

## A coeliakia diagnózisának új ESPGHAN irányelvei

### Bevezetés

A coeliakia kimondása manapság is nagy körültekintést igényel. Kritikus, hogy biztos és időtálló diagnózist állítsunk fel. A kialakult coeliakia ugyanis nem szűnik meg, életre szóló glutenmentes diétát igényel, de a jól betartott diéta mellett már nem lehet diagnosztikus értékű eltéréseket kimutatni. A diagnózis alapja a gluten-dependens enteropathia (Marsh II-III) igazolása.



### Tudnivaló

Eddig több mint ötven coeliakiával kapcsolatos genetikai markert azonosítottak<sup>1</sup>, de ezek egyedileg csak igen kis rizikót jelentenek, többségük közös más autoimmun vagy gyulladásos betegségekre hajlamosító eltérésekkel, így sajnos a diagnózis felállítására nem alkalmasak. Az utóbbi évek prospektív vizsgálatai azt mutatták, hogy még a legtöbbször használt HLA-DQ2 vagy DQ8 kimutatása sem ad hozzá a klinikai diagnózishoz<sup>2</sup>, mert nem specifikus, a normál népesség 25-30%-a, az egészséges elsőfokú rokonok 70-85%-a is hordozhatja. Ezzel szemben a transzglutamináz 2 enzim elleni (TGA) IgA autoantitestek szérumkoncentrációja, ha azt megfelelően méri, a klinikai tünetek meglététől függetlenül korrelál a boholykárosodás mértékével<sup>3</sup>.

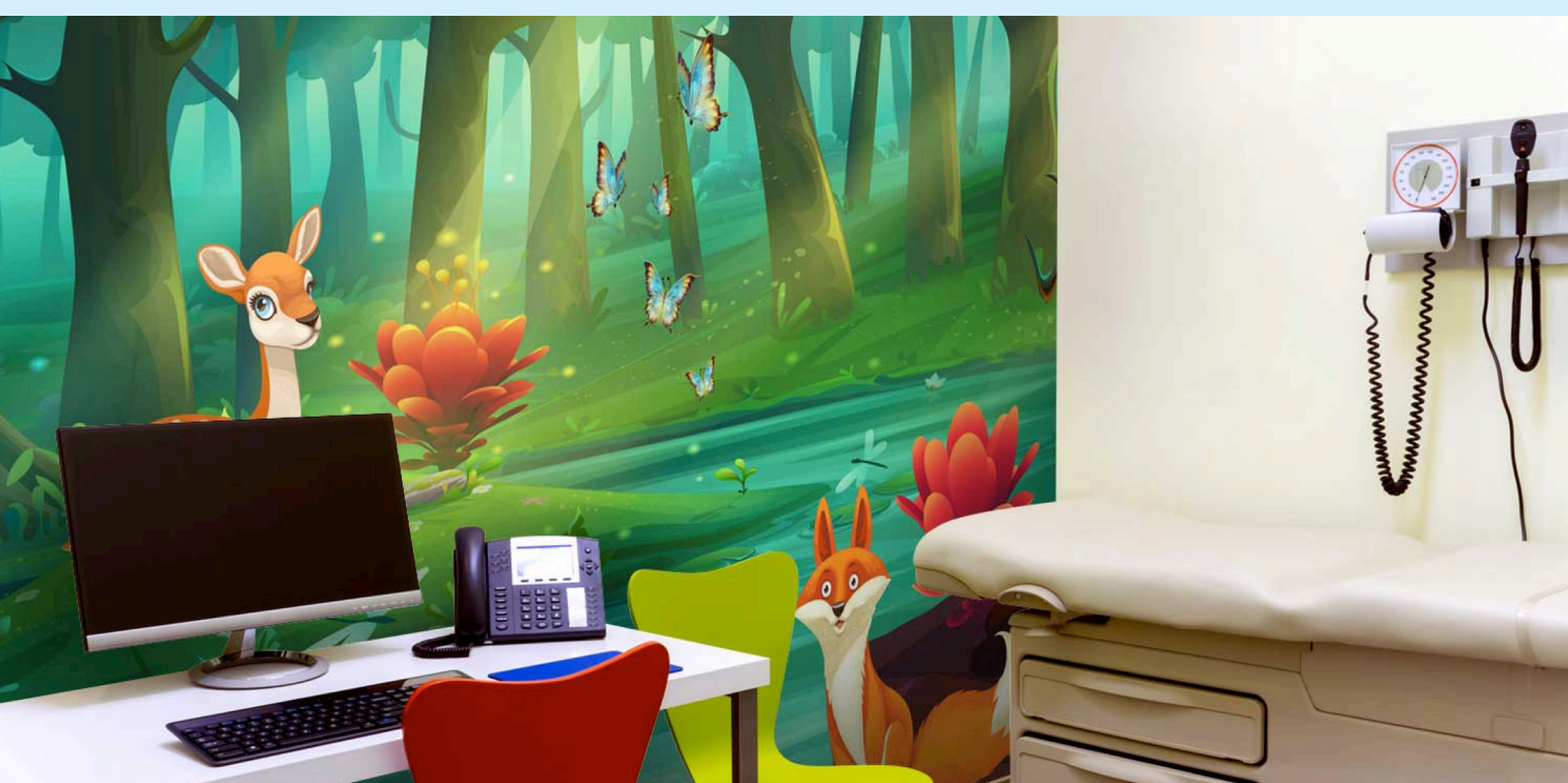
### Újdonságok

A magas TGA érték non-invazívan jelzi mind a boholyatrophia fennállását, mind annak gluteneredetét; bár a gyári mérési eljárások különbözősége miatt egyöntetű 99% feletti pozitív prediktív érték csak a normál felső határának tízszeresénél érhető el<sup>2</sup>. Ezeknek az antitesteknek immunfluoreszcens módszerrel történő szemikvantitatív kimutatása előbb retikulín (1971), majd endomízium antitest (EMA) néven (1984) már a XX. század nyolcvanas éveiben 98% szenzitivitási és 100%-ot megközelítő specificitási értékeket mutatott, így az EMA teszt a legalkalmasabb validáló eljárás. Ennek megfelelően a 2020 januárjában publikált új ESPGHAN kritériumok<sup>4</sup> legfontosabb megállapításai a következők:



*A coeliakiát biopszia nélkül biztonsággal diagnosztizálni lehet azoknál a gyermekeknél, akiknek megfelelő minőségű tesztrel mért TGA-IgA értéke az adott tesztnél normális felső határának tízszeresét eléri vagy meghaladja ( $\geq 10 \times$  upper limit of normal,  $\geq 10 \times$ ULN), továbbá egy második vérminta endomízium antitest (EMA-IgA) vizsgálata pozitív. A biopszia nélküli diagnózishoz nem kötelező tünetek jelenléte vagy HLA (genetikai) teszt eredmény, de mindenképp két független vérminta pozitívítása szükséges a végleges diagnózishoz.*

A részletes gyakorlati útmutató és diagnosztikus algoritmus [ide kattintva](#) érhető el.



### Útravaló

A gyermekkorú coeliakiás betegek több mint felénél non-invazív módon igazolható a betegség fennállása szerológiai vizsgálatok megfelelő kombinációjával. Pozitív, de  $< 10 \times$ ULN TGA-IgA, illetve IgA hiány vagy negatív EMA validáló eredmény esetén korrekt coeliakia diagnózis csak biopsziával és szövettani vizsgálattal állítható fel. A diagnosztikus út elbírálása, a diagnózis véglegesítése és a gondozás továbbra is szakorvos, gyermek-gastroenterológus feladata.



ESPGHAN: Európai Gyermek-Gastroenterológiai, Hepatológiai és Táplálkozástudományi Társaság

Dr. Korponay-Szabó Ilma

egyetemi tanár  
gyermek-gastroenterológus szakorvos

<sup>1</sup>Dubois PC et al. Nat Genet. 2010;42:295-302.

<sup>2</sup>Werkstetter KJ et al. Gastroenterology. 2017;153:924-935.

<sup>3</sup>Dahlbom I et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2010;50:140-146.

<sup>4</sup>Husby S et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2020;70:141-156.