Cosa sappiamo di nuovo sulla celiachia?

Stato di avanzamento degli studi condotti al Burlo Garofolo

Luigina De Leo

Ricercatrice sanitaria, Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo

Conviviale del 22 febbraio 2023

Premio di studio
4 Giugno 2014

CELIACHIA

Che cos'è

- malattia sistemica di tipo autoimmune con predisposizione genetica
- scatenata dall'assunzione del glutine
- interessa circa il 2% della popolazione generale

Quadro clinico

- sintomi intestinali (gonfiore addominale, diarrea, stitichezza, dolori addominali ricorrenti)
- sintomi extra-intestinali (anemia, osteopenia, stanchezza, bassa statura)
- assenza di sintomi

Diagnosi di Celiachia

Clinica compatibile	Sierologia: Anticorpi anti-tTG EMA	Genetica predisponente HLA DQ2/DQ8	~~Biopsia intestinale~~

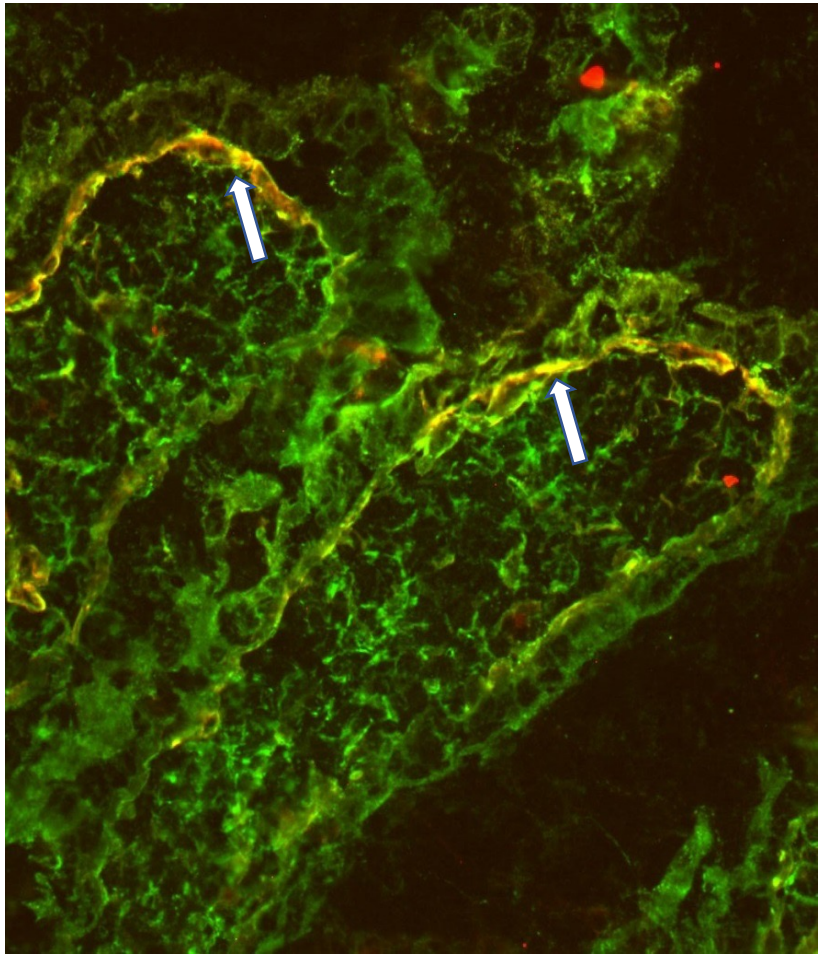
- **Se Clinica Compatibile con IgA anti-tTG > 10 volte il cut-off e EMA positivi in presenza dell'HLA DQ2/DQ8**

- **Se IgA anti-tTG**
  - **<10 volte il cut-off**
  - **dubbi/negativi**

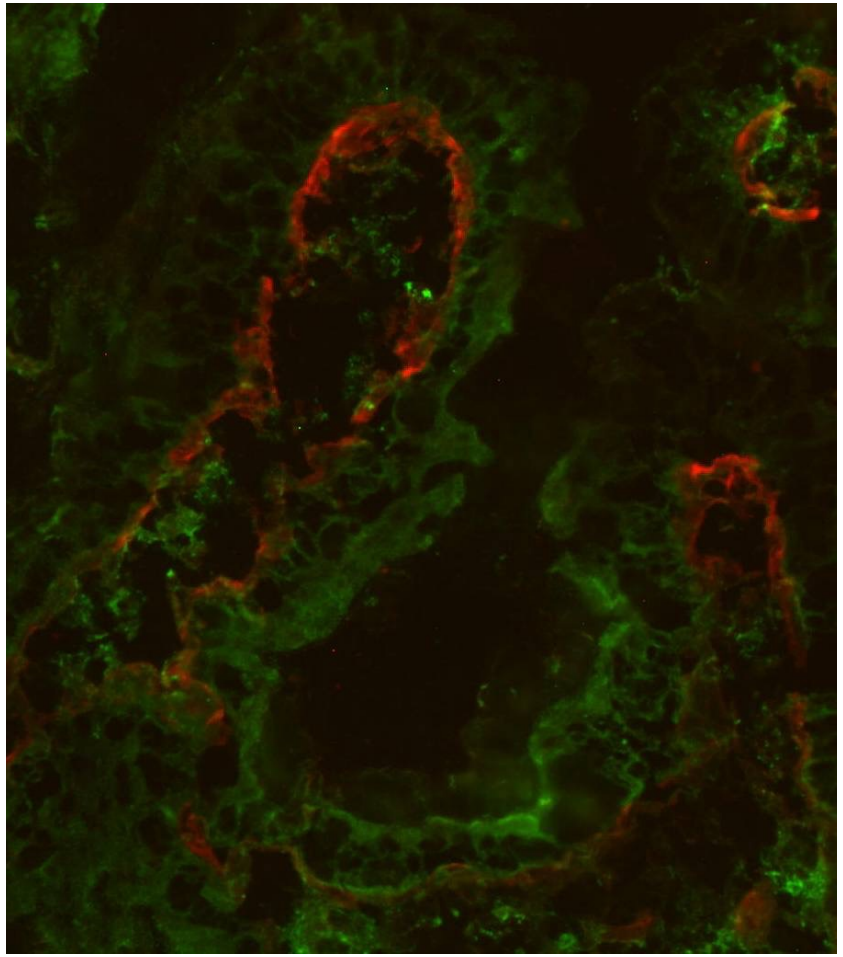
→ Biospia intestinale

Ricerca degli anti-tTG intestinali ←

GLI anti-tTG SONO PRODOTTI DA B-LINFOCITI INTESTINALI



Presenza degli anti-tTG intestinali



Assenza degli anti-tTG intestinali

Angelo, 4 anni

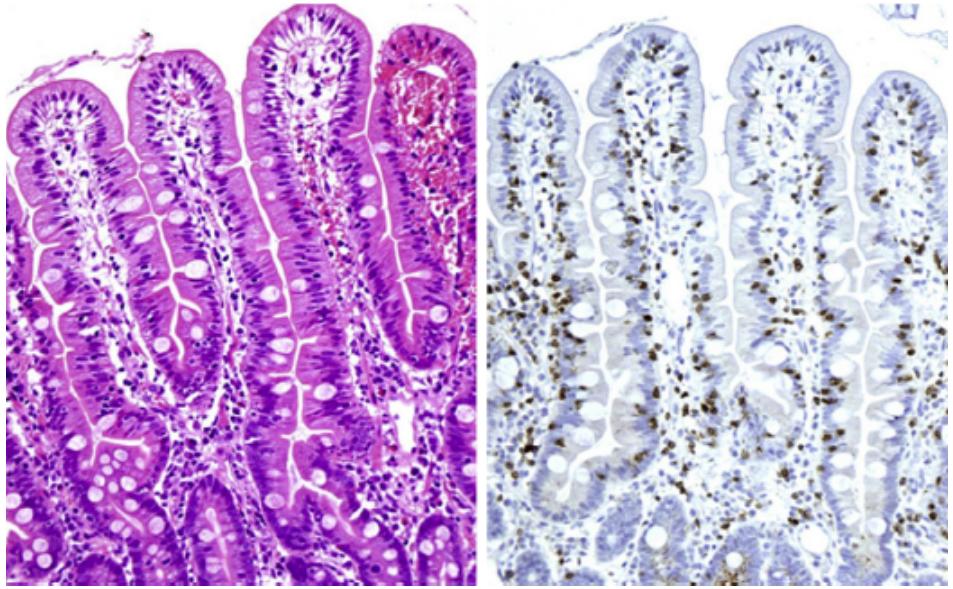
-Ha un fratellino celiaco di 9 anni

-Cresce bene (50°), Hb 9.5g%, ferritina 7 ng%

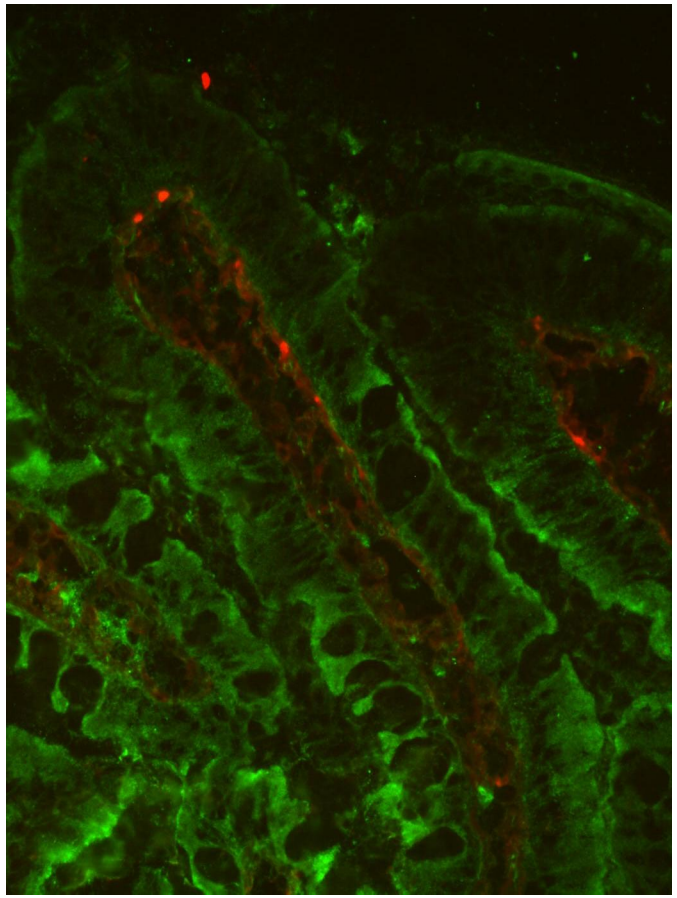
-antitTG : 8.5-9-9.5 (VN < 7); anti-ENDOMISIO alle volte + alle volte -

-HLA DQ2 positivo

-Biopsia "normale"



anti-tTG mucosali



..e in dieta senza glutine Hb 11.5 gr%, ferritina 35ng% e assenza depositi anti-tTG in una seconda biopsia

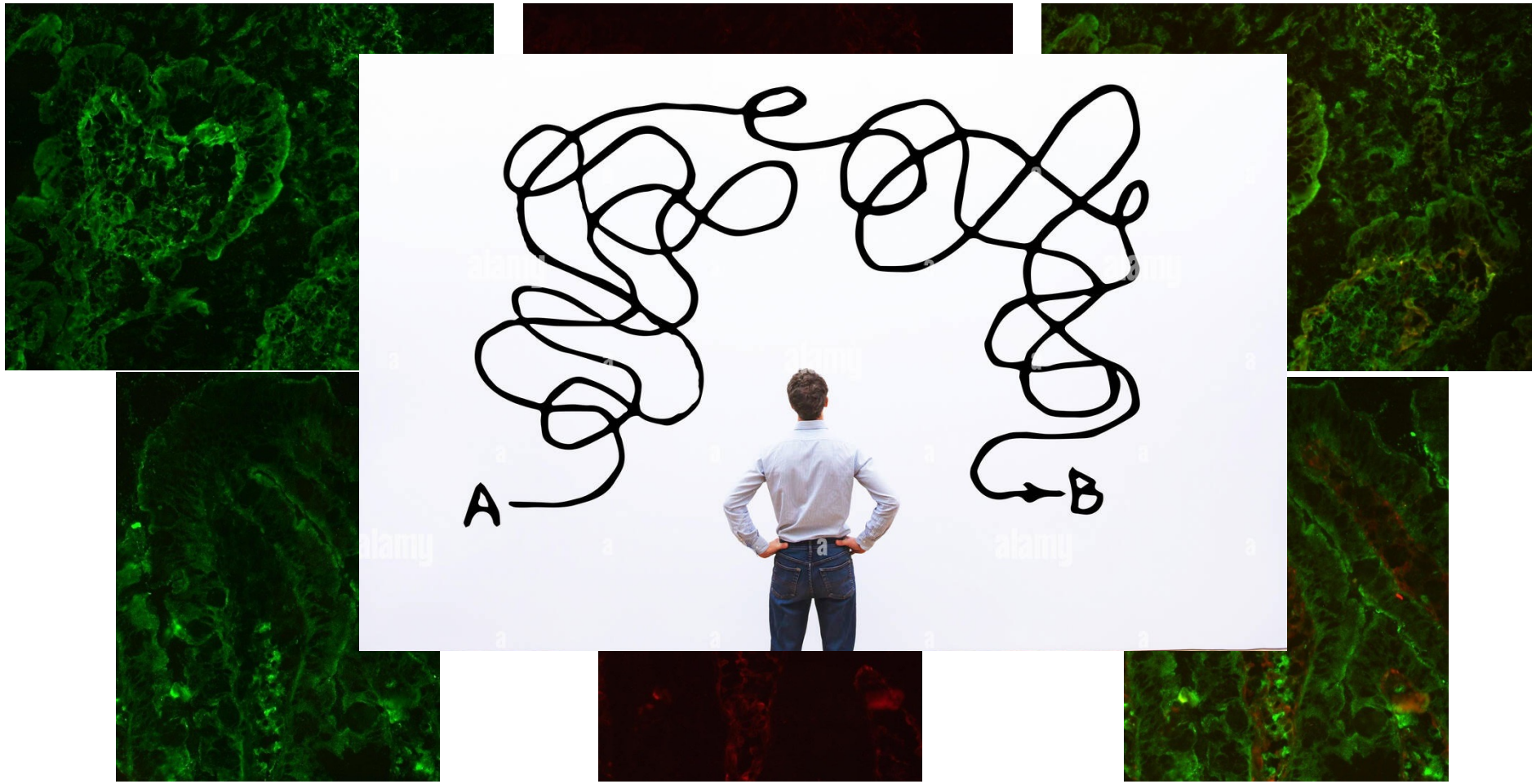
Come si cercano gli anti-tTG nella mucosa intestinale?

Direttamente su sezioni di biopsia intestinale con una tecnica di immunofluorescenza che fa uso di anticorpi marcati

ANTICORPI

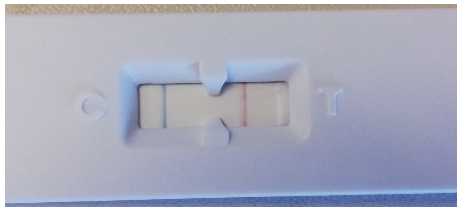
TRANSGLUTAMINASI

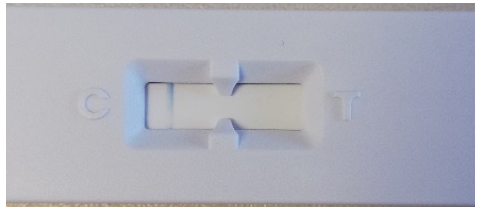
ANTI-tTG



Semplificare la ricerca degli anti-tTG intestinali

Test rapido





Deposito domanda brevetto europeo

Rapid Immunochromatography on Fresh Intestinal Biopsy Is Highly Accurate in Detecting Intestinal Antitransglutaminase Antibodies

Sara Lega, MD[1], Luigina De Leo, PhD[1], Fabiana Ziberna, PhD[1], Veronica Grigoletto, MD[2], Bartolomea Gaita, MSc[1], Manuela Giangreco, PhD[1], Vincenzo Villanacci, MD[3], Matteo Bramuzzo, MD[1], Grazia Di Leo, MD[1] and Tarcisio Not, MD[1,2]

PEDIATRICS

AJG The American Journal of GASTROENTEROLOGY

Bando PNRR – Proof of Concept

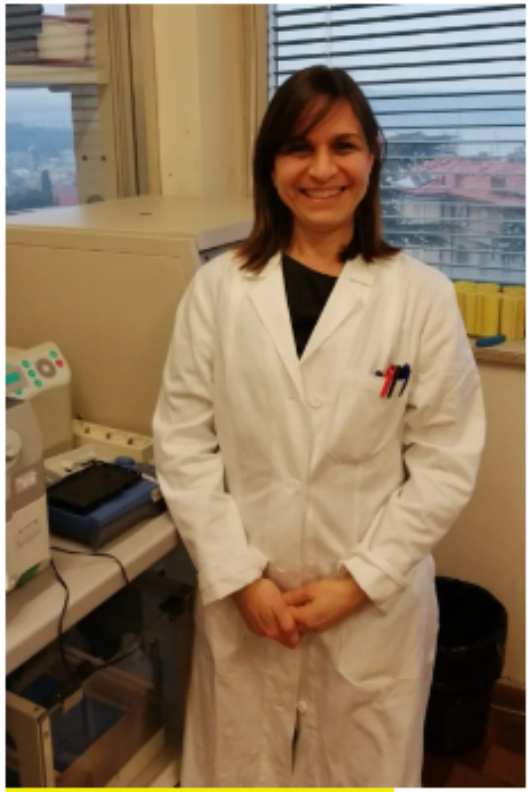
/ IL LABORATORIO DI PEDIATRIA DEL BURLO VINCE UN BANDO PNRR CON UN PROGETTO PER LA VALIDAZIONE DI UN NUOVO METODO PER UNA FACILE RILEVAZIONE DI UN MARCATORE SPECIFICO DELLA CELIACHIA

IL LABORATORIO DI PEDIATRIA DEL BURLO VINCE UN BANDO PNRR CON UN PROGETTO PER LA VALIDAZIONE DI UN NUOVO METODO PER UNA FACILE RILEVAZIONE DI UN MARCATORE SPECIFICO DELLA CELIACHIA

4 unità:

1. IRCCS Burlo Garofolo
2. Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II
3. Azienda ULSS2 Marca Trevigiana
4. Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche

…le prossime frontiere…



STUDIO IN CORSO

Luigina De Leo

Il ruolo dell'epigenetica nella patogenesi della malattia celiaca

Area: **Celiachia – Genetica**

AiC Associazione Italiana Celiachia

Studiare attraverso l'epigenetica il ruolo che gioca l'ambiente nella manifestazione della celiachia

Presentazione di dati preliminari

ESPGHAN
European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition

DDW2023
Digestive Disease Week®
MAY 6-9, 2023 | CHICAGO, IL
EXHIBIT DATES: MAY 7-9, 2023

Grazie!