

■ RICERCA

Malattia celiaca: nuovo test dall'Istituto Gaslini

La presenza di anticorpi diretti contro una proteina del Rotavirus rivela precocemente la malattia celiaca. Il test è stato sviluppato dai ricercatori dell'Istituto Gianina Gaslini di Genova in collaborazione con l'Università di Verona e permette una diagnosi precoce della malattia nei soggetti geneticamente predisposti. Costituisce inoltre un prezioso aiuto per diagnosticare i casi a sintomatologia atipica o silente. I risultati del lavoro dell'équipe genovese sono stati pubblicati su *Immunological Research* (Dolcino M et al. A subset of anti-rotavirus antibodies directed against the viral protein VP7 predicts the onset of celiac disease and induces typical features of the disease in the intestinal epithelial cell line T84.13 apr 2013). Lo studio dimostra che, nei soggetti geneticamente predisposti a sviluppare la celiachia, è possibile prevedere l'insorgenza della malattia mediante un'analisi del sangue prima del suo esordio e della positivizzazione dei test diagnostici classici.

Il test si basa su una precedente scoperta dello stesso gruppo di ricercatori che avevano osservato come un'infezione da Rotavirus sia in grado di scatenare l'insorgenza della malattia celiaca. I soggetti affetti da celiachia,

ma non i soggetti sani, producono anticorpi diretti contro una particolare proteina del virus detta VP7.

In quest'ultimo lavoro è stata studiata per diversi anni una casistica di oltre trecento bambini geneticamente predisposti a sviluppare la celiachia. Circa il 10% dei soggetti ha sviluppato la malattia nel corso del follow-up. I ricercatori hanno dimostrato che nel sangue di questi bambini erano presenti anticorpi diretti contro la proteina VP7 del Rotavirus, che comparivano anche dieci anni prima dell'insorgenza della malattia.

"Con una semplice analisi del sangue è oggi possibile prevedere l'insorgenza della malattia celiaca nei soggetti geneticamente predisposti con largo anticipo rispetto ai test diagnostici convenzionali" spiega il Prof. **Antonio Puccetti** del Laboratorio di Immunologia Clinica e Sperimentale del Gaslini. Il test sviluppato da Puccetti e dai suoi collaboratori dimostra una volta di più come spesso le ricerche del Gaslini abbiano una ricaduta pratica rilevante per la diagnostica avanzata delle malattie pediatriche. "Questo tipo di ricerca, di tipo traslazionale - aggiunge il Prof. **Lorenzo Moretta**, Direttore scientifico del Gaslini - ha sempre caratterizzato la nostra attività scientifica per tutti questi anni: la storia di una ri-

cerca utile al malato coincide e sottende la lunga storia del Gaslini nelle sua eccellenza diagnostica, clinica, formativa e scientifica".

La diagnosi di celiachia oggi disponibile si basa sulla presenza nel sangue di particolari anticorpi diretti contro un enzima (transglutaminasi) che agisce sul glutine, e su una biopsia eseguita con gastroscopia. Questo studio rappresenta quindi un importante passo avanti per una diagnosi precoce e può essere particolarmente utile in caso di celiachia con sintomatologia atipica extraintestinale o nei casi di celiachia silente. La malattia celiaca è una patologia subdola, che può portare danni notevoli ad un organismo in accrescimento, pertanto una diagnosi precoce è di particolare rilevanza.

► Infezione da Rotavirus e celiachia

I Rotavirus sono i più frequenti agenti eziologici delle gastroenteriti del bambino in vaste aree del mondo. Di piccole dimensioni, sono circondati da un capsido in cui è presente una proteina, denominata VP7. I soggetti celiaci presentano un titolo anticorpale diretto contro un frammento di questa proteina (mentre nei soggetti sani non si rilevano immunoglobuline di questo tipo). Questi anticorpi anti-VP7 riconoscono una proteina presente sulla superficie di tutte le cellule intestinali. Essi si legano alle strutture endomisiali e sono dotati di proprietà funzionali simili agli anticorpi anti-peptide celiaco (desmogleina) e alterano la permeabilità cellulare e, destabilizzando la barriera intestinale lasciano aperta una via di ingresso al

glutine, contro il quale viene rivolta la risposta infiammatoria che tipicamente si sviluppa da parte del sistema immune dei soggetti celiaci.

Si tratta di una malattia molto frequente: colpisce 1 persona ogni 100/150 circa in Nord America ed Europa. L'incidenza stimata in Italia è alta: secondo l'Associazione Italiana Celiachia i celiaci italiani potrebbero essere 600.000, ma si arriva ad una diagnosi solo in un caso ogni 7 persone affette da malattia. Attualmente sono stati diagnosticati 135.800 casi (rapporto Ministero Salute 2011) e si registra un incremento annuo del 19%.

► **Diagnosi precoce e qualità di vita**

Una diagnosi precoce potrebbe aprire la porta a una dimensione di qualità di vita meno compromessa. Da un recente studio europeo (*Paarlahti P et al, BMC Gastroenterology 2013; 13: 75*) emerge come una lunga durata dei sintomi prima che si arrivi alla diagnosi e la presenza di comorbilità sono fattori in grado di ridurre notevolmente la qualità della vita. Lo studio ha coinvolto circa 600 pazienti, che hanno compilato un questionario per la raccolta di dati demografici, presentazione clinica e trattamento della celiachia, momen-

to e luogo della diagnosi, presenza di comorbilità, aderenza alla dieta. È emerso che la diagnosi in età lavorativa, la lunga durata e la gravità dei sintomi prima della definizione diagnostica, la presenza di malattia tiroidea, le intolleranze alimentari non celiache o le comorbilità gastrointestinali (malattia da reflusso, gastrite, diverticolosi, colelitiasi) aumentano il rischio di persistenza dei sintomi. E tale condizione si esprime con una diminuzione del livello di qualità della vita, nonostante i pazienti riescano ad avere una ottimale aderenza alle indispensabili restrizioni dietetiche.