

Autoren: Annigna Clavuot, Franziska Righini

Merkblatt Zöliakie

1. Definition:

Die Zöliakie ist eine immunvermittelte Systemerkrankung (Autoimmunerkrankung). Eine genetische Prädisposition (HLA DQ2/DQ8) und äussere Umwelteinflüssen sind mitverantwortlich bei der Entstehung einer Zöliakie. Die Einnahme von Gluten führt via komplexe immunologische und inflammatorische Vorgänge zu einer chronischen Schädigung der Dünndarm Mukosa. Eine Zöliakie kann sich aber auch primär als extraintestinale Manifestation präsentieren.

Prävalenz: 1% der Bevölkerung, Zunahme um ca 4.5% in den letzten 5 Jahren.
Prävalenz bei Kindern in der Schweiz: 1: 132.

Gutes Erklärvideo von Zöliakie Verstehen zur Pathogenese, insbesondere für Eltern und Patienten:

[Erklärvideo Zöliakie | Wie entsteht Zöliakie? - YouTube](#)

2. Klinik:

Die Zöliakie ist ein Chamäleon. Sie kann sich durch gastrointestinale sowie auch extraintestinale klinische Symptome/Zeichen in jedem Lebensalter manifestieren. Sie kann auch symptomlos bleiben.

Mögliche gastrointestinale Symptome: chronische Diarrhoe, chronische Obstipation, Erbrechen, postprandiales Völlegefühl, Gedeihstörung, Flatulenz, meteoristisches Abdomen, chronische abdominelle Beschwerden, chronisch rezidivierende enorale Aphten

Mögliche extraintestinale Symptome: chronische Müdigkeit, unklarer Gewichtsverlust, Kleinwuchs, Pubertas tarda, Muskelschwäche, Myalgie, Arthralgien, Leistungsknick, Kopfschmerzen

Zöliakie - Multisystemerkrankung



Allgemeine Symptome

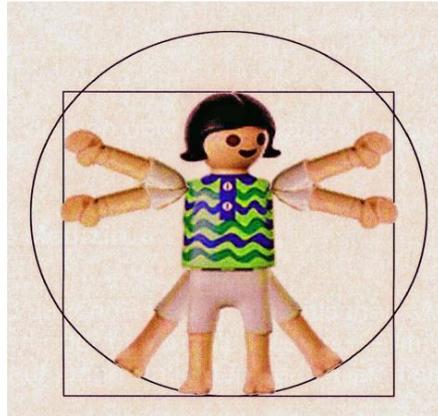
- Gedeihstörung
- Wachstumsverzögerung
- Pubertätsverzögerung
- Anämie
- Risiko Lymphom ↑

GI-System

- Durchfälle, Erbrechen
- Meteorismus
- Bauchschmerzen
- Mangelernährung
- Hepatitis, Cholangitis

Haut/Schleimhaut

- Dermatitis herpetiformis
- Aphthöse Stomatitis
- Haarausfall



ZNS

- Depression
- Ataxie
- Neuropathien

Knochen

- Osteoporose
- Frakturen
- Arthritis
- Zahnschmelzdefekte

Endokrine Organe

- Thyreoiditis
- Diabetes mellitus

Reproduktion

- Abortrate ↑
- Infertilität

3. Diagnostik: wer soll getestet werden?

Symptomatische Patienten

- chronische Diarrhoe
- Gedeihstörung
- Gewichtsverlust
- Kleinwuchs
- Pubertätsverzögerung
- Anämie
- Nausea und Erbrechen
- chronische Bauchschmerzen
- Meteorismus
- Chronische Obstipation
- Chronische Müdigkeit
- Rezidivierende Aphthen
- Unklar erhöhte Leberwerte

Asymptomatische Patienten

- Verwandte 1. Grades
- Diabetes mellitus Typ 1
- Trisomie 21
- Turner Syndrom
- Selektiver IgA-Mangel
- Autoimmune Thyreoiditis (Hashimoto-Thyreoiditis), Addison-Syndrom
- Autoimmune Hepatitis / PBC
- Kollagenose, Dermatitis herpetiformis Duhring / Psoriasis, Vitiligo

4. Abklärungsvorgang bei Verdacht auf Zöliakie oder bei Screening von Risikogruppen

Bei Vd.a. Zöliakie ohne bisherige Abklärung oder bei Screening asymptotische Personen mit Risiko-Konstellation

- Tissue-Transglutaminase IgA (tTG-IgA) und Gesamt-IgA

MERKE: Für das Screening reicht die tTG-IgA und IgA total. Gliadin oder deamidierte Gliadine werden nicht mehr empfohlen zu bestimmen; die Transglutaminase-IgA (Elisa-Testung) ist spezifisch und sensitiv genug auch bei Kindern <2 Jahre.

- Ergänzendes Labor: Blutbild diff, Ferritin, CRP, ALAT, ASAT, g-GT

Bei Vd.a. Zöliakie mit erhöhter tTG-IgA <10x ULN:

- Aufklärung für Gastroduodenoskopie
- Ggf ergänzendes Labor: Blutbild diff, Ferritin, CRP, ALAT, ASAT, g-GT

Bei Vd.a. Zöliakie mit erhöhter tTG-IgA >10x ULN:

- Blut: Endomysium-IgA in zweiter unabhängiger Blutentnahme

Bei bestätigter Zöliakie empfohlene ergänzende Untersuchungen (idealerweise bereits im Rahmen Bestätigungsblutentnahme EMA-IgA durchzuführen, um eine weitere venöse Blutentnahme zu verhindern)

- Blut: Holotranscobalamin, Folsäure, ALAT, ASAT, g-GT, Vitamin D3 (25-OH), TSH
- Urin: Methylmalonsäure/Kreatinin Quotient

Bei IgA Mangel (IgA <0.07g/L)

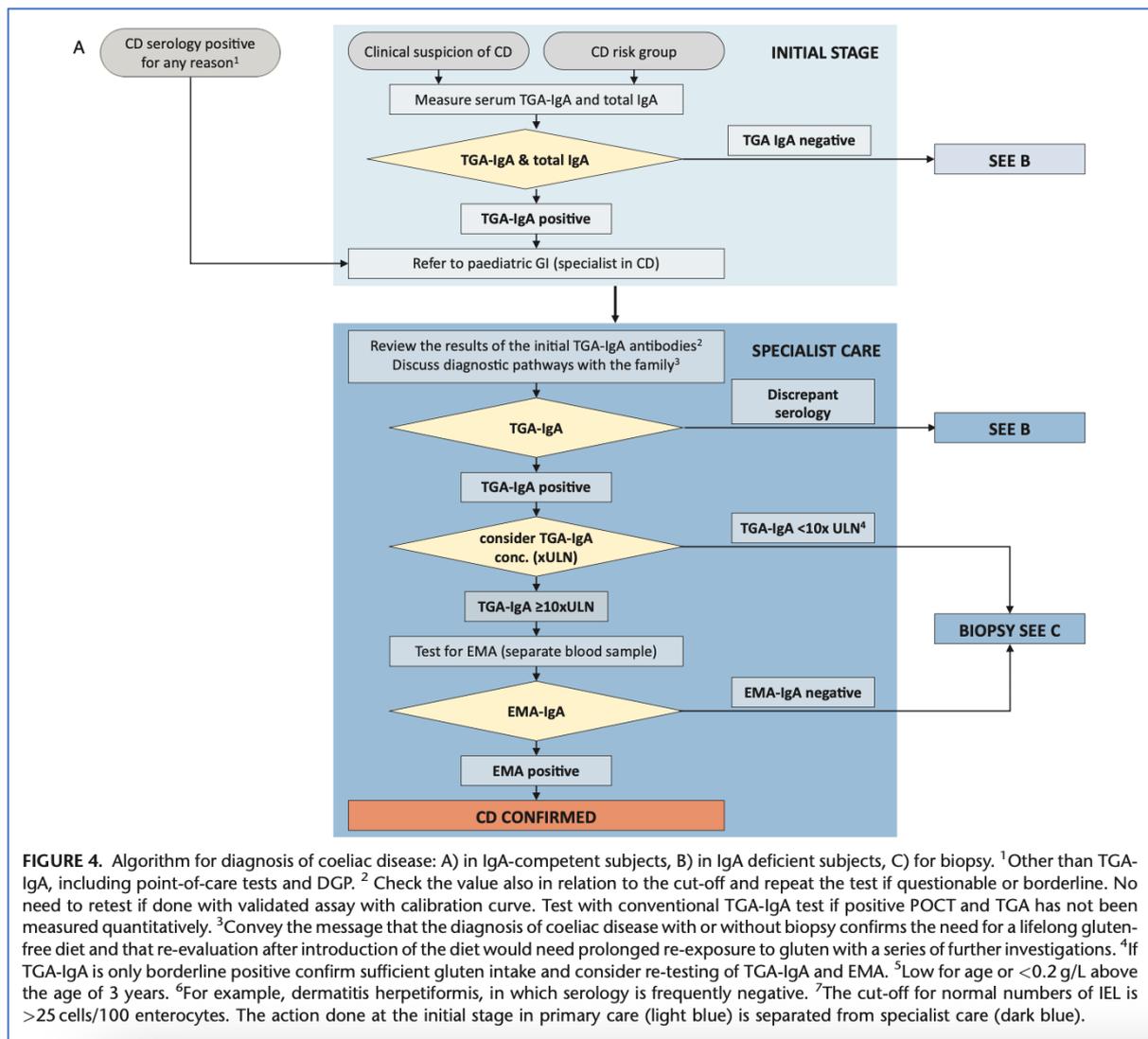
- **Tissue-Transglutaminase IgG** (anstelle von tTG-IgA) und falls erhöht Aufklärung für Gastroduodenoskopie

