Capitolo 2 – Malattie infiammatorie croniche intestinali nella persona adulta

La diagnosi di Colite Ulcerosa o di malattia di Crohn si basa sulla combinazione di dati clinici, laboratoristici, endoscopici, istologici e radiologici. Spesso può verificarsi un ritardo nella diagnosi, in particolare nella malattia di Crohn, perché può esordire con una sintomatologia subdola (simile a quella della sindrome dell'intestino irritabile) comportando l'inesorabile progressione della malattia verso le complicanze.

Il precoce invio dallo specialista ed una tempestiva diagnosi, nonché l'immediato ed appropriato accesso alle terapie farmacologiche, rappresentano pertanto aspetto fondamentale della gestione di tali malattie.

Questo è ancora più vero per le MICI ad esordio in età pediatrica dove il ritardo di crescita può essere il solo sintomo di presentazione e, in caso di diagnosi ritardata non recuperabile totalmente, con statura finale inferiore al bersaglio genetico.

E' indispensabile che i professionisti sanitari utilizzino un linguaggio comune nella stadiazione della parte clinica, endoscopica, istopatologica e radiologica delle MICI nel paziente adulto e nel paziente pediatrico per ottenere la diagnosi con la massima oggettività possibile, al fine di condividere agevolmente tali dati tra i centri regionali ed eventualmente extra-regionali, sia all'esordio che durante il follow-up della malattia, uniformando nel contempo i comportamenti dei vari professionisti.

La ***malattia di Crohn*** e la ***rettocolite ulcerosa*** sono malattie croniche e rientrano nel quadro delle patologie per cui è prevista l'esenzione dal pagamento del ticket per alcuni esami clinici specifici (decreto LEA- allegato 3- pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 18/03/2017). I farmaci necessari per la terapia sono erogati gratuitamente dal SSN salvo differenza ticket da corrispondere per i farmaci non generici.

Il codice di esenzione è distinto: **009.555 per la Malattia Di Crohn** e **009.556 per la Colite Ulcerosa**. La diagnosi di MICI si basa sulla correlazione tra aspetti clinici, laboratoristici, endoscopici, istologici e strumentali. Risulta fondamentale, innanzitutto, eseguire un'accurata anamnesi. Il medico deve indagare le modalità di insorgenza della sintomatologia, se ci sono state delle crisi precedenti, quali sintomi sono presenti, recenti viaggi, uso di farmaci.

Le indagini di laboratorio comprendono esami di I livello a cui possono far seguito esami di approfondimento come riportato nelle tabelle 2 e 3.

Tabella 2 – Esami di I° livello

– Emocromo con formula	– Folati
– Ferro	– Cianocobalamina (vit. B12)
– Transferrina	– Proteina C reattiva
– Ferritina	– VES
– Aspartato aminotransferasi (AST)	– Elettroforesi sieroproteica
– Alanina aminotransferasi (ALT)	– Parassitologia fecale

– Fosfatasi alcalina (ALP	– Coprocoltura
– Glutamil transpeptidasi (· -GT)	– C. difficile
– Bilirubina reflex	– Calprotectina fecale
– Sodio	– ANCA-ASCA
– Potassio	– Multiplex per virus, batteri, parassiti

Tabella 3 – Esami di II° livello

– TDM farmaci biologici (Infliximab, Adalimumab, Vedolizumab, Ustekinumab)
– Anticorpi CUZD1, GP2 (antigeni pancreas)
– Anticorpi Goblet cells
– Anticorpi anti-enterociti
– Elastasi fecale

Quando la clinica e gli esami di laboratorio suggeriscono la presenza di una MICI il percorso diagnostico prevede l'esecuzione di alcuni esami strumentali come da Tab. 4.

Tabella 4- Esami strumentali di I° livello

- Ileocolonscopia + biopsie
- Risonanza dell'apparato digerente
- EnteroTAC
- Ecografia delle anse intestinali

L'**Ileocolonscopia** rappresenta l'esame gold standard, deve essere eseguita in modo completo con esplorazione dell'ultima ansa del tenue. Inoltre, deve sempre essere effettuato un campionamento bioptico su tutte le sedi per l'esame istologico. In genere vanno eseguite **due biopsie per ogni segmento** (ileo terminale, ascendente, trasverso, discendente, sigma e retto) più eventuali altri prelievi su ogni lesione incerta.

La diagnosi nella malattia di Crohn viene poi completata con **esami radiologici**, preferibilmente con la **risonanza magnetica dell'apparato digerente o con l'enteroTAC**, che valutano il coinvolgimento e l'estensione a livello dell'intestino tenue.

L'ecografia delle anse intestinali costituisce una metodica di indagine non invasiva, a basso costo e rapidamente eseguibile. Viene utilizzata come indagine di screening per la diagnosi, per i sospetti clinici di riacutizzazione e consente di identificare le complicanze della Malattia di Crohn come stenosi, fistole, ascessi. In casi particolari possono essere necessarie indagini di II livello- Tab. 5.

Tabella 5 - Esami strumentali di II° livello

- endoscopia operativa
- endoscopia capsulare
- enteroscopia (richiesto ricovero)

Nel dubbio di lesioni digiuno-ileali si può effettuare l'enteroscopia mediante ingestione di una videocapsula dotata di 1-2 telecamere miniaturizzate in grado di registrare le immagini durante il transito attraverso il canale gastroenterico. Il suo utilizzo è limitato ai pazienti nei quali le indagini endoscopiche e radiologiche tradizionali non siano state diagnostiche ed abbiano comunque escluso la presenza di stenosi.

L'enteroscopia a doppio o singolo pallone è utilizzata in regime di ricovero ospedaliero per dirimere dubbi di malattia di Crohn in aree non raggiungibili in corso di endoscopia standard. Questa indagine permette l'esecuzione di prelievi bioptici per confermare la diagnosi.

Nei **centri spoke** deve essere garantito il percorso di base fondamentale per la gestione delle patologie, che prevede l'effettuazione di procedure endoscopiche diagnostiche e procedure operative, entero-RM, entero-TC, visite specialistiche (es. reumatologiche, oculistiche, dermatologiche) collaborazione con i centri hub per condizioni cliniche acute di malattia nota per consulenza chirurgica o per ricovero.

Tab. 6- Indagini diagnostiche e strumentali centri Spoke

- visita specialistica gastroenterologica
- entero-RM, entero-TC
- visite specialistiche (es. reumatologiche, dermatologiche, oculistiche)

Nei **centri hub** oltre a quanto garantito dai centri periferici si effettuano le prestazioni come da Tab.7

Tabella 7 – Indagini diagnostiche e strumentali centri Hub

- quanto previsto nei centri spoke
- ecografia delle anse intestinali
- prestazioni chirurgiche specialistiche
- ricoveri in reparto gastroenterologico
- endoscopia di II° livello (enteroscopia, endoscopia capsulare, endoscopia operativa)
- attività di ricerca clinica e/o di sperimentazione farmacologica

Manifestazioni extra-intestinali

E' bene ricordare che nelle MICI compaiono in percentuale elevata varie manifestazioni extraintestinali che, in oltre il 20 % dei casi, precedono l'insorgenza della malattia intestinale. Si tratta di condizioni immuno-mediate delle quali le principali sono:

- malattie infiammatorie dell'occhio (in particolare uveite)
- spondiloartriti assiali e periferiche (nei diversi fenotipi)
- manifestazioni cutanee (in particolare eritema nodoso e pioderma gangrenoso)
- colangite sclerosante primaria
- tromboembolismo venoso
- pancreatite.