

Diagnosi Celiachia

Di seguito viene descritto il percorso diagnostico (Pathway) per la diagnosi della Celiachia. Il pathway è quello previsto per i pazienti maltesi e per gli adulti italiani con figli affetti da celiachia.

Da questo pathway, in modalità bottom-up (ovvero partendo dalla positività alla malattia) si dovrà creare il set di pazienti virtuali per il training del CDSS.

Passo 1a

Si effettua il test dei marcatori genetici (POC).

I possibili risultati sono:

- Il test non è valido (mancanza della barra 1). Questo può avvenire per due motivi
 - o Il test è difettoso. Poiché il test andrebbe ripetuto; possiamo evitare di considerare questo caso.
 - o Il paziente ha un DEFICIT di IGA totali (ovvero un valore < 7 ml/dl). In tal caso il POC è INCONCLUSIVO (non si può e non si potrà determinare nulla dal suo risultato). La prevalenza per questa evenienza è 1:600.
- Il test è valido, il paziente è negativo (presenza della barra 1, mancanza della barra 2). La prevalenza per questa evenienza è 99:100.
- Il test è valido, il paziente è positivo (presenza della barra 1, presenza della barra 2). I successivi esami del sangue chiariranno la quantità di TTG/Iga riscontrati. La prevalenza per questa evenienza è 1:100.

Passo 1b

Si fa compilare il questionario diagnostico, che consiste nei dati anagrafici ed in una serie di domande a risposta binaria. Sulla base del questionario si determina la possibile positività del paziente.

Tra le domande, vanno considerate con attenzione:

- Anemia
- Osteopenia
- Diarrea Persistente
- Mancata Crescita
- Disturbi Genetici (prevalenze 1:20)
- Madre celiaca di figlia (1:11)
- Madre celiaca di figlio (1:25)

Passo 2 Nel caso di positività al passo 1a o di positività al passo 1b.

Si procede all'esame del sangue.

Per prima cosa si misurano le IGA totali:

- Per valori $0\text{--}0.25$ ml/dl, si considera un deficit di IGA totali (prevalenza 1:600), e si passa all'esame delle TTG Igg o delle DPG Igc
 - o Un valore $0\text{--}7$ U/ml da esito negativo
 - o Un valore >7 U/ml da esito positivo (prevalenza 1:600 X 1:100)
- Per valori $>.25$ ml/dl si procede all'esame delle TTG Iga
 - o $0\text{--}9$ U/ml danno esito negativo
 - o $9\text{--}16$ U/ml sono considerate borderline
 - o >16 U/ml da esito positivo (prevalenza 1:100)

Passo 3 in caso di positività al passo 2

Si procede alla Biopsia. Il paziente sarà classificato come segue:

- Classe 1 (negativo)
- Classe 2 (negativo)
- Classe 3a, 3b, 3c (positivo). Non vi sono al momento indicazioni sulla prevalenza delle tre classi nella diagnostica, quindi esse andranno considerate equiprobabili 1:3.