

# MALALTIA CELIACA

# DEFINICIÓ

Alteració sistèmica

Autoimmune

Consum gluten i  
prolamines  
relacionades

Predisposició  
genètica

Enteropatia i/o  
altres  
manifestacions  
clíniques

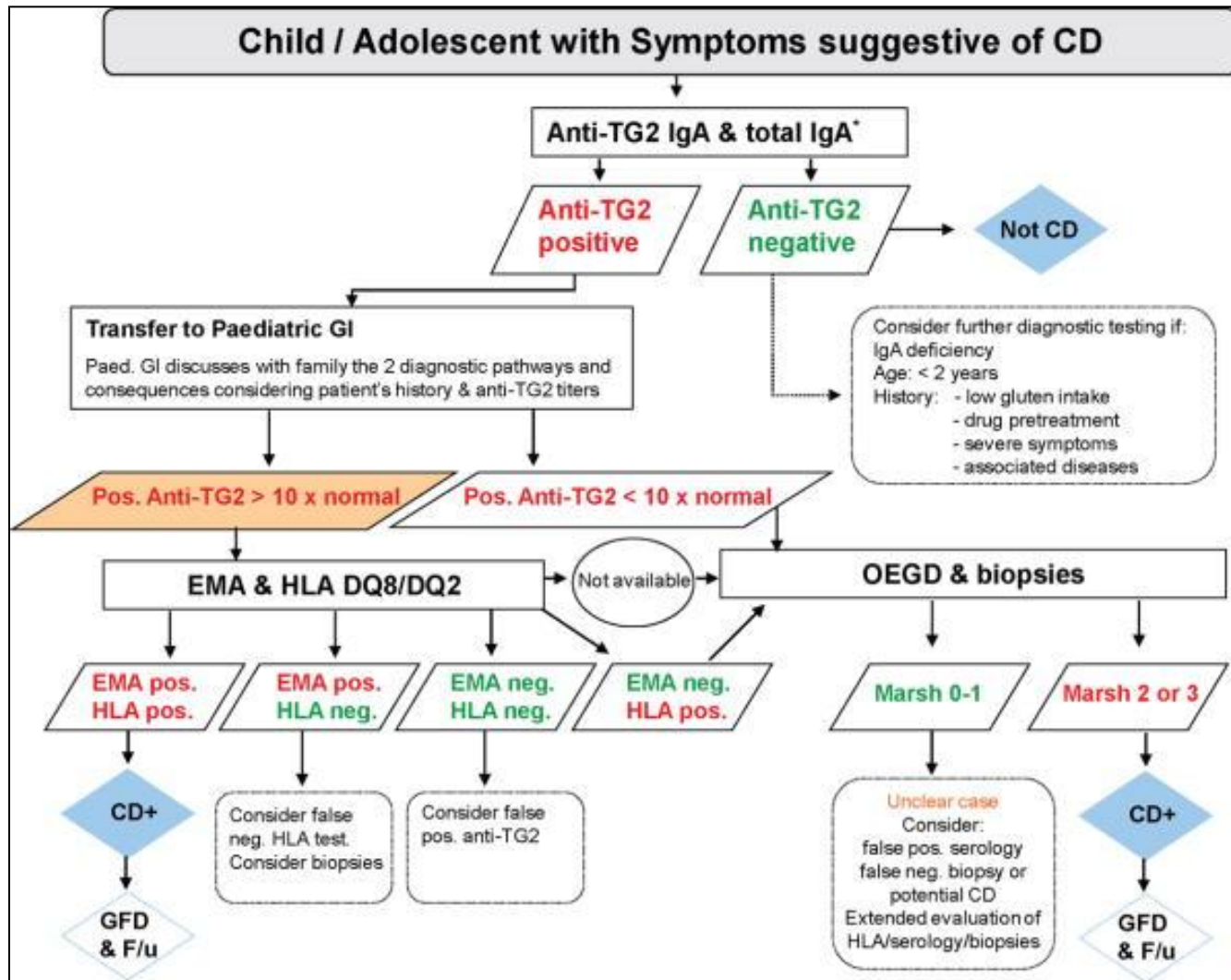
# A QUI HEM D'INVESTIGAR

## Simptomàtics

- Diarrea crònica/intermitent
- Retard creixement
- Pèrdua de pes
- Estancament pondoestatural
- Pubertat retrasada
- Amenorrea
- Anèmia ferropènica
- Vòmits
- Dolor abdominal recurrent
- Distensió abdominal
- Restrenyiment
- Aftes orals recurrents
- Dermatitis herpetiforme
- Osteopènia/Osteoporosis
- Hipertransaminasèmia

## Assimptomàtics

- DM tipus I
- Sd. Down
- Tiroiditis autoimmune
- Sd. Turner
- Sd. Williams
- Dèficit selectiu IgA
- Malaltia hepàtica autoimmune
- Familiars de 1r grau

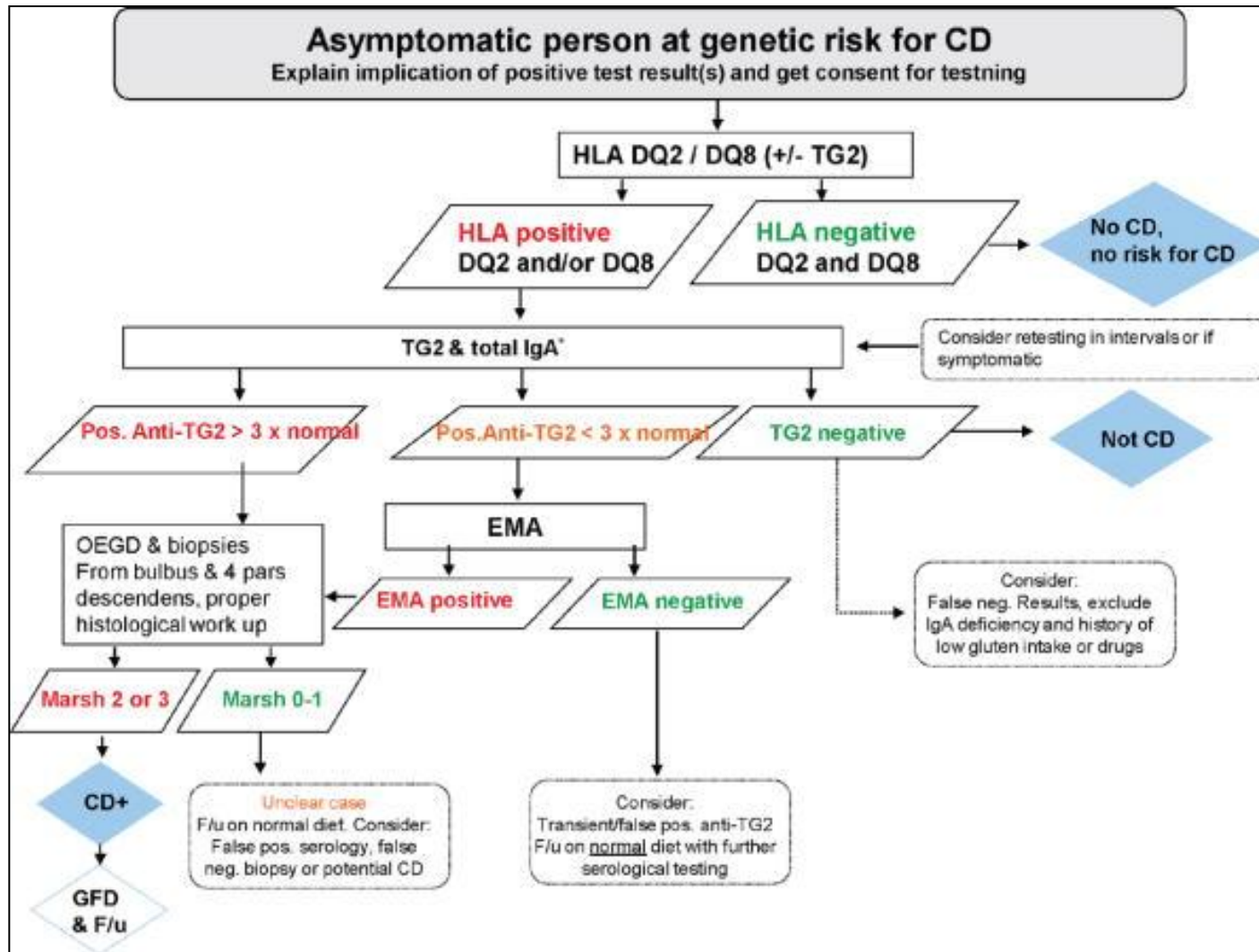


**European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Guidelines for the Diagnosis of Coeliac Disease.**

Husby, S; Koletzko, S; Korponay-Szabo, IR; Mearin, ML; Phillips, A; Shamir, R; Troncone, R; Giersiepen, K; Branski, D; Catassi, C; Lelgeman, M; Maki, M; Ribes-Koninckx, C; Ventura, A; Zimmer, KP; for the ESPGHAN Working Group on Coeliac Disease Diagnosis, on

Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition. 54(1):136-160, January 2012.

DOI: 10.1097/MPG.0b013e31821a23d0



**European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Guidelines for the Diagnosis of Coeliac Disease.**

Husby, S; Koletzko, S; Korponay-Szabo, IR; Mearin, ML; Phillips, A; Shamir, R; Troncone, R; Giersiepen, K; Branski, D; Catassi, C; Lelgeman, M; Maki, M; Ribes-Koninckx, C; Ventura, A; Zimmer, KP; for the ESPGHAN Working Group on Coeliac Disease Diagnosis, on

Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition. 54(1):136-160, January 2012.

DOI: 10.1097/MPG.0b013e31821a23d0

# NOVES ESTRATÈGIES TERAPÈUTIQUES

Modificació  
gluten per evitar  
immunogenicitat

- Manipulació genètica estructura antigènica
- Fase I-II
- Pitjor panificació

Emmascarament  
capacitat  
antigènica gluten

- Detoxificació mitjançant bacteries probiòtiques
- Hidrolisi enzimàtica pèptids tòxics (Fase II)
- Fixació del gluten amb polimèrics

Prevenió  
absorció pèptids  
tòxics gliadina

- Larazotida (Fase I-II)
- Evita apertura tight-junctions (influeix sobre absorció paracel.lular gluten però no transcel.lular)

## Bloqueig presentació antigènica

- Bloqueig presentació antígen
- Bloqueig reclutament limfòcits
- Bloqueig unió HLA-DQ amb cèl.lules T

## Modulació resposta inflamatòria

- Malaltia celiaca refractària
- Antiinflamatoris, anticitoquines

## Inducció tolerància

- Anticossos antigliadina de clara d'ou
- Vacuna recuperació tolerància gliadina (Fase I)
- Inoculació *Necator americanus*

# SENSIBILITAT AL GLUTEN NO CELIACA

Prick test i RAST a gluten negatiu

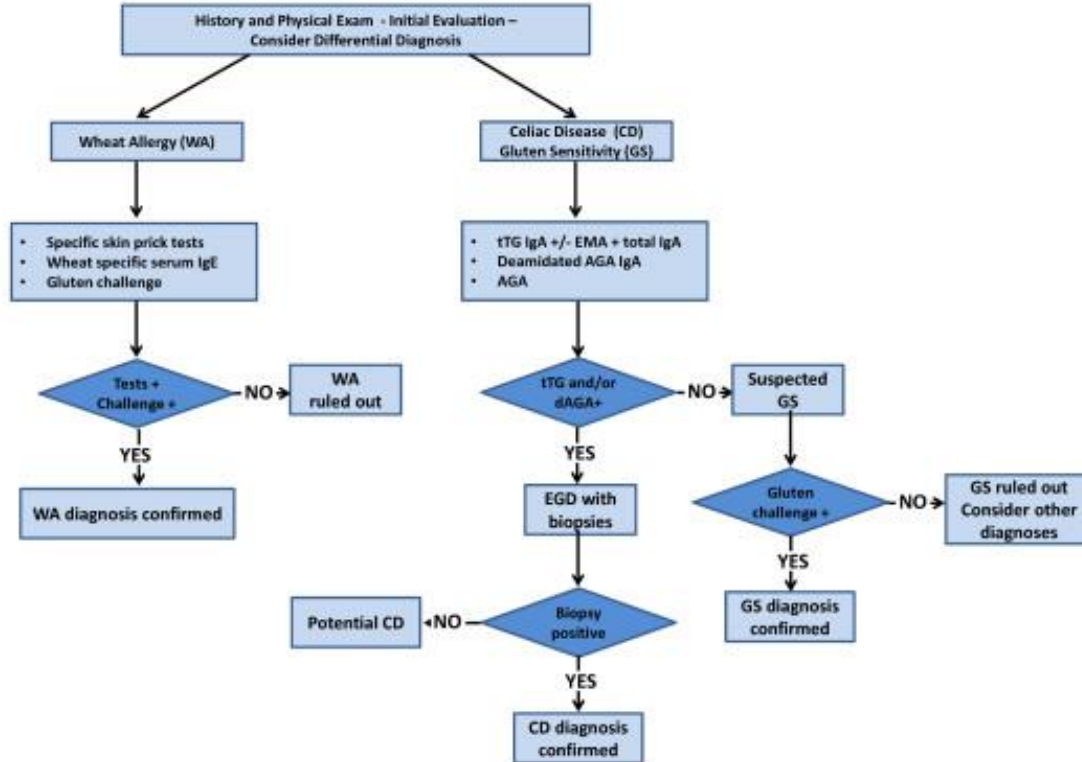
Marcadors serològics malaltia celiaca (antiTGt, antiendomisi i antiDGP) negatiu

Absència d'atròfia vellositària a biòpsia duodenal

Resolució simptomatologia amb dieta sense gluten

Empitjorament clínic amb reintroducció de gluten





Algorisme diagnostic diferencial trastorns relacionats amb gluten

**Spectrum of gluten-related disorders: consensus on new nomenclature and classification.**

Sapone A, Bai JC, Ciacci C, Dolinsek J, Green PH, Hadjivassiliou M, Kaukinen K, Rostami K, Sanders DS, Schumann M, Ullrich R, Villalta D, Volta U, Catassi C, Fasano A.

BMC Med. 2012 Feb 7;10:13. doi: 10.1186/1741-7015-10-13. Review.

# INTOLERÀNCIA A LACTOSA

# DEFINICIÓ

## Intolerància

- Síndrome clínic: dolor abdominal, diarrea, nausees, flatulència, augment del nombre de deposicions

## Malabsorció

- Demostració analítica no absorció lactosa amb o sense clínica

## Dèficit primari

- Reducció progressiva activitat lactasa amb edat

## Dèficit secundari

- GEA, diarrea persistent, sobrecreixement bacterià, QMT...

## Dèficit congènit

- AR. Biòpsia normal amb absència o disminució lactasa a mucosa

# DIAGNÒSTIC



- Determinació cossos reductors ( $>0.5\%$ ) i pH fecal ( $\leq 5,5$ )




- Test hidrogen espirat (1gr/Kg, màxim 25gr. 5ml/Kg, màxim 500ml)



- Corva glicèmia postsobrecàrrega (2 gr/Kg. Màxim 25gr)



- Estudi genètic



- Biòpsia intestinal (EDA) amb estudi activitat enzimàtica (dèficits primaris, només pot haver una enzima afectada per considerar-se primari)

[Noninvasive Diagnosis of Hypolactasia With 4-Galactosylxylose: A Multicentre, Open-Label, Phase IIB-III Nonrandomized Trial.](#)

Aragón JJ, Hermida C, Martínez-Costa OH, Sánchez V, Martín I, Sánchez JJ, Codoceo R, Cano JM, Cano A, Crespo L, Torres Y, García FJ, Fernández-Mayoralas A, Solera J, Martínez P.

J Clin Gastroenterol. 2013 May 29.

Administració oral 4-galactosylxylose (gaxilose)

D-xylose en orina i serum

Pacients sotmesos prèviament a biòpsies per activitat lactasa (gold standard), test H espirat i corva glicèmia postsobrecàrrega

S, E, VPP i VPN de gaxilose test >90% vs 69-85% del test H espirat i corva glicèmia postsobrecàrrega

Àrea sota corva ROC superior amb significació estadística per gaxilose test (>0.9 amb  $p < 0.007$ )

# TRACTAMENT

## Intolerància primària

- Retirada lactosa de per vida
- Capacitat residual variable
- Valorar suplement calci

## Intolerància secundària

- Retirada transitòria (mínim 4-6 setmanes)
- Reintroducció paulatina

## Tractament enzimàtic

- B-galactosidasa exògena (*Kluyveromyces lactis*)