



UMF
UNIVERSITATEA DE
MEDICINĂ ȘI FARMACIE
IULIU HAȚIEGANU
CLUJ-NAPOCA



RUBRICA DISCIPLINEI MEDICINA DE FAMILIE UMF "Iuliu Hațieganu" CLUJ-NAPOCA ȘI A ASOCIAȚIEI MEDICILOR DE FAMILIE CLUJ

PRACTICĂ MEDICALĂ

Narrative review

Boala celiacă în practica medicului de familie

Șef lucr. univ. dr. Codruța Mărginean^{1,4}, Șef lucr. univ. dr. Sorina-Livia Pop^{1,4}, Șef lucr. dr. Radu Revnic^{1,2,5}, Asist. univ. dr. Bianca Olivia Cojan Mânzat^{1,2,5}, Asist. univ. dr. Sorina Rodica Pop^{1,2,5}, Asist. univ. dr. Vlad Dascăl^{1,3,5}, Asist. univ. dr. Mădălina Moldoveanu^{1,5}, Asist. univ. dr. Iustinian Zegreanu^{1,6}, Conf. univ. habil. dr. Aida Puia^{1,2,5}

¹Universitatea de Medicină și Farmacie Cluj-Napoca Iuliu Hațieganu, România, ²Cabinet Medical Individual Medicină de Familie, Cluj-Napoca, România, ³Institutul Inimii "Niculae Stăncioiu" Cluj-Napoca, România, ⁴Medicină internă, ⁵Medicină de familie, ⁶Medicină legală,

Primit: 30.09.2025 • Acceptat pentru publicare: 10.11.2025

Rezumat

Boala celiacă este o afecțiune multisistemică autoimună care afectează indivizii cu sensibilitate față de gluten și unele proteine înrudite. Este o afecțiune răspândită peste tot în lume, în prezent remarcându-se o tendință de creștere a incidenței. Se apreciază că diagnosticarea bolii celiace este adesea suboptimală, momentul diagnosticului fiind adesea întârziat cu mai mulți ani. Pe de altă parte, testarea serologică a devenit tot mai accesibilă în ultimii ani, facilitând astfel calea spre diagnostic. Majoritatea pacienților cu boala celiacă confirmată răspund foarte bine la dieta fără gluten, observându-se o ameliorare semnificativă a simptomatologiei deja după câteva zile de la inițierea dietei. Depistarea timpurie și monitorizarea periodică, de lungă durată, prin medicul de familie a bolii ajută la reducerea ratei complicațiilor și în consecință ameliorează calitatea vieții pacienților.

Cuvinte cheie: *boala celiacă, medicul de familie, testare, diagnostic, monitorizare*

MEDICAL PRACTICE

Narrative review

Celiac disease in family doctor practice

Abstract

Celiac disease is an autoimmune multisystem disease, which affects individuals who are sensitive to gluten and related proteins. It is a disease, that is widespread throughout the world and currently there is a trend of increasing incidence. It is estimated, that the diagnosis of celiac disease is often suboptimal, with the time of diagnosis often being delayed by several years. On the other hand, serological testing has become increasingly accessible in recent years, thus facilitating the path to diagnosis. Most patients with confirmed celiac disease respond very well to the gluten-free diet, with a significant improvement in symptoms observed already a few days after starting the diet. Early detection and regular, long-term monitoring, of the disease by the family doctor helps to reduce the rate of complications and consequently improves patient's quality of life.

Keywords: *celiac disease, family physician, testing, diagnosis, follow-up*

Introducere

Boala celiacă (BC) este o afecțiune autoimună care afectează intestinul subțire dar și alte sisteme, fiind cauzată de sensibilitatea față de gluten și de unele proteine înrudite cu acesta a persoanelor care prezintă o predispoziție genetică în acest sens (1).

Glutenul este o proteină prezentă în grâu, orz și secară.

BC are la bază un răspuns mediat imun permanent față de gliadină, fracția solubilă în alcool a glutenului. La pacienții cu BC gliadina declanșează un răspuns inflamator mediat imunologic care le afectează mucoasa intestinală, având drept consecințe maldigestia și malabsorbția. Acest fapt determină pe plan clinic simptome sistemice legate de malabsorbție, iar din punct de vedere serologic se constată prezența autoanticorpilor anti transglutaminaza tisulară (antiTTG) în titruri crescute (2).

BC este răspândită peste tot în lume, în prezent remarcându-se o tendință de creștere a incidenței bolii. Actualmente rata de prevalență globală este estimată la aproximativ 1,4% din populație (2).

Creșterea incidenței se datorează pe de o parte unei creșteri reale, dar, pe de altă parte, creșterea gradului de conștientizarea din partea pacienților și dezvoltarea testelor serologice au facilitat mult diagnosticarea afecțiunii.

Prevalența se pare că este mai mare în rândul femeilor, dar este posibil ca BC să fie subdiagnosticată la bărbați (3).

Se apreciază că diagnosticarea BC este adesea suboptimală, în sensul în care în practică o întârziere a diagnosticului cu 7-10 ani de la debutul simptomatologiei este destul de frecvent întâlnită (4).

Când suspectăm boala celiacă?

Grupuri populaționale cu risc crescut sunt reprezentate de rudele de gradul I și II ale pacienților cu BC, pacienții cu boli autoimune (diabet zaharat de tip 1, tiroidită autoimună etc), pacienții cu sindrom Down, sindrom Turner sau hemosideroza pulmonară (1,4).

Afecțiuni asociate frecvent cu BC sunt: deficitul selectiv de IgA, afecțiuni autoimune: (diabet zaharat de tip 1, tiroidită autoimună etc), dermatita atopică, boala de reflux gastroesofagian, bolile inflamatorii intestinale, esofagita eozinofilică, colita microscopică, colangită sclerozantă primitivă, ciroza biliară primitivă, hemosideroza pulmonară, miocardita autoimună, cardiomiopatia dilatativă idiopatică (1).

Tabloul clinic

Tabloul clinic al pacienților cu BC este heterogen și cuprinde atât manifestări digestive, cât și extradigestive.

Cu toate că de obicei manifestările digestive sunt cele care domină tabloul clinic, incidența manifestărilor extradigestive este tot mai mare în ultimul timp, atât la adulți cât și la copii (5).

Mulți pacienți sunt asimptomatici sau oligosimptomatici (1,3).

Simptome și semne gastrointestinale: (1, 6)

- diaree;
- alternanța diaree/constipație;
- flatulență;
- dureri abdominale;
- stomatită aftoasă recurentă;
- glosită atrofică.

Simptome și semne extradigestive: (1, 6)

- *generale*: pierdere ponderală, astenie;
- *hematologice*: anemie feriprivă, hiposplenism;
- *osoase*: osteopenie, osteoporoză;
- *neurologice*: cefalee, slăbiciune motorie, parestezii cu pierderi senzoriale, convulsii la copii, neuropatie periferică;

- *cutanate*: dermatită herpetiformă;
- *tulburări hormonale*: amenoree, menarha întârziată și infertilitate la femei, impotență și infertilitate la bărbați;
- *întârziere în creștere*: la sugari și copii mici cu BC netratată;
- *sindrom de hepatocitoliză* ușor sau moderat, dar persistent.

Diagnostic pozitiv

Conform ghidurilor actuale, confirmarea diagnosticului de BC presupune două componente (9):

1. Teste de laborator: prezența anticorpilor IgA antiTTG reprezintă cel mai bun prim test pentru suspiciunea de BC, dar biopsiile sunt necesare pentru confirmare;

2. Endoscopia digestivă superioară cu cel puțin 6 biopsii duodenale este considerată **criteriul standard** pentru stabilirea diagnosticului de BC. Modificările evidențiate constau în atrofia vilozităților intestinului subțire (4,7).

Totuși, în cazul copiilor, în prezența unui titru important de anticorpi anti TTG (de 10 ori peste limita superioară a normalului) s-a propus acceptarea diagnosticului de BC și în lipsa efectuării endoscopiei digestive superioare (6,7).

Pe cine testăm?

Ghidurile recomandă ferm testarea serologică a rudelor de gradul I a pacienților cu BC confirmată, precum și a pacienților cu manifestări clinice gastrointestinale sau extradiigestive de BC (4,8,9):

- diaree cronică (este o manifestare clinică predominantă la 43-85% dintre pacienții cu BC nou diagnosticată) (8);
- anemie feriprivă (fără altă cauză cunoscută);
- astenie cronică;
- copii cu deficit de creștere;
- diabet zaharat tip 1;
- dermatită herpetiformă;
- sindrom Down;
- transaminaze persistent ascensionate;
- hepatite autoimune;
- sindromul intestinului iritabil;
- osteoporoză.

În plus, se poate considera testarea pentru BC și în cazul femeilor cu infertilitate de cauză neexplicată, a pacienților cu cardiomiopatie idiopatică, afecțiuni tiroidiene autoimune, epilepsie idiopatică.

Cum testăm?

În mod curent, investigația de primă linie pentru screening-ul BC este testarea serologică, respectiv dozarea anticorpilor IgA antiTTG. În cazul unui test pozitiv, se recomandă îndrumarea pacientului spre un centru de gastroenterologie, în vederea confirmării diagnosticului prin endoscopie digestivă superioară (8).

Tratament

Dieta fără gluten (DFG) este singurul tratament eficient în BC. Se apreciază că simptomatologia bolii se ameliorează semnificativ deja după câteva zile de la inițierea dietei (7).

Cui recomandăm dieta fără gluten?

DFG este recomandată în cazul pacienților cu serologie pozitivă pentru BC (anticorpi anti TTG) care au și confirmarea histopatologică a bolii.

De asemenea, este recomandată în cazul subiecților simptomatici cu BC potențială (serologie pozitivă dar biopsii duodenale normale), deoarece o mare parte a acestora vor remarca o ameliorare a simptomatologiei în urma aderării la DFG (10).

În schimb, pacienții cu BC potențială (serologie pozitivă dar biopsii duodenale normale) dar asimptomatici nu au recomandarea de DFG, însă vor fi monitorizați periodic și reevaluați în funcție de evoluție (10).

Este important ca pacienții nou diagnosticați cu BC să beneficieze de consiliere din partea unui dietetician specializat.

Evoluție

Se apreciază că 95% dintre pacienții cu BC confirmată răspund foarte bine la DFG, observându-se o ameliorare semnificativă a simptomatologiei deja după câteva zile. Totuși, aproximativ 5% dintre indivizi nu răspund la DFG (7,10).

Sunt considerați **non-responderi** la DFG subiecții care au simptome persistente și/sau nu prezintă un răspuns serologic și/sau continuă să prezinte modificări histopatologice după o perioadă de 2 ani de DFG (10).

În cazul acestor pacienți, trebuie luată în discuție o complianță scăzută la DGF (sau erori involuntare în aplicarea DFG) sau coexistența unor comorbidități cu simptomatologie similară. Dar, există și categoria pacienților cu sprue refractară (BC refractară). Aceasta din urmă este rară, de cauză necunoscută. Acești pacienți beneficiază de regulă de tratament cu glucocorticoizi (4).

Complicații

BC netratată va duce în timp la apariția complicațiilor generate de **sindromul de malabsorbție**: diaree cronică, steatoree, scădere în greutate, anemie, diateză hemoragică, osteopenie, osteoporoză. De asemenea, BC netratată în anii copilăriei duce la o întârziere în creștere. Gravidele netratate sunt supuse riscului de avort spontan.

O altă categorie de potențiale complicații este reprezentată de **riscul crescut de a dezvolta unele afecțiuni maligne**: adenocarcinom al orofaringelui, esofagului, pancreasului, intestinului subțire și gros și tractului hepatobiliar; limfom cu celule T asociat enteropatiei; limfom non-Hodgkin cu celule T și B (1).

Monitorizarea pacienților cu BC în practica medicului de familie

Monitorizarea pe termen lung a pacienților cu BC este importantă, deoarece persistența simptomatologiei dar și modificările la nivelul mucoasei intestinale se constată în 20-40% din cazuri (11). În acest sens, rolul cheie în monitorizarea pacienților cu BC îi revine medicului de familie, chiar dacă pe parcursul evoluției bolii pot fi necesare diverse consulturi interdisciplinare, în funcție de situație.

Obiectivele de atins în monitorizarea pacienților cu BC sunt (7):

- remisiunea simptomatologiei;
- normalizarea greutății corporeale;
- seroconversia;
- în cazul copiilor cu BC trebuie obținută o creștere și dezvoltare normală.

De asemenea, trebuie acordată atenția cuvenită **prevenției**: vaccinare, screening pentru osteoporoză, screening pentru comorbidități (în primul rând pentru alte afecțiuni autoimune asociate) (7,11).

În ceea ce privește **frecvența evaluărilor**, uzual, în primul an după diagnosticare se impun evaluări la 3, 6 și 12 luni. Ulterior, vizitele se recomandă bianual sau anual (7). De menționat însă, că se recomandă menținerea evaluărilor mai frecvente, la 3-6 luni până la remisia simptomelor clinice și normalizarea serologiei.

Dacă se constată o întârziere în ameliorarea simptomelor, se va avea în vedere o reluare a consilierii dietei, existând posibilitatea unor erori în practica DFG a pacientului.

