

Az Egészségügyi Minisztérium szakmai protokollja Coeliakia

Készítette: A Gasztroenterológiai Szakmai Kollégium

I. Alapvető megfontolások

1. Definíció

A coeliakia, gluténszenzitív enteropathia, nem trópusi sprue az egyik legfontosabb ételérzékenység vagy -intolerancia. Előfordulási gyakoriságban csak a laktóztolerancia előzi meg. Sokkal gyakoribb, mint a felismert esetek száma.

Genetikai alapon provokációra kialakuló autoimmun enteropathia, ami a vékonybél bolyhainak pusztulásával, a kripták hiperpláziájával, lymphocytás beszûrődéssel jár. A provokáló ágens eliminációjára az autoimmun folyamat leáll és boholyregeneráció következik be.

2. Panaszok/Tünetek/Általános jellemzők

2.1. Klinikai formák

A betegség változatos klinikai formában jelentkezhet. A klinikai kép a súlyos teljes felszívódási zavartól a tünetmentességig változhat. Extraintesztinális tünetek színesítik a képet, egyéb betegségek is társulhatnak hozzá.

A coeliakia klinikai formái:

1. Manifeszt (szimptomás) coeliakia:

- a) Teljes, minden anyagra kiterjedő malabszorpcióval járó forma a vékonybél diffúz boholyatrófiájával.
- b) Részleges, esetleg egy anyag izolált malabszorpciója többé-kevésbé kifejezett boholykárosodással.

2. Latens coeliakia: olyan betegek, akiknek életük során előfordul boholyatrófiájuk, ami regenerálódik diétára. A jejunum-nyálkahártya normális marad glutént tartalmazó étrend mellett is. A glutén hatására boholyatrófia ismételten bekövetkezhet.

3. Silent coeliakia: boholykárosodás klinikai jelek nélkül.

A fel nem ismert betegek, vagy azok, akik gluténtartalmú diétára visszatérnek, veszélyeztetett állapotban vannak.

1. Malabszorpcióval kapcsolatos problémák. Növekedés-, reprodukciós zavar, csont-anyagszervezés zavar, megváltozott immunválasz (autoimmun betegségek?).
2. Malignus folyamat fokozott kockázata (főleg béllymphoma).

Fontos a betegség felismerése és a diéta betartása.

2.2. Coeliakiára utalhatnak

- Dermatitis herpetiformis
- Ataxia, polyneuropathia, myasthenia gravis

- Alopecia
- Transaminase emelkedés
- Rekurráló pericarditis, dilatativ cardiomyopathia
- Psoriasis
- Coeliakiával kapcsolatos betegségek:
- IDDM
- Autoimmun thyreoiditis
- Autoimmun hepatitis
- Sjögren, Addison betegség
- IgA hiány
- Down kór, Turner szindróma

3. A betegség leírása

a) Érintett szervrendszer(ek)

A coeliakia provokált autoimmun betegség. Genetikailag prediszponált egyéneknél a vékonybélben jellegzetes nyálkahártyakárosodás alakul ki a gabonafélék fehérjéje, a gluten, pontosabban annak alkoholban oldódó komponense a gliadin(búza), hordein(árpa), secalin (rozs), avenin (zab) hatására. A vékonybélbolyhok eltűnnek (totális, szubtotális boholyatrófia), a kripták hyperplasiásak, a lymphocyták, plazmasejtek felszaporodnak. Szövettanilag elkülönítendő minden más boholyatrófiával járó betegség: pl. trópusi, kollagén sprue, agammaglobulinaemia, Whipple-kór stb.

Azon anyagok malabszorpciója következik be, melyeknek a károsodott bélszakaszon kellene felszívódniuk.

Jellemző rá a gyors javulás a gabonafélék elhagyására.

b) Genetikai háttér

Több genetikai faktor határozza meg. Az MHC II. osztályba tartozó HLA allélekkel áll szoros összefüggésben. A HLA-DQ2 fehérje 95%-ban, a DQ8 5%-ban fordul elő. Nem HLA asszociált gének is szerepet játszanak a betegség keletkezésében.

c) Incidencia/Prevalencia/Morbiditás/Mortalitás

A valódi gyakoriság 3–20-szor nagyobb a klinikailag manifest eseteknél. Európában 1000 elveszülésre egy esetet becsültek. Szűrési adatok alapján az előfordulás: Anglia: 1:112, Finnország: 1:130, Dánia: 1:500, Magyarország: 1:85.

d) Jellemző életkor

A betegség bármelyik életkorban manifestálódhat.

II. Diagnózis

1. Anamnézis

Részletes családi anamnézis.

2. Fizikális vizsgálatok

Részletes fizikális vizsgálat.

3. Laboratóriumi vizsgálatok

3.1. Laboratóriumi vizsgálatok: a laboratóriumi rutinvizsgálatok malabszorpcióra utalhatnak (alacsony Hgb, vas, kalcium, fehérje, albumin, koleszterin, protrombin, vércukor).

3.2. Terhelések: nem specifikusak. Kóros xilózterhelés malabszorpcióra utal. Diszacharid-, keményítőterhelés csökkent enzimműködést jelezhet.

3.3. Szerológia

- Anti-endomysium-antitest (EMA).
- IgA típusú, 95% specificitású és szenzitivitású kezeletlen coeliakiában.
- IgA-hiány esetén téves negatív lehet.
- Szöveti transzglutamináz (tTG) antitest.
- IgA tTG és IgG tTG rekombináns humán tTG RIA-val 99,5% specificitást és 99,6% szenzitivitást mutat.
- Antigliadin antitest és jejunumellenes antitest már kevésbé használt.
- Humán tTG dot blot teszt. Gyorsteszt, ami 98% körüli szenzitivitású és specificitású.

4. Képkeltő vizsgálatok

- Radiológia

A boholyatrófia diagnózisára nem alkalmas, legfeljebb a gyanúját vetheti fel. Alkalmas viszont a már kialakult lymphoma vagy egyéb tumor, szövődmény kimutatására a CT, enterográfia és kevésbé a hagyományos báriumpasszázs is.

5. Egyéb

- Biopszia, hisztológia

Bármilyen módon (kapszula, endoszkópia) vett szövetminta hisztológiai feldolgozása alapján állítható fel, illetve támasztható alá a diagnózis.

6. Diagnosztikai algoritmus

6.1. A betegség gyanúja

Csecsemő- és gyermekkorban rendszerint nyilvánvaló malabszorpciós és hasi tünetek dominálnak. Felnőttkorban a hasi tünetek sokszor nem specifikusak. Gyanút kelt a pozitív családi anamnézis, tartós, akár izolált hiánytünet (pl. vas), tartós hasmenés. Atípusos tünetek a dermatitis herpetiformis, alopecia, ataxia, tartós transzamináz- emelkedés, myasthenia gravis, polyneuropathia, dilatatív cardiomyopathia, hypo-hyperthyreosis. Genetikai alapon együtt járhat: IDDM, autoimmun thyreoiditis, Sjögren-, Addison-betegség, IgA-hiány.

6.2. Laboratóriumi rutinvizsgálatok

Ha bármilyen hiányjel van, akkor a betegség gyanúja erősödik.

A hiányállapot hiánya a betegséget nem zárja ki.

Terheléses vizsgálatok (xilóz, diszacharida, vas) a gyanút erősíthetik.

6.3. Szerológia – anti-EMA, anti-tTG

6.4. Biopszia, hisztológia

DEFINITÍV DIAGNÓZIS:

- pozitív szerológia;
- jellegzetes hisztológia (a vékonybélből több helyről vett szövetminta szükséges);
- megfelelő javulás gluténmentes diétára.

Ha javulás nem következik be:

- a diéta ellenőrzése;
- szerológia ismétlése;
- radiológiai vizsgálatok tumorkeresés céljából;
- biopszia ismétlése.

III. Kezelés

A) NEM GYÓGYSZERES KEZELÉS

1. Diéta

Teljes gluténmentes diéta. A legtöbb esetben erre gyors javulás következik be. Ha nem, akkor diétahibára vagy téves diagnózisra kell először gondolni.

Tiltott ételek: búza(liszt, búzacsíra, korpa, rozs, árpa, durum búza, maláta, sör, többkomponensű élelmiszerek (konzervek, levesporok, instant kávé, kakó, praliné, egyes felvágottak)

Megengedett ételek: burgonya, rizs, kukorica, köles, hajdina, szója, bab, borsó, gyümölcsök, zöldségek, húsok, halak, tejtermékek, zab? Gyári készítmények közül a gluténmentes jelzéssel ellátottak.

B) GYÓGYSZERES KEZELÉS

1. Ajánlott gyógyszeres kezelés

Refrakter sprue-ban szteroid adása segíthet. Szükség lehet a hiányállapotok akut rendezésére parenterális fehérje, vitamin, vas, ionok pótlásával.

IV. Rehabilitáció

V. Gondozás

Rendszeres ellenőrzés.

Panaszok esetén:

- rutin labor;
- szerológia;
- hisztológia;
- radiológia (enterográfia, CT).

Panaszmentes állapotban:

- évente fizikális vizsgálat;
- rutin labor.

Megelőzés

Általános szűrésre valószínűleg nincs szükség, de bizonyos csoportokban (pl. coeliakiás betegek első és másodfokú hozzátartozói, IDDM, autoimmun máj- és pajzsmirigybetegek stb.) keresni kell a betegséget. Szükséges azonban a betegség minden formájának felismerése, ami főleg azon múlik, hogy a klinikusok ismerjék a coeliakia változatos formáit.

A szakmai protokoll érvényessége: 2008. december 31.