

CÍLENÝ SCREENING CELIAKÁLNÍ SPRUE (CS)

Preambule

CS je nadále diagnostikována v dětské a zejména v dospělé populaci s časovým prodlením a stejně je tomu se zahájením kauzální terapie bezlepkovou dietou (BLD). Tato skutečnost ovlivňuje nepříznivě průběh onemocnění, výskyt přidružených autoimunitních chorob i komplikací a je zároveň příčinou špatné kvality života a často i sociální situace postižených osob. Na vzniku tohoto programu se aktivně podíleli níže podepsaní členové Komise MZ pro CS. Jeho text byl projednán s 15 odbornými společnostmi České lékařské společnosti JEP, které mu vyslovily po zohlednění připomínek podporu. Program prošel vnitřním připomínkovým řízením MZ a měl být vydán jako metodický pokyn do konce roku 2005. Namísto toho byla odborná komise k 1.12.2005 zrušena. Další jednání na MZ nevedla k žádnému výsledku.

Podepsaní dobře znají zdravotní i sociální problematiku diagnostikovaných a zejména velké populace dosud nediodagnostikovaných nemocných CS v ČR. Považují proto za svou morální povinnost se této populaci ujmout. Obracíme se proto na výbory odborných společností, v oblasti jejichž zdravotní péče předpokládáme nejvyšší výskyt dosud nediodagnostikovaných nemocných, aby publikovaly námi připravený screeningový program na svých webových stránkách, popř. v odborných časopisech a doporučili jej svým členům jako racionální postup. Text programu Cíleného screeningu CS byl v roce 2004-2005 projednán a je podporován těmito společnostmi:

Česká společnost pro alergologii a klinickou imunologii
Česká dermatologická společnost
Česká diabetologická společnost
Česká společnost dorostového lékařství
Česká endokrinologická společnost
Česká gastroenterologická společnost
Česká hematologická společnost
Česká hepatologická společnost
Česká internistická společnost
Česká společnost klinické biochemie a laboratorní diagnostiky
Česká neurologická společnost
Česká pediatrická společnost
Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost
Společnost pro metabolické onemocnění skeletu
Společnost všeobecného lékařství

Definice

Celiakální sprue je hereditární, autoimunitní, systémové onemocnění dětí a dospělých způsobené nesnášenlivostí lepku (glutenu), jehož jedinou současnou kauzální terapií je celoživotní bezlepková dieta.

Patogenéza CS

Lepek je bílkovinný komplex obsažený v povrchní části obilného zrn. Produkty lepku vzniklé jeho štěpením v trávicí trubici nejsou u geneticky disponovaných jedinců tolerovány imunitním systémem. Dochází k tvorbě protilátek proti těmto štěpům a později i k některým vlastním bílkovinám lidského organismu (autoprotilátky). Imunitní systém postižených jedinců je pod trvalým antigenním tlakem, vznikají další autoimunitní choroby postihující různé orgány a komplikace, z nichž některé ohrožují přímo život nemocného. Častým projevem CS je autoimunitní zánět sliznice tenkého střeva.

Minulost a přítomnost nemocných CS

Toto onemocnění bylo rozpoznáváno do nedávné minulosti zřídka a často pozdě. K zásadní změně dochází v posledních 15 letech v důsledku zavedení nových metod stanovení protilátek a autoprotilátek v krevním séru. Tyto metody aplikované u nemocných s CS, jejich příbuzných, osob rizikových skupin, s podezřelými příznaky a přidruženými autoimunitními chorobami prokázaly, že existuje široké spektrum klinické manifestace s častým výskytem mimostřevních příznaků (zejména u dospělých osob) a kolísavou intenzitou střevního zánětu. Kvalifikovaný odhad prevalence CS v ČR je 1:200-1:250, tj. 40000-50000 nemocných, ale v současné době je diagnostikováno a dispenzarizováno jen asi 10% postižených.

Cílený screening CS

Cílové skupiny zahrnují: *rizikové choroby a skupiny, podezřelé symptomy a autoimunitní choroby asociované s CS.e*. Výčet jednotlivých stavů v těchto skupinách je uveden v tabulce.

Metody: První metodou je *stanovení protilátek k tkáňové transglutamináze v třídě IgA (AtTGA-IgA)* certifikovanou metodou s rekombinantní lidskou transglutaminázou. Při selektivním IgA deficitu (asi u 3% CS) je třeba provést stanovení *AtTGA v třídě IgG*.

Při pozitivní AtTGA je další metodou *biopsie střevní sliznice, která zůstává zlatým standardem diagnostiky CS*. K histologickému vyšetření u dětských i dospělých jedinců je dostatečná biopsie sliznice aborálního duodena (minimálně pod Vaterovou papilou).

Při výrazném podezření má být biopsie provedena vždy a to nezávisle na výsledku sérologického vyšetření.

Screening se provádí u jedinců, kteří konzumují stravu s obsahem lepku.

Uvedené metody jsou obsaženy v seznamu výkonů hrazených zdravotními pojišťovnami.

Provedení: *Screening k vyloučení CS se doporučuje u všech cílových skupin.* Děti a adolescenti jsou odesíláni ke screeningovému vyšetření především praktickými lékaři pro děti a dorost. Dospělí jedinci jsou odesíláni praktickými lékaři pro dospělé a lékaři dalších odborností, u nichž jsou osoby cílových skupin sledovány pro jiné onemocnění či symptomy. Při pozitivním výsledku AtTGA jsou probandi odesláni na gastroenterologické pracoviště (pro děti a adolescenty nebo pro dospělé) k další diagnostice (biopsie sliznice tenkého střeva, popř. doplňující vyšetření k potvrzení nebo vyloučení CS). V případě prokázaného onemocnění jsou nemocní léčeni a dispenzarizováni pro CS na pediatrickém gastroenterologickém pracovišti a nemocní od 18-19 let na gastroenterologickém pracovišti pro dospělé, na které jsou předáni v tomto věkovém období také nemocní sledovaní dosud na pediatrickém gastroenterologickém pracovišti.

Výstupy screeningu zahrnují časnou diagnostiku, dispenzarizaci a terapii, odhalení různých klinických forem CS, snížený výskyt a lepší terapeutickou kontrolu asociovaných autoimunitních chorob, snížený výskyt komplikací a stanovení skutečné prevalence CS v české populaci. Tyto výstupy povedou k zlepšení zdravotního stavu a kvality života nemocných CS a následně k snížení finančních prostředků čerpaných ze zdravotního i sociálního pojištění, jakož i zlepšení kvality života a sociální situace nemocných CS.

Tab. Cílové skupiny screeningu

Rizikové choroby a skupiny

Příbuzní nemocných s CS 1. (rodiče, sourozenci, děti) a 2. stupně (prarodiče, strýcové, tety)
Kožní onemocnění s podezřením na Duhringovu dermatitidu
Metabolická osteopatie
Nejasná anemie
Izolovaný IgA deficit
Vaskulitida při Henoch-Schönleinově chorobě a sekundární vaskulitidy
Kolagenní a mikroskopická kolitida
Nevysvětlený únavový syndrom
Terapeuticky rezistentní syndrom dráždivého střeva
Downův a Turnerův syndrom
Ataxie nejasné etiologie
Polyneuropatie a myopatie neznámé etiologie
Epilepsie s okcipitálními kalcifikacemi

Podezřelé symptomy

Opožděný růst
Nevysvětlený úbytek tělesné hmotnosti
Hypoplázie zubní skloviny
Nízké sérové železo
Recidivující aftozní stomatitida

Alopecie
Izolované zvýšení ALT a AST
Infertilita a poruchy reprodukce

Autoimunitní choroby asociované s CS

Diabetes mellitus I. typu
Autoimunitní thyreoiditida a jiné autoimunitní afekce endokrinních žláz
Autoimunitní hepatitida
Primární biliární cirhóza
Primární sklerozující cholangitida
Systémový lupus erythematoses
Sjögrenův syndrom a choroby pojiva
Myasthenia gravis
IgA nefropatie
Polymyozitida
Intersticiální plicní fibróza
Idiopatická plicní hemosideróza
Sarkoidóza
Lymfocytární enterokolitida
Juvenilní idiopatická artritida

Průvodní dopis - Výboru:

Internistické společnosti
České pediatrické společnosti
České gastroenterologické společnosti
Odborné společnosti praktických dětských lékařů
Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost
Sdružení praktických lékařů
Společnosti všeobecného lékařství

Praha, říjen 2007

Vážené kolegyně, Vážení kolegové,

Podepsaní aktivně pracovali jako členové Komise MZ pro celiakální sprue (CS) v letech 2004-2005 na programu Cíleného screeningu CS. Tento program jsme Vám předložili k projednání, připomínkám a s žádostí o podporu. Obdrželi jsme Vaše kladné stanovisko a Vaše případné připomínky jsme zohlednili. Program prošel také vnitřním připomínkovým řízením na MZ a podle původního plánu MZ měl být publikován jako metodický pokyn do konce roku 2005. Nestalo se tak v důsledku zrušení odborných komisí exministrem Dr Rathem k 1.12.2005. Současný management MZ neodpověděl na žádost o publikaci tohoto programu ani po době 7 měsíců.

Program, jehož text je přiložen, sleduje především identifikaci velké populace dosud nediodagnostikovaných celiaků v ČR a zahájení jejich léčby bezlepkovou dietou. Za jeho neméně významné výstupy považujeme odhalení atypických forem, prevenci komplikací, omezení výskytu a lepší kontrolu asociovaných autoimunitních chorob, zlepšení kvality života celiaků a v neposlední řadě úsporu prostředků zdravotního a sociálního pojištění.

Tyto skutečnosti nás vedou k žádosti, abyste publikovali text programu na webových stránkách Vaší společnosti (popř. ve Vašem odborném časopise) a doporučili jej jako racionální postup. Jsme připraveni zodpovědět Vaše případné další dotazy (e-mail: premysl.fric@uvm.cz nebo jiri.nevoral@seznam.cz).

Doufáme ve Vaši kladnou odpověď a zůstáváme s pozdravem

Prof MUDr P Frič DrSc, Interní klinika 1.LFUK a ÚVN Praha
Prof MUDr J Nevoral CSc, Interní pediatrická klinika FN Motol
Prof MUDr H Tlaskalová-Hogenová DrSc,v.r., Mikrobiologický Ústav AVČR Praha-Krč
Doc MUDr M Dvořák CSc,v.r., Gastroenterologické centrum VFN Praha2
Doc MUDr O Pozler CSc,v.r., Pediatrická klinika FN Hradec Králové
Doc MUDr P Kohout CSc,v.r., Interní klinika 1.LFUK a FTN Praha 4
Prim MUDr P Frühauf CSc,v.r., Interní pediatrická klinika 1.LFUK a VFN Praha 2
MUDr P Kocna CSc,v.r., Ústav klinické biochemie a laboratorní diagnostiky 1.LFUK a VFN

PS. Písemné souhlasy členů, kteří tento dopis přímo nepodepsali (vyřizováno elektronickou poštou pro urychlení), jsou uloženy u prvního autora tohoto dopisu.