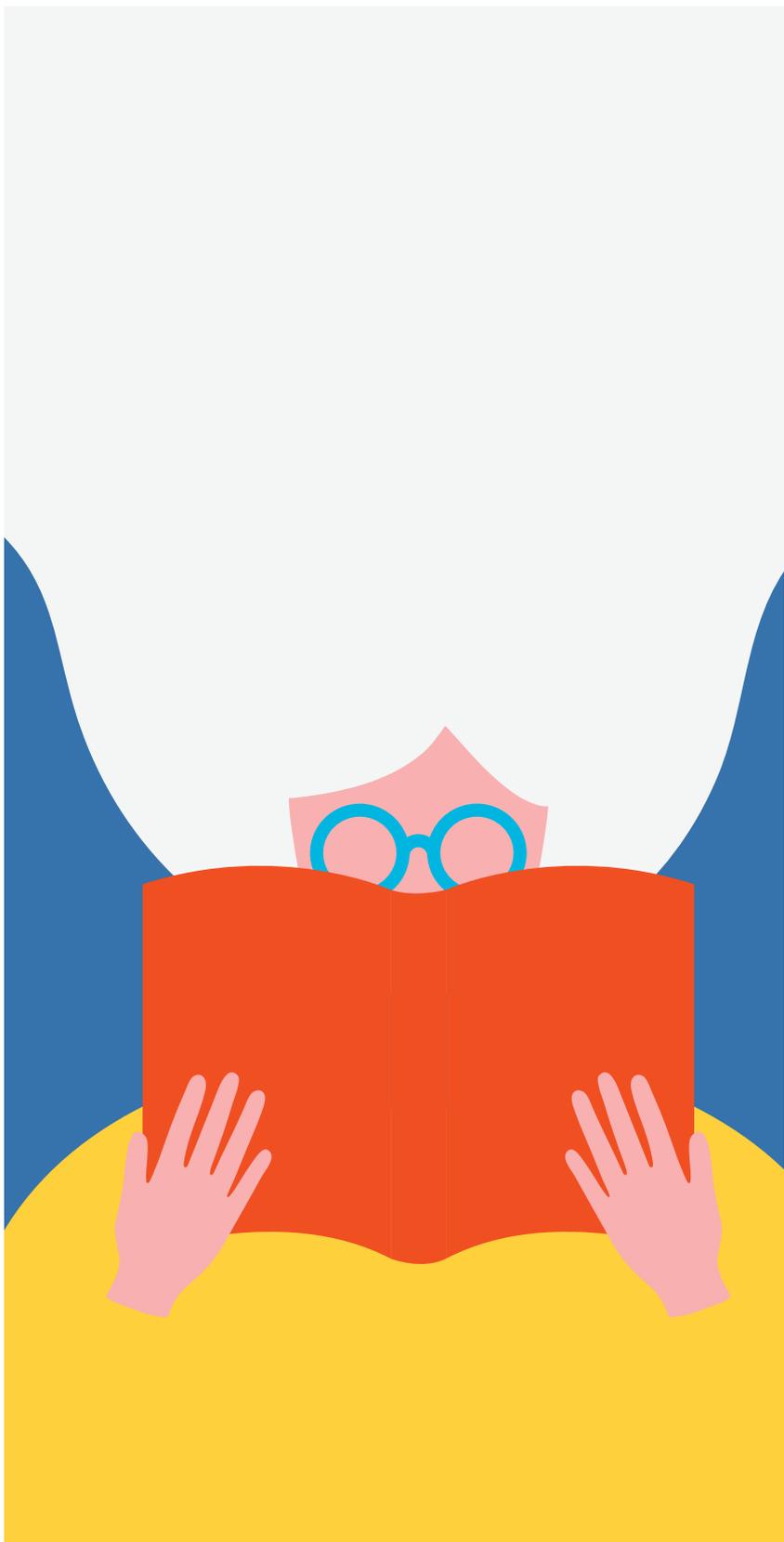
Il tema della diagnosi ci accompagna dalla nascita di AIC. Se è vero, infatti, che negli anni '70 i numeri, i metodi di diagnosi e la capacità di “scovare” la celiachia non erano nemmeno lontanamente paragonabili a oggi, a distanza di 50 anni ci troviamo ancora a parlare di iceberg, del sommerso della celiachia e della difficoltà di diagnosticare pazienti sempre meno “classici”.

Nei numeri precedenti abbiamo riportato l'analisi dei dati, preziosi, che dal 2007 la *Relazione annuale al*

Parlamento sulla Celiachia raccoglie, garantendo il monitoraggio della malattie nel nostro Paese. In termini assoluti, in 13 anni le diagnosi passano da 64 mila a 233 mila. Se nel 2002 lo slogan della Giornata Mondiale della Celiachia era “9 su 10 non lo sanno”, oggi ci sono zone (Toscana, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma di Trento) in cui la prevalenza della celiachia sfiora la metà delle diagnosi attese. Su scala nazionale siamo ancora sotto il 40% (0,39) e il tasso di crescita di diagnosi all'anno si riduce sempre più: nel 2009 le diagnosi erano cresciute del 35%, ma dal 2014 non vediamo più tassi a

due cifre e nel 2020 abbiamo avuto solo il 3,4% di diagnosi in più rispetto all'anno precedente.

Pertanto, se da un lato siamo impegnati nello studiare quali siano i costi delle diagnosi tardive per la collettività, oltre che in termini di qualità della vita per i “mancati” celiaci, dall'altro dobbiamo tornare alle finalità dichiarate della legge 123 del 2005, che individuava nella formazione e aggiornamento dei medici e nell'esistenza e coordinamento dei Centri di riferimento e Presidi di rete la chiave per raggiungere l'obiettivo della diagnosi e della prevenzione delle complicanze della celiachia. ♦



Di Marco Silano

COORDINATORE BOARD SCIENTIFICO AIC
PRIMO RICERCATORE, DIRETTORE UNITÀ OPERATIVA
ALIMENTAZIONE, NUTRIZIONE E SALUTE
DIPARTIMENTO SICUREZZA ALIMENTARE, NUTRIZIONE
E SANITÀ PUBBLICA VETERINARIA
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ - ROMA

La celiachia è tra le condizioni maggiormente sotto-diagnosticate; infatti secondo i dati del Ministero della Salute risultano diagnosticati solo circa il 30% dei 600.000 celiaci attesi in Italia.

Calcolare esattamente i costi sanitari e sociali delle diagnosi di celiachia mancate e/o ritardate è complicato. Nel calcolo, andrebbero conteggiati non solo i costi diretti delle prestazioni diagnostiche di condizioni dovute alla continuata esposizione dietetica al glutine, ma anche i costi dovuti alle perdite di giornate lavorative. Inoltre, il costo sociale di malattie e condizioni che potevano essere evitate con una diagnosi precoce ed esatta non è quantificabile.

Nella letteratura, ci sono pochi lavori scientifici che studiano i costi associati alle mancate e ritardate diagnosi di celiachia e si tratta di studi effettuati negli Stati Uniti. Uno di questi ha concluso che le persone affette da celiachia rappresentano, nel periodo di 4 anni precedente la diagnosi, una spesa per il servizio sanitario statunitense superiore di 4.000 dollari, rispetto ai controlli sani. Questa cifra è di circa 10.000 dollari, per i pazienti uomini (*Long KH et al. AP&T, 2010; 32:2061*).

I quattro casi raccontati di seguito sono reali e mostrano come si sia arrivati alla diagnosi di celiachia dopo diversi anni dalla comparsa dei sintomi e segni, ritardo che non solo ha determinato uno stato di assenza di salute per le persone, ma anche alcune volte lo sviluppo di complicanze, cioè condizioni non più reversibili nel momento in cui si instaura una dieta senza glutine. ♦

Storie di ordinaria celiachia



UOMO, ANNO DI NASCITA 1958

Ho scoperto la celiachia, di cui non sapevo nulla, nel 2001, quando venne diagnosticata a mio figlio dodicenne dopo un'estenuante e vana sequenza di analisi ed esami. Merito della pediatra che, escluse altre spiegazioni mediche del suo persistente mal di pancia, ipotizzò che la causa del problema fosse questa patologia. Da allora ho iniziato ad interessarmi della celiachia e a comprenderne, in particolare, le implicazioni sociali e psicologiche. Drammatica è stata soprattutto l'auto-esclusione di mio figlio dalle feste fuori casa e dai momenti pomeridiani di gioco e studio presso compagni di scuola e amici "allietati" da torte, panini e pizette. Inutile tentare di convincerlo ad andarci. Lo spaventava l'idea di assumere qualcosa di pericoloso per lui. E non usciva se questo significava mangiare fuori, per sottrarsi all'imbarazzo di dover giustificare la propria diversità. Così si è progressivamente isolato sviluppando un carattere introverso. Mi è venuto a volte il dubbio che, se fosse stato diagnosticato

da bambino invece che in una fase della vita particolarmente difficile come l'adolescenza, forse l'impatto psicologico della malattia sarebbe stato diverso.

Negli anni successivi nessuno ci ha mai consigliato o chiesto di effettuare controlli per appurare se anch'io e i miei familiari fossimo celiaci o esposti alla possibilità di "diventarlo". Quindi anche noi non ce ne siamo più preoccupati. Se non che nel 2013, avvertendo da qualche mese una continua e fastidiosa difficoltà a digerire, mi sottoposi a una gastroscopia. Alla quale seguì, seduta stante, una biopsia intestinale appena risposi di sì alla domanda dello specialista che, non avendo scoperto nulla di anomalo nel mio stomaco, mi chiese se qualcuno in famiglia fosse celiaco. Ho iniziato piuttosto bene, pochi giorni prima di compiere 55 anni, la dieta totalmente senza glutine. Che non solo mi ha fatto stare subito meglio, ma grazie alla quale sono anche calato di 10 chili nel giro di pochi mesi. Per quanto riguarda le complicazioni dovute a una diagnosi così tardiva, il più grande



disagio che ho dovuto fronteggiare ha riguardato la dentatura, per la progressiva perdita dello smalto fino alla consumazione quasi totale di molti denti, soprattutto gli incisivi. Questo mi ha portato prima alla devitalizzazione di 18 denti e poi a un intervento per l'innesto di altrettante corone. Il dentista mi ha preannunciato che con l'andar del tempo lo stesso problema si presenterà anche per i molari e i premolari non ancora "ristrutturati".

DONNA, ANNO DI NASCITA 1962

La mia diagnosi di celiachia ebbe inizio con un naso che formicolava: di solito formicolano le mani, a volte le gambe o le braccia, ma il naso non mi era mai capitato. Il formicolio poi si estese alla fronte, alle guance, ai polpastrelli... non mi allarmai più di tanto e me ne andai a mangiare una pizza accompagnata da un bel boccale di birra. Era l'inizio di dicembre 1997, avevo 35 anni, e quelle erano la mia ultima pizza e la mia ultima birra (almeno con glutine): beh, in quel momento

non lo potevo sapere. Quella notte stessa mi svegliai verso le 3 con le mani completamente contratte, nella tipica forma di chi chiede: ma tu che vuoi? Al Pronto Soccorso mi diagnosticarono una tetania dovuta a ipocalcemia: dalle analisi risultai fortemente carente un po' di tutto, non solo calcio, ma anche ferro, magnesio e quant'altro. Per mia fortuna capitai nelle mani di un bravissimo medico: non mi nascose che avrebbero potuto esserci cause ben peggiori di quello che mi stava capitando, ma mi disse che lui propendeva per una diagnosi di celiachia. "Celia... che?", dissi io. Avevo una bambina di due anni, e le mie letture spaziavano da *Insieme a Mamma e Bambino* a manuali di puericoltura, quindi nella parola mi ero già imbattuta, ma ne sapevo ben poco. Zac! esami del sangue, gastroscopia e diagnosi confermata. Da una successiva Moc risultò anche una osteopenia, per fortuna rientrata nei mesi successivi all'inizio della dieta, e un ipotiroidismo tuttora sotto controllo.

Sembrerebbe ben poca cosa, se non mi



fosse tornato in mente che fin da piccola ero anemica, curata con cicli disgustosi di di ferro, crescevo poco, ero magra come un chiodo ma sempre con la pancia gonfia. Avevo avuto un aborto spontaneo alla mia prima gravidanza. Durante la seconda, per fortuna andata a termine, erano apparsi i problemi intestinali, avevo preso appena 9 chili, e dopo la nascita della mia bambina ero deperita, non ero riuscita ad allattarla, ero magrissima e sempre stanca, stanca, stanca: tornavo dal lavoro alla sera e spesso me ne andavo direttamente a dormire... Sono andata da diversi dottori in quel periodo, ma la diagnosi era: colon irritabile, un po' di stress, di depressione forse. Due anni e mezzo curata a bromuro, insomma.

Sono felice di aver scoperto di essere celiaca, perché ho risolto tanti piccoli problemi di salute che comunque incidevano sulla qualità della mia vita; dopo la mia prima bambina ho avuto altri due figli, l'ultimo alla bella età di 45 anni, tutto questo in cambio soltanto di qualche rinuncia alimentare.

DONNA, ANNO DI NASCITA 1967

Mi è sempre piaciuto viaggiare ma spesso, durante i viaggi in Paesi lontani, stavo molto male. Al rientro sempre lo stesso iter... un esame delle feci per verificare che non avessi preso un'ameba (ma sempre e ovunque nel mondo?) e fermenti lattici per ripristinare la flora intestinale. E quando stavo male senza essere stata in viaggio, l'ameba veniva sostituita da una presunta "colite nervosa".

E così passavano gli anni... Ogni tanto capivo che qualcosa nell'alimentazione mi faceva star male, ma niente, colite nervosa e non se ne parli più.

Finché, al ritorno da un viaggio, dopo aver escluso la solita ameba di turno e scartato l'ipotesi di colite perché non avevo nessun motivo per essere irritata o nervosa, mi rivolsi a un gastroenterologo. Ricordo ancora cosa gli dissi: "mi rigiri come un calzino, mi faccia fare tutti gli esami che ritiene ma io a 27 anni non posso stare così". Mi prese in parola... e la diagnosi fu,

finalmente, chiara: celiachia, intolleranza al glutine. Non conoscevo il significato di quelle parole (era il 1994) ma ero comunque felice di avere finalmente una diagnosi e una "cura", che peraltro cura non era e non necessitava di farmaci. Ci misi 6 mesi a rimettermi in sesto, risolvere i problemi intestinali e prendere 7 kg. Mesi duri perché la dieta era difficile da seguire e ancora non vedevo i risultati.

Venni a conoscenza di AIC e di un convegno che si sarebbe tenuto a breve. Entrai in quella sala gremita e, guardando le slides con le quali il Professore illustrava le conseguenze di una celiachia non diagnosticata, io e mia mamma ci guardammo attonite: la maggioranza di quei sintomi e quelle conseguenze le avevo avute nel corso degli anni.

Andammo a ritroso, quasi a spuntare l'elenco appena visto e sentito: le prime carenze di ferro ai 2 anni, poi nell'adolescenza, tanto da fare cicli di flebo o endovenose perché per bocca, chissà come mai, non lo assorbivo. Carenze di calcio con evidenti problemi ai denti ma anche rotture ad arti inferiori e superiori, stomatiti frequenti, una tra tutte molto forte per la quale volevano addirittura ricoverarmi. E di lì a poco avrei scoperto, con la prima MOC, di avere già - a 30 anni! - un'osteopenia.