Ce urmărim la fiecare evaluare? (7,10)

La momentul diagnosticului:

- Evaluarea manifestărilor clinice;
- Probe de laborator: IgA antiTTG, hemoleucogramă, feritină, vitamina B12, acid folic, vitamina D3, hormoni paratiroidieni, calciu ionic, sodiu, potasiu, albumină serică, glicemie, transaminaze, fosfatază alcalină;
- DEXA (la adult);
- Consiliere dietă;
- Vaccinări (după caz).

La 3-6 luni:

- Evaluarea manifestărilor clinice;
- Confirmarea aderării la DFG;
- Probe de laborator: la fel ca și la momentul diagnosticului, aprecierea evoluției acestora în dinamică;
- Vaccinări (după caz).

La 1 an de la diagnostic:

- Evaluarea manifestărilor clinice;
- Probe de laborator;
- DEXA în cazul pacienților la care densitatea osoasă era diminuată la momentul inițial;
- Vaccinări (după caz).

Ulterior:

- Evaluarea manifestărilor clinice și dozarea IgA anti TTG anual;
 - DEXA anual în cazul pacienților cu densitate osoasă scăzută la momentul diagnosticării;
 - Vaccinări (după caz).
- Pacienții care nu răspund la DFG vor fi îndrumați către un serviciu specializat de gastroenterologie.

Concluzii pentru practica medicului de familie

Dat fiind diagnosticul adesea întârziat al BC, rolul medicului de familie în depistarea timpurie a bolii este unul esențial, iar monitorizarea periodică, de lungă durată a acestor pacienți prin medicul de familie ajută la reducerea ratei complicațiilor sau la detectarea timpurie a acestora și în consecință ameliorează calitatea vieții pacienților.

Acknowledgments: Toți autorii au avut contribuție egală la acest articol

Conflict de interese: nu există

Bibliografie

1. UpToDate. *Epidemiology pathogenesis and clinical manifestations of celiac disease in adults*. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/epidemiology-pathogenesis-and-clinical-manifestations-of-celiac-disease-in-adults>. [Accessed 1th July 2025].
2. Lebwohl B, Rubio-Tapia A. Epidemiology, Presentation, and Diagnosis of Celiac Disease. *Gastroenterology*. 2021;160(1):63-75. Available from: doi: 10.1053/j.gastro.2020.06.098. Epub 2020 Sep 18. PMID: 32950520.
3. Williams P, Harris LM, Odom RM. Celiac Disease: Common Questions and Answers. *American Family Physician*. 2022;106(1):36-43.
4. UpToDate. *Diagnosis of celiac disease in adults*. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/diagnosis-of-celiac-disease-in-adults>. [Accessed 1th July 2025].
5. Adams DW, Moleski S, Jossen J, Tye-Din JA. Clinical Presentation and Spectrum of Gluten Symptomatology in Celiac Disease. *Gastroenterology*. 2024;167(1):51-63. Available from: doi: 10.1053/j.gastro.2024.01.052. Epub 2024 Apr 16. PMID: 38636679.
6. UpToDate. *Diagnosis of celiac disease in children*. <https://www.uptodate.com/contents/diagnosis-of-celiac-disease-in-children>. [Accessed 1th July 2025].
7. Rubio-Tapia A, Hill ID, Semrad C, Kelly CP, Greer KB, Limketkai BN, Lebwohl B. American College of Gastroenterology Guidelines Update: Diagnosis and Management of Celiac Disease. *Am J Gastroenterol*. 2023; 118(1):59-76. Available from: doi: 10.14309/ajg.0000000000002075. Epub 2022. Erratum in: *Am J Gastroenterol*. 2024 Jul 1;119(7):1441. Available from: doi: 10.14309/ajg.0000000000002210. PMID: 36602836.
8. Singh P, Singh AD, Ahuja V, Makharia GK. Who to screen and how to screen for celiac disease. *World J Gastroenterol*. 2022;28(28):4493-4507. Available from: doi: 10.3748/wjg.v28.i32.4493. PMID: 36157923; PMCID: PMC9476868.
9. Zingone F, Bai JC, Cellier C, Ludvigsson JF. Celiac Disease-Related Conditions: Who to Test? *Gastroenterology*. 2024;167(1):64-78. Available from: doi: 10.1053/j.gastro.2024.02.044. Epub 2024 Mar 7. PMID: 38460606.
10. Mulder CJJ, Elli L, Lebwohl B, Makharia GK, Rostami K, Rubio-Tapia A, et al. Follow-Up of Celiac Disease in Adults: "When, What, Who, and Where". *Nutrients*. 2023;24; 15(9):2048. Available from: doi: 10.3390/nu15092048. PMID: 37432208; PMCID: PMC10181343.