

**NOTE DE
CADRAGE**

Diagnostic et prise en charge de la maladie cœliaque chez l'enfant et l'adulte - Note de cadrage

Validée par le Collège le 16 octobre 2024

Date de la saisine : 1er juin 2023**Demandeur** : Association Française Des Intolérants Au

Gluten

Service(s) : Service des Bonnes Pratiques**Personne(s) chargée(s) du projet** : Claire Rambaud

1. Présentation et périmètre

1.1. Demande

La Haute Autorité de santé a été saisie par l'Association Française Des Intolérants Au Gluten (AFDIAG) en juin 2023 pour la réalisation d'une recommandation de pratique clinique sur le diagnostic et la prise en charge de la maladie cœliaque chez l'enfant et l'adulte.

1.2. Contexte

1.2.1. État des connaissances

La maladie cœliaque est une entéropathie inflammatoire chronique auto-immune induite par l'ingestion de gluten (complexe protéique insoluble du grain de blé, de seigle et d'orge) chez des personnes génétiquement prédisposées (HLA DQ2 et/ou DQ8) (1)¹.

C'est une pathologie mondiale fréquente, avec une prévalence globale estimée à 0,7 % (0,8 % en Europe) (2). Son incidence a augmenté au cours des dernières décennies, de 7,5 % par an dans les

¹ [Tout savoir sur la maladie cœliaque et ses complications | Institut Imagine](#)

pays industrialisés (3). Elle concerne aussi bien l'enfant que l'adulte, avec 20 % des cas diagnostiqués après l'âge de 60 ans, et est plus fréquente chez les femmes (2, 4).

Le diagnostic est basé sur une combinaison de critères cliniques, sérologiques et histologiques. La présentation clinique est polymorphe, avec des manifestations digestives typiques (diarrhée chronique, douleur abdominale), mais également des manifestations plus atypiques extra-digestives (hypoplasie de l'émail dentaire, ostéoporose, retard statural et pubertaire, anémie, infertilité, fatigue, aphtose buccale, cytolysé hépatique, etc.), voire une absence de symptôme. Ces formes atypiques sont devenues majoritaires chez l'adulte. Les sérologies recommandées pour le diagnostic sont les autoanticorps IgA anti-transglutaminase et anti-endomysium. Le diagnostic est confirmé par l'analyse histologique des biopsies duodénales, montrant une atrophie villositaire. Chez l'enfant, un diagnostic sans biopsie est possible sous certaines conditions (recommandations européennes et américaine de 2020 et 2023) (5-7).

Le seul traitement efficace à ce jour est le régime sans gluten strict à vie, qui permet une amélioration des symptômes et de la qualité de vie, une repousse villositaire et une réduction des risques de complications (retard staturo-pondéral, carences, ostéoporose, etc.) (6-11).

Chez environ 0,5 % des patients adultes, il existe une maladie cœliaque réfractaire au régime sans gluten, avec une absence de repousse villositaire après un an de régime strictement suivi. La maladie cœliaque réfractaire de type II est considérée comme un lymphome de bas grade et est de mauvais pronostic, avec une malabsorption sévère et un haut risque d'évolution vers un lymphome invasif (1).

1.2.2. État des lieux documentaire

La dernière publication de la Haute Autorité de Santé sur la maladie cœliaque date de 2007² et portait sur l'évaluation des tests sérologiques pour le diagnostic de la maladie et le suivi de l'observance du régime sans gluten. Cette évaluation avait permis l'admission au remboursement des autoanticorps anti-transglutaminase par l'assurance maladie (les auto-anticorps anti-endomysium étaient déjà remboursés).

Une première recherche documentaire a permis d'identifier sur le sujet une dizaine de guides de pratique clinique et consensus professionnels publiés depuis 2014 et une trentaine de revues systématiques et méta-analyses publiées depuis 2017, en langue anglaise ou française.

1.2.3. État des lieux des pratiques et de l'organisation

La maladie cœliaque est sous-diagnostiquée. Plusieurs études montrent que la majorité des personnes atteintes d'une maladie cœliaque ne sont pas diagnostiquées, dans des proportions variables selon les études et les pays, du fait notamment des formes atypiques et asymptomatiques (12-14). Les délais peuvent être longs entre le début des symptômes et le diagnostic. En France, dans une enquête déclarative menée en 2022 auprès de 1 740 adultes suivant un régime sans gluten (dont 82 % déclaraient être atteints de maladie cœliaque), 1/4 des patients rapportaient un délai diagnostique supérieur à 10 ans (15).

L'observance du régime sans gluten strict à vie est difficile. La proportion de patients observant strictement le régime varie selon les études de 42 % à 91 % (16, 17). Dans l'enquête déclarative française de 2022, 1/4 des personnes suivant un régime sans gluten déclaraient faire des écarts au régime et les 2/3 estimaient que le régime était difficile ou très difficile à suivre. Ces difficultés sont présentes

² Haute Autorité de Santé. Recherche d'autoanticorps : diagnostic de la maladie cœliaque et suivi de l'observance du régime sans gluten. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2007.

à plusieurs niveaux : individuel (connaissances sur le régime et la maladie, niveau d'éducation, motivations, culture, etc.), socio-économique et structurel (accès à des produits sans gluten et à leur remboursement, accès à des professionnels de santé, etc,...) (15, 16).

Paradoxalement, de plus en plus de personnes déclarent suivre un régime sans gluten sans justification médicale ou sans avoir eu un diagnostic médical préalable, engendrant dans le dernier cas, un risque de négativation des tests diagnostiques de la maladie cœliaque (18)³.(19)⁴.

Synthèse de l'avis des professionnels et des représentants des usagers

La HAS a conduit des réunions avec des professionnels de santé et des représentants d'usagers impliqués dans ce domaine. Les points suivants ont été soulignés :

Concernant le diagnostic de la maladie cœliaque :

- Des difficultés de repérage des patients asymptomatiques à risque et une méconnaissance des professionnels du polymorphisme clinique de la maladie, particulièrement des signes atypiques, entraînant des retards diagnostiques.
- Des difficultés d'interprétation des tests sérologiques, notamment en cas de test faiblement positif.
- Un questionnement sur la place des Tests Rapides d'Orientation Diagnostique (TROD) et du test HLA.
- Un afflux de tests IgG anti-aliments non pertinents pour le diagnostic.

Concernant la prise en charge :

- Des régimes sans gluten débutés sans diagnostic préalable.
- Des difficultés de suivi du régime, notamment dans le cadre de la restauration collective. Chez l'enfant, le PAI (Projet d'Accueil Individualisé) scolaire standard n'est pas adapté à la maladie cœliaque.
- Un système de remboursement des produits sans gluten compliqué et lourd.
- Le rôle central du diététicien pour la mise en œuvre et le suivi du régime, avec des difficultés d'accès à des professionnels formés (manque d'expertise pour certains, absence de répertoire des professionnels formés, absence de remboursement de ces professionnels).

Concernant le suivi, le principal point souligné par les experts a été la transition entre l'adolescence et l'âge adulte, avec notamment la question de la réalisation d'une endoscopie chez les jeunes adultes ayant eu un diagnostic uniquement sérologique et qui sont sous régime sans gluten.

1.2.4. État des lieux de la réglementation en vigueur

La maladie cœliaque fait partie des Affections de Longue Durée (ALD) non exonérantes.

Les tests sérologiques anti-transglutaminase et anti-endomysium (IgA et IgG) et le dosage des IgA totales sont inscrits à la nomenclature des actes de biologie médicales (NABM) et sont remboursés par l'assurance maladie pour le diagnostic et le suivi de la maladie⁵.

Les aliments diététiques « sans gluten » (dont le taux de gliadine est conforme aux seuils définis dans le Codex Alimentarius) sont remboursés par l'assurance maladie à hauteur de 60 % du tarif de la Liste des produits et prestations remboursables (LPP) de la Sécurité Sociale. La prise en charge est assurée

³ Enquête menée auprès de 1 326 adultes de San Salvador. 93 (7 %) personnes déclaraient suivre un régime sans gluten. Parmi elles, seules 18 % (17/93) avaient un diagnostic médical (maladie cœliaque, hypersensibilité au gluten non cœliaque, allergie au blé), et 73 % (68/93) suivaient le régime sans aucun diagnostic médical, ni aucun symptôme évocateur de l'une de ces trois pathologies.

⁴ Etude australienne réalisée auprès de 1 304 adultes et montrant une prévalence du suivi d'un régime sans gluten partiel ou total de 24,2 %. La majorité des personnes suivant le régime n'avaient ni maladie cœliaque diagnostiquée, ni hypersensibilité au gluten auto-déclarée.

⁵ Codes NABM 1828, 1829, 1830, 1831 et 1814. [Présentation TNB \(cnamts.fr\)](https://www.cnamts.fr)

dans la limite de 33,54 € TTC par mois pour les enfants jusqu'à 10 ans et de 45,73 € TTC par mois au-delà de cet âge⁶.

1.3. Enjeux

- Réduire l'errance diagnostique, les sous-diagnostic et les diagnostics portés à tort
- Prévenir les complications liées à la maladie
 - En améliorant le repérage et le diagnostic
 - En aidant les patients/les parents d'enfant à initier et maintenir un régime sans gluten strict à vie
- Améliorer la qualité de vie des patients

1.4. Cibles

- Population cible : enfants et adultes
- Professionnels de santé concernés :
 - Cible prioritaire : médecins généralistes, pédiatres de ville, médecins de PMI, diététiciens
 - Autres professionnels de santé concernés : pédiatres hospitaliers, médecins scolaires, gastro-entérologues, immunologues, allergologues, biologistes, anatomo-pathologistes, gynécologues, sage-femmes, endocrinologues, onco-hématologues, dermatologues, neurologues, rhumatologues.

1.5. Objectifs

- Améliorer les connaissances des médecins sur les signes cliniques typiques et atypiques de la maladie cœliaque et les indications d'un test diagnostique
- Réduire les tests diagnostiques non pertinents
- Réduire les régimes sans gluten débutés sans test diagnostique
- Clarifier la démarche diagnostique, la prise en charge et le parcours de soins
- Améliorer l'accès à des diététiciens formés au régime sans gluten

1.6. Délimitation du thème / questions à traiter

La recommandation précisera, chez l'enfant et l'adulte :

- Les situations cliniques indiquant la réalisation d'un test diagnostique
- La démarche diagnostique et les critères diagnostiques de la maladie cœliaque
- Les situations requérant un avis spécialisé
- Les modalités de mise en œuvre du régime sans gluten et les aides au maintien du régime à vie
- Les modalités du suivi (notamment la transition enfant/adulte et les professionnels impliqués)
- Les informations à délivrer au patient / parent du patient

2. Modalités de réalisation

- HAS
- Label
- Partenariat

⁶ [Présentation LPP \(cnamts.fr\)](#)

2.1. Méthode de travail envisagée et actions en pratique pour la conduite du projet

La méthode retenue est la méthode « recommandations pour la pratique clinique » de la HAS⁷ (2020) selon 4 étapes :

- Revue systématique, analyse critique et synthèse de la littérature
- Rédaction de la version initiale des recommandations par un groupe de travail constitué d'experts pluriprofessionnels
- Lecture par un groupe d'experts pluriprofessionnels
- Analyse des réponses du groupe de lecture et finalisation des recommandations, validation finale par le collège de la HAS.

2.2. Composition qualitative des groupes

Spécialistes	Groupe de travail	Groupe de lecture
Allergologue	1	2
Anatomopathologiste	1	2
Biologiste	1	2
Dermatologue		1
Diététicien (adulte)	1	2
Diététicien (enfant)	1	2
Endocrinologue	1	2
Gastro-entérologue	2	4
Gastro-pédiatre	2	4
Gynécologue-obstétricien	1	2
Immunologue	1	2
Infirmier scolaire		1
Médecin de PMI	1	2
Médecin généraliste	2	4
Médecin interniste	1	2
Médecin scolaire	1	2
Neurologue		1
Onco-hématologue	1	2
Pédiatre	2	4
Psychologue	1	2
Représentant des usagers (adulte)	1	2
Représentant des usagers (parent d'enfant)	1	2

⁷ [Haute Autorité de Santé - Recommandations pour la pratique clinique \(RPC\) \(has-sante.fr\)](https://www.has-sante.fr/fr/guide-recommandations)

Rhumatologue	1	2
TOTAL	24	51

Le groupe de travail sera représentatif du secteur public et privé, réparti sur le territoire national et dénué de conflit d'intérêt. Les Conseils Nationaux Professionnels concernés seront sollicités pour désigner des participants potentiels. La représentation géographique dépendra de ces désignations et n'est donc pas formellement garantie.

2.3. Productions prévues

- Un argumentaire scientifique
- Une recommandations de pratique clinique
- Une synthèse des recommandations et des outils d'accompagnement selon les besoins
- Une fiche à destination des diététiciens sur le régime sans gluten
- Une fiche à destination des usagers du système de santé

3. Calendrier prévisionnel des productions

- Analyse de la littérature : 4^{ème} trimestre 2024
- Réunions du groupe de travail :
 - questions portant sur le diagnostic (3-4 réunions) : 1^{er} semestre 2025
 - questions portant sur la prise en charge et le suivi (3-4 réunions) : 2^{ème} semestre 2025
- Phase de lecture : fin du 2^{ème} semestre 2025
- Réunion du groupe de travail post groupe de lecture : février 2026
- Date de passage en commission : mars 2026
- Date de validation du collège : avril 2026

4. Stratégie prévisionnelle de mise en œuvre de la production Mesures d'impact envisagées

- Suivi annuel des prescriptions de sérologies IgA et IgG anti-transglutaminase et anti-endomysium (données de remboursement des actes biologiques de l'assurance maladie ; codes NABM 1828, 1829, 1830, 1831).
- Une étude épidémiologique évaluant la prévalence et/ou l'incidence des sérologies positives et de la maladie cœliaque dans la population générale française pourrait être menée pour suivre l'évolution du diagnostic et de la maladie en France.

4.2. Plan d'actions

5. Communication et diffusion

Les documents seront mis en ligne sur le site de la HAS

Références bibliographiques

1. Cerf-Bensussan N. Maladie cœliaque : de la pathogénie aux perspectives thérapeutiques. Perfectionnement en Pédiatrie 2022;5(3):235-6.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.perped.2022.07.014>
2. Singh P, Arora A, Strand TA, Leffler DA, Catassi C, Green PH, *et al.* Global prevalence of celiac disease: systematic review and meta-analysis. Clin Gastroenterol Hepatol 2018;16(6):823-36.e2.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.cgh.2017.06.037>
3. King JA, Jeong J, Underwood FE, Quan J, Panaccione N, Windsor JW, *et al.* Incidence of celiac disease is increasing over time: a systematic review and meta-analysis. Am J Gastroenterol 2020;115(4):507-25.
<http://dx.doi.org/10.14309/ajg.0000000000000523>
4. Bouteloup C. Intolérance, hypersensibilité, allergie au gluten : comment s'y retrouver ? POST'U 2024;291-302.
5. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó I, Kurppa K, Mearin ML, *et al.* European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition guidelines for diagnosing coeliac disease 2020. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2020;70(1):141-56.
<http://dx.doi.org/10.1097/mpg.0000000000002497>
6. European Society for the Study of Coeliac Disease, Al-Toma A, Volta U, Auricchio R, Castillejo G, Sanders DS, *et al.* European Society for the Study of Coeliac Disease (ESsCD) guideline for coeliac disease and other gluten-related disorders. United European Gastroenterol J 2019;7(5):583-613.
<http://dx.doi.org/10.1177/2050640619844125>
7. American College of Gastroenterology, Rubio-Tapia A, Hill ID, Semrad C, Kelly CP, Greer KB, *et al.* American College of Gastroenterology guidelines update: diagnosis and management of celiac disease. Am J Gastroenterol 2023;118(1):59-76.
<http://dx.doi.org/10.14309/ajg.0000000000002075>
8. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Mearin ML, Agardh D, Antunes H, Al-Toma A, Auricchio R, *et al.* ESPGHAN position paper on management and follow-up of children and adolescents with celiac disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2022;75(3):369-86.
<http://dx.doi.org/10.1097/mpg.0000000000003540>
9. Belei O, Dobrescu A, Heredea R, Iacob ER, David V, Marginean O. Histologic recovery among children with celiac disease on a gluten-free diet. A long-term follow-up single-center experience. Arch Med Sci 2018;14(1):94-100.
<http://dx.doi.org/10.5114/aoms.2018.72241>
10. Arvanitakis K, Siargkas A, Germanidis G, Dagklis T, Tsakiridis I. Adverse pregnancy outcomes in women with celiac disease: a systematic review and meta-analysis. Ann Gastroenterol 2023;36(1):12-24.
<http://dx.doi.org/10.20524/aog.2022.0764>
11. Dourado de Carvalho Oliveira D, Guimarães da Silva DC, Kawano MM, de Castro CT, Pereira M. Effect of a gluten-free diet on bone mineral density in children and adolescents with celiac disease: systematic review and meta-analysis. Crit Rev Food Sci Nutr 2024;64(15):5192-202.
<http://dx.doi.org/10.1080/10408398.2022.2153103>
12. Lukina P, Andersen IL, Klaasen RA, Warren DJ, Bolstad N, Mjølnes P, *et al.* The prevalence and rate of undiagnosed celiac disease in an adult general population, the Trøndelag Health Study, Norway. Clin Gastroenterol Hepatol 2024.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.cgh.2024.06.027>
13. Lionetti E, Pjetraj D, Gatti S, Catassi G, Bellantoni A, Boffardi M, *et al.* Prevalence and detection rate of celiac disease in Italy: results of a SIGENP multicenter screening in school-age children. Dig Liver Dis 2023;55(5):608-13.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.dld.2022.12.023>
14. Kvamme JM, Sørbye S, Florholmen J, Halstