

Gastro-Ped

Dott. Sara Lega,
SSD Gastroenterologia e nutrizione clinica
IRCCS Burlo Garofolo

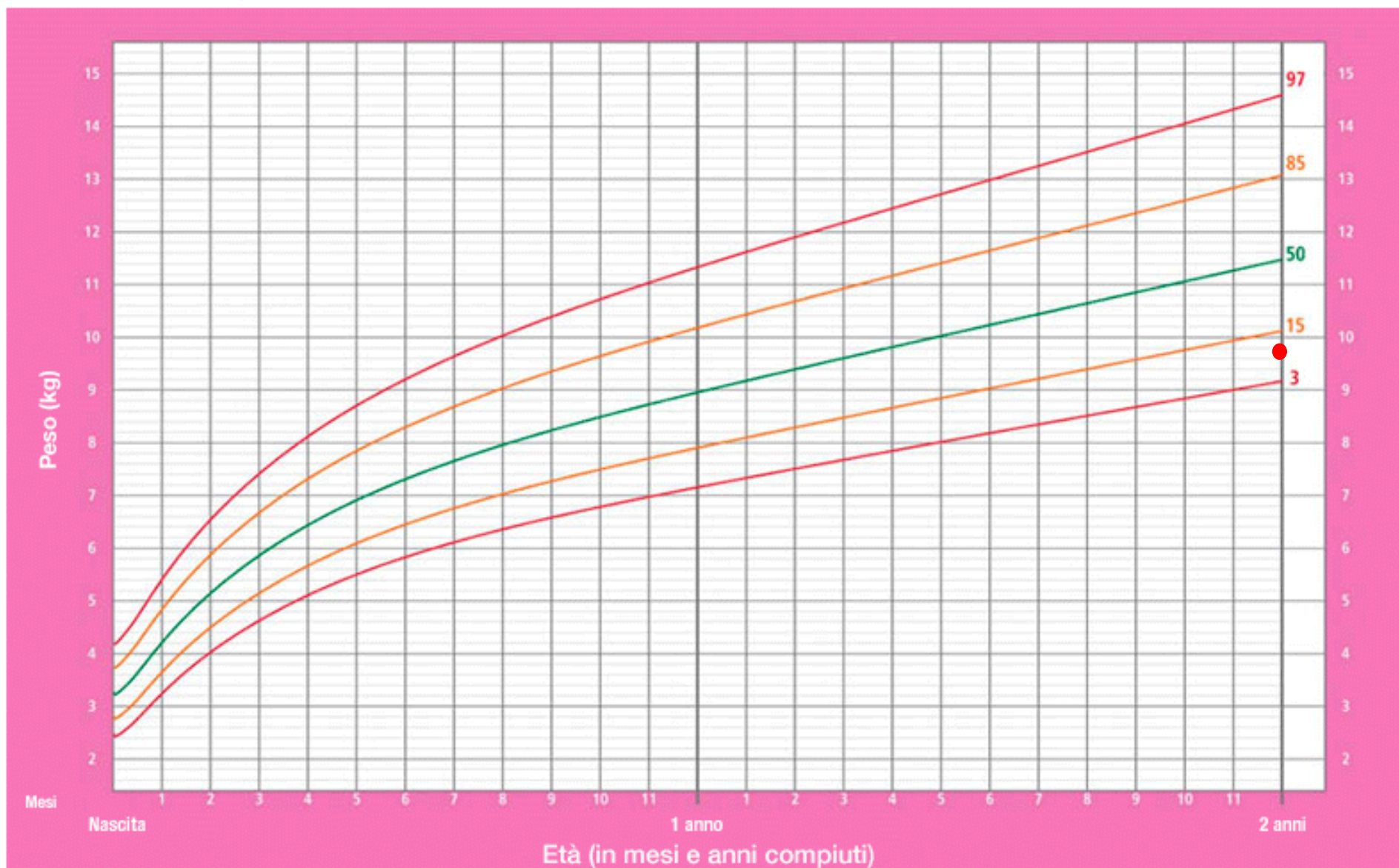
Gaia, 2 anni

È magretta e al bilancio di salute pesa 9.8 kg

Ve bene?

Peso per età delle femmine

Percentili (dalla nascita ai 2 anni di età)



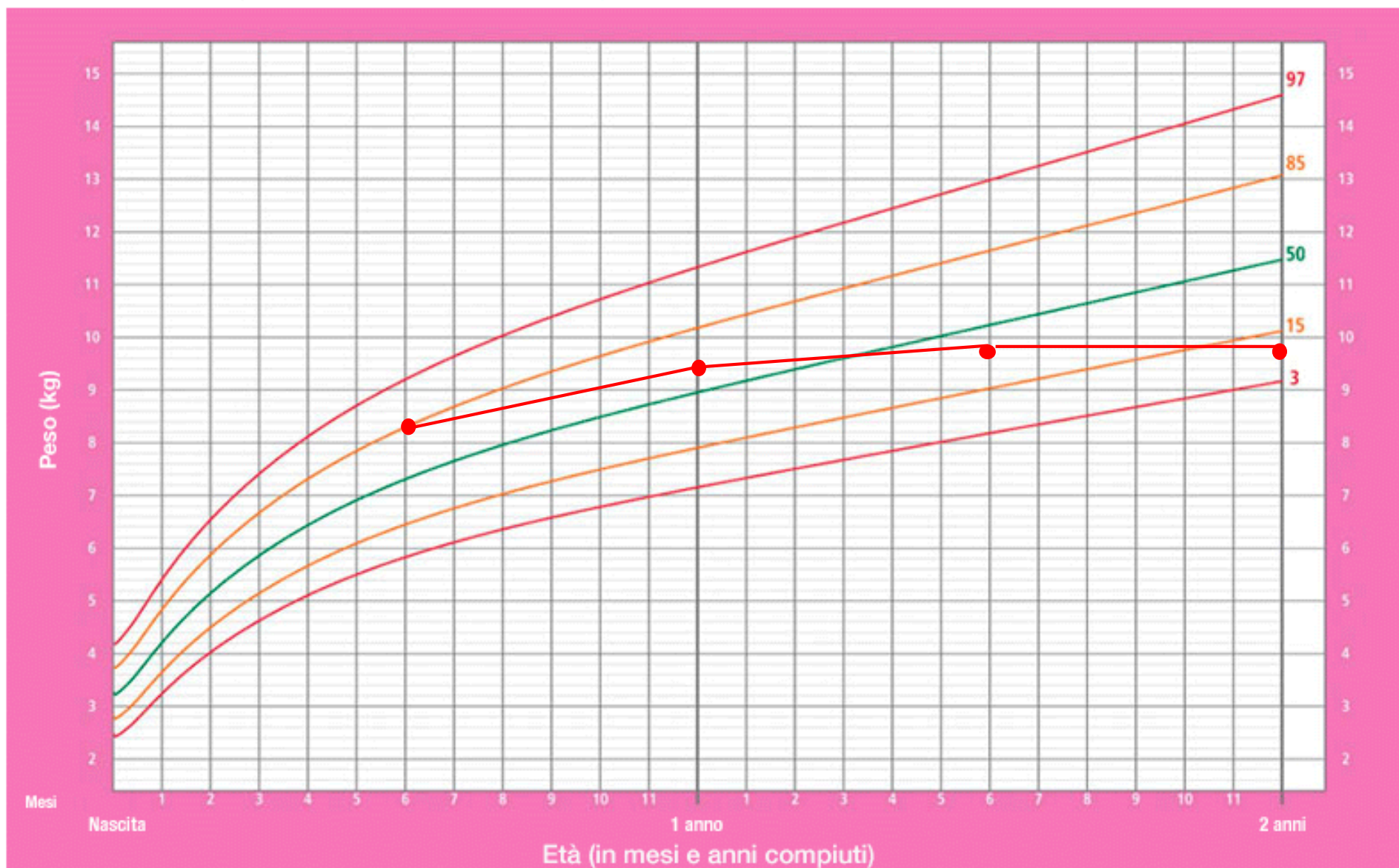
Gaia, 2 anni

È magretta e al bilancio di salute pesa 9.8 kg

Pesa come a 18 mesi.. a un anno pesava 9.2 kg e a 6 mesi era «paffuta»

Peso per età delle femmine

Percentili (dalla nascita ai 2 anni di età)



Gaia, 2 anni

Deflessione della crescita ponderale

Da due settimane feci sfatte

Esami

- **TTG IgA 30 U/ml** (vn <10), IgA totali normali.
- Emocromo Hb 10.5 (vn >12.5), MCV 68 fl, GB 6570 (N 4500, L 2000, Eos 100)

CELIACHIA

Prima ipotesi fino a prova contraria..



Celiachia

Frequente: 1-2% popolazione

Autoimmune

Glutine-dipendente

HLA DQ2/DQ8

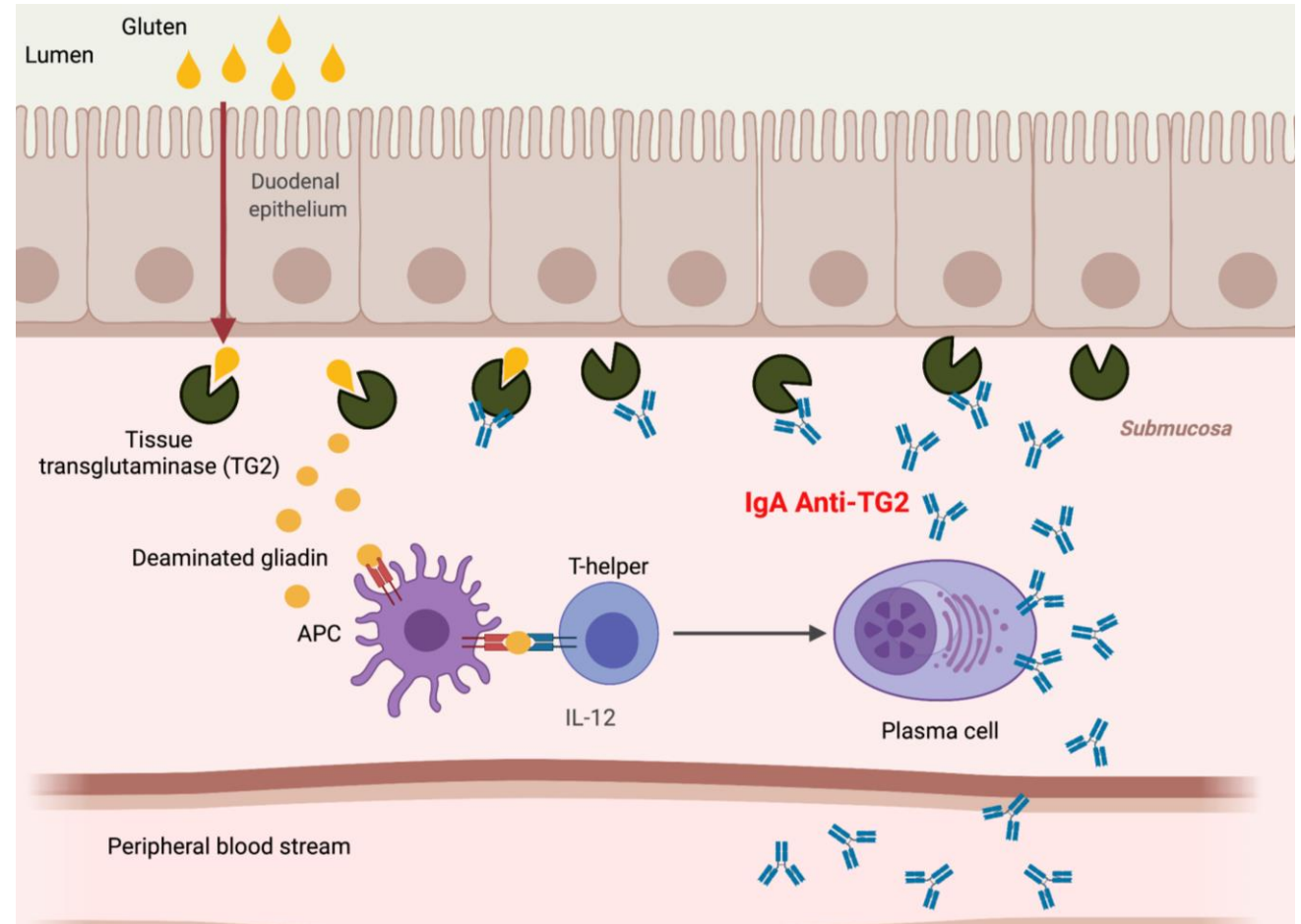


TABLE 2. Symptoms and signs suggesting coeliac disease

Gastrointestinal	Chronic or intermittent diarrhea*
	Chronic constipation not responding to usual treatment
Extraintestinal symptoms	Chronic abdominal pain
	Distended abdomen*
	Recurrent nausea, recurrent vomiting
	Weight loss, failure-to-thrive*, stunted growth/ short stature*
	Delayed puberty, amenorrhea
	Irritability, chronic fatigue
	Neuropathy
	Arthritis/arthritis
	Chronic iron-deficiency anaemia
	Decreased bone mineralization (osteopenia/osteoporosis), repetitive fractures
Specific conditions	Recurrent aphthous stomatitis,
	Dermatitis herpetiformis–type rash
	Dental enamel defects
	Abnormal liver biochemistry
	First-degree relatives with CD
	Autoimmune conditions: T1DM, thyroid disease, liver disease
	Down syndrome, Turner syndrome
	William’s-Beuren syndrome
	IgA deficiency

CD = coeliac disease; T1DM = type-1 diabetes mellitus.

*Common symptoms.



Figure 1: Grade I enamel defects: multiple white and cream opacities with clearly defined margins.



Figure 2: Grade II enamel defects: rough enamel surface with patchy symmetric opacities and discolouration.

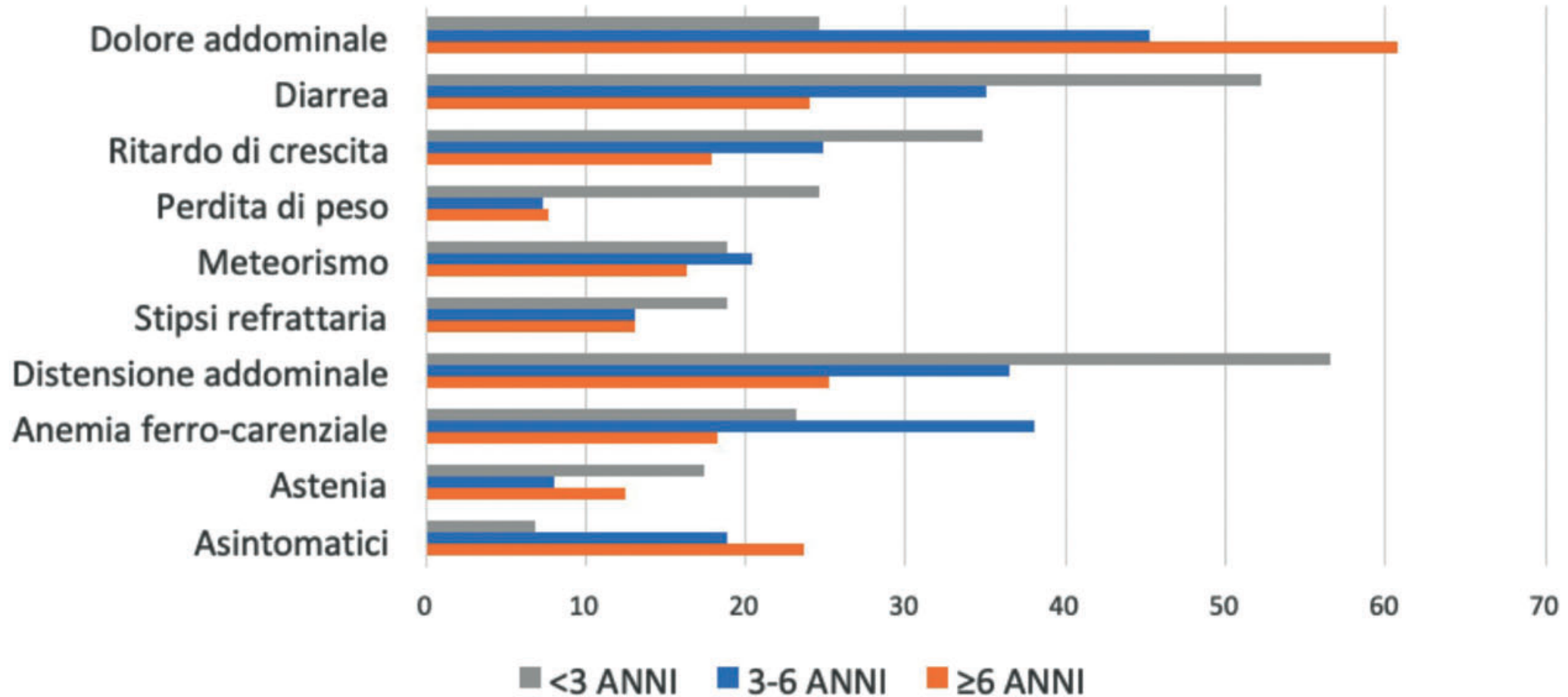


Figure 3: Grade III enamel defects: deep horizontal grooves with large pits and linear discolouration.

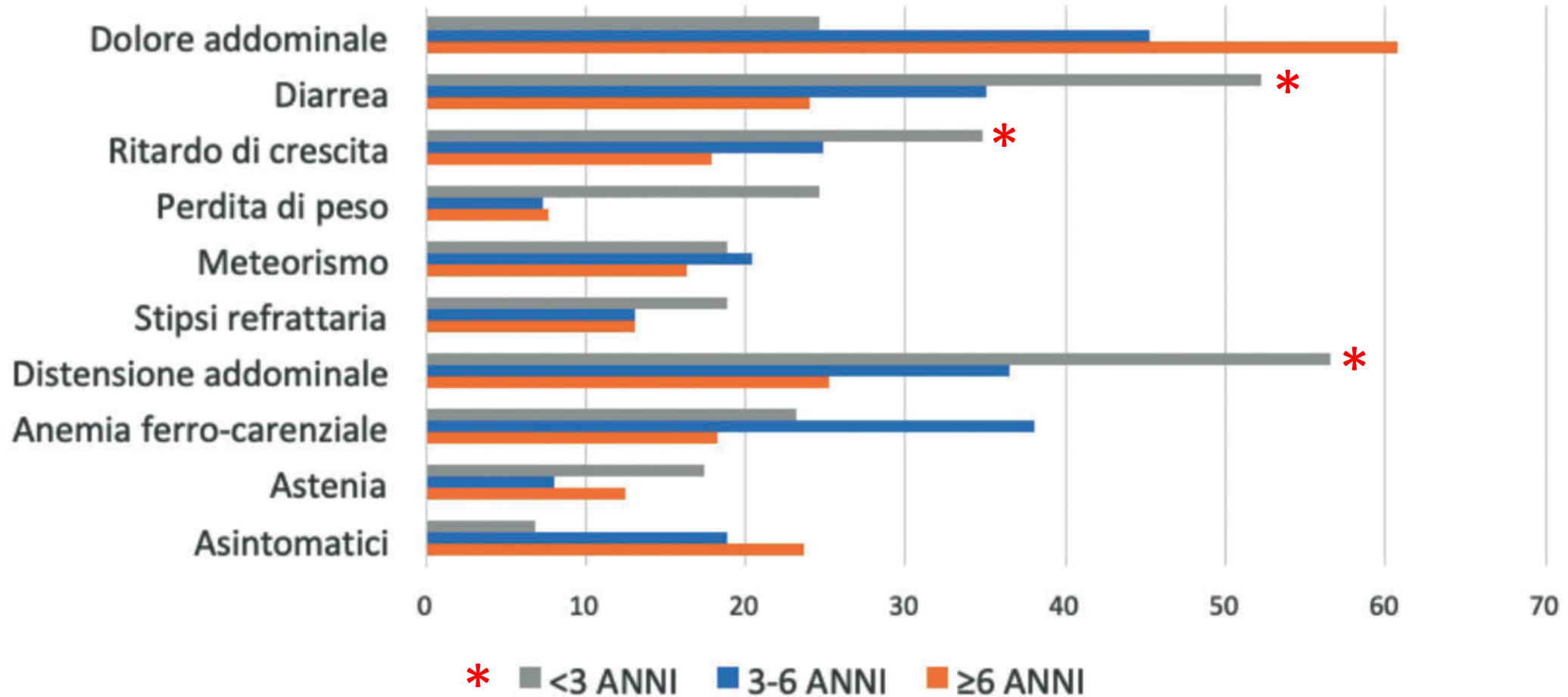


Figure 4: Aphthous ulcers in the buccal mucosa.

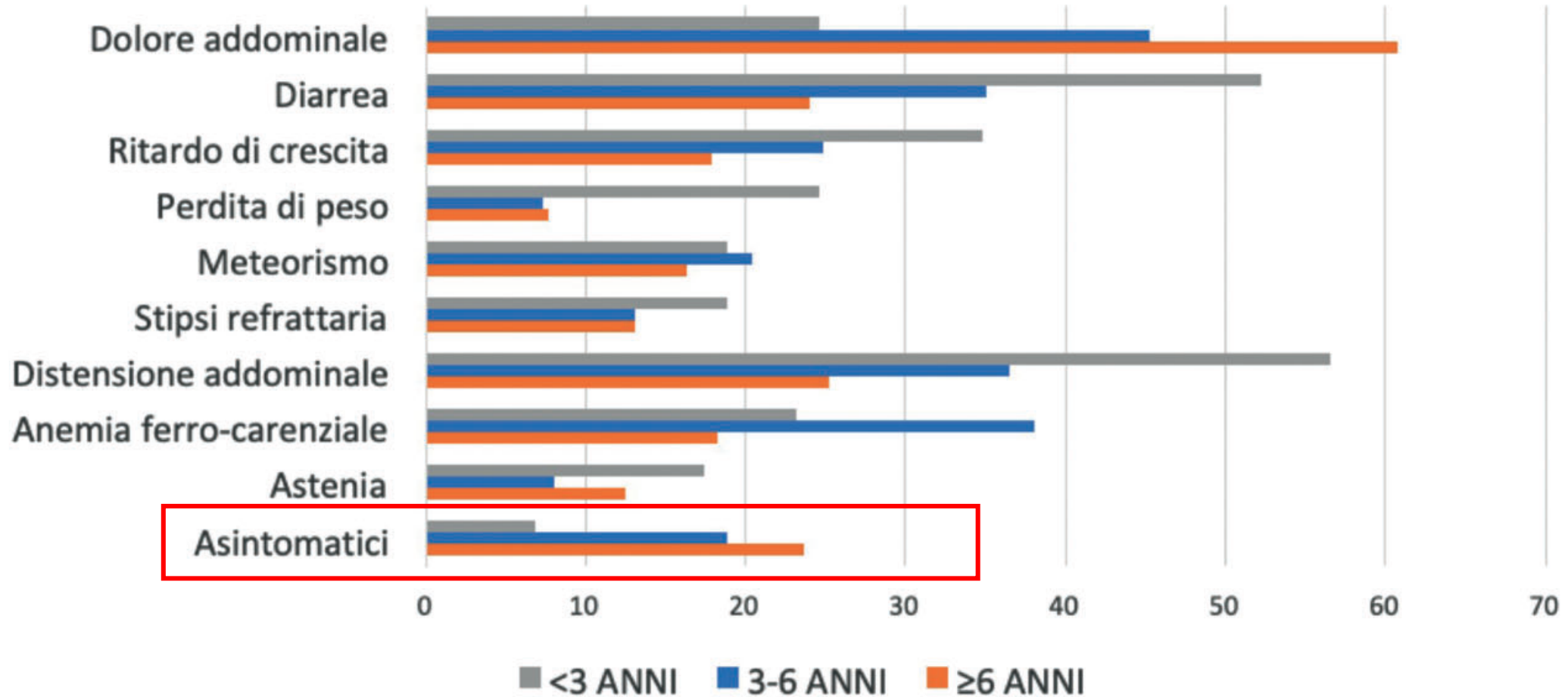
Presentazione clinica alla diagnosi di celiachia in EU



Presentazione clinica alla diagnosi di celiachia in EU



Presentazione clinica alla diagnosi di celiachia in EU

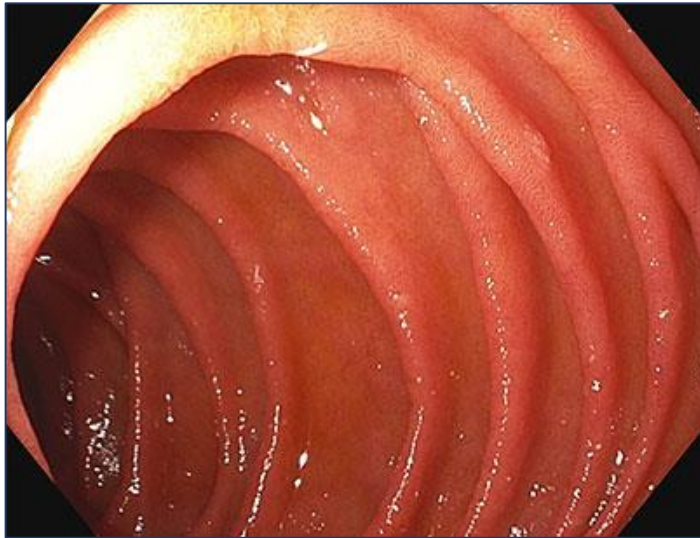


Celiachia

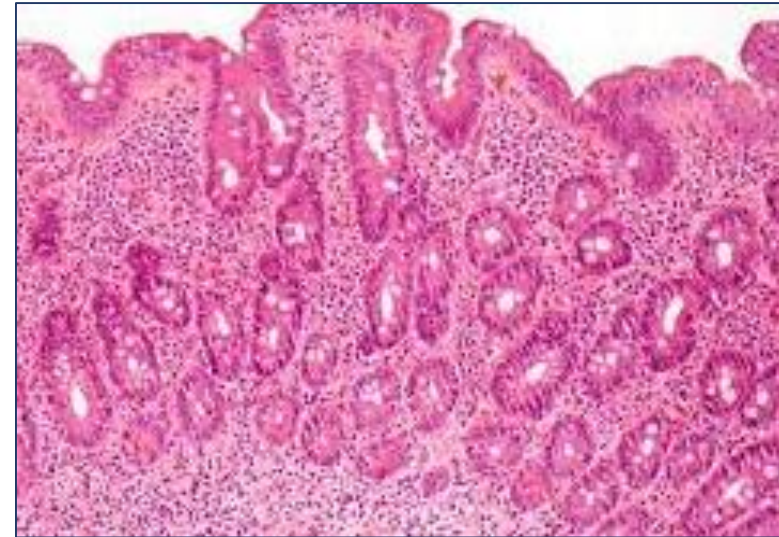
Conferma diagnostica:

IgA Transglutaminasi su siero + istologia che vede atrofia dei villi intestinali

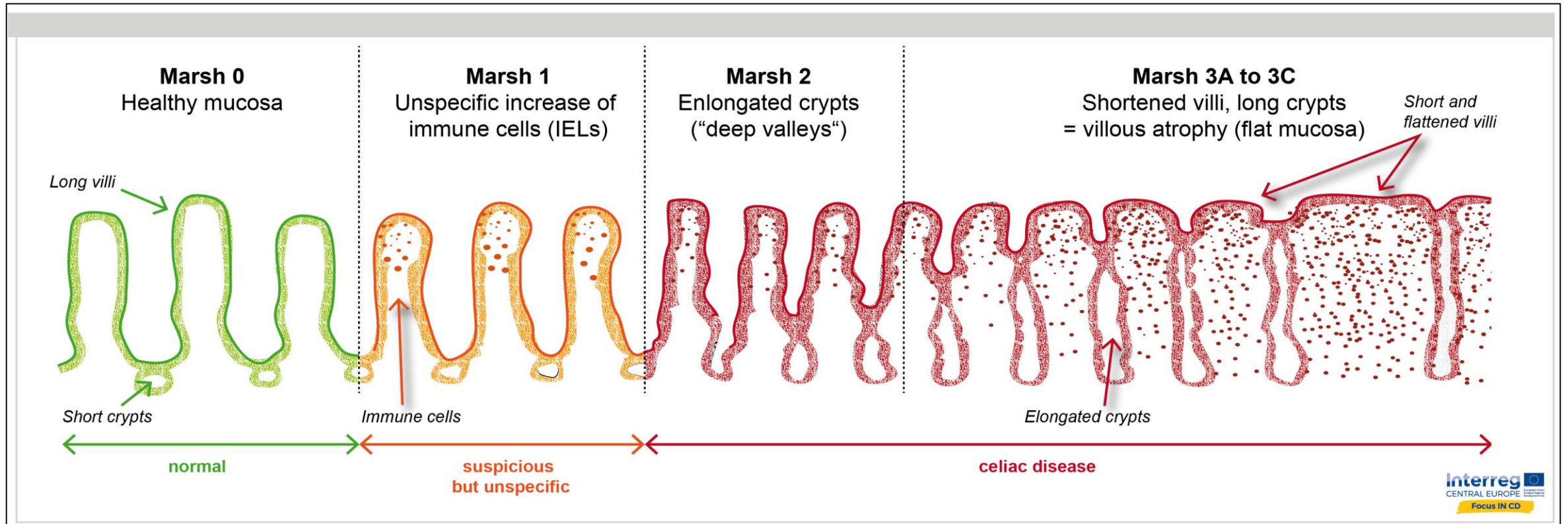
EGDS:



Esame Istologico:



Istologia



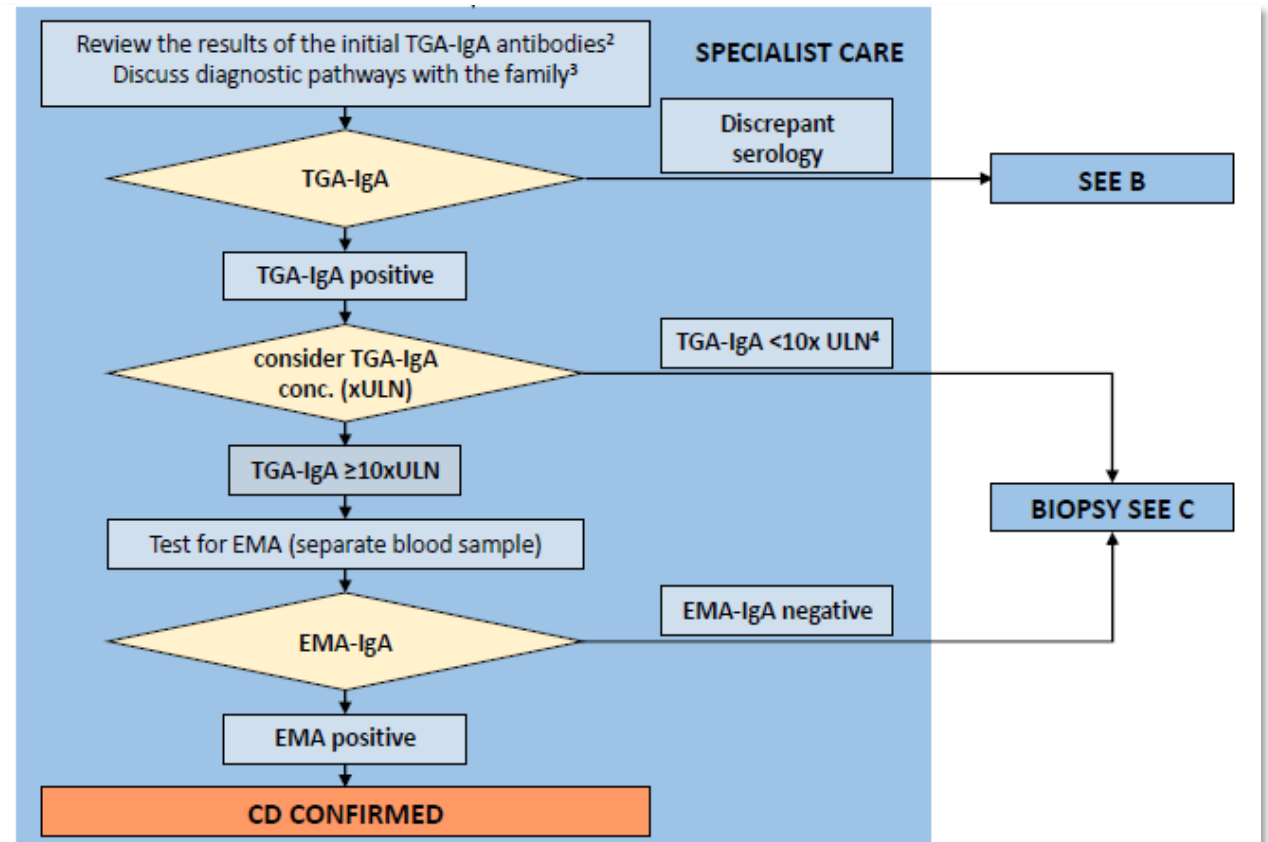
Celiachia

Nel bambino, possibile diagnosi senza biopsia

Conferma diagnostica:

IgA Transglutaminasi (TTG) sieriche + istologia che vede atrofia villi intestinali

A meno che.. **TTG IgA > 10 x**



Husby S, et al. ESPGHAN guidelines for Celiac Disease. JPGN 2020.

Celiachia

Terapia: **DIETA SENZA GLUTINE**, rigorosa e per tutta la vita

Cereali vietati:

- Frumento
- Orzo
- Segale



Contengono PROLAMINE, parte proteica dei cereali tossica per chi è celiaco

Celiachia

«Cereali» sicuri



Teff



Sorgo



Riso



Quinoa



Miglio



Mais



Grano saraceno



Amaranto

Celiachia

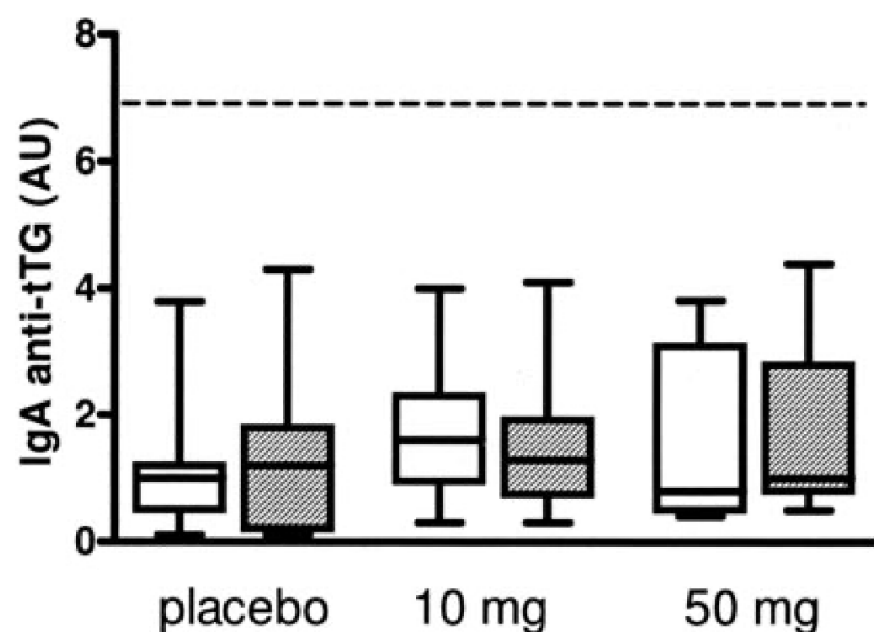
- ✓ **Non sempre l'ingestione volontaria di glutine dà sintomi:** variabilità interindividuale, che non correla con sintomi alla diagnosi nè con il danno istologico
- ✓ **nel 10-60% dei celiaci l'adesione alla dieta è solo parziale:** conoscere i gruppi più «a rischio» e saper fornire consigli pratici su come poter vivere bene la propria vita sociale e allo stesso tempo seguire una dieta corretta
- ✓ **adolescenti ad alto rischio di abbandonare la GFD**
- ✓ **conoscere gli strumenti per valutare l'aderenza alla dieta senza glutine:** anticorpi anti tTG , questionari validati, colloquio, peptidi della gliadina nelle feci

✓ Le trasgressioni e contaminazioni

✓ Esiste una dose soglia di tolleranza: danno intestinale, non sintomi

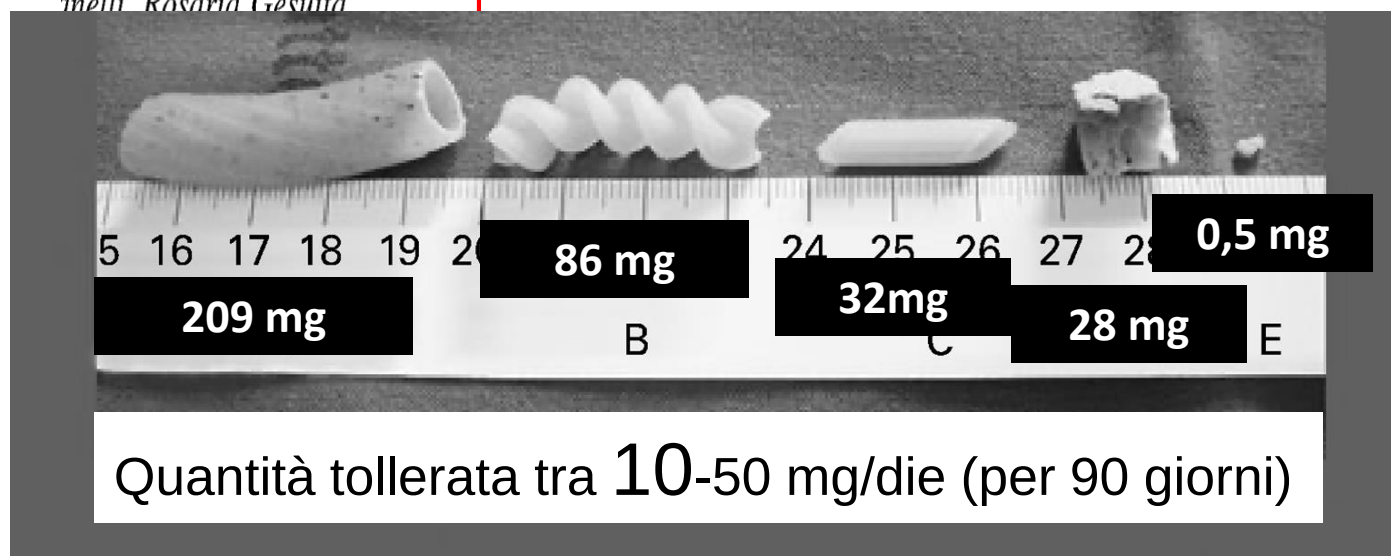
A prospective, double-blind, placebo-controlled safe gluten threshold for patients with celiac dis

Ca
Un
Flc



- 10 mg/die di GLUTINE: SICURA
- 50 mg/die di GLUTINE: riduzione significativa rapporto villo/cripta

melli Rosaria Gesuita



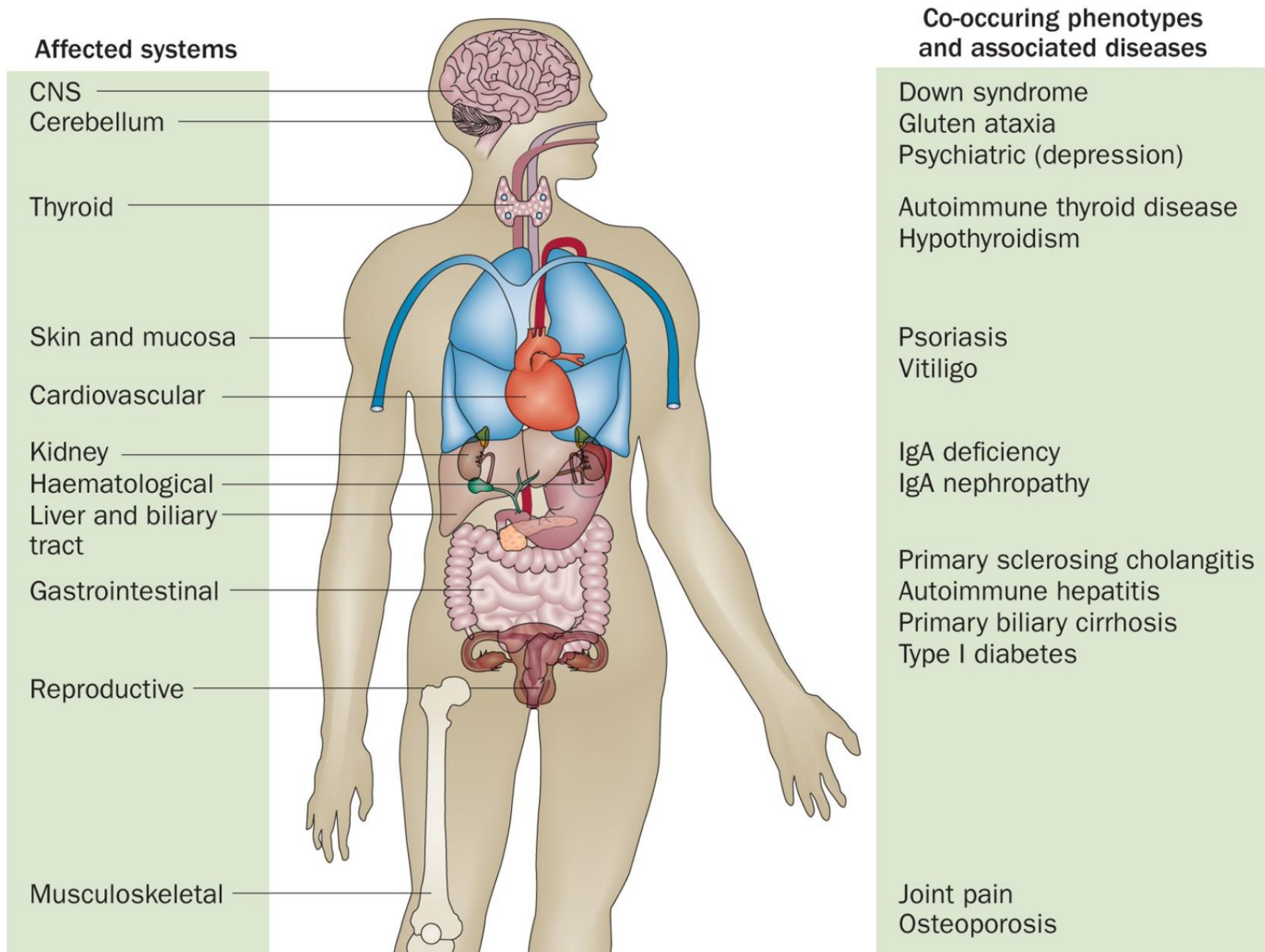


Il Follow-up

Aderenza alla dieta senza glutine

Esami : TTG IgA , ferritina, TSH, fT4..

Altre autoimmunità



GIOVANNI, 4 ANNI

Sta bene, crescita ottima

Ma è il fratello di Gaia..

Prevalenza celiachia familiari 1° grado: 15%

Fa esami:

- Emocromo Hb 12,5, MCV 85fl, GB 6570 (N 4500, L 2000, Eos 100)
- TTG 45 U/ml (vn <10), IgA totali normali.

.. E li ripete: TTG IgA 25 U/ml, EMA IgA positivi

Cosa deve fare?

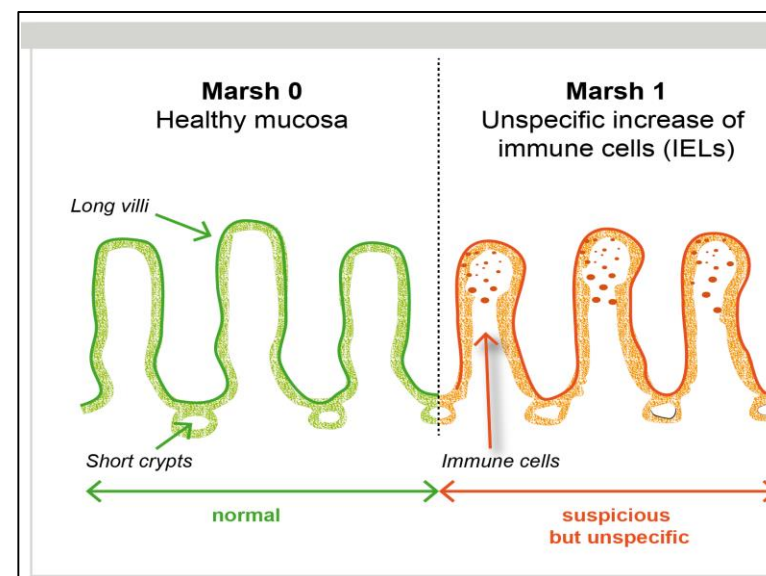
GIOVANNI, 4 ANNI

Esofagogastroduodenoscopia:

Istologia:



L'esame microscopico ha mostrato una lieve duodenite cronica (G1) di tipo reattivo: "5 frustoli di mucosa duodenale, correttamente orientati in buona parte, che mostrano villi architetturalmente nei limiti morfologici della norma senza incremento patologico del numero dei linfociti T intraepiteliali (meno di 25 linfociti/100 cellule epiteliali), dato morfologico confermato dall'indagine immunoistochimica condotta con anticorpo anti-CD3 monoclonale. Nella lamina propria blando infiltrato infiammatorio sparso non aggressivo



GIOVANNI, 4 ANNI

Celiachia Potenziale

Positività anticorpale (TTG ed EMA) senza atrofia

10-20% delle diagnosi di Celiachia

ATTENZIONE

Può essere conseguenza di:

- Campionamento insufficiente
- Orientamento sbagliato della biopsia
- **Riduzione consumo di glutine**

NON togliere glutine prima dell'EGDS

GIOVANNI, 4 ANNI

Celiachia Potenziale

Dieta si no?

Come andrà a finire?

Dieta si no?

Dipende

Se sintomatico: sì

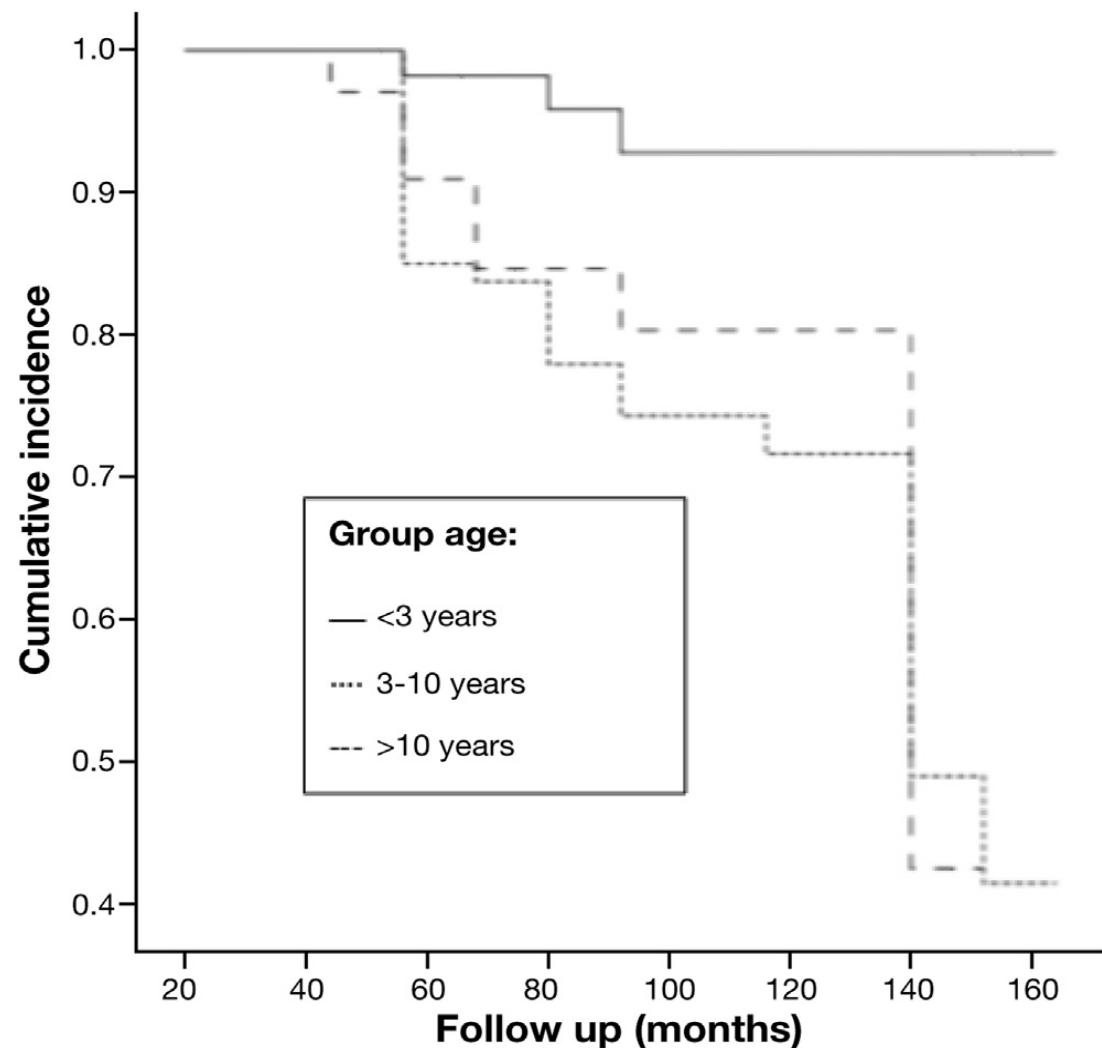
Asintomatico: decidiamo

SEMPRE seguire nel tempo!

Dieta: possibile challenge da grande

NO dieta: sierologie periodiche

Dipende dall'età: più grandi, più probabile evoluzione verso atrofia



- 7% < 3 anni

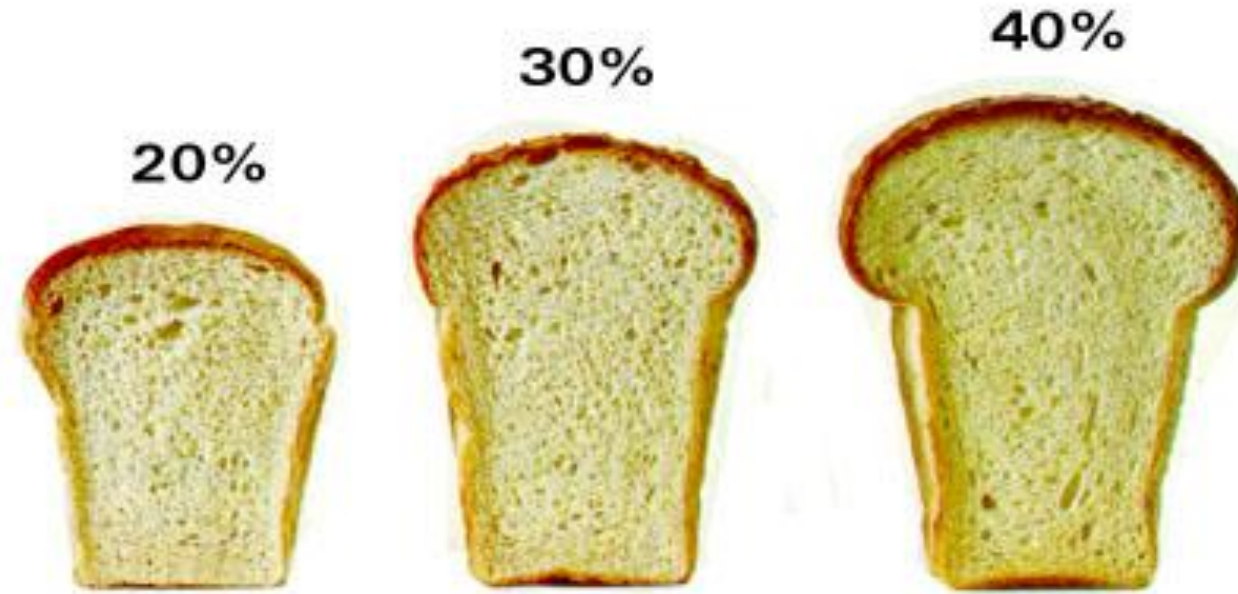
- 51% 3 -10 anni

- 55% > 10 anni

Non tutti i sintomi che dipendono dal glutine sono celiachia..

Glutine:

Wet gluten quantity:



-Lievita

-Lungo svuotamento gastrico

-Lungo tempo di transito

- Proprietà “oppioide like”

The Global Phenomenon of Self-Reported Wheat Sensitivity

Imran Aziz, MBChB, MD

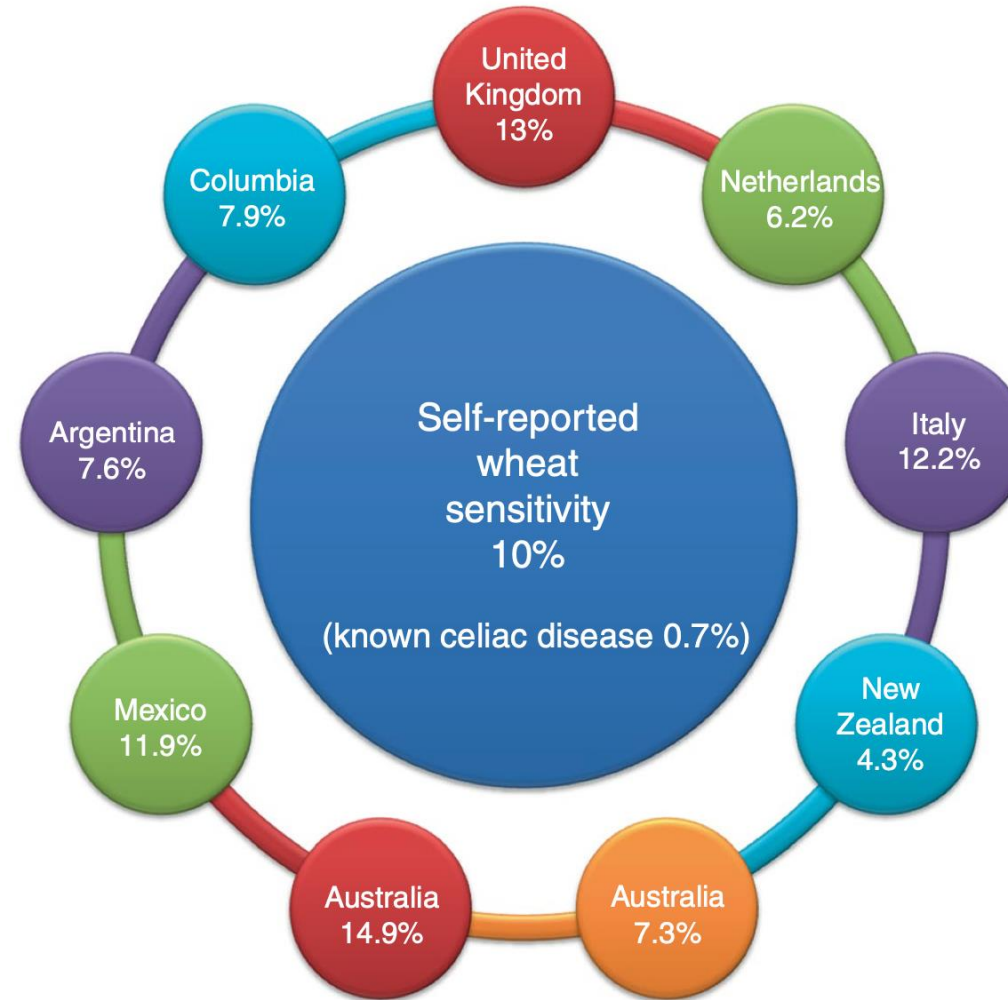


Fig. 1 The general population prevalence of self-reported wheat sensitivity. Note: Studies have been performed in adults, except for in New Zealand (children) and Italy (age 14–18 years) [15–22]

NEWS

[Home](#) | [Israel-Gaza war](#) | [War in Ukraine](#) | [Climate](#) | [Video](#) | [World](#) | [UK](#) | [Business](#) | [Tech](#) | [Science](#)[More](#)

The great gluten-free diet fad

12 July 2015



Millions of people around the world are giving up gluten. I know why I stopped buying traditional bread and cakes, but I'm unsure about everyone else, writes William Kremer.

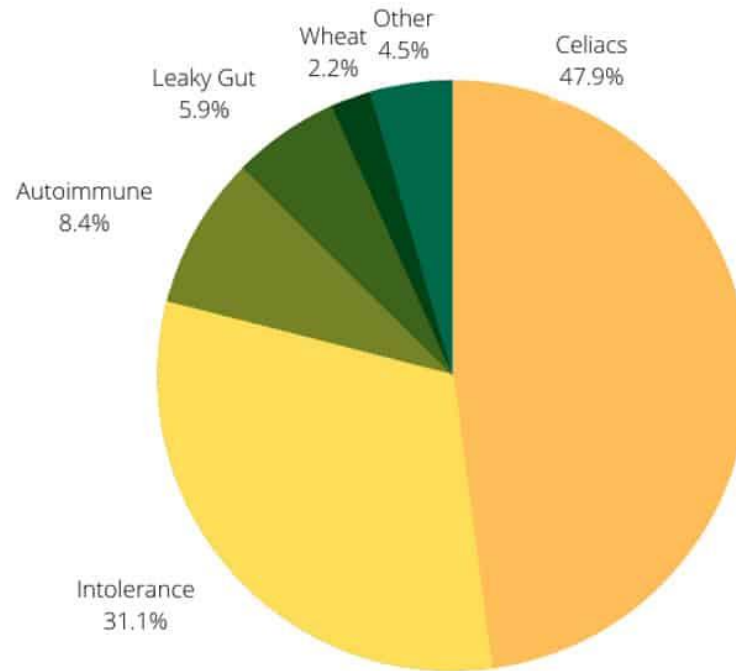
This is how to rid your life of gluten. First, chuck out your bread, flour and wheat breakfast cereals. Throw away open jars of jam and tubs of margarine in case they harbour crumbs.

Invite friends to your house to drink all your beer and start taking your own sausages to barbecues (and cook them on a separate grill).

Millions of people are doing all of the above, and probably a lot more besides, as they go gluten-free. Twenty-nine percent of adult Americans - 70 million people - say they are trying to cut back on gluten, according to the market research company NPD Group. In the UK, The pollster YouGov reports that 60% of adults have bought a gluten-free product and 10% of households contain someone who believes gluten is bad for them.

Gluten Free Trends:

Why are people gluten free?



****Survey respondents were allowed to select more than one reason.***

WELLNESS & ENTERTAINING | REGAINYOURSPARKLE.COM

CELIACS

Respondents claimed to have diagnosed Celiacs Disease.

INTOLERANCE

Respondents claimed to have a gluten intolerance.

AUTOIMMUNE

Are using a gluten free diet/lifestyle to manage an autoimmune condition,

LEAKY GUT

Are using a gluten free diet-lifestyle in hopes to help heal a leaky gut.

WHEAT

Respondents claim to have a wheat allergy or intolerance.

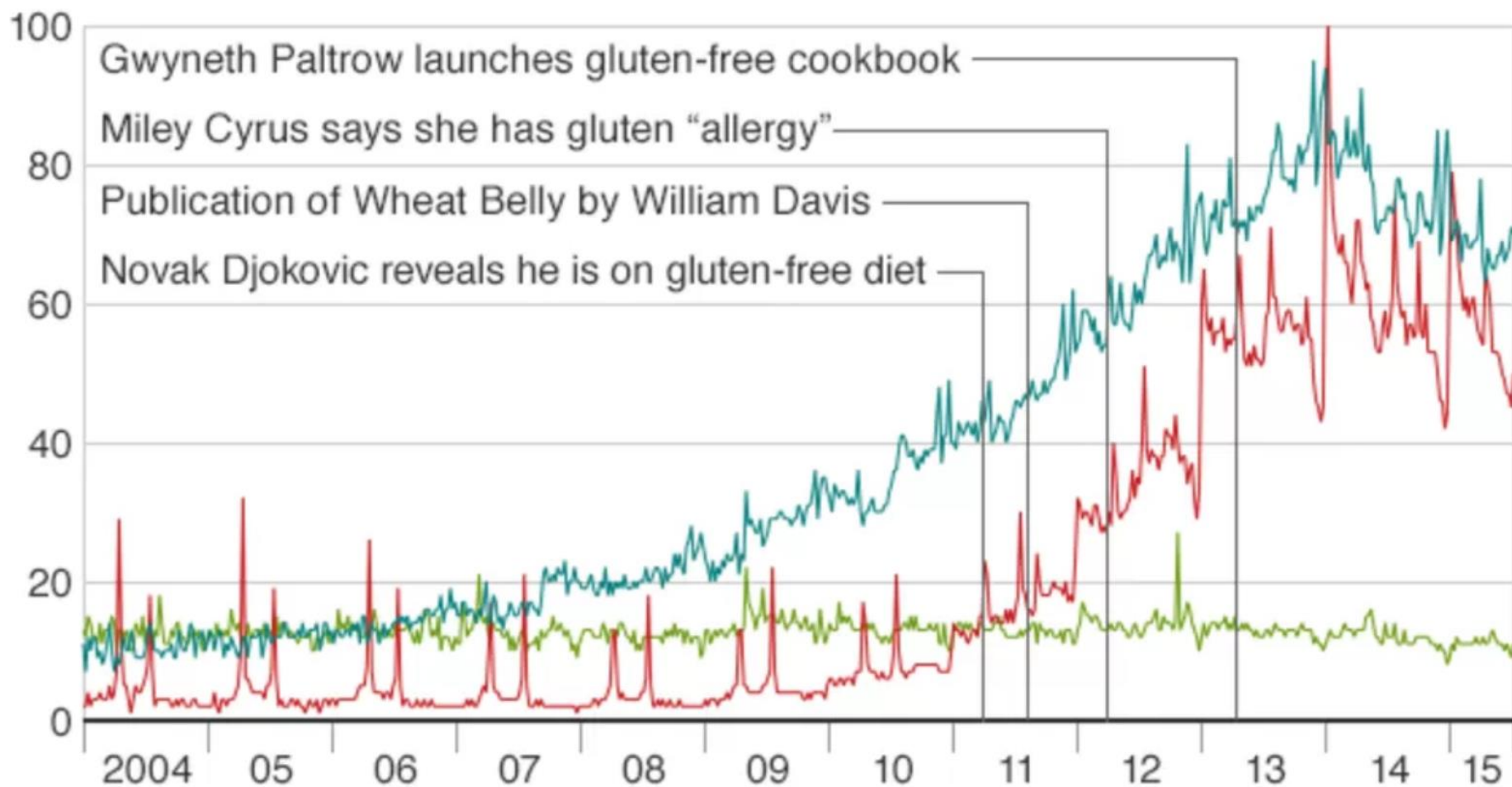
OTHER

Varied, but most were unsure as to why it helped or used it to manage a medical condition. Only 3% claimed to use it to eat healthier or lose weight.

Gluten free references

Interest over time

— "Gluten free" — "Paleo" — "Celiac"*



*US spelling of Coeliac

Celiachia Vs Disturbi glutine correlati

**Distinguere la dieta senza glutine come “terapia”
dalla dieta senza glutine per scelta.**

**Il celiaco vuole mangiare il glutine
Il sano vuole eliminare il glutine**

G, 15 anni

Una mattina in ambulatorio CUP

G, 15 anni

Una mattina in ambulatorio CUP

Data di esecuzione: 21/11/2022

contratto: Accesso SSR - SSR Pagante

Quesito diagnostico: EPISODI DI DOLORI ADDOMINALE, DIARREA E URGENZA

G, 15 anni

Una mattina in ambulatorio CUP

Data di esecuzione: 21/11/2022

contratto: Accesso SSR - SSR Pagante

Quesito diagnostico: EPISODI DI DOLORI ADDOMINALE, DIARREA E URGENZA

15 anni, viene per diarrea cronica da circa 3 anni.

Inizialmente il problema era stato imputato all'intolleranza al lattosio, ma il problema è continuato nonostante l'eliminazione del lattosio dalla dieta.

Porta in visione esami ematici richiesti dal curante (12/11/2022) con riscontro di GB 6420 (N 3600, L 1760, M 820, E 230, B 10), **Hb 9.6 g/dl**, **MCV 66.8**, **RDW 18.9%**, PLT 405.000.

Glicemia, creatinina, AST, ALT, CT trigliceridi, TSH nella norma, IgA tot nella norma, anti transglutaminasi IgA negative. Esame urine negativo.

Dopo il riscontro di anemia microcitica il curante ha prescritto terapia con ferro (ferro solfato TardyFer cp 80mg al dosaggio 1cp/die).

Per la diarrea ha avviato circa da 20 giorni terapia con Debridat 150mg 1x/die.

G, 15 anni

Cosa volete sapere?

Data di esecuzione: 21/11/2022

contratto: Accesso SSR - SSR Pagante

Quesito diagnostico: EPISODI DI DOLORI ADDOMINALE, DIARREA E URGENZA

15 anni, viene per diarrea cronica da circa 3 anni.

Inizialmente il problema era stato imputato all'intolleranza al lattosio, ma il problema è continuato nonostante l'eliminazione del lattosio dalla dieta.

Porta in visione esami ematici richiesti dal curante (12/11/2022) con riscontro di GB 6420 (N 3600, L 1760, M 820, E 230, B 10), **Hb 9.6 g/dl**, **MCV 66.8**, **RDW 18.9%**, PLT 405.000.

Glicemia, creatinina, AST, ALT, CT trigliceridi, TSH nella norma, IgA tot nella norma, anti transglutaminasi IgA negative. Esame urine negativo.

Dopo il riscontro di anemia microcitica il curante ha prescritto terapia con ferro (ferro solfato TardyFer cp 80mg al dosaggio 1cp/die).

Per la diarrea ha avviato circa da 20 giorni terapia con Debridat 150mg 1x/die.

Gli episodi di diarrea sono iniziati circa 3 anni fa, con una frequenza di circa 3-5 scariche liquide. Il ragazzo riferisce ogni tanto sangue nelle feci, l'ultima volta alcuni giorni fa. Si sveglia quasi ogni notte per evacuare.

Dolore addominale intenso prima dello stimolo di evacuare.

Appetito conservato. Scarsa crescita ponderale. Il peso è fermo sui 50 kg da circa un anno (in estate era arrivato a 48kg).

Non pratica attività sportiva, fa scout. Non riferisce particolare stanchezza fisica per le attività che svolge.

Tre giorni fa episodio di febbre senza altri sintomi.

APR: eczema disidrosico con onicopatia.

Familiarità: non rilevante, ha una sorella maggiore in salute.

Non allergie note.

G, 15 anni

Indici di flogosi: PCR 8.2 mg/L (vn < 5), VES 34 mm/h (vn <20)

Calprotectina fecale elevata: 848 mg/kg (vn <50)

Ecografia addome completo: Fegato, vie biliari, pancreas, reni con normali reperti ecografici; lieve splenomegalia omogenea (diametro longitudinale 12.3 cm). Falda liquida in fossa iliaca destra. Appendice ispessita (8 mm), non destrutturata e circondata da meso lievemente ispessito. Mal valutabili le anse intestinali per forte meteorismo. Si visualizza comunque il cieco con parete lievemente ispessita (spessore massimo 3.5 mm) e parte del trasverso con parete severamente ispessita ma non destrutturata (spessore 7 mm); gli altri segmenti intestinali non sono ben visualizzabili. Non sono evidenziabili eventuali linfadenomegalie mesenteriche.

G, 15 anni

Rettocolite Ulcerativa

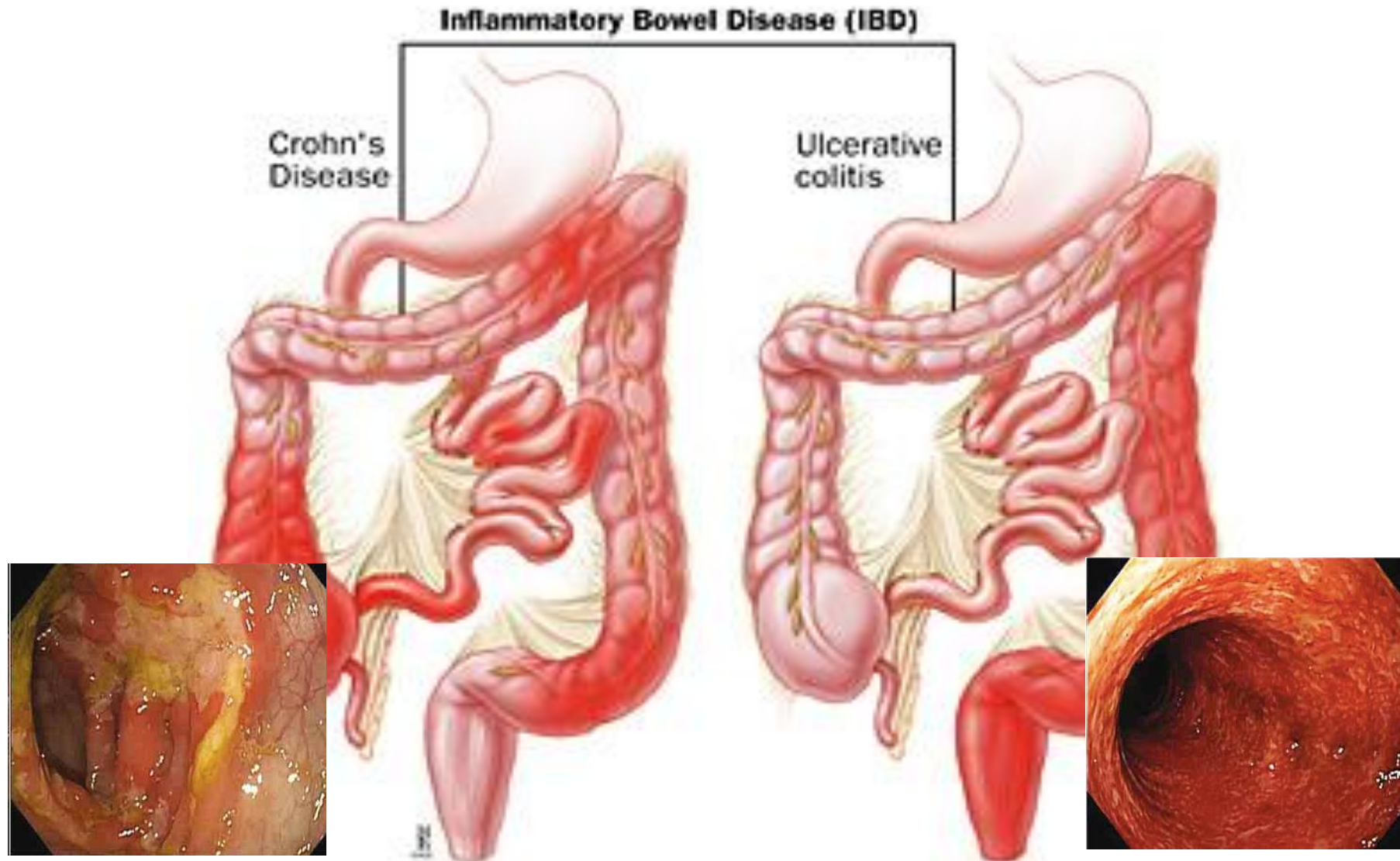
EGDS: nella norma

Ileocolonscopia:

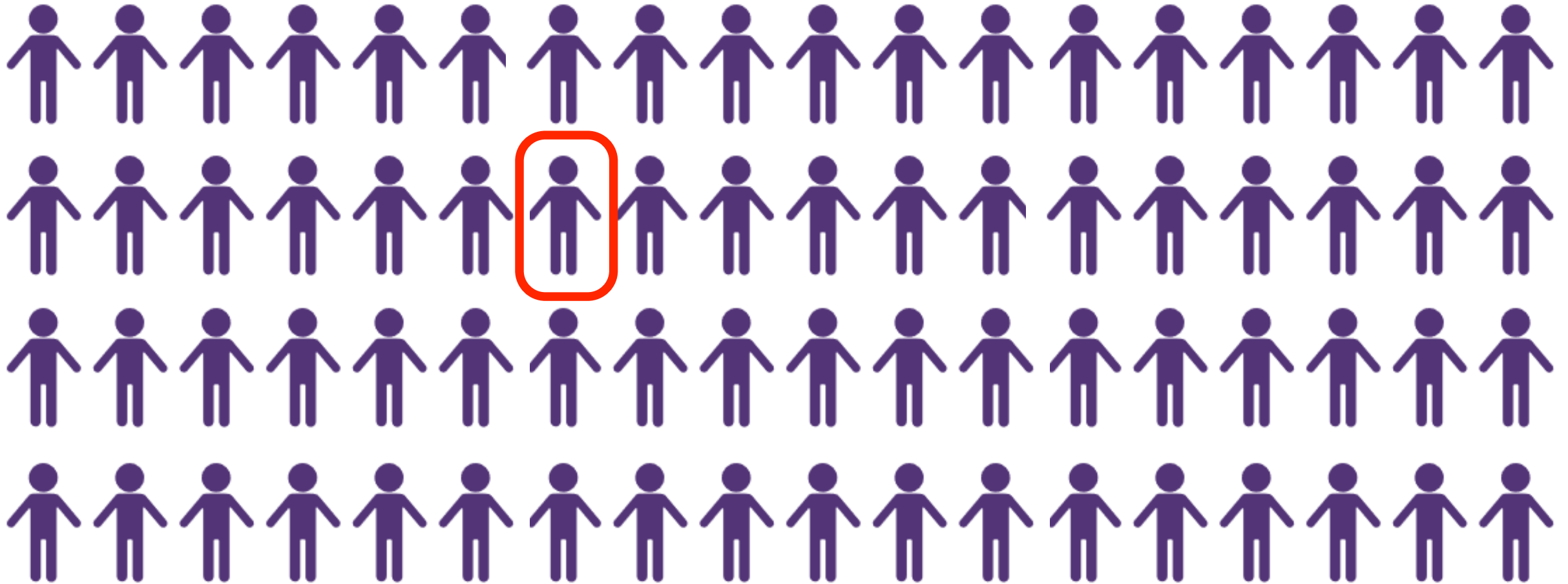


Conclusioni: malattia infiammatoria dell'intestino. L'aspetto della mucosa interessata appare compatibile con una colite ulcerosa di lunga durata (Mayo 3)

Le malattie infiammatorie croniche intestinali



MICI - quanto sono frequenti



incidenza: 1 bambino/adolescente su 10.000

Sintomi gastro-intestinali



Dolore addominale

M. di Crohn

80%

Colite ulcerosa

50%



Diarrea cronica

70%

90%



Ematochezia

30%

85%

Sintomi sistemici



Calo ponderale

M. di Crohn

50-80%

Colite ulcerosa

35%



Anoressia

10-20%

5%



Febbricola

30%

raro

Qualsiasi età



G, 15 anni

MICI

La sua terapia:

G, 15 anni

MICI

Le sue **NUMEROSE** opzioni terapeutiche

MESALAZINA

PREDNISONE

AZATIOPRINA

ANTI TNF (INFLIXIMAB, ADALIMUMAB)

VEDOLIZUMAB

USTEKINUMAB

UPADACITINIB

G, 15 anni

MICI

Le sue **NUMEROSE** opzioni terapeutiche

MESALAZINA

PREDNISONE

AZATIOPRINA

ANTI TNF (INFLIXIMAB, ADALIMUMAB)

VEDOLIZUMAB

USTEKINUMAB

UPADACITINIB

Tommaso, 10 anni

Viene in visita allergologica

Quesito: Angioedema?

Labbra gonfie da un mese,

Assume antiistaminico non efficace

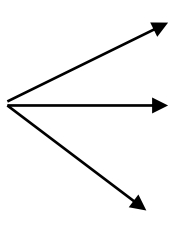
GRANULOMATOSI OROFACCIALE



Esame istologico su biopsia: flogosi cronica granulomatosa gigantomacrogliare

GRANULOMATOSI ORO-FACCIALE (OFG)

Tumefazione labiale persistente e/o ricorrente con granulomatosi non caseosa dei tessuti molli della regione orale e maxillo-facciale.

Eziopatogenesi:  Idiopatica
Associata a malattie granulomatose sistemiche (Chron, sarcoido
Sindrome di Melkersson-Rosenthal

Clinica: edema della labbra, cheilite mediana e angolare, ulcere orali

Terapie:

- Glucocorticoidi topici (triamcinolone acetone) o sistemici
- Immunosoppressori (azatioprina, metotrexate, tacrolimus)
- Anti TNF alfa (infliximab e adalimumab)
- Altro: Antitubercolari, metronidazolo, sulfasalazina, antibiotici, FANS...*

Nel bambino, più spesso Crohn