

*I percorsi a sorpresa della sorprendente celiachia.*

### ... TANTO TI "FREGA" COMUNQUE!

*Giulia Paloni, Elena Rossetto*

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Pediatrico  
"Burlo Garofolo", Università di Trieste*

Una mattina, in ambulatorio di gastroenterologia, arriva una bambina: "Come ti chiami?" le chiedo. "Stella!", mi risponde, "come la Winx, dottoressa!".

Stella ha poco più di 3 anni e la mamma mi dice di essere venuta in visita per mostrarmi delle analisi: genetica per celiachia positiva (DQ2+).

Le chiedo, quindi, di raccontarmi come mai avesse fatto queste analisi e mi risponde che era stata da noi pochi mesi prima con la sorellina più piccola a cui era stata diagnosticata la celiachia e, come da noi suggerito, aveva fatto il prelievo per la genetica anche a Stella. A questo punto cerco di capire se la bambina fosse sintomatica o meno, e la mamma riferisce che, negli ultimi mesi, la piccola non era cresciuta di peso e, in particolare nell'ultimo mese, aveva avuto una brutta gastroenterite dalla quale non si era più ripresa: feci sempre sfatte, le sembrava che avesse sempre la "pancia gonfia" e la vedeva più stanca del solito.

Allora le spiego che comunque avremmo dovuto fare altre analisi e, molto probabilmente, una gastroscopia. "Nooooo..." mi dice la mamma "Ancora, dottoressa?! Un'altra no, la prego!"

Resto sorpresa e perplessa: "Ma perché un'altra? L'ha già fatta?", le chiedo, "e quando?". E la mamma ingenuamente mi dice: "ma sì, dottoressa, Stella è stata ricoverata qui in clinica circa 6 mesi fa per un'importante anemia e ha fatto tutte le analisi ed era tutto a posto. Ma siccome beveva più di un litro di latte al giorno mi hanno detto che poteva essere quello la causa e abbiamo quindi ridotto l'apporto di latte".

Inizio allora a essere veramente confusa. Vado in clinica a cercare la lettera di dimissione ed effettivamente trovo che la piccola era stata ricoverata, per circa una settimana, per un'anemia ferro-carezionale. In quell'occasione anti-tTG ed EMA erano negativi, era stato escluso un diverticolo di Meckel con scintigrafia ed erano state eseguite EGDS e colonscopia risultate nella norma, pertanto l'anemia era stata attribuita a una "mucosite" da latte vaccino.

Il problema era stato parzialmente risolto con la riduzione del latte nella dieta e la supplementazione di ferro orale, e in effetti gli esami ematici di due mesi prima, portati dalla mamma, mostravano un'emoglobina in netta risalita, anche se non completamente normalizzata.

Ed eccoci qua sei mesi dopo: Stella è di nuovo anemica, sintomatica (arresto della crescita ponderale, astenia, frequenti scariche di feci sfatte e addome globoso) e ha una genetica positiva per celiachia.

Ripetiamo gli esami e questa volta AGA ed EMA risultano positivi e anti-tTG IgA >128 U/l. A questo punto, considerata la positività ad alto titolo della sierologia, la familiarità di primo grado, la sintomatologia e la presenza della genetica associata alla celiachia, come previsto dal nuovo protocollo ESPGHAN, abbiamo formalizzato la diagnosi di celiachia.

Cosa dire? Perché questo caso è indimenticabile?

- Perché è difficile pensare che la celiachia non c'entrasse proprio nulla fin dall'inizio; a volte la sintomatologia può presentarsi prima della positività anticorpale.
- Perché non basta cercarla, forse dobbiamo proprio rincorrerla!
- Perché è vero che... basta con questa celiachia! Ma tanto ti "frega" comunque!

### DALLA TIROIDE AL DUODENO: ANDATA E RITORNO

*Valentina Moressa, Lorenza Materazzo, Nagua Giurici,  
Gianluca Tornese*

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Pediatrico  
"Burlo Garofolo", Università di Trieste*

Lunedì mattina, ambulatorio di gastroenterologia. Le prime due visite sono Eleonora, una bambina paffutella di 7 anni e mezzo, e Michela, 9 anni, decisamente sovrappeso. Nessuna delle due però ha sintomi gastrointestinali: entrano, infatti, nell'ambulatorio, per un "ingresso secondario". Entrambe hanno una familiarità per patologie tiroidee e in entrambi i casi i pediatri di famiglia hanno indagato la funzionalità tiroidea per l'aumento di peso. Tutte e due hanno qualche asterisco sugli esami ematici che ci mostrano: Eleonora ha una ipertireotropinemia (TSH 8,01  $\mu$ UI/ml) con funzionalità tiroidea nella norma (fT3 4,4 pg/ml - fT4 11,5 ng/dl), mentre Michela ha anticorpi anti-tireoglobulina positivi (6 UI/ml, vn < 4,1) con anti-tireoperossidasi negativi e funzionalità tiroidea nella norma (TSH 1,060  $\mu$ UI/ml, fT4 1,59 ng/dl). Quindi perché ambulatorio gastroenterologico e non endocrinologico? Perché giustamente, i loro attenti pediatri hanno inserito fra gli esami anche le tTG per escludere una celiachia; peccato,

però, che entrambe hanno mostrato una positività delle tTG IgA... Ecco perché non hanno sbagliato ambulatorio! Sia Eleonora che Michela seguiranno l'iter diagnostico della celiachia (assetto anticorpale, EGDS, biopsia classica e ricerca delle tTG mucosali) che confermerà senza ombra di dubbio la diagnosi in entrambe.

E la tiroide? Quella di Eleonora all'eco risulta passibile di un iniziale quadro di tiroidite, che insieme all'assetto anticorpale suggerisce una tiroidite di Hashimoto attualmente in fase eutiroidea; Michela invece, pur avendo un'ecografia che indica un'eventuale tiroidite in atto, presenta a dispetto dell'iniziale positività, anticorpi anti-tiroide negativi e funzionalità tiroidea normale. Entrambe continueranno a monitorare la funzionalità tiroidea durante i controlli per la celiachia, ma per ora nessuna terapia sostitutiva.

### Perché indimenticabili?

Perché la malattia celiaca molto spesso (2%) si associa ad altre malattie autoimmuni come la tiroidite di Hashimoto, che questa è una relazione biunivoca e non è soggetta a vincoli temporali (può presentarsi prima la celiachia e poi la tiroidite o viceversa).

Perché non solo la celiachia è spesso asintomatica, ma può capitare anche di diagnosticarla in bambini sovrappeso che con l'idea classica di celiachia hanno ben poco a che fare.