**Új irányelv coeliakiában: az Európai Coeliakia Társaság (ESsCD) 2019-es irányelvének bemutatása**

A coeliakia szisztémás, immun-mediált kórkép, mely glutén hatására alakul ki genetikailag hajlamos egyénekben. A kórkép a populáció kb. 1%-át érinti, gyakorisága növekvő tendenciát mutat. Az 1969-es Interlaken kritériumok megalkotása óta a vezető gasztroenterológiai társaságok számos nemzetközi irányelvet tettek közzé, melyek segítik a coeliakia diagnózisának felállítását gyermek- és felnőttkorban. Az egyik legújabb bizonyítékokon alapuló európai irányelvet 2019-ben tette közzé egy gasztroenterológusokat és gyermek-gasztroenterológusokat tömörítő társaság (Európai Coeliakia Társaság, angolul „European Society for the Study of Coeliac Disease”, ESsCD). A továbbiakban a coeliakia diagnózisának felállítását ezen irányelv alapján mutatjuk be.

**Kinél érdemes coeliakiára gondolni?**

Az irányelv számos olyan tünetet, tünetcsoportot, társbetegséget kiemel, melyekben coeliakiára gondolni kell (1. táblázat).

*1. Táblázat. Mikor gondoljunk coeliakiára?*

|  |  |
| --- | --- |
| **Magas kockázat** | **Közepes kockázat** |
| (1) Krónikus, nem véres hasmenés | (1) IBS |
| (2) Hasmenés, malabszorpció, fogyás | (2) Máshogy nem magyarázható GOT, GPT emelkedés |
| (3) Máshogy nem magyarázható vashiányos anaemia | (3) Krónikus gastrointestinalis tünetek coeliakia irányába pozitív családi anamnézis vagy autoimmun társbetegségek nélkül |
| (4) Gastrointestinalis tünetek coeliakiára pozitív családi anamnézissel | (4) Mikroszkópos colitis |
| (5) Gastrointestinalis tünetek autoimmun kórkép (pl. 1-es típusú diabetes mellitus) vagy IgA hiány mellett | (5) Hashimoto thyroiditis és Basedow-kór |
| (6) Növekedésben való elmaradás gyermekek esetén | (6) Metabolikus csontbetegség |
| (7) Bőrbiopsziával megerősített dermatitis herpetiformis | (7) Máshogy nem magyarázható ataxia, perifériás neuropathia |
| (8) Boholyatrófiára utaló kapszula endoszkópia | (8) Rekurrens afták, fogzománc defektus |
| (9) Más okból nem magyarázható, magas hozamú ileostoma, colostoma | (9) Infertilitás, ismétlődő vetélések, késői menarche, korai menopauza |
|  | (10) Krónikus fáradtság |
|  | (11) Akut vagy krónikus pancreatitis, ha más etiológiai faktorok kizárhatóak |
|  | (12) Epilepszia, migrain, figyelemhiányos zavar, kognitív károsodás, hangulatzavar |
|  | (13) Hyposplenismus, funkcionális asplenia |
|  | (14) Psoriasis |
|  | (15) Down és Turner szindrómák |
|  | (16) Pulmonális haemosiderosis |
|  | (17) IgA nephropathia |

**Mi a szerológia szerepe a coeliakia diagnózisának felállításában?**

A legszenzitívebb szerológiai teszt az IgA típusú szöveti transzglutamináz elleni antitest (tTG-IgA), míg a legspecifikusabb az IgA típusú endomízium elleni antitest (EMA-IgA). **Első vonalban a tTG-IgA mérése javasolt**, míg az EMA-IgA mérése a diagnózis megerősítésére szolgálhat (különösen alacsony titerű tTG-IgA esetén). A szerológiai teszt végzésével egyidőben fontos az **össz-IgA mérése**, mivel az IgA hiány a coeliakiás betegek 1-2%-át is érintheti és álnegatív tTG-IgA/EMA-IgA eredményhez vezethet. IgA hiányban az tTG-IgG antitestek, esetleg az IgG típusú deamidált gliadin ellenei antitestek mérése javasolt (ezek szenzitivitása és specificitása azonban csak mérsékelt). Különösen fontos kiemelni, hogy a szerológiai tesztek gluténmentes étrendet tartó egyénekben álnegatív eredményt adhatnak.

**Mi az endoszkópia és a hisztológia szerepe a coeliakia diagnózisának felállításában?**

A coeliakia diagnózisa önmagában endoszkópos kép alapján nem állítható fel. Mivel a vékonybél érintettsége nem mindig folytonos, endoszkópos mintavétel javasolt a duodenum leszálló szárából (**4 minta**) és a bulbusból (**legalább 2 minta**). A minta **helyes orientáció**ja feltétele a megbízható szövettani értékelésnek. A szövettani értékelés során a Marsh-Oberhuber féle klasszifikáció használata javasolt (Marsh 0 – normál, Marsh 1 – intraepithelialias lymphocytosis, Marsh 2 – crypta hyperplasia, Marsh 3a – parciális boholyatrófia, Marsh 3b – szubtotális boholyatrófia, Marsh 3c – totális boholyatrófia). Míg a boholyatrófia a coeliakia jellegzetes szövettani eltérése, az intraepithelialias lymphocytosis (boholyatrófia nélkül) nem specifikus coeliakiára. Ebben az esetben egyéb okok (pl. *Helicobacter pylori* infekció) kizárása szükséges. Szeronegatív, de boholyatrófiával járó esetekben a boholyatrófia egyéb okait (pl. infekciók, Crohn-betegség) is ki kell zárni a végső diagnózis kimondása előtt. Itt is fontos kiemelni, hogy a szövettani vizsgálat gluténmentes étrendet tartó egyénekben álnegatív eredményt adhat.

**Mi a genetikai vizsgálat szerepe a coeliakia diagnózisának felállításában?**

A HLA-DQ2/DQ8 haplotípusok valamelyike minden coeliakiás betegnél jelen van. Mivel azonban a populáció akár 30-40%-a is hordozza ezeket az allélokat és coeliakia a hordozók kb. tizedében alakul csak ki, **a HLA-tipizálás a coeliakia kizárására alkalmas** (pl. már gluténmentes diétát tartóknál, coeliakiások tünetmentes elsőfokú rokonainál vagy szeronegatív eseteknél Marsh 1-2 hisztológia mellett).

**Mi az ideális diagnosztikus algoritmus?**

Klinikai kép alapján a magas kockázatú csoportban (ld. 1. táblázat) a szerológia elvégzését követően még akkor is szükséges a biopsziás mintavétel, ha a szerológia negatív. Ezzel szemben a közepes kockázatú csoportban (ld. 1. táblázat) csak pozitív szerológia esetén javasolt a biopsziás mintavétel, negatív szerológia esetén további kivizsgálás nem szükséges. **A legtöbb coeliakiás beteg esetén pozitív szerológia mellett boholyatrófiát találunk.** Diagnosztikai nehézség negatív szerológia és boholyatrófia, vagy pozitív szerológia és Marsh 0-2 szövettani eredmény esetén merülhet fel, ezen speciális esetek kivizsgálásáról további információ található az irányelvben.

**Mikor tekinthetünk el a vékonybél-biopsziától?**

A jelenlegi ajánlások alapján felnőttekben mindig vékonybél-biopszia szükséges a diagnózis megerősítéséhez. Gyermekekben a biopszia egyes esetekben kihagyható (ez az ún. „no-biopsy approach”), erről további részletekkel az ESPGHAN 2020-as irányelve szolgál.

Készítette: dr. Szakács Zsolt (PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika)

Lektorálta: dr. Bajor Judit (PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika)