

Familiemedlemmer til pasienter med cøliaki

Det anbefales å utrede familiemedlemmer til pasienter med cøliaki. Prevalensen av cøliaki hos slektninger i første ledd er 5 -10%.

Behandling av cøliaki

Når diagnose er bekreftet, ordineres livslang glutenfri kost. Alle matvarer som inneholder hvete, rug, spelt, umodne speltkorn og tildels havre må fjernes fra kosten. I de fleste tilfeller ser man en klinisk bedring etter 2-3 uker. Det tar flere måneder før slimhinnen i tynntarmen tilheles. Kontroll med ny glutenserologi kan gjøres etter 9-12 måneder.

Kontroll av sykdomsforløpet ved glutenfri kost

Det er et betydelig inngrep i pasientens sosiale liv å følge en glutenfri diett. Pasient-compliance er derfor en viktig utfordring. Med konsekvent kosthold kommer alle antistoffer til å normaliseres med tiden. Ved oppfølgingsundersøkelser kan antistoffer bestemmes ved behov. Hvis antistoffene ikke avtar, bør man gå ut fra at det kommer av manglende compliance. I sjeldne tilfelle må det settes spørsmålsteget ved diagnosen cøliaki.

Glutenfri kost kan påvirke resultatet på serologiske tester og biopsi

Noen pasienter har på egen mistanke innført glutenfri kost før serologiske tester eller biopsi er utført. Ingen vet riktig hvor lang tid det tar før det blir vanskelig å bedømme slimhinnens histologi med tanke på cøliaki, men har det gått 2 måneder så er det tvilsomt hvilken relevans biopsi eller serologiske tester har.

Det er da ønskelig at disse pasientene står på *glutenholdig* kost i 4 måneder, men hvert tilfelle må bedømmes individuelt. Det er derfor ekstra viktig at man også påpeker viktigheten av å fortsette med glutenholdig kost til det er tatt en biopsi dersom antistoffer er påvist. Eventuelt kan man, hvis pasienten har store symptomer, senke inntaket av gluten noen uker før det skal utføres gastroskopi (spesielt når det gjelder små barn).

Kilder:

Pharmacia

Hallert et al, Celiaki – att inte tåla gluten, Förlagshuset Gothia AB, 1995

Czismadia et al 2000

Mäki et al, N Engl J Med, 2003

Kontaktpersoner i laboratoriemedisin:

Marie Buchmann	spes. i medisinsk biokjemi og klinisk farmakologi
Asle Helgheim	lege
Thor Hilberg	spes. i klinisk farmakologi
Kjell Torgeir Stokke	spes. i medisinsk biokjemi
Kenneth Try	spes. i medisinsk biokjemi



Fürst Medisinsk Laboratorium

Søren Bulls vei 25 - N 1051 Oslo

Tlf: 22 90 95 00 – Faks: 22 90 96 06

e-post: firmapost@furst.no

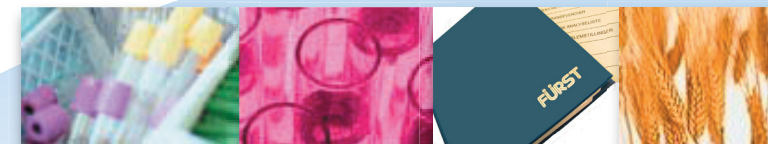
Oppdatert versjon av vår blåbok finnes på:

www.furst.no

FÜRST

januar 2006

cøliaki



Cøliaki – en sykdom som ofte er underdiagnostisert

Nyere undersøkelser viser at cøliaki er langt vanligere enn man har trodd tidligere. I visse deler av Europa finnes høy permanent intoleranse mot gluten (som finnes i hvete, rug og bygg). Tidligere prevalenstall for Europa viser 1/250 - 1/1000, mens nye nordiske undersøkelser viser at prevalensen er 1/100.

Definisjon av cøliaki

Cøliaki er en immunologisk sykdom i tynntarmen som hos predisponerte individer fører til histologiske forandringer i tynntarmen og generell malabsorpsjon fremkalt av matvarer som inneholder gluten.

Symptombilde ved cøliaki

De kliniske symptomer varierer med alderen. Hos små barn manifesterer cøliaki seg med alle klassiske symptomer på malabsorpsjon, mens symptomene hos eldre barn er mindre typiske. Hos voksne varierer symptomene og de kan ofte mistolkes. Symptomene knyttes først til cøliaki etter langvarige symptomperioder (flere år).

Barn opp til 2 år	Barn/Ungdom 2 – 18 år	Voksne
Magesmerter Dårlig appetitt Brekninger Diaré / løs mage Forstoppelse / treg mage Tretthet Avvik fra vokse-mønster Utspent mage	Magesmerter Hemmet lengdevekst Forsinket pubertet Tarmbesvær Humørsvingninger Mangel på: jern, folat, kalsium, E-vitamin	Tretthet, allmenn svekkelse Vekttap Ernæringsmangel Tarmbesvær (diaré/luft) Humørsvingninger Mangel på: jern, folat, vitamin B12 Menstruasjonsforstyrrelser Nedsatt fertilitet hos kvinner Tannemaljedefekt Osteoporose Munnsår

Diagnostikk av cøliaki

Diagnostikk starter med en fullstendig anamnese. Tidligere tok man en tynntarmsbiopsi ved mistanke om cøliaki. I dag begynner utredningen med en blodprøve. Vanligvis sendes kun pasienter med positiv serologi til biopsi for å bekrefte diagnosen.

Serologisk diagnostikk

Dette gjøres i en blodprøve der det testes for antistoffer av IgA-type mot humant vevstransglutaminase (tTG) og mot gliadin. Siden 3-11% av pasientene med cøliaki har IgA-mangel, (og følgelig kan ha falsk negativ IgA tTG) er det viktig at total IgA bestemmes. Ved mistanke om IgA-mangel utføres analyse av IgG-antistoffer mot transglutaminase og gliadin.

Hos Fürst har vi delt de aktuelle analysene for diagnostikk og oppfølging av cøliaki-pasienter inn i 3 grupper:

Indikasjon	Analyser i serum	Kommentar
Diagnostikk av cøliaki-pasienter	S-Anti-tTG IgA S-Anti-gliadin IgA S-IgA	Dersom total IgA \leq 0,1 analyseres S-Anti-tTG IgG og S-Anti-gliadin IgG
Oppfølging av cøliaki-pasienter	S-Anti-tTG IgA S-Anti-gliadin IgA	
Oppfølging av cøliaki-pasienter med IgA-mangel	S-Anti-tTG IgG S-Anti-gliadin IgG	

Tolkning av analysesvar

Positiv anti-tTG (og anti-gliadin) normaliseres når pasienten settes på glutenfri diett. Dersom pasienten har spist glutenfri kost før prøvetaking, vil vi følgelig kunne få negative resultater til tross for at det foreligger cøliaki.

Diagnosen cøliaki må alltid bekreftes ved tynntarmsbiopsi.

Ved sterk klinisk mistanke om cøliaki og negativ serologi, bør likevel gastroskopi overveies.

Behandling

Etter at diagnosen er stilt settes pasienten på livslang total glutenfri diett. I de fleste tilfeller blir pasienten straks bedre, og man kan observere positive forandringer i pasientens allmentilstand.

Klinisk cøliaki – toppen av isfjellet?

Årsaken til at prevalensen av cøliaki er økt til 1/100 i nye studier, er ikke nødvendigvis at det er en reell økning av antall pasienter med cøliaki. Bedre diagnostiske tester gjør at man i dag kan detektere ulike former av cøliaki: klinisk (manifest) cøliaki, asymptomatisk cøliaki, latent cøliaki, samt friske individer med potensiell cøliaki.

Klinisk cøliaki - definisjon

Cøliaki (glutenindusert enteropati) er en immunologisk sykdom i tynntarmen som hos predisponerte individer fører til histologiske forandringer og malabsorpsjon med ulike symptomer. Sykdomsbildet fremkalles av matvarer som inneholder gluten.

Asymptomatisk cøliaki

En asymptomatisk form for cøliaki med subtotal villusatrofi kan finnes hos pasienter uten kliniske tegn på malabsorpsjon eller ernæringsfeil. Pasienter som rammes viser normalt ingen eller veldig få symptomer og oppsøker derfor ikke lege. Disse pasienter oppdages i stedet ved f eks screening som en del av familiekartlegging, eller ved serologisk screening av risikogrupper. Her finner vi eksempelvis pasienter med diabetes type 1.

Latent cøliaki

Dette gjelder pasienter som har normal slimhinne i tynntarmen og som spiser normal kost, men som tidligere har hatt villusatrofi som er blitt normalisert med glutenfri kost. Disse pasientene finner man ved f eks screening av risikogrupper. Sykdommen er ikke manifest.

HLA-typing

Sykdommen cøliaki er assosiert med visse genvarianter (alleler) og i dag er det spesielt HLA-allelene DQ2 og DQ8 som er interessante. HLA-DQ2 finnes hos ca 90% av cøliakipasientene, og hos de resterende 10% finnes ofte HLA-DQ8. Det er imidlertid viktig å påpeke at HLA-typing ikke har noen plass i screening av friske. Det bør beholdes utredning av familiemedlemmer og ellers ved uklare resultater.

Helseproblem ved cøliaki

Sikker relasjon	Mulig relasjon
Vekstforstyrrelser	Psykiske problemer
Osteoporose	Artritt
Infertilitet	Epilepsi (med occipitale forkalkninger)
Ernæringsforstyrrelser	Autoimmune sykdommer

Risikogrupper

Hos pasienter med autoimmune sykdommer, personer med kromosomavvik samt slektninger i første ledd er prevalensen ca 10 ganger høyere enn i den friske befolkningen. Autoimmune tilstander er vanlige ved cøliaki. For eksempel testes pasienter med diabetes type 1 ofte rutinemessig med antistoffscreening for å oppdage cøliaki.

Risikogruppe	Forekomst av cøliaki	Mulig assosiasjon
Insulinavhengig diabetes mellitus	1,8 - 5,0%	Addisons sykdom
Thyreoidesykdommer	1,8 - 14%	Sjøgrens syndrom
Dermatitis herpetiformis	ca 10%	Cystisk fibrose
Downs syndrom	4,5 - 17%	Psoriasis
Turners syndrom	5%	IBS (Irritable bowel syndrome)
IgA-mangel		Kroniske leversykdommer
Kortvoksthet		JCA (Juvenil kronisk artritt)
Anemi		