

# Noves guies per a la diagnosi de la malaltia celíaca pediàtrica

La malaltia celíaca (MC) està infradiagnosticada a causa de la presentació variada de signes i símptomes clínics. Aquesta guia d'ajuda inclou nova informació resumida i actualitzada de la Societat Europea de Gastroenterologia, Hepatologia i Nutrició Pediàtrica (ESPGHAN, per les sigles en anglès) sobre la diagnosi d'infants i adolescents que pateixen celiàquia.



## Què hi ha de nou a les Guies 2020?

Per al cribratge inicial es recomana una combinació d'IgA total i anticossos anti-transglutaminasa 2 de classe IgA (TGA-IgA), ja que és l'estratègia més acurada i cost-efectiva. No cal utilitzar inicialment l'EMA-IgA ni la DGP-IgG.

L'estratègia de diagnòstic sense biòpsia és segura en infants amb valors de TGA-IgA elevats  $\geq 10$  vegades el límit superior de normalitat, utilitzant kits diagnòstics apropiats i precisos, i amb anticossos antiendomisi positius (EMA-IgA) en una segona mostra sèrica.

Els infants amb TGA-IgA positius però amb títols baixos ( $< 10$  vegades el límit superior de la normalitat) haurien de sotmetre's a biòpsies per disminuir el risc de diagnòstic d'un fals positiu.

Les proves d'HLA i la presència de símptomes no són criteris obligatoris per a una diagnosi serològica sense biòpsies.

## Símptomes

### Gastrointestinals



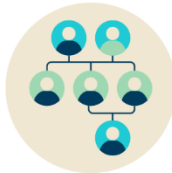
- diarrea/ restrenyiment / dolor abdominal crònic o intermitent
- distensió abdominal
- nàusees i/o vòmits recurrents
- 

### Símptomes extraintestinals



- pèrdua de pes / retard de creixement
- pubertat retardada, amenorrea
- irritabilitat, fatiga crònica
- neuropatia
- artritis/artràlgia
- anèmia crònica per deficiència de ferro
- disminució de la mineralització òssia (osteopènia/osteoporosi), fractures per fragilitat òssia
- estomatitis aftosa recurrent
- dermatitis herpetiforme
- defectes de l'esmalt dental
- alteració de la bioquímica hepàtica

### Afeccions concretes



- Familiars de primer grau amb MC
- malalties autoimmunes: DMT<sub>1</sub>, tiroïditis, malalties hepàtiques
- síndrome de Down
- síndrome de Turner
- síndrome de Williams-Beuren
- Deficiència d'IgA

### Abreviatures

IgA: immunoglobulina de tipus A  
TGA-IgA: IgA contra la transglutaminasa de tipus 2

IgG: immunoglobulina de tipus G  
DGP-IgG: IgG contra el pèptid de gliadina desaminat  
HLA: antígen leucocitari humà  
LSN: límit superior de la normalitat

Es pot establir una diagnosi de la MC de manera precisa i segura amb o sense biòpsies duodenals si es tenen en compte les recomanacions següents:

## Proves inicials

La prova d'IgA total i de TGA-IgA s'ha de fer servir en casos d'infants amb sospita de MC, després de comprovar que l'infant consumeix quantitats normals de gluten. En el cas d'infants amb valors d'IgA sèrica normals per l'edat, s'ha d'utilitzar TGA-IgA, independentment de l'edat. En el cas d'infants amb concentracions baixes d'IgA totals (baixa per edat o  $<0,2$  g/l en edat superior a 3 anys), s'ha de realitzar una prova basada en IgG (DGP, EMA o TGA) com a segon pas. Si les proves inicials suggereixen celiaquia, s'ha de derivar l'infant a un pediatre especialista en gastroenterologia/celiaquia.

## Biòpsia

Cal fer una biòpsia a infants amb TGA-IgA positius, però amb títols baixos ( $<10$  vegades el límit superior de la normalitat). S'han de realitzar  $\geq 4$  biòpsies del duodè distal i  $\geq 1$  del bulb, sempre i quan el pacient estigui fent una dieta que contingui gluten.

L'avaluació de les biòpsies s'ha de fer en biòpsies orientades de manera correcta. En cas de discordança entre els resultats de TGA-IgA i la histopatologia, cal fer més talls de les biòpsies i/o sol·licitar una segona opinió d'un patòleg amb experiència.



## Sense biòpsia

L'estratègia de diagnòstic sense biòpsia per al diagnòstic de la MC és segura en infants amb valors de TGA-IgA elevats  $\geq 10$  vegades el límit superior de normalitat, utilitzant kits diagnòstics apropiats i precisos, i amb anticossos antiendomisi positius (EMA-IgA) en una segona mostra sèrica.

### Infants asimptomàtics:

De vegades, la MC es pot diagnosticar sense biòpsies duodenals en infants asimptomàtics, si es fan servir els mateixos criteris que en pacients amb símptomes

### Punt de tall de TGA-IgA per a la diagnosi de MC sense biòpsia

La concentració sèrica de TGA-IgA  $\geq 10 \times \text{LSN}$  hauria de ser obligatòria. Només s'han de fer servir kits d'anticossos amb càlcul basat en la corba de calibració i que tinguin el valor  $10 \times \text{LSN}$  dins del seu rang de mesurament. Cal biopsiar a tots els pacients amb deficiència d'IgA i que hagin donat positiu en una prova serològica basada en IgG.

L'ESPGHAN recomana que la decisió de realitzar o no biòpsies duodenals en pacients amb TGA-IgA elevada s'ha de prendre durant un procés de presa de decisions, de forma consensuada entre l'especialista pediàtric en gastroenterologia/celiaquia, els progenitors/cuidadors i, si escau, l'infant.

## Prova d'HLA

Els pacients amb TGA-IgA positiva no necessiten una prova d'HLA si se'ls ha diagnosticat MC mitjançant biòpsies o si presenten títols alts de TGA-IgA  $\geq 10 \times \text{LSN}$  i EMA-IgA positius. Una prova negativa per a HLA-DQ2 i/o HLA-DQ8 indica un risc molt baix de celiaquia, mentre que un resultat positiu no en confirma la diagnosi. Si no es detecten al-les de risc, la celiaquia és poc probable.

## Diagnosi

Els pacients amb TGA-IgA positiva no necessiten una prova d'HLA si se'ls ha diagnosticat MC mitjançant biòpsies o si presenten títols alts de TGA-IgA  $\geq 10 \times \text{LSN}$  i EMA-IgA positius. Una prova negativa per a HLA-DQ2 i/o HLA-DQ8 indica un risc molt baix de celiaquia, mentre que un resultat positiu no en confirma la diagnosi. Si no es detecten al-les de risc, la celiaquia és poc probable.

**Celiaquia potencial:** Els pacients amb TGA-IgA i EMA positius i amb pocs o cap canvi histològic a la mucosa duodenal solen diagnosticar-se com celiaquia "potencial". Tanmateix, aquests resultats poden ser el resultat d'una ingesta baixa de gluten abans de les biòpsies, d'un error de mostreig o d'una orientació incorrecta en la lectura de les biòpsies. Per tant, s'han de revisar tots aquests aspectes abans de diagnosticar celiaquia "potencial" en comptes d'una celiaquia "real". Un cop confirmada, la celiaquia potencial requereix vigilància clínica i de laboratori (serologia, biòpsies addicionals) per supervisar la possible evolució a atròfia vellositària i la derivació a un centre amb experiència en MC per al seguiment.

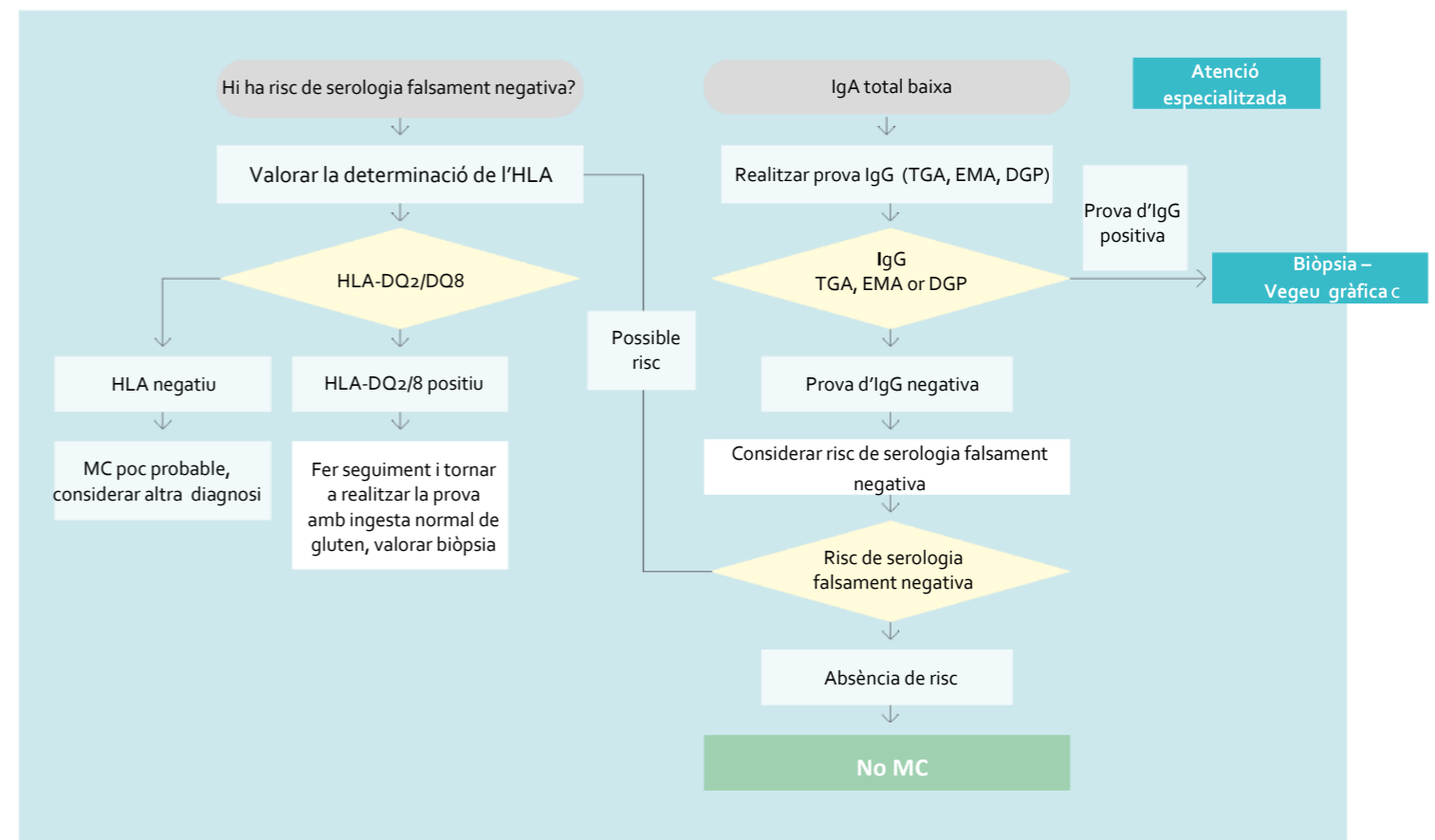
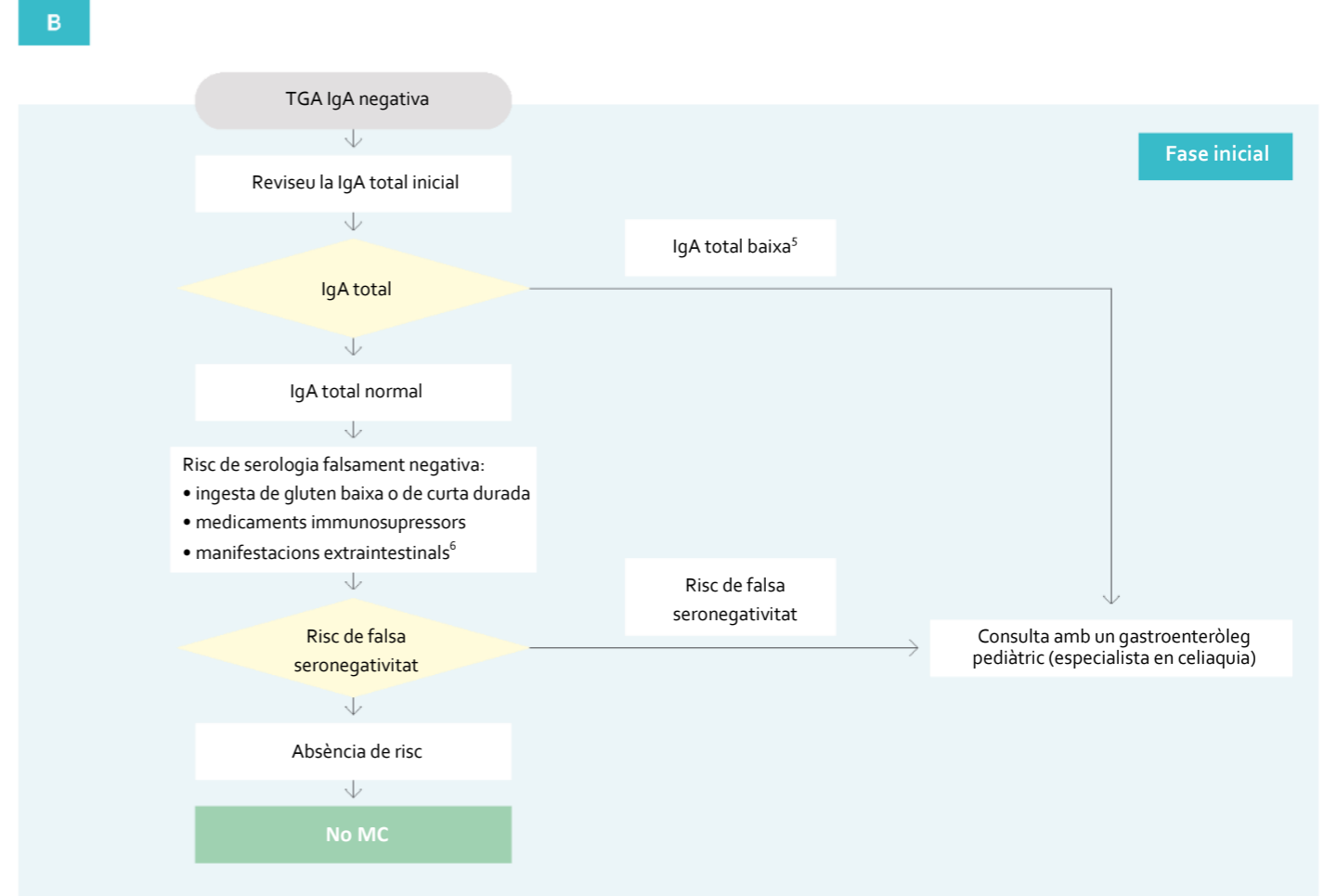
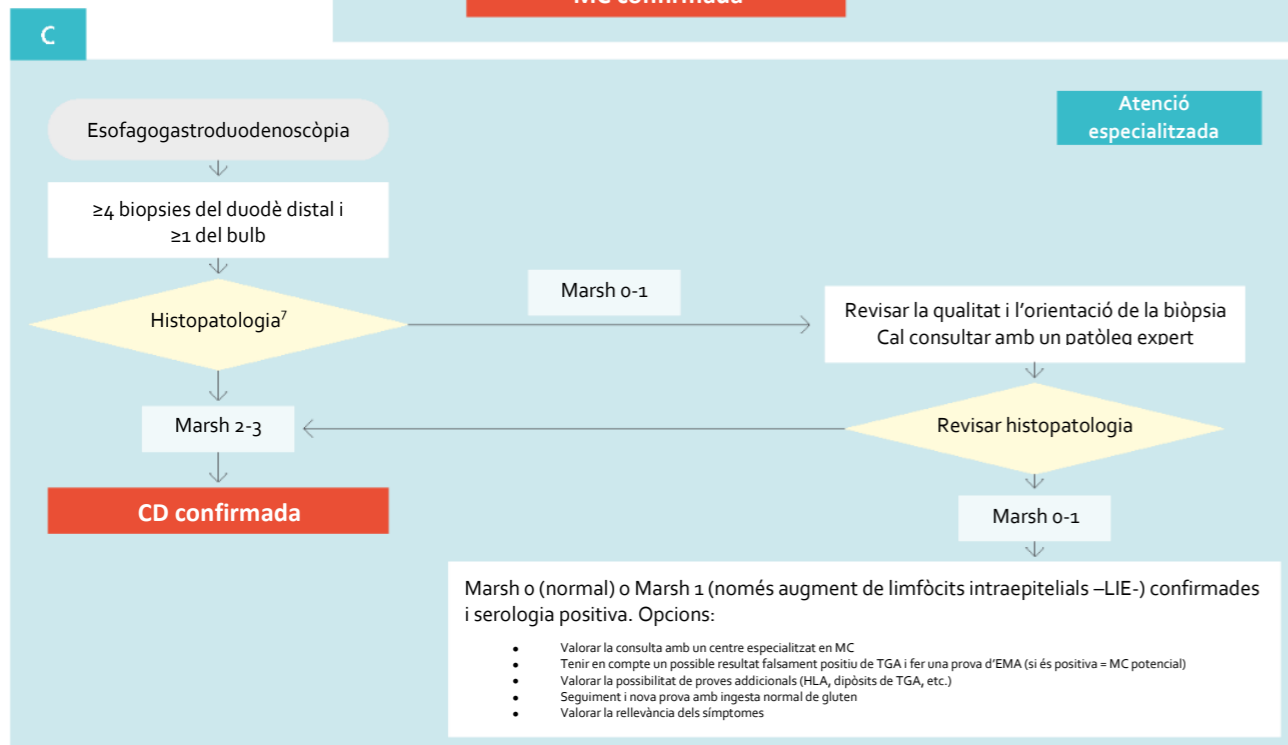
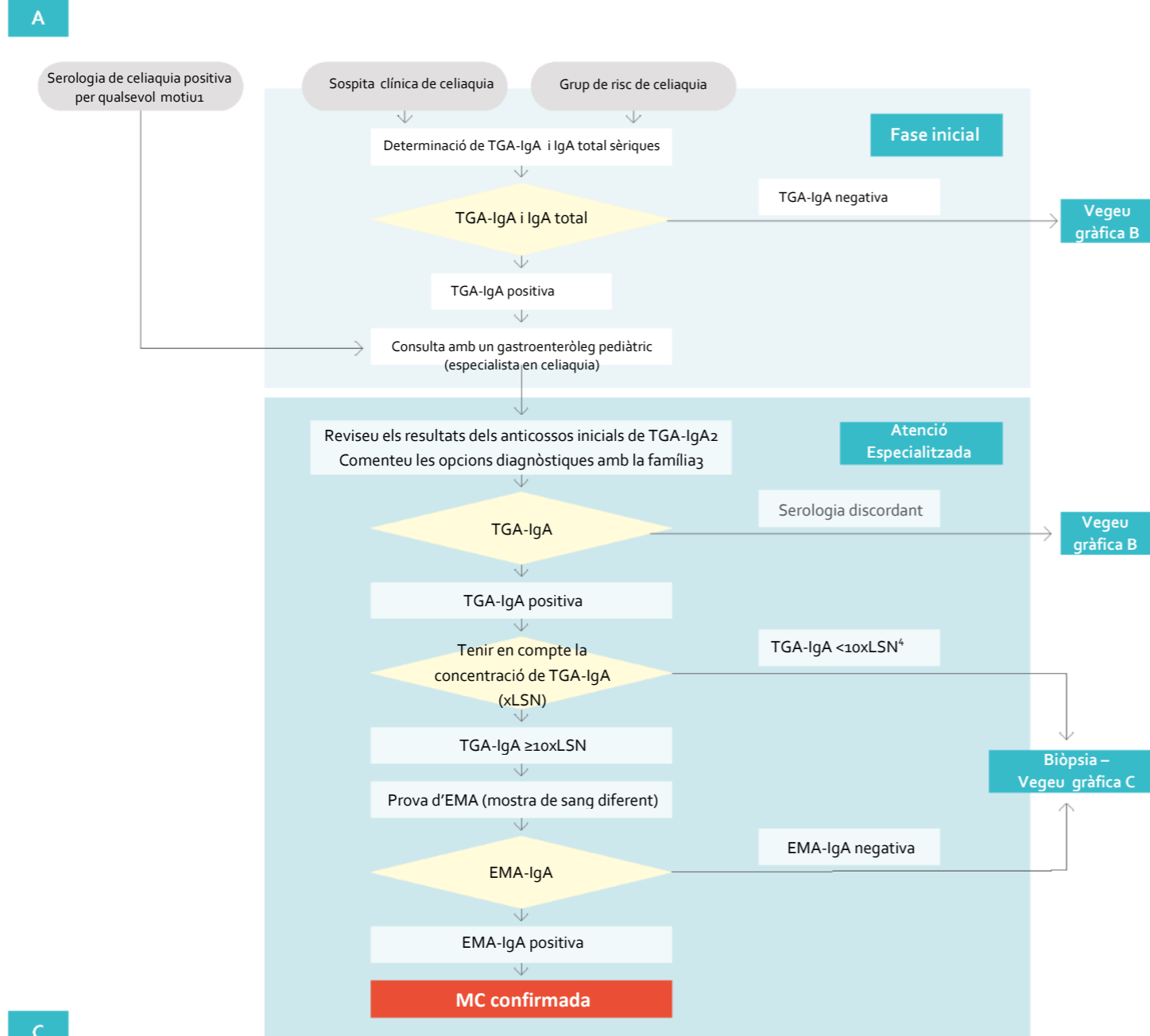


### Avis legal

L'ESPGHAN no és responsable de les pràctiques dels metges; simplement ofereix directrius i documents de posicionament com a indicadors de bones pràctiques. La diagnosi i el tractament són responsabilitat dels metges. Aquesta guia informativa ha estat elaborada i publicada per la Societat Europea de Gastroenterologia, Hepatologia i Nutrició Pediàtrica (ESPGHAN, per les sigles en anglès) i els autors són membres del Grup de Treball de Malaltia Celiaca de la Societat.

Al document següent hi podeu trobar les referències completes de la informació inclosa en aquesta guia: Husby, Steffen, et al. "European society paediatric gastroenterology, hepatology and nutrition guidelines for diagnosing coeliac disease 2020". *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 70.1 (2020): 141-156.

Aquesta guia informativa és una adaptació de les directrius originals publicades per l'ESPGHAN, disponibles a [www.espghan.org](http://www.espghan.org). L'ESPGHAN no es fa responsable de l'exactitud de la traducció ni dels canvis realitzats en aquesta adaptació.



Notes a peu de pàgina

1. A més de TGA-IgA, s'han d'incloure les proves de punt de contacte (POCT, per les sigles en anglès) i la DGP. 2. Comproveu també el valor en relació amb el punt de tall i repetiu la prova si el resultat és qüestionable o està a prop del límit. No cal tornar a fer la prova si s'ha fet amb un assaig validat amb corba de calibració. Valorar amb un test convencional de TGA-IgA si el resultat del POCT és positiu i la TGA no s'ha mesurat de manera quantitativa. 3. Transmeteu el missatge que la diagnòsi de la MC amb o sense biòpsia confirma la necessitat d'una dieta sense gluten per a tota la vida i que la reavaluació després de la introducció de la dieta necessària una reexposició prolongada al gluten amb una sèrie de proves diagnòstiques posteriors. 4. Si la prova de TGA-IgA és positiva però a prop del límit de normalitat, confirmeu que el pacient realitza una ingesta suficient de gluten i valoreu la possibilitat de repetir la prova de TGA-IgA i fer EMA. 5. Baix per edat <math>0 < 0,2 \text{ g/l}</math> en edat superiors a 3 anys. 6. Per exemple, dermatitis herpetiforme, en la que la serologia és sovint negativa. 7. El punt de tall per sobre del qual el recompte de LIE es considera anormal és >25 cèl·lules/100 enteròcits.