

Mise à jour des recommandations pour le diagnostic de la maladie cœliaque (ESPGHAN 2012)

Susanne Schibli, Johannes Spalinger et Andreas Nydegger pour la Société Suisse de Gastroentérologie, Hépatologie et Nutrition pédiatriques (SSGHNP/SGPGHE)
Traduction: Alexandre Corboz, La Chaux-de-Fonds

La Société Européenne de Gastroentérologie, Hépatologie et Nutrition pédiatriques (ESPGHAN) a publié de nouvelles recommandations¹⁾ pour le diagnostic de la maladie cœliaque, qui remplacent celles de 1990²⁾.

La présentation de la maladie cœliaque s'est modifiée durant les 2 dernières décennies. Alors que par le passé, le diagnostic était le plus souvent posé chez de petits enfants porteurs de symptômes gastroentérologiques typiques, de nos jours, une maladie cœliaque est souvent identifiée chez des enfants et adolescents sur des symptômes peu spécifiques.

Le développement d'anticorps très spécifiques et le typage HLA ont élargi le répertoire de nos outils de diagnostic. Dans la plupart des cas, actuellement, nous pourrions poser un diagnostic précis et univoque sur la base de la clinique, de l'anamnèse familiale, des anticorps spécifiques pour la maladie cœliaque, du typage HLA et des biopsies duodénales.

L'essentiel des nouvelles recommandations

A) Qui tester?

Les enfants et les adolescents, dont les symptômes ne peuvent pas être expliqués autrement

- Douleurs abdominales chroniques, coliques abdominales, météorisme
- Diarrhées chroniques ou intermittentes
- Retard de croissance
- Anémie par carence martiale
- Nausées et vomissements
- Echec de traitement conventionnel d'une constipation chronique
- Perte pondérale
- Fatigue chronique
- Petite taille
- Retard pubertaire
- Aménorrhée

- Stomatite aphteuse récidivante
- Exanthème typique d'une dermatite herpétiforme
- Fractures répétitives/ostéopénie/ostéoporose
- Tests hépatiques pathologiques

Les enfants et adolescents à risque élevé de coeliaquie, sans symptômes

- Diabète de type I
- Syndrome de Down
- Thyroïdites autoimmunes
- Syndrome de Turner
- Syndrome de Williams
- Déficience en IgA
- Hépatites auto-immunes
- Apparentés de 1^{er} degré

B) L'importance des marqueurs sérologiques

- L'analyse d'anticorps spécifiques à la coeliaquie constitue la première étape du diagnostic de la maladie cœliaque. Pour le premier dépistage, l'analyse des anticorps anti-transglutaminase tissulaire (tTG-IgA) ou des anticorps anti-endomysium (EMA-IgA) est recommandée.
- La quantification des IgA totales est recommandée, car en présence de la maladie cœliaque, la déficience totale en IgA est plus fréquente et peut provoquer des résultats faussement négatifs. Dans ce cas, il faut analyser des anticorps de type IgG, qui sont cependant moins spécifiques.
- Les anticorps anti-transglutaminase tissulaires et les anticorps anti-gliadine désaminée se déterminent par la technique ELISA, les anticorps anti-endomysium par immunofluorescence: ces derniers dépendent donc de l'expérience de l'examinateur. Plus le laboratoire d'analyse a d'expérience, plus, pour les anticorps anti-endomysium, la sensibilité sera meilleure et par conséquent également la valeur prédictive positive.

- Les anticorps anti-gliadine désaminée peuvent, dans des situations équivoques, améliorer la spécificité des analyses sérologiques (surtout chez les enfants de moins de 2 ans).
- Anticorps anti-gliadine (IgG et IgA): en raison de leur modeste sensibilité et spécificité, l'analyse des anticorps anti-gliadine n'est plus recommandée.
- Les tests rapides actuellement disponibles dans le commerce se basent sur une détermination des anticorps anti-transglutaminase tissulaires (idéalement, avec détermination concomitante des IgA), sans analyse quantitative. Un résultat pathologique du dépistage devrait être confirmé par une prise de sang veineuse avec analyse quantitative des tTG-IgA.
- L'interprétation de tests sérologiques pathologiques étant multifactorielle et potentiellement épineuse, l'évaluation par un gastroentérologue pédiatre est recommandée pour ces enfants, avant de retenir le diagnostic de maladie cœliaque.

C) L'importance des prédispositions génétiques: typage HLA-DQ2 et HLA-DQ8

- La grande majorité (> 95%) des malades cœliaques est porteuse de HLA-DQ2 et/ou HLA-DQ8.
- L'absence de prédisposition génétique rend l'existence d'une maladie cœliaque improbable (valeur prédictive négative élevée).
- Dans les populations à incidence basse (par exemple dépistage de malades asymptomatiques), une maladie cœliaque sera être exclue avec une grande probabilité en l'absence de prédisposition génétique.
- Dans les populations à incidence élevée (par exemple malades à présentation clinique typique et avec anticorps massivement élevés), l'absence de prédisposition génétique soulèvera de sérieux doutes sur le diagnostic (et l'on devra songer à le vérifier, notamment par des biopsies et une charge au gluten).

D) L'importance des biopsies duodénales

Jusqu'à présent, les biopsies duodénales étaient considérées comme le gold standard du diagnostic de la coeliaquie. Cette maxime est à reconsidérer suite à l'avène-

ment des nouveaux outils de diagnostic en sérologie et par typage HLA, afin de diminuer le nombre d'investigations coûteuses et invasives.

Selon les recommandations actuelles, la relevance d'une valeur d'anticorps élevés pour le diagnostic de maladie coeliaque doit être systématiquement vérifiée par biopsie duodénale.

Le groupe d'expert de l'ESPGHAN est cependant d'avis que sous certaines conditions, la probabilité d'un diagnostic correct est tellement élevée que la nécessité de biopsies peut être discutée. Dans ces cas, les prémisses suivantes devraient être respectées:

- Anamnèse et présentation cliniques typiques («strong clinical suspicion»).
- Anticorps anti-transglutaminase tissulaires (tTG-IgA) : élévation >10 x la norme (*Cette valeur numérique dépend de la méthode d'analyse et de l'équipement utilisé: Le cut-off recommandé de > 10 fait actuellement l'objet d'une étude européenne multicentrique*).
- Anticorps anti-endomysium (EMA-IgA) pathologiques (déterminés dans un deuxième spécimen sanguin, afin d'éviter d'éventuelles confusions de tube).
- Mise en évidence d'une prédisposition génétique (HLA DQ2 et/ou DQ8 positifs). L'absence de prédisposition génétique soulèvera de sérieux doutes sur le diagnostic et rendra indispensables des biopsies.

Références

- 1) Guidelines for the Diagnosis of Coeliac Disease. S. Husby, S. Koletzko, I. R. Korponay-Szabo, M. L. Mearin, A. Phillips, R. Shamir, R. Troncone, K. Giersiepen, D. Branski, C. Catassi, M. Leigeman, J.M. Maki, C. Ribes-Koninckx, A. Ventura, and K. P. Zimmer, for the ESPGHAN Working Group on Coeliac Disease Diagnosis, on behalf of the ESPGHAN Gastroenterology Committee European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. JPN 2012; 54: 136–160.
- 2) Report of Working Group of European Society of Paediatric Gastroenterology and Nutrition. Revised criteria for diagnosis of coeliac disease. 65 ed. 1990. p. 909–11.

Correspondance

Dr A. Nydegger, Médecin adjoint,
PD et MER
Président SSGHNP/SGPGHE
Unité de Gastroentérologie Pédiatrique
DMCP-BH11
1011 Lausanne-CHUV
andreas.nydegger@chuv.ch

Les auteurs certifient qu'aucun soutien financier ou autre conflit d'intérêt n'est lié à cet article.