Per non parlare del mio intestino irritabile, la pancia sempre gonfia, le frequenti scariche diarroiche. E le conseguenze avute negli anni. La più eclatante: qualche anno prima avevo avuto due mesi di diarrea continua e facendo degli esami del sangue erano venuti fuori valori molto strani. Sembrava che contemporaneamente io avessi di tutto, dal tifo alla lue (sì, la lue, più conosciuta come sifilide!). Mi consigliarono un ematologo, che però, nonostante il conto salato, mi disse che il mio era un giallo e mi mandò da un altro collega con una lettera in cui spiegava i suoi dubbi e suggeriva ulteriori approfondimenti per sospetto Lupus. In quei mesi di delirio, tra medici ed esami, conobbi una giovane dermatologa. Mi disse che probabilmente quei due mesi di intestino



sotto sopra avevano mandato in tilt tutto, di godermi l'estate senza pensarci, stare attenta a cosa mangiavo e ripetere gli esami dopo due mesi. E almeno lei si avvicinò alla verità (e infatti dopo due mesi gli esami erano tornati a posto come nulla fosse).

Non so quanti medici mi abbiano visitato dai miei 2 ai 27 anni... ma nessuno ha mai pensato che la causa di tutti quegli strani sintomi potesse essere imputabile a qualcosa che aveva a che vedere con l'alimentazione. Eppure guardando le slides del Prof sembrava così evidente e semplice!

DONNA, ANNO DI NASCITA 1976

Non saprei dire con certezza quando inizia la mia storia da celiaca, posso però identificare nella mia infanzia un periodo nel quale ho iniziato a non godere più di buona salute, non sono mai stata particolarmente attratta dal cibo e la mia magrezza lo ha per molto tempo testimoniato. Direi che intorno ai cinque anni ho iniziato a mangiare sempre meno volentieri e dai sei anni in poi alimentarmi per me era più vicino alla tortura che al godimento: ero molto magra, con il classico addome globoso, e gli episodi di dissenteria diventarono sempre più frequenti negli anni successivi fino ad esplodere in episodi di vero deperimento fisico, sempre con dissenteria e vomito.

Nonostante la preoccupazione dei miei genitori, il medico di base (quando non esisteva la figura del pediatra di libera scelta) variava la sua diagnosi da intossicazione alimentare ad uno stato di stress emotivo causato dalla particolare apprensione di mia madre, che era sempre più preoccupata per il mio stato di salute. Le terapie consigliate erano quindi pasta in bianco, oppure lasciare che non mangiassi fino a quando non ne sentivo la necessità... potevano passare anche due giorni senza che toccassi cibo.

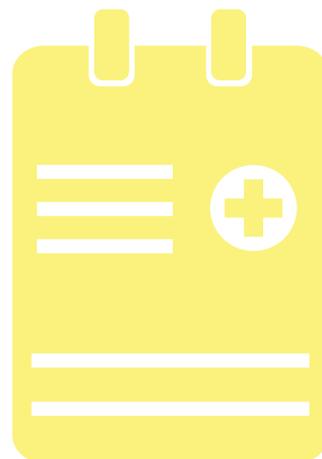
Devo apprezzare la costanza e il forte temperamento di mia madre che non ha dato mai tregua al medico di "famiglia", contattando diversi altri medici che però

confermavano la teoria del primo dottore. A dodici anni pesavo solo 24 kg e da molti anni avevo continuamente i valori della sideremia fuori norma, e anche se introducevo il ferro con medicine nulla veniva assorbito.

Quando sono sopraggiunti svenimenti improvvisi, ci è stato indicato un endocrinologo. Ricordo ancora il suo nome, "prof. Tota", che con un lunghissimo ricovero, durante il quale sono passata da un sospetto di leucemia a quello di anoressia (con visita psicologica annessa), ha intuito che si potesse trattare di una intolleranza alimentare: ed ecco che finalmente è arrivata una diagnosi.

Nel 1988 la celiachia era poco conosciuta e soprattutto non era chiaro di cosa ci si potesse realmente alimentare, oltre al riso e patate, e la contaminazione era un concetto sconosciuto. È stato necessario un successivo ricovero nei mesi a seguire in un reparto specifico per fare anche una biopsia intestinale ed avere diagnosi definitiva, anche se a detta del Professore esperto in celiachia, che abbiamo contattato dopo la prima diagnosi, "a guardarmi non avevo le caratteristiche somatiche da celiaca", per cui la gastroscopia ci avrebbe confermato la non diagnosi di celiachia.

Ho fatto tante gastroscopie, ma le prime due le ricordo ancora per le lunghissime passeggiate negli infiniti corridoi ospedalieri, perché dovevo ingoiare un lungo filo tipo spaghetti collegato ad una capsula grande come una compressa, e poi numerose visite nella sala raggi per vedere il posizionamento della capsula, pronta, una volta sistemata correttamente sui villi intestinali, ad un prelievo di tessuto. Ecco che a dodici anni e qualche mese arriva la conferma della mia diagnosi: confusione, dolore, smarrimento, ma questa è un'altra storia. Il mio corpo ha impiegato molto tempo per riprendere forze, almeno quattro anni, quando ho potuto iniziare finalmente a praticare uno sport, in modo ovviamente amatoriale considerando l'età, cosa che prima non avevo mai potuto fare nonostante lo desiderassi tantissimo. ♦



Un caso emblematico per le disattenzioni commesse

Di **Italo De Vitis**

SPECIALISTA IN GASTROENTEROLOGIA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA

La storia inizia circa 20 anni fa. B.S. 35 anni, cerca da tempo una gravidanza che stenta a venire. Negli esami per una eventuale inseminazione compaiono transaminasi mosse (1,5 volte la norma). Avviata a centri di epatologia viene sottoposta a numerosi accertamenti atti a verificare l'origine infettiva della ipertransaminasemia. Viene praticata una biopsia che evidenzia un quadro di lieve quota infiammatoria non dirimente. Viene quindi seguita per molti mesi sia da ginecologi che da epatologi, in attesa di una definizione del quadro (le transaminasi persistono elevate, l'ecografia è sostanzialmente negativa) al quale si aggiunge una persistente anemia sideropenica, già presente in passato ma mai presa seriamente in considerazione. Sottoposta a gastro e colonscopia, senza rilevare alterazioni significative, viene quindi avviata ad una consulenza oncologica (sideropenia per neoplasie occulte?) e di rimbalzo successivamente ad una gastroenterologica (sono passati nel frattempo 5-6 anni e la gravidanza non è mai arrivata né, per le motivazioni descritte sopra, viene tentata una fecondazione assistita).

Finalmente, mettendo insieme i tre sintomi presenti - infertilità, incremento delle transaminasi, anemia sideropenica - viene eseguita sierologia per celiachia, con EMA positivi e antitransglutaminasi 4-5 volte la norma. Esegue quindi biopsia duodenale con riscontro di quadro morfologico a tipo Marsh 3b. Inizia una dieta gluten free con lenta normalizzazione dei parametri e scomparsa dell'anemia, incremento di 5-6 chilogrammi, miglioramento globale della cenestesi (in medicina, la normale sensazione di benessere dell'organismo, che viene avvertita dalla coscienza soltanto quando subisce una variazione, ndr). Ad oggi è madre felice di Marco, 18 anni, geneticamente predisposto e che viene precauzionalmente monitorato.

Come in tanti altri esempi che vediamo abitualmente nei nostri ambulatori, anche in questo caso ci accorgiamo che i segni della celiachia erano presenti fin dall'inizio della storia (infertilità e ipertransaminasemia) ma nonostante i numerosi e diversi tipi di specialisti consultati a nessuno è venuto in mente di praticare la sierologia per la celiachia, che avrebbe fatto risparmiare tempo ma soprattutto permesso di guadagnare in qualità di vita. Purtroppo nonostante gli sforzi collettivi per ridurre i tempi di attesa per

una corretta diagnosi di malattia celiaca, i tempi sono ancora eccessivamente lunghi e i soggetti vengono spesso sottoposti ad accertamenti e cure inutili se non addirittura potenzialmente pericolose.

Occorre a mio giudizio migliorare la circolazione delle informazioni in tal senso e favorire l'osmosi tra medicina del territorio, istituzioni (ASL, ospedali, ambulatori specialistici...) e Centri di riferimento regionale della malattia celiaca: questo triangolo, prima o poi si dovrà chiudere... speriamo prima!

Altri casi adulti

Analizzando i casi esposti qui di seguito non emerge nulla di particolare (per chi si occupa di celiachia): in tutti sono presenti sintomi o segni bioumorali riferibili alla condizione celiaca ma non presi in dovuta considerazione da chi ha gestito il caso. L'unico vero parametro che li accomuna è il ritardo della diagnosi, nonostante in tutti siano presenti elementi diagnostici indicativi: la mancanza di collaborazione tra la "medicina del territorio" e i Centri di riferimento regionali della celiachia comporta ancora nel 2022 un ritardo medio nella diagnosi troppo lungo (in una survey effettuata alcuni anni fa nel Lazio era di più di 5 anni rispetto al primo accesso ad una struttura medica).

1 - DONNA, 38 ANNI, in seguito a una frattura al piede che non guarisce, effettua densitometria ossea, dalla quale risulta forte osteoporosi. Da qui la diagnosi di celiachia. Da anni soffre di forte gastrite ed emicranie (con ricoveri in ospedale), anemia, peso corporeo al di sotto della norma, malesseri continui di vario tipo, problemi agli occhi, impossibilità ad avere figli. Sintomi persistenti e invalidanti, ma apparentemente non collegati tra loro, tanto che la paziente veniva curata per ansia.

2 - UOMO, 22 ANNI, allo svezzamento inizia a soffrire di vomito e diarrea, diagnosticato a tredici mesi dopo un'iniziale diagnosi di tumore.

3 - UOMO, 26 ANNI, diagnosticato a 15 anni dopo vari esami per capire il motivo della bassa statura e del peso sotto la norma, oltre a una persistente anemia.

4 - DONNA, 30 ANNI, soffre spesso di gastrite e colite, ma veniva curata con farmaci per gastrite nervosa, colon irritabile, stress. A 26 anni, dopo la prima gravidanza, inizia a perdere peso, si sente debole, soffre di giramenti di testa, alle analisi del sangue emerge anemia, da qui la diagnosi.

5 - DONNA, 42 ANNI, fin da ragazza anemica ma con ciclo mestruale abbondante. Negli ultimi anni inizia a soffrire di afte nel palato curate con un farmaco per l'herpes (ovviamente senza effetto). Stanchezza, malessere generale, dolori addominali, dopo di che la diagnosi con esami richiesti dalla stessa paziente.

6 - DONNA, 25 ANNI, la scoperta della celiachia risale a 5 anni fa quando dagli esami del sangue per il controllo della pillola estroprogestinica emerge qualche valore non nella norma, soprattutto enzimi epatici molto elevati. Si pensa a episodio virale, poi infine un gastroenterologo collega questo a sintomi mai risolti da decenni: anemia sideropenica, eczemi, macchie dentali, stipsi e stanchezza ricorrente, e da qui la diagnosi.

7 - DONNA, 50 ANNI, problemi di salute (convulsioni) fin da bambina, ipotiroidismo, forti sintomi gastrointestinali ma anche extra-intestinali a carattere odontostomatologico, endocrinologico, neurologico, locomotorio, ipoplasia dello smalto dentario, aftosi, depressione, formicolio, artralgie, dermatite accompagnata da forte prurito, tutte malattie che venivano definite psicosomatiche. All'età di 46 anni la diagnosi di celiachia, in seguito a quella di un parente. Soffre di una complicanza dovuta alla celiachia non curata (colite linfocitica).♦

Un caso nascosto di Dermatite Erpetiforme



Di **Elena Mariotti, Marzia Caproni**
U.O. DERMATOLOGIA I, P.O. PIERO PALAGI - AZIENDA
USL TOSCANA CENTRO, UNIVERSITÀ DI FIRENZE

Si presentava alla nostra attenzione un uomo di 65 anni, con diagnosi di psoriasi dal 2015 per valutare l'inizio di una terapia con biologico.

In anamnesi si riportavano: neoplasia della parotide nel 2012 trattata chirurgicamente con successo; trombosi venosa profonda poplitea da cause indeterminate a febbraio 2020, per cui effettuava da allora una terapia anticoagulante; linfoma follicolare ascellare a settembre 2020 con indagini strumentali negative per localizzazione extra-linfonodale.

All'esame obiettivo presentava manifestazioni psoriasiformi a livello delle mani e delle unghie. In associazione a queste, tuttavia, presentava lesioni vescico-bollose ed erosioni disposte prevalentemente a livello delle superfici estensorie degli arti e della regione sacrale, talora con disposizione acrale. Le ipotesi diagnostiche erano: pemfigoide anti P-200 (rara malattia bollosa autoimmune della pelle di cui è stata riportata l'associazione eziopatogenetica con la psoriasi) o dermatite erpetiforme. Per questo motivo, seguendo la *flow chart* toscana per la dermatite erpetiforme, sottoponevamo il paziente a due prelievi biopatici. Il primo in sede lesionale per l'esame istologico. Il secondo in sede peri-lesionale per l'immunofluorescenza diretta. Il test a immunofluorescenza diretta forniva esito positivo. Poiché le IgA anti tTG risultavano

alterate (IgA totali normali) confermavamo la diagnosi di DE. Quindi sottoponevamo il paziente a dieta aglutinata e raccomandavamo una visita gastroenterologica con eventuale endoscopia e biopsia per valutare l'impegno intestinale. Per quanto riguarda le lesioni eritemato-squamose che avevano determinato la diagnosi di psoriasi viene eseguito un esame micologico delle lesioni dei piedi e delle unghie che risultava essere positivo per *Trichophyton Mentagrophytes*. Al controllo, dopo tre mesi, apprezzavamo la risoluzione delle lesioni cutanee con esiti iper-pigmentari.

Oltre alla nota associazione della celiachia/dermatite erpetiforme con il linfoma T-cell non Hodgkin, ETL (*Enteropathy type T cell Lymphoma*), l'adenocarcinoma del piccolo intestino ed il linfoma gastrico a basso grado di malignità, in considerazione del rilievo anamnestico nel caso in oggetto di neoplasie extra-intestinali, e di altri casi simili osservati negli anni, come Centro di riferimento regionale per la dermatite erpetiforme stiamo raccogliendo dati circa la prevalenza di neoplasie in una coorte di 150 pazienti con diagnosi di dermatite erpetiforme. Inoltre, alcuni autori hanno evidenziato come le dermatosi bollose autoimmuni, in particolare il pemfigoide bolloso, potrebbero associarsi ad un maggior rischio cardiovascolare. A titolo speculativo, poiché il nostro paziente riportava una TVP da cause indeterminate, ci chiediamo se queste considerazioni non possano essere traslate anche sulla dermatite erpetiforme.◆

Ritardi inspiegabili in pediatria



Case-finding o screening a tappeto? Di fronte ad alcuni casi eclatanti di ritardo nelle diagnosi, l'interrogativo si fa pressante



Di **Elena Lionetti**
SPECIALISTA IN PEDIATRIA
UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE

1 - BAMBINA, 4 ANNI. Fin da piccola soffre di stitichezza, nervosismo, stanchezza. Vari ricoveri in pediatria e visite al pronto soccorso per malesseri come tosse stizzosa, ostinata, con episodi anche di vomito (curata con antibiotici) ed inspiegabili esantemi. Perdita di peso, addome gonfio, occhi infossati. Vengono prescritte analisi del sangue che rivelano anemia e transaminasi alte ma non vengono disposti ulteriori accertamenti. Finalmente un medico del pronto soccorso, dopo il peggioramento generale dello stato di salute, sospetta la celiachia.

Questo caso clinico mette purtroppo in evidenza come la strategia del *case-finding* per la diagnosi di celiachia sia ancora inefficace e pertanto la celiachia non viene sospettata o la diagnosi viene posta molto tardivamente. Questa bambina mostrava i segni clinici di una malattia celiaca cosiddetta “non classica”, quali stipsi, stanchezza, anemia, ipertransaminasemia, a cui poi si sono aggiunti anche segni classici come il calo ponderale e la distensione addominale. L'iter diagnostico corretto avrebbe dovuto prevedere l'esecuzione degli anticorpi specifici sin dai primi sintomi e ancora di più in presenza di calo ponderale, anemia e ipertransaminasemia. Probabilmente è necessario

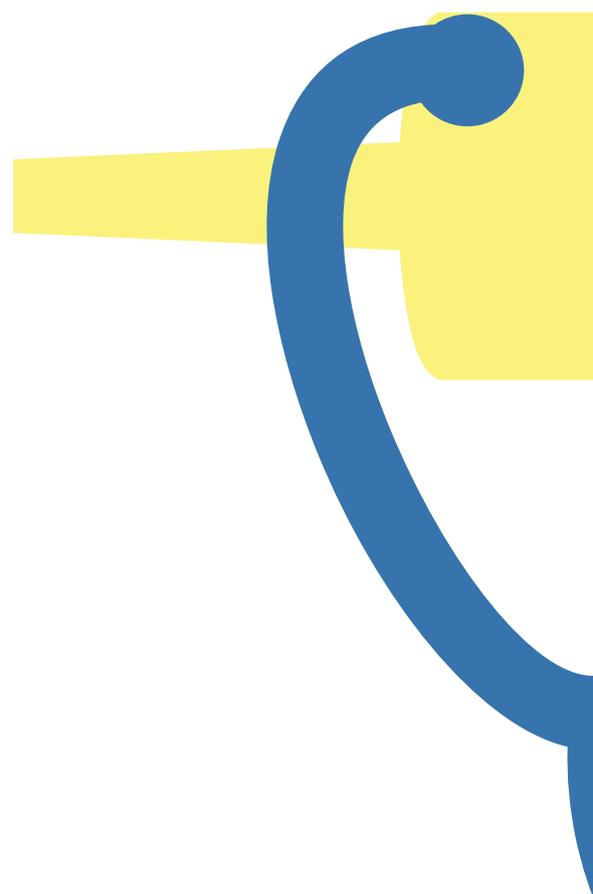
ancora sensibilizzare i medici di famiglia ed ospedalieri alle possibili modalità di presentazione non-classica della malattia celiaca oppure iniziare a credere che l'unica strategia efficiente per non mancare delle diagnosi sia quella dello screening a tappeto di tutta la popolazione pediatrica.

2 - BAMBINA, 7 ANNI. Fin dallo svezzamento cresce poco e poi inizia a soffrire di dissenteria e dolori addominali (con diagnosi di gastroenterite), eczemi su viso e braccia, tosse ostinata. Diagnosi dopo richiesta degli esami della celiachia da parte della madre.

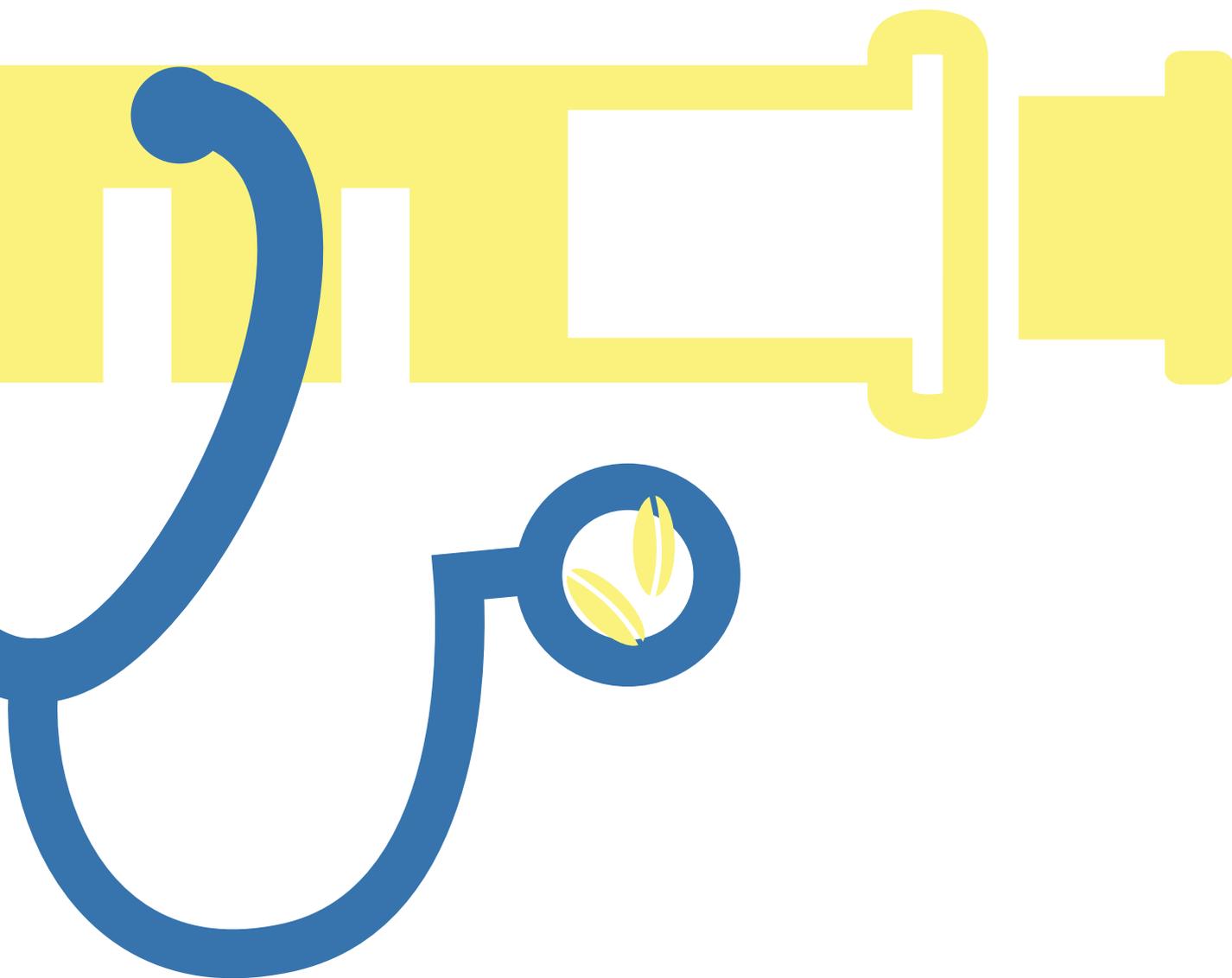
La presenza di diarrea e arresto della crescita dopo lo svezzamento rappresentano una forma classica di celiachia e pertanto sarebbe stato perentorio effettuare un prelievo del sangue con la ricerca degli anticorpi specifici per la diagnosi di celiachia. Queste diagnosi nel 2022 non dovrebbero più essere così difficili.

3 - BAMBINA, 2 ANNI. A 6 mesi, dopo lo svezzamento e l'inserimento al nido, iniziano episodi frequenti di tosse, raffreddore, vomito, disappetenza, feci non formate. Rifiuta le pappe, accetta di buon grado solo biberon di latte artificiale de-lattosato con biscotto. A un anno viene ricoverata per bronchiolite e sottoposta a nuovi accertamenti, compreso quelli per la celiachia, dai quali risultano alterati solo gli Aga Igg. Segue un percorso psicologico per disturbi del comportamento alimentare. A 18 mesi improvviso peggioramento degli episodi di vomito, durante il ricovero risultano ancora aumentati i valori degli Aga Igg. La bambina mostra un evidente cambiamento dell'umore: non vuole camminare, non sorride né gioca. Sottoposta a gastroscopia, i villi non sono visualizzabili (Marsh 3).

Questo caso clinico sottolinea l'importanza nel work-up diagnostico della celiachia nei bambini sotto i 2 anni di età



del dosaggio degli anticorpi anti-gliadina deamidata di classe IgG. Spesso infatti, in età precoce, gli autoanticorpi specifici per la diagnosi di celiachia (anti-transglutaminasi IgA e anti-endomisio) possono non ancora essere presenti in circolo, mentre si riscontrano gli anticorpi diretti contro l'antigene (la gliadina), in presenza di un conclamato danno intestinale (Marsh 3). Il dosaggio di tali anticorpi è pertanto utile in questa fascia di età ai fini di una diagnosi precoce e con lo scopo di prevenire complicanze temibili quali la crisi celiaca, le invaginazioni intestinali, l'arresto dello sviluppo. Tuttavia, tale argomento è attualmente dibattuto nella comunità scientifica e non vi è accordo unanime sull'utilizzo di questo test nelle



diverse linee guida internazionali per la diagnosi della celiachia.

4 - BAMBINA, 18 MESI. Ricovero urgente in chirurgia pediatrica per invaginazione intestinale. Dall'età di 8 mesi arresto della crescita, apatia, difficoltà a deambulare, ma a causa del lock-down non erano state effettuate visite pediatriche. Durante il ricovero consulenza gastroenterologica per la scarsa crescita con pronta diagnosi di celiachia.

Una delle conseguenze della pandemia da Sars-Cov2 è stata la difficoltà ad effettuare un regolare follow-up della crescita in età pediatrica e questo purtroppo ha portato ad un incremento di ritardo nel-

la diagnosi di celiachia pur in presenza di sintomi classici. Il presente caso clinico ci ricorda che una diagnosi tardiva a questa età può avere severe complicanze, come le invaginazioni intestinali acute o ricorrenti.

5 - BAMBINA, 9 ANNI. Asintomatica. Diagnosi di celiachia attraverso progetto sperimentale di screening per la celiachia nelle scuole.

Questo caso sottolinea la possibilità che la celiachia possa essere "silente", cioè del tutto asintomatica. Solo uno screening di popolazione sarà in grado di individuare questi casi sommersi del famoso iceberg celiaco. ◆