

## PERCORSO ASSISTENZIALE DEL PAZIENTE CON CELIACHIA

### PREMESSA

La Celiachia o Sprue Celiaca o Malattia Celiaca (MC) è una condizione patologica che consiste nell'intolleranza permanente, su base genetica, ad alcuni costituenti del glutine, proteina contenuta nei cereali d'uso comune: grano, orzo e segale.

L'assunzione di glutine da parte dei celiaci provoca primariamente un danno a carico dell'intestino e successivamente di numerosi altri organi e apparati. La costellazione dei disturbi che ne conseguono è molto ampia e variabile, e può compromettere, talora in modo irreversibile, l'assorbimento dei nutrienti, l'accrescimento, l'integrità ossea, l'attività riproduttiva maschile e femminile, la sfera dell'umore ecc. Inoltre la MC si associa con frequenza alle malattie cosiddette autoimmunitarie (soprattutto diabete mellito insulino-dipendente e tiroidite di Hashimoto) e forse a talune neoplasie. Presumibilmente la MC non trattata comporta una minore attesa di vita.

La MC ha una spiccata base eredo-familiare che riguarda probabilmente la modalità della risposta immunologica dell'intestino al glutine.

Fortunatamente, laddove non si siano verificati danni permanenti, l'astensione completa dall'assunzione di glutine virtualmente risolve il quadro clinico restituendo il celiaco alla normalità. Questo implica l'eliminazione dalla dieta di tutti gli alimenti contenenti anche solo tracce di grano, segale e orzo.

La MC, essendo un'intolleranza permanente, comporta l'esclusione del glutine dalla dieta per tutta la vita.

La MC è una condizione di grande impatto sociale per i seguenti motivi:

- A) ha una prevalenza elevata. Secondo una stima accreditata circa l'1% della popolazione ne è affetta. Se si considera che ogni famiglia di celiaco è coinvolta nella problematica e nei disagi connessi, si può valutare che l'impatto potenziale di questa condizione è notevole;
- B) la terapia consiste nell'evitare alimenti quale pane, pasta, biscotti, farine, bevande e quant'altro derivi da grano, orzo e segale. Questo implica, di fatto, il rischio di una marginalizzazione del celiaco a causa di:
  - necessità di assumere alimenti specificamente dedicati
  - impossibilità alla preparazione di alimenti con modalità condivise dai non-celiaci
  - necessità di una specifica formazione da parte degli operatori delle mense
  - impossibilità a frequentare, se non con rischio, ristoranti, pizzerie, bar ecc.
  - rischio nell'assunzione di farmaci contenenti glutine.

Questa condizione di marginalità è aggravata dall'attuale mancanza di etichettatura specifica degli alimenti e dalla tendenza a diffondere sempre di più il glutine negli alimenti i più disparati, magari in forma "nascosta" (es. nei salumi, e formaggi, per accelerare la stagionatura, nei gelati come addensanti ecc.).

- C) si stima che solo il 10% dei celiaci è attualmente diagnosticato a causa dell'elusività clinica della malattia e della scarsa sensibilizzazione degli operatori sanitari.

Il fatto che la MC sia così diffusa e che possa compromettere la salute del soggetto, probabilmente in modo proporzionale al tempo di esposizione al glutine (mentre l'allontanamento dal glutine virtualmente ripristina la normalità), ci impone una ricerca attiva dei casi e un approccio globale e coordinato ai pazienti, tale da favorirne al massimo il recupero.

Questa necessità non deve essere vissuta dall'Opinione Pubblica e dalle Autorità Sanitarie come un'emergenza, bensì come una grande opportunità. L'opportunità cioè di realizzare con un modesto sforzo un grande duplice utile: un utile in termini di prevenzione, e quindi di salute e benessere di lunga durata, e un utile economico in termini di minore spesa sanitaria destinato a emergere nel medio-lungo periodo.

E' lecito attendersi che il Servizio Sanitario aggredisca sistematicamente questo problema attraverso modelli organizzativi e linee guida che permettano di ottimizzare gli sforzi diretti contro la MC.

L'Associazione Italiana Celiachia (A.I.C.) sostiene questa attività organizzativa mediante il proprio Comitato Scientifico Regionale, costituito da un pool di medici del territorio toscano con comprovata esperienza nella diagnosi e cura della celiachia.

## **DERMATITE ERPETIFORME**

La dermatite erpetiforme (DE) di Dühring è una dermatite eruttiva, polimorfa, pruriginosa a decorso cronico recidivante che si associa regolarmente ad un'enteropatia glutine-sensibile, del tutto simile per caratteristiche istopatologiche ed immunopatologiche a quella documentabile nella MC. Rappresenta pertanto la manifestazione cutanea della celiachia e come tale rientra nell'oggetto di questo documento.

La DE si caratterizza per le seguenti peculiarità:

- è più rara rispetto alle espressioni convenzionali della MC
- esordisce anche nell'età infantile, generalmente dopo i 5 anni o nei giovani adulti con un picco massimo di incidenza tra i 20 e i 40 anni
- la diagnosi di questa affezione, suggerita dal quadro clinico ed istopatologico, si basa principalmente sui risultati dell'esame di immunofluorescenza diretta che documenta un caratteristico deposito granulare di IgA alla sommità delle papille dermiche nel 100% dei casi
- è gestita interamente dal dermatologo in quasi tutte le varie fasi del suo iter clinico: sospetto diagnostico, biopsia cutanea, diagnosi immunopatologica
- condivide con le altre espressioni di MC la necessità della dieta priva di glutine, del bilancio iniziale di salute e della sorveglianza per patologie di accompagnamento.

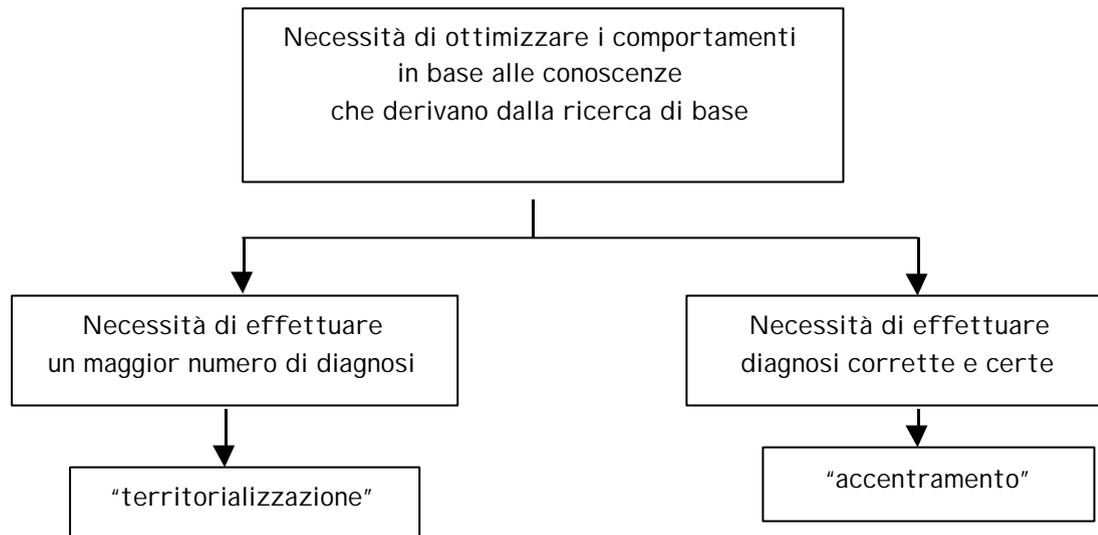
Il paziente con DE rientra pertanto nel registro dei celiaci e segue il percorso assistenziale del presente atto.

## **PERCORSO ASSISTENZIALE**

La celiachia pone al medico tre obiettivi principali:

- accertare la patologia
- effettuare il bilancio di salute del soggetto al momento della diagnosi
- accompagnare e controllare il decorso del paziente.

L'organizzazione del percorso, vede coinvolti vari attori con competenze diverse, dai medici di base e pediatri di libera scelta agli specialisti di settore. Si rende necessario realizzare con gli stessi un sistema in rete che garantisca su tutto il territorio qualità e appropriatezza nelle prestazioni e omogeneità nell'assistenza.



Le competenze che portano alla diagnosi devono essere diffuse sul territorio mediante un'adeguato modello clinico - organizzativo, rendendo possibile diagnosticare un numero significativo di soggetti.

Dato che la diagnosi di MC si basa attualmente sull'effettuazione della biopsia intestinale con esame istologico e su una valutazione clinica sapiente, vi è necessità che la diagnosi sia effettuata presso i presidi individuati dalla Regione che hanno acquisito negli anni le competenze necessarie. Gli stessi presidi costituiscono riferimento e sono consultati per tutte le attività che interagiscono con la MC.

L'indeterminatezza di alcuni quadri istologici, la frequente necessità di valorizzare alcuni aspetti meramente citologici, la necessità di ricorrere talora a indagini immunohistochimiche e colturali rende talvolta indispensabile il ricorso ai centri regionali di riferimento che hanno le competenze necessarie ad effettuare queste valutazioni.

### **ATTORI DEL PERCORSO ASSISTENZIALE**

Sono attori del percorso assistenziale:

- A) Medici di medicina generale/Pediatri di libera scelta
- B) Presidi di rete
- C) Centri di Riferimento regionale
- D) Associazione Italiana Celiachia

#### **Medici di medicina generale/Pediatri di libera scelta**

Il coinvolgimento di questi operatori è fondamentale per ottenere la diagnosi in un alto numero di pazienti. Essi sono chiamati all'individuazione dei quadri clinici sospetti (diarree croniche, deficit di sviluppo, anemie intrattabili, osteoporosi precoce, ecc.....) e allo screening

sistematico dei soggetti a rischio (parenti di primo grado di celiaci, sdr. Di Down, malattie autoimmuni ecc.).

Quando opportuno il MMG/PLS richiede l'esecuzione dei controlli eseguibili a livello ambulatoriale: test sierologici di grande affidabilità diagnostica e di comune utilizzo (Ac. Antiendomio e Ac. Anti - transglutaminasi). In caso di sierologia positiva invia i pazienti presso i presidi di riferimento territoriale che si fanno carico del paziente per l'accertamento diagnostico e l'assistenza successiva.

Sono compiti del MMG/PLS:

- formulazione del sospetto clinico e screening sierologico per categorie a rischio
- partecipazione alla sorveglianza clinica e al follow up dei pazienti su indicazione dei presidi di rete.

### **Presidi di rete e Centri di riferimento regionale**

A livello regionale sono individuate le strutture dedicate alla diagnosi e cura della malattia celiaca ( cfr. delibera di GR 570/2004) . Tali strutture, definite Presidi di rete, hanno competenza per: la diagnosi, il bilancio di salute, il follow-up, l'educazione sanitaria, la ricerca ecc., come specificato di seguito.

L'utente, una volta formulato il sospetto diagnostico, viene indirizzato verso uno dei Presidi di rete sopra citati.

Qualora siano presenti, all'interno di una stessa Azienda sanitaria, distintamente Presidi per l'adulto e per il minore, gli stessi assicurano la massima interdisciplinarietà, la massima collaborazione e confronto di tutti i componenti.

Il Centro di riferimento regionale è un presidio di rete con ulteriori specifiche funzioni di seguito indicate.

### **Sono compiti dei Presidi di rete:**

- diagnosi e inquadramento iniziale avvalendosi, quando necessario, del ricorso al presidio di coordinamento regionale
- follow-up e sorveglianza riguardo all'insorgenza di patologie correlate, in collaborazione con i MMG/PLS
- educazione alimentare ai pazienti ed alle rispettive famiglie, fornendo un continuo supporto psicologico e informativo, utilizzando le professionalità specifiche
- conservazione dei materiali biologici destinati alla revisione dei casi ed alla ricerca
- screening dei parenti di primo grado e gli altri soggetti a rischio
- assistenza multidisciplinare opportuna per la cura della celiachia, in collaborazione, quando opportuno, con il Centro di riferimento regionale.
- raccordo con il MMG /PLS che ha in cura il paziente per ogni informazione ed aggiornamento relativo al quadro clinico-diagnostico.
- coordinamento delle figure professionali (team) che collaborano al percorso assistenziale (endoscopista, anatomo-patologo, laboratorista/immunologo, endocrinologo, neurologo, ginecologo, dermatologo, psicologo, dietista ecc)
- raccordo costante con i Centri di riferimento regionali
- iniziative di aggiornamento rivolte ai componenti del team e ai MMG e PLS
- rapporti di collaborazione con l'AI C locale.

Sono compiti dei Centri di riferimento regionale:

- tutti i compiti dei Presidi di rete
- consulenza clinica per i presidi di rete
- coordinamento e messa a punto delle linee guida e dei livelli diagnostico-assistenziali, individuazione dei percorsi assistenziali
- verifica della adeguatezza alle linee guida ed ai percorsi assistenziali
- omogeneizzazione dell'attività a livello regionale
- monitoraggio dell'attività sul territorio regionale
- coordinamento della ricerca di base, clinica ed epidemiologica
- periodiche iniziative di aggiornamento
- promozione, istituzione e tenuta del registro regionale
- rapporti di collaborazione con l'AIC regionale

### **Associazione Italiana Celiachia**

L'Associazione di volontariato Celiachia della Toscana collabora con le strutture del Servizio sanitario regionale all'educazione dell'autocontrollo ed autogestione del paziente, alla divulgazione della corretta conoscenza della patologia a livello sociale ed alla verifica della qualità del servizio. Collabora inoltre con le medesime strutture alle iniziative di formazione ed informazione che si rendano necessarie. Partecipa all'elaborazione dei programmi di aggiornamento, alla stesura delle linee guida, dei protocolli e dei percorsi assistenziali.

### ***Modalità di percorso***

Il cittadino, con la certificazione di diagnosi di malattia celiaca, accertata da un Presidio di rete, si reca presso il Distretto della ASL di residenza e/o di domicilio sanitario, dove gli viene rilasciato:

1. *l'autorizzazione per acquisire i prodotti senza glutine*, presso le Farmacie territoriali dei servizi Asl o presso le Farmacie convenzionate o presso altri fornitori specializzati individuati con apposite direttive regionali e autorizzati dalle Direzioni delle ASL. Le autorizzazioni sono concesse attraverso il rilascio di 12 buoni mensili per anno.
2. *l'attestato* che gli riconosce il diritto ad usufruire, in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa, delle prestazioni specialistiche presenti nei livelli di assistenza (DM 279/2001).

Il DM. n. 279/2001 prevede il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali e uniformi di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia di cui trattasi e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

I Presidi della Rete inoltre assicurano, in esenzione dalla partecipazione alla spesa, le indagini di seguito indicate :

- indagini volte all'accertamento della celiachia;
- indagini genetiche sui familiari dell'assistito, eventualmente necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine genetica.

I prodotti privi di glutine, per i soggetti in argomento, sono compresi nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), sono erogabili a carico del SSR solo i prodotti iscritti nel registro nazionale di cui all'art. 7 del decreto 8 giugno 2001.

I tetti di spesa individuati con delibera della Giunta regionale n. 246/2000 sono modificati come segue:

ETA'	IMPORTO
6 mesi - 3anni	54,00 euro
> 3 anni - 10 anni	84,00 euro
> 10 anni	122,00 euro

I tetti di spesa mensili possono essere incrementati per particolari esigenze nutrizionali certificati dai presidi di rete, anche su indicazione del medico di medicina generale/pediatra di libera scelta.

In caso di occasionale permanenza dell'assistito in Azienda sanitaria diversa da quella di residenza, su richiesta dell'assistito stesso e previa autorizzazione dell'Azienda usl di residenza e/o domicilio sanitario dell'assistito, deve essere assicurata l'erogazione dei prodotti alimentari all'assistito presso la medesima Azienda sanitaria di occasionale permanenza .

### **Tavolo di monitoraggio**

Gli attori del percorso sono impegnati ad effettuare un confronto e monitoraggio per:

- verificare l'applicazione uniforme del percorso assistenziale sul territorio regionale
- valutare nuove esigenze o problematiche che possono verificarsi nel tempo
- valutare l'appropriatezza e la qualità delle prestazioni erogate

### **IL REGISTRO TOSCANO DEI CELIACI**

Avrà la finalità principale di raccogliere prospettivamente i dati clinici di tutti i pazienti secondo un formato condiviso, al fine di una corretta valutazione della casistica. Si cercherà così di ovviare ai tradizionali bias di molti studi clinico-epidemiologici: retrospettività della casistica, insufficiente numero di casi, difformità nella modalità di raccolta dei dati ecc.

La partecipazione al registro permetterà implicitamente di uniformare sempre più la metodologia di approccio al paziente.

Il registro sarà strutturato per items inerenti specifici problemi, quali: la familiarità, la concomitanza delle malattie autoimmuni, l'andamento della sierologia dopo l'inizio della dieta, il monitoraggio della spesa sanitaria in relazione alla dieta ecc.

Il registro consisterà in un data-base attivo nell'ambito di un sito web cui ciascun presidio regionale potrà accedere apportando nuovi dati o scaricando la casistica giacente. I dati contenuti nel registro saranno condivisi da tutti i presidi e potranno essere consultati e pubblicati secondo regole prestabilite. In prospettiva sarà possibile coinvolgere nel Registro altre entità, Italiane ed Estere opportunamente accreditate, con l'intento di realizzare una casistica sempre più ampia e statisticamente significativa.

La responsabilità e il regolamento del Registro saranno stabiliti con apposito atto regionale.