

Anna e la biopsia che non ci aiuta

Federica Zanetto*, Michele Gangemi**

*Pediatria di base, ACP Milano e Provincia; **Pediatria di base, ACP Verona

Abstract

Anna and the lack of aid from a biopsy

The problem hereby analysed regards the impossibility to make a definite diagnosis of celiac disease in a two and half year old child with gluten dependent immunological alterations and without a flat mucosa on small bowel biopsy. At the moment, in absence of a definite diagnosis, strictly dependent on further biopsies, consensus excludes a gluten free diet. In such situations, where there are different possible routes and hard to understand indications, the professional should consider parent's point of view and expectations. In order to achieve shared and efficacious intervention modalities the paediatrician works on creating a collaboration and mobilizes resources based on his own knowledge and competences.

Quaderni acp 2005; 12(1): 31-32

Key words Latent celiac disease. Gluten free diet. Biopsy. Counselling

Il problema analizzato in questo scenario riguarda l'impossibilità di porre una diagnosi definitiva di celiachia in una bambina di 2 anni e mezzo con alterazioni immunologiche glutine-dipendenti e assenza di atrofia della mucosa alla biopsia digiunale. Lo stato attuale delle conoscenze e il consenso prevalente escludono la prescrizione della dieta priva di glutine in assenza di una diagnosi che rimane affidata alla ripetizione della biopsia. Di fronte a indicazioni difficili da capire o a decisioni da prendere fra possibili diversi percorsi, l'intervento del professionista parte dalla comprensione delle aspettative e dei punti di vista dei genitori. Ridefinendo e completando, sulla base delle proprie conoscenze e competenze, quanto essi esprimono o richiedono, il pediatra costruisce una collaborazione e mobilita risorse per arrivare a modalità di intervento condivise, motivate e quindi efficaci.

Parole chiave Celiachia latente. Dieta priva di glutine. Biopsia. Counselling

Lo scenario

Ad Anna, 2 anni e 6 mesi, viene eseguita la biopsia digiunale, dopo il riscontro di un titolo elevato di anti-transglutaminasi. La bambina ha sempre avuto una crescita ponderale costante (tra 25° e 50° percentile) fino a 2 anni, quando, dopo una virosi febbrile, inizia un periodo di inappetenza marcata, con facile stancabilità e calo di peso < 25° percentile. Data l'assenza di alterazioni morfologiche della mucosa intestinale, ai genitori viene comunicata l'impossibilità di porre una diagnosi definitiva di celiachia. Viene proposta una successiva biopsia, preceduta dalla determinazione degli HLA, dopo un follow-up clinico di qualche mese. Anna nel frattempo sta meglio e, a due mesi di distanza, sta spontaneamente recuperando peso.

La mamma parla alla pediatra della preoccupazione per la ripetizione di un esame comunque invasivo. Lascia trapelare le lo-

ro perplessità sul fatto che la bambina possa restare a dieta libera.

Mamma "Dottoressa, siamo stati dalla gastroenterologa... dice che vuole percorrere questa strada, perché non è giustificata al momento nessuna dieta...con una biopsia intestinale normale..."

Pediatra "...che andrà ripetuta fra un po' di tempo"

Mamma "Appunto per questo le telefono... lei ci dice comunque di continuare così ancora per qualche mese... e poi si ripeterà l'esame... adesso Anna ha anche ripreso un po' di peso e io e mio marito ci siamo permessi di dirle che siamo nel dubbio a pensare a una nuova biopsia... solo il prelievo di sangue l'altro giorno per l'HLA è stato terribile per la bambina..."

Pediatra "...e voi siete preoccupati... adesso poi che Anna sta meglio..."

Mamma "Non sarebbe più semplice metterla comunque a dieta? ...eravamo anche già entrati un po' nell'idea... capiamo poco..."

Pediatra "È una possibilità... che però non aiuta a chiarire la diagnosi... e questa diagnosi non l'abbiamo ancora... Lo credo che siete confusi... sento anch'io la gastroenterologa, per capire un po' meglio come e in che tempi muoverci..."

Guardiamo dentro genitori e pediatra I genitori...

richiedono certezze...

- si chiedono se è corretto il percorso proposto
- si chiedono cosa è giusto (o meglio) fare;
- si chiedono come sarà il futuro di Anna.

La pediatra

- si interroga: "Cosa mi stanno chiedendo?"
- si chiede: "Cosa sono in grado di rispondere?"
- si chiede: "Come rendere possibile un percorso in cui i genitori vengano guidati a prendere in considerazione ciò che è stato proposto?"

Background

La pediatra sa che si parla di celiachia latente quando sono presenti alterazioni immunologiche glutine-dipendenti in assenza delle tipiche alterazioni immunologiche della mucosa intestinale, che tendono a svilupparsi negli anni fino alla vera e propria atrofia.

I comportamenti possibili in questi casi sono diversi: alcuni ritengono opportuno, in assenza di sintomi, solo il follow-up, rimandando la diagnosi definitiva di celiachia alla comparsa dell'infiltrato linfocitario della mucosa; altri propongono procedure di scatenamento con carico di glutine per slatentizzare le alterazioni immunostochimiche intestinali; altri ancora preferiscono prescrivere da subito la dieta definitiva (1).

Per corrispondenza:
Federica Zanetto
e-mail: zanettof@tin.it

Cosa dice (o non dice) l'Evidence Based Medicine

La pediatra sa anche che il consenso attualmente prevalente esclude la prescrizione della dieta priva di glutine finché non si abbia la certezza della diagnosi di celiachia: la possibile normalizzazione degli indici umorali che ne può seguire può confondere ulteriormente il quadro (2). L'esperto (gastroenterologo) conferma che in casi come quello di Anna non c'è spazio per questo tipo di intervento, che può rendere più difficoltosa la diagnosi definitiva, affidata comunque alla ripetizione della biopsia. La pediatra ha anche letto recentemente che al momento non si è in grado di quantificare il rischio che corre un soggetto con celiachia latente lasciato a dieta libera, né si sa quanto questo rischio cambi con l'età (1).

La ricerca in banca dati (inserendo i termini "Latent celiac disease", oppure "celiac disease without villous atrophy AND gluten-free diet") in effetti non aiuta a rispondere a questi interrogativi: gli studi riguardanti la celiachia latente sono pochi, non molto recenti, per lo più su piccole casistiche di pazienti adulti. La lettura di uno dei due articoli selezionati dalla pediatra conferma la prassi di ribiopsiare dopo un periodo di follow-up comunque variabile e durante il quale non è indicata la dieta priva di glutine, da instaurare solo in presenza di inequivocabili alterazioni di cripte e villi intestinali (3). Nel secondo studio, che conferma la presenza, in tutti i casi esaminati, dell'aplotipo di classe II HLA DQ2, indispensabile per lo sviluppo dell'intolleranza al glutine (4), gli Autori si pongono il problema della revisione degli attuali criteri di diagnosi di celiachia, per la quale al momento resta indispensabile la conferma istologica di atrofia della mucosa.

Conclusioni del pediatra e restituzione ai genitori

La pediatra è consapevole che il tipo di informazione che hanno ricevuto i genitori di Anna determina ansia e insicurezza, ma è anche conscia del fatto che lo stato attuale delle conoscenze giustifica il percorso diagnostico loro proposto. Sa anche che si sta muovendo in una delle tante "aree grigie", dove va preso atto del "cosa non dice l'EBM" e più difficili sono le scelte operative, e dove la comunicazione diventa cru-

ciale per la relazione terapeutica e l'alleanza da parte della famiglia. Considerando dunque che ora la bimba sta meglio, mangia di più e sta lentamente recuperando peso, d'accordo con l'esperto, riesamina e chiarisce con i genitori tutta la situazione e concorda con loro i tempi del follow-up.

Pediatra "Ho sentito la gastroenterologa... ha capito anche lei la vostra preoccupazione per la ripetizione della biopsia... che al momento resta però l'esame necessario per la diagnosi..."

Mamma "Ce lo aveva detto... altrimenti è come lasciare tutto in sospeso..."

Padre "... è che adesso la bambina sta meglio..."

Pediatra "E questo è un bene... ci permette di programmarla senza urgenza..."

Mamma "Infatti vuole risentirci... ci ha detto che potrebbe anche essere dopo l'estate..."

Pediatra "Così sarebbe meglio per voi?"

Mamma "Sì, se per Anna non ci sono problemi... adesso sembra davvero avere ripreso appetito"

Pediatra "... e quindi vi è più facile anche pensare di tenerla per ora a dieta libera?"

Mamma "Così sì, se non sta male come due mesi fa..."

Pediatra "Questo è lo schema previsto, ne avevamo già parlato, per questa fase un po' particolare... proviamo a pensare a questo periodo che precede la seconda biopsia come ad una tappa necessaria per arrivare a una diagnosi che richiede dei tempi più lunghi"

Padre "La bambina potrebbe stare ancora male..."

Pediatra "... è possibile... e allora in questo caso cambierebbero i tempi che abbiamo pensato... è una fase di attenzione per voi, ma anche per me e per la gastroenterologa..."

Mamma "Messa così la cosa mi sembra più sotto controllo..."

Padre "Sì... non possiamo avere adesso la certezza della diagnosi... ma almeno abbiamo più chiaro come fare e cosa aspettarci in questo periodo..."

Discussione generale

I genitori di Anna sono disorientati di fronte a una ipotesi diagnostica iniziale che non può essere convalidata, e che richiede una verifica successiva mediante altri

accertamenti. La pediatra, consapevole della loro difficoltà nella valutazione dei tempi e degli strumenti utili per formulare una diagnosi definitiva, non esprime giudizi, ma legittima e riconosce la sgradevolezza di una situazione di incertezza (*voi siete preoccupati... lo credo che siate confusi...*).

Non fa seguire immediatamente alla preoccupazione dei genitori una restituzione d'informazioni; esplora le loro ipotesi e aspettative rispetto ai diversi aspetti della situazione, incoraggiandoli ad esprimere sensazioni e punti di vista (*così sarebbe meglio per voi?... vi è più facile pensare di...?*).

A questo punto aggancia a quello che i genitori già sanno le informazioni sull'opportunità di proseguire il percorso diagnostico proposto, senza dare certezze che peraltro nemmeno la letteratura riesce a fornirle, ma individuando obiettivi piccoli, percorribili per la famiglia in questa fase (*questo è un bene... proviamo a pensare a...*). Alla fine, con un intervento di supporto (*è una fase di attenzione per noi, ma anche per me e la gastroenterologa...*), comunica l'idea della vicinanza fra pediatra, specialista e genitori, già sottolineata dall'utilizzo del "noi" durante il colloquio: non potendo eliminare l'incertezza di una diagnosi in "sospeso", con questa modalità la pediatra può ridurre l'impatto sulla famiglia.

Cosa fa la pediatra per arrivare a una decisione condivisa:

- comprende correttamente i motivi della preoccupazione
- comunica questa comprensione
- riesamina con i genitori i dati informativi in loro possesso e mette in campo un intervento di supporto

Bibliografia

- (1) Tommasini A, Baldas V. Diagnosi e Screening: EMA o tTG? Medico e Bambino 2002; 7 (Suppl.), 39.
- (2) Farrell R et al. Celiac Sprue. N Engl J Med 2002; 346; 180.
- (3) Collin P et al. Follow-up of patients positive in reticuliculin and gliadin antibody tests with normal small-bowel biopsy findings. Scand J Gastroenterol 1993; 28(7): 595.
- (4) Kaukinen K et al. Celiac disease without villous atrophy; revision of criteria called for. Dig Dis Sci 2001; 46(4): 879.