

Scheda informativa per il donatore

PROTOCOLLO DI STUDIO PER LA VALUTAZIONE DELLA PREVALENZA DELLA MALATTIA CELIACA TRA I DONATORI DI AVIS PROVINCIALE BERGAMO E DEI GENOTIPI CORRELATI.

La celiachia è una intolleranza permanente al glutine, sostanza proteica presente nel frumento, orzo e segale. L'incidenza di questa intolleranza alimentare in Italia è elevata, pari ad un soggetto ogni 100-150 persone. Nel soggetto geneticamente predisposto l'introduzione di alimenti contenenti glutine (quali pane e pasta) determina una risposta immunitaria abnorme a livello dell'intestino, cui consegue una infiammazione cronica con scomparsa dei villi intestinali e conseguente carenza di assorbimento di sostanze indispensabili all'organismo, quali lipidi, sali minerali e ferro.

Non sempre la celiachia si manifesta in modo evidente, le sue forme cliniche possono essere molteplici:

- la forma **tipica** ha come sintomatologia diarrea cronica e calo di peso;
- la forma **atipica** si presenta tardivamente con sintomi prevalentemente extraintestinali, come ad esempio anemia, epatite o patologie autoimmuni associate come il diabete insulino-dipendente;
- la forma **silente** ha come peculiarità l'assenza di sintomi eclatanti;
- la forma **potenziale** (o latente) si evidenzia con esami sierologici positivi (indicativi di malattia), ma con biopsia intestinale normale.

Vale la pena di sottolineare come la carenza di ferro, con o senza anemia, sia una delle manifestazioni cliniche più caratteristiche della celiachia non trattata. A causa del malassorbimento intestinale, l'anemia causata dalla celiachia non risponde alle cure con preparati a base di ferro somministrati per bocca.

In tutti i casi, quale che sia la forma clinica, la mancata diagnosi può portare a conseguenze irreversibili, come osteoporosi (per carenza di calcio), infertilità, aborti ripetuti, diabete mellito, tiroiditi autoimmuni, alopecia, bassa statura nei ragazzi, epilessia con calcificazioni cerebrali ed anche forme tumorali, per quanto rare, come il linfoma intestinale. Tutti i problemi suddetti possono essere in larga misura prevenuti da una corretta diagnosi e dalla cura di questa malattia, basata esclusivamente su un trattamento dietetico di esclusione di tutti i prodotti contenenti glutine e sostituzione degli stessi con alimenti dietetici appositamente disponibili in commercio.

Attualmente la gran parte dei casi di celiachia sfuggono alla diagnosi, poiché presentano segni clinici poco caratteristici o addirittura assenti, e sono esposti al rischio delle complicanze sopra menzionate. Tali casi possono essere adeguatamente riconosciuti eseguendo le appropriate indagini di laboratorio. La **diagnosi** di celiachia si basa sul dosaggio nel sangue di specifici anticorpi (anticorpi anti-transglutaminasi, antigliadina ed antiendomio) e sulla biopsia intestinale, praticata mediante gastroscopia, nei casi che presentano positività dei test anticorpali. La diagnosi di celiachia può essere confermata da appropriate indagini genetiche su sangue, volte ad evidenziare la presenza dei geni di predisposizione HLA-DQ2 e DQ8.

E' bene sottolineare come la diagnosi tempestiva di celiachia sia particolarmente importante nel soggetto che intende donare il proprio sangue. Infatti, la perdita di ferro che la donazione di sangue comporta potrebbe prolungarsi eccessivamente in presenza di una celiachia non diagnosticata, a causa del malassorbimento di ferro, risultando pertanto deleteria per il soggetto donatore. D'altra parte, la normalizzazione dell'assorbimento intestinale del ferro dopo la cura dietetica della celiachia, consentirà al soggetto di essere nuovamente ammesso alla donazione di sangue senza correre i rischi sopra menzionati.

Per i motivi esposti in precedenza l'AVIS di Bergamo ha ritenuto opportuno promuovere una indagine sulla celiachia in tutti i donatori di sangue afferenti a tale istituzione. L'indagine si basa sulla ricerca degli anticorpi anti-transglutaminasi IgA, degli anticorpi antigliadina deaminata IgG in un campione di sangue prelevato mediante veno-puntura. In caso di positività degli esami sierologici, il donatore verrà informato per lettera ed invitato al Centro AVIS di Bergamo, in orari dedicati, per un colloquio con il medico, allo scopo di fornire

esaustive spiegazioni sulla possibile malattia celiaca e sul proseguo futuro delle indagini, che prevedono una gastroscopia da effettuarsi, tramite impegnativa del medico curante, nelle strutture di Endoscopia Digestiva presenti sul territorio. Nei casi risultati positivi all'esame sierologico verrà consigliata anche l'esecuzione del test genetico, mediante prelievo di una goccia di sangue dal polpastrello, per la conferma della diagnosi. A tutti i soggetti con diagnosi confermata di celiachia verrà consigliato di avviare l'appropriato trattamento dietetico con alimenti privi di glutine.

Se il test risulterà negativo Le potremo richiedere in un secondo tempo il consenso per la compilazione di una scheda di raccolta dati anamnestici ed un prelievo per l'esecuzione del test genetico (campione controllo).

I dati relativi al test genetico, in osservanza alle vigenti disposizioni del Garante della Privacy inerenti alla raccolta dei dati genetici, verranno conservati negli archivi informatizzati di AVIS Provinciale per il periodo di tempo necessario per perseguire gli scopi del progetto, vale a dire screenare i donatori di AVIS Provinciale di Bergamo per la malattia celiaca; la durata presunta del progetto è di due anni.

La partecipazione allo studio è volontaria. La partecipazione all'indagine permetterà di riconoscere una eventuale celiachia sfuggita alla diagnosi, con tutti i vantaggi legati alla prevenzione delle possibili complicanze. Per contro, la partecipazione non comporta alcun rischio specifico, se non quelli generici legati alle procedure di prelievo di sangue e di gastroscopia (solo nei casi positivi all'indagine sierologica). L'eventuale diagnosi di celiachia ed avvio del trattamento dietetico della stessa comporta un impegno psico-sociale non trascurabile, che è tuttavia ampiamente "ripagato" dal miglioramento del benessere psico-fisico osservato nella maggioranza dei casi e dalla prevenzione delle complicanze severe che la celiachia può causare.

Lei avrà in ogni momento il diritto di ritirare la sua autorizzazione, di interrompere la sua partecipazione alla ricerca e di richiedere la distruzione dei suoi campioni biologici.

Il protocollo di questo studio clinico è stato valutato ed approvato dal Comitato Etico di AVIS ed ASL di Bergamo.

Lo studio verrà condotto in accordo con le "Norme di Buona Pratica Clinica" definite a livello internazionale e nel rispetto dei principi etici stabiliti nella "Dichiarazione di Helsinki".

Lo studio è coperto da una polizza assicurativa, per i rischi da venopuntura connessi al prelievo di sangue che verrà effettuato all'atto degli esami annuali contestuali alla donazione.

Tutte le informazioni raccolte durante lo studio saranno strettamente confidenziali e potranno essere valutate solo dai medici che la seguiranno e dalle autorità competenti.

La sua partecipazione a questa ricerca sarà strettamente confidenziale, le provette contenenti i suoi campioni biologici (siero) conservati in AVIS saranno etichettate con codice alfanumerico ed i dati registrati in un file, ma resi anonimi in quanto la registrazione prevede la suddivisione per sesso ed età, senza riferimenti all'anagrafica (nome, cognome e data di nascita); l'accesso ai campioni ed alla registrazione dei risultati saranno tenuti dai responsabili del progetto (Responsabile Associativo, Dr. Giupponi Domenico-Responsabile Sanitario Dott.ssa Giussani Barbara).

I campioni saranno conservati in un congelatore termoallarmato, in locale chiuso a chiave e la chiave di accesso in dotazione solo ai referenti del progetto ed al personale infermieristico deputato allo stoccaggio dei sieri.

I dati informatizzati, sulla base dei quali non sarà più possibile risalire alla sua identità, verranno conservati con password di accesso nota solo ai responsabili del progetto.

Data _____

Firma del donatore _____

Firma del medico _____