MERKE: Eine Zuweisung in die spezialisierte Sprechstunde (pädiatrische Gastroenterologie) wird gemäss internationalen Richtlinien weiterhin empfohlen, auch wenn die Diagnose serologisch gestellt werden kann

MERKE: Eine Gluten-freie Ernährung soll nicht vor korrekter Diagnosestellung begonnen werden, da die Diagnostik sich dadurch verlängert oder verfälscht wird

**5. Algorithmen zur Diagnosestellung einer Zöliakie gemäss
europäischer Richtlinie der Fachgesellschaft für pädiatrische
Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung (ESPGHAN)**

*(Quelle: European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines
for Diagnosing Coeliac Disease 2020. JPGN Volume 70, Number 1, January 2020)*



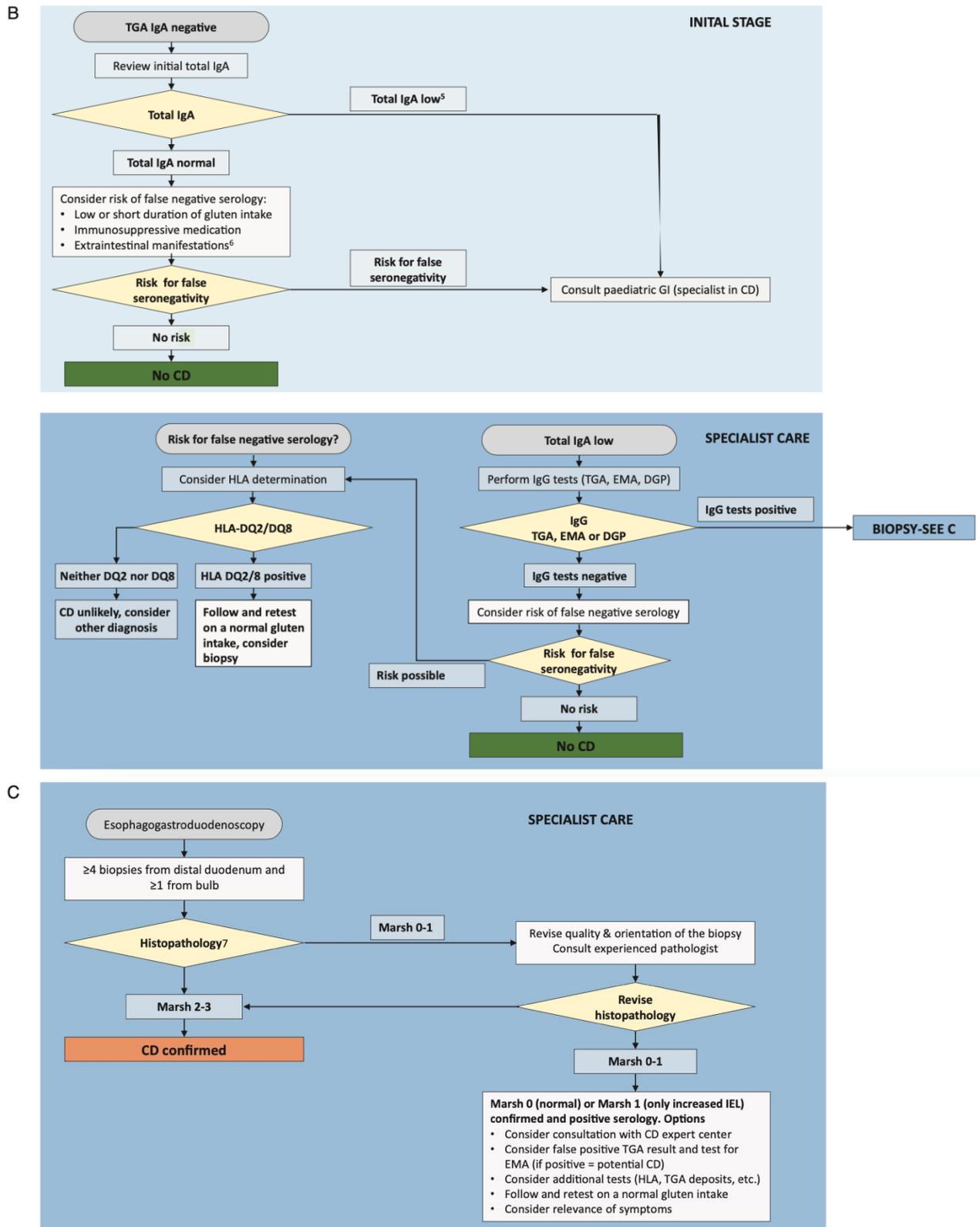


FIGURE 4. (Continued)

6. Glutenbelastung:

(Quelle: Aktualisierte S2k-Leitlinie Zöliakie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS), Z Gastroenterol 2022; 60: 790–856)

- Eine Glutenbelastung muss in ausgewählten Fällen instruiert werden, zB wenn der Patient bereits vor der korrekten Diagnosestellung eine glutenfreie Ernährung befolgt.
- Patienten sollten bis zum Abschluss der Diagnostik Gluten in der Nahrung nicht reduzieren oder vermeiden, da die Testzuverlässigkeit sowohl der Serologie als auch der Biopsien verringert wird, d.h. Serologie und Biopsien (falsch) unauffällig sein könnten.
- Täglich einzunehmende Menge an Gluten: ca. 10g/Tag (entspricht je 100g ungekochte Nudeln, Weißbrot oder helle Brötchen enthalten ca. 9g, eine Scheibe Weizenbrot von 40g enthält ca. 2,5 g Gluten)
- Laborwerte-Kontrollen: tTG-IgA Messung nach 1 Monat, dann alle 3 Monate oder frühere Evaluation bei zu Zöliakie passenden Symptomen.
- Falls nach 12 Monaten Glutenbelastung keine Symptome oder keine pos. Zöliakie-Antikörper, soll eine glutenhaltige Ernährung befolgt werden. Zöliakie-Antikörper Messungen alle 1-2 Jahre (oder jederzeit wenn Symptome auftreten).

7. Nomenklatur der Zöliakie (gemäss Oslo-Klassifikation)

Formen der Zöliakie	Klinik	Serologie, d. h. Zöliakiespezifische Antikörper (Anti-EmA, anti-TGA)	Genetik HLA-	Histologie
Klassisch	Zeichen der Malabsorption	Positiv	DQ2 / DQ8	Marsh 2 oder 3
Symptomatisch	Unspezifische gastrointestinale oder extraintestinale Symptome	Positiv	DQ2 / DQ8	Marsh 2 oder 3
Subklinisch	Ohne klinische Symptome, aber auffällige Laborwerte oder klinische Verbesserung unter Diät	Positiv	DQ2 / DQ8	Marsh 2 oder 3
Potenziell	Keine oder wenig spezifische Symptome oder Zeichen	Positiv	DQ2 / DQ8	Marsh 0 oder 1
Refraktär (bislang nur bei Erwachsenen beschrieben)	Zeichen der Malabsorption und Zottenatrophie trotz glutenfreier Diät über 12 Monate	Bei Erstdiagnose positiv, im Verlauf negativ oder positiv	DQ2 / DQ8	Marsh 3

HLA: humanes Leukozytenantigen.

Tabelle aus Leitlinien S2k-Leitlinie Zöliakie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS)

8. Management und Follow-Up bei Zöliakie

(Quelle: ESPGHAN Position Paper on Management and Follow-up of Children and Adolescents With Celiac Disease, JPGN Volume 75, Number 3, September 2022)

Substitution Vitamine, Nährstoffe:

- Grundsätzlich gilt: Mängel sollen substituiert werden, bis Werte sich normalisieren
- Bei Anämie wegen Eisen-, Folsäure- oder Vit. B12-Mangel: entsprechende Substitution ist empfohlen, parallel zur glutenfreien Ernährung
- Bei Eisenmangel ohne Anämie kann man ggf. auf eine Substitution verzichten, wenn unter glutenfreier Diät das Ferritin ansteigt

Management nach Diagnosestellung

- **Nach Diagnosestellung:** zeitnaher Termin zum Diagnosegespräch mit Fachperson, in der Regel pädiatrischen Gastroenterologie, sowie Diätinstruktion durch die Ernährungsberaterin (primär ohne Labor)
- Verlaufskontrolle klinisch, zur Überprüfung Compliance der Gluten-freien Ernährung und Monitorisierung möglicher Mangelercheinung 3 Monate nach Umstellung auf Gluten-freie Ernährung in kinderärztlicher oder spezialärztlicher Sprechstunde
- Verlaufskontrollen laborchemisch tTg-IgA Bestimmung und Monitorisierung möglicher Mangelercheinungen sowie klinisch 1 Jahr nach Diagnosestellung in spezialärztlicher Sprechstunde; danach alle 1-2 Jahre (Protokoll pädiatrische Gastroenterologie KidZ)

Bei jedem Arztkontakt: Grösse, Gewicht

- Wenn zum Diagnosezeitpunkt eine Wachstumsstagnation vorhanden war und unter glutenfreier Diät innert 1 Jahr sich kein Aufholwachstum abzeichnet, sollten weitere Abklärungen (auch endokrinologisch) getroffen werden.

Lactose

- Sekundärer Laktasemangel wegen Zottenatrophie ist möglich, aber diese Pat. sind meist nicht Lactoseintolerant (sondern nur Malabsorption von Lactose, was ohne Symptome einher geht). Eine temporäre lactosefreie Diät ist nur bei klinisch Vd.a. Lactoseintoleranz empfohlen. Es ist kein H2-Atemtest empfohlen.
- Eine Lactose-reduziert Ernährung ist bei Zöliakie nur dann empfohlen, wenn unter guter glutenfreier Diätcompliance Symptome der Lactoseintoleranz bestehen.

Literatur:

- Husby S et al. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2020 Jan;70(1):141-156.
- Aktualisierte S2k-Leitlinie Zöliakie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS) Dezember 2021 – AWMF-Registernummer: 021-021, Jörg Felber et al
- ESPGHAN Position Paper on Management and Follow-up of Children and Adolescents With Celiac Disease, JPGN Volume 75, Number 3, September 2022