



## ΠΡΟΟΠΤΙΚΗ ΠΟΛΥΚΕΝΤΡΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΤΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΤΗΣ ΚΟΙΛΙΟΚΑΚΗΣ (ProCeDE)

Η Κοιλιοκάκη είναι μία νόσος του λεπτού εντέρου που προκαλείται από την δυσανεξία που παρουσιάζουν γενετικά προδιατεθειμένα άτομα, στη γλουτένη, μια πρωτεΐνη που βρίσκεται στο σιτάρι, τη σίκαλη και το κριθάρι. Στα άτομα αυτά, η κατανάλωση τροφών που περιέχουν γλουτένη ενεργοποιεί ανοσολογικούς μηχανισμούς στον οργανισμό τους, που οδηγούν σε βλάβη στην εσωτερική επιφάνεια του λεπτού εντέρου. Υπολογίζεται ότι περίπου 1 στα 100-150 άτομα στην Ευρώπη πάσχουν από κοιλιοκάκη.

Αυξημένη συχνότητα παρατηρείται σε συγγενείς ατόμων με κοιλιοκάκη, καθώς και σε άτομα με σακχαρώδη διαβήτη τύπου 1, αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα, ερπητοειδή δερματίτιδα ή διάφορα σύνδρομα (Down, Turner, Williams κ.ά.).

Τα πιο συχνά συμπτώματα είναι οι διαρροϊκές κενώσεις ή αντίθετα, η χρόνια δυσκοιλιότητα, το «φούσκωμα», η ευερεθιστότητα, η μειωμένη πρόσληψη βάρους, το χαμηλό ανάστημα, η καθυστέρηση της ήβης, η σιδηροπενική αναιμία, τα αυξημένα ηπατικά ένζυμα, το υποτροπιάζον δερματικό εξάνθημα τύπου ερπητοειδούς δερματίτιδας κ.ά.

Μελέτες ωστόσο, δείχνουν ότι σε κάθε διαγνωσθέν άτομο με κοιλιοκάκη αναλογούν περίπου 50 αδιάγνωστα. Αυτό συμβαίνει γιατί οι ασθενείς που παρουσιάζουν κλινικά συμπτώματα αποτελούν μόνο την κορυφή του παγόβουνου. Η μεγάλη πλειοψηφία των ατόμων με κοιλιοκάκη είναι ασυμπτωματικοί, με αποτέλεσμα η διάγνωση να διαφεύγει για χρόνια, με αυξημένο κίνδυνο να παρουσιάσουν μακροπρόθεσμες επιπλοκές, όπως είναι η σιδηροπενική αναιμία, η οστεοπόρωση, η υπογονιμότητα, το λέμφωμα του εντέρου κ.ά.

Η χρήση γρήγορου ανιχνευτικού ελέγχου από τους παιδίατρους αποτελεί το πρώτο βήμα για τον έλεγχο της νόσου σε άτομα που έχουν τις προαναφερθείσες προϋποθέσεις ή συμπτώματα. Σε περίπτωση θετικού αποτελέσματος, το παιδί πρέπει να σταλεί στον παιδογαστρεντερολόγο για να προχωρήσει σε έλεγχο αντισωμάτων σε εξειδικευμένο εργαστήριο και επί θετικού αποτελέσματος, να διενεργήσει γαστροσκόπηση και βιοψίες λεπτού εντέρου. Η αξιολόγηση της ιστολογικής εικόνας των βιοψιών του λεπτού εντέρου στο μικροσκόπιο από έμπειρο παθολογοανατόμο θέτει τη διάγνωση της κοιλιοκάκης. Η διάγνωση της κοιλιοκάκης διαρκεί εφ'όρου ζωής και το παιδί με κοιλιοκάκη οφείλει να ακολουθήσει δια βίου δίαιτα χωρίς γλουτένη. Γι αυτό είναι πολύ σημαντικό η διάγνωση να είναι αδιαμφισβήτητη και σύμφωνη με τα σύγχρονα δεδομένα της επιστήμης.

Η Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας, Ηπατολογίας & Διατροφής (ESPGHAN) υποστηρίζει διεθνή, πολυκεντρική μελέτη για την αξιολόγηση της διάγνωσης της κοιλιοκάκης, η οποία διενεργείται παράλληλα σε 24 χώρες του κόσμου: Γερμανία, Ισπανία, Ελλάδα, Αυστρία, Μεγάλη Βρετανία, Σουηδία, Δανία, Φινλανδία, Νορβηγία, Ελβετία, Ιταλία, Γαλία, Βέλγιο, Ολλανδία, Πορτογαλία, Πολωνία, Ρωσία, Ουγγαρία, Σλοβενία, Ρουμανία, Κροατία, Τσεχία, Ισραήλ και Ιράν.

Στόχοι του προγράμματος είναι η αξιολόγηση του τρόπου διάγνωσης της κοιλιοκάκης και ο έλεγχος της δυνατότητας διάγνωσης της νόσου με τη χρήση ειδικών δεικτών στο αίμα και γενετικών εξετάσεων, χωρίς να χρειάζεται ο ασθενής να υποβάλλεται σε βιοψία εντέρου.

Στη μελέτη μπορούν να συμμετάσχουν παιδιά που παρουσιάζουν συμπτώματα κοιλιοκάκης ή ανήκουν σε ομάδα αυξημένου κινδύνου ανάπτυξης της νόσου (συγγενείς παιδιών με κοιλιοκάκη, παιδιά με σακχαρώδη διαβήτη τύπου 1 ή άλλα αυτοάνοσα νοσήματα, παιδιά με σιδηροπενική αναιμία ή παιδιά με σύνδρομο Down, Turner, Williams κ.ά.) και έχουν ένα τουλάχιστον θετικό αντίσωμα στο αίμα είτε έναντι της ιστικής τρανσγλουταμινάσης είτε έναντι του ενδομυίου και πρόκειται να παραπεφθούν σε παιδογαστρεντερολόγο για να προγραμματιστεί η γαστροσκόπηση και η βιοψία λεπτού εντέρου προς επιβεβαίωση της νόσου.

Στο παιδί με υποψία κοιλιοκάκης που θα συμμετάσχει στο πρόγραμμα ProCeDE, το μόνο που θα χρειαστεί να ληφθεί επιπλέον κατά τη διάρκεια της ενδοσκόπησης, είναι μία μικροποσότητα αίματος (1-1,5 κουταλάκια του γλυκού), προκειμένου να σταλεί σε εξειδικευμένο εργαστήριο της Ευρώπης (Δανία) για να προσδιοριστούν τα ειδικά αντισώματα στο αίμα και τα αντιγόνα ιστοσυμβατότητας (HLA DQ2/DQ8) τα οποία υποδηλώνουν γενετική προδιάθεση στη νόσο. Επιπλέον, θα υπάρχει η δυνατότητα να εξεταστούν τα πλακάκια των βιοψιών εντέρου από Καθηγητή Παθολογοανατομίας εξειδικευμένου Παθολογοανατομικού Εργαστηρίου της Ευρώπης (Ιταλία) για την σίγουρη και χωρίς καμία αμφισβήτηση διάγνωση της νόσου.

Η αποστολή των δειγμάτων αίματος και των βιοψιών εντέρου θα γίνει χωρίς κανένα κόστος για την οικογένεια, το νοσοκομείο ή τον ασφαλιστικό φορέα του παιδιού. Τα προσωπικά δεδομένα του θα διαφυλαχτούν και η αποστολή του αίματος και των βιοψιών θα φέρουν κωδικοποιημένα στοιχεία. Τα πλακάκια των βιοψιών του εντέρου μετά την αξιολόγηση, θα επιστραφούν στο εργαστήριο απ' όπου προήλθαν.

Οι γονείς παιδιού που παρουσιάζει συμπτώματα ύποπτα για κοιλιοκάκη ή ανήκει σε ομάδα αυξημένου κινδύνου για ανάπτυξη κοιλιοκάκης και έχει θετικά αντισώματα στο αίμα έναντι ιστικής τρανσγλουταμινάσης ή ενδομυίου, μπορούν να επικοινωνήσουν με την υπεύθυνη του προγράμματος για την Ελλάδα κ. **Αλεξάνδρα Παπαδοπούλου**, Διευθύντρια Γαστρεντερολογικού Τμήματος, νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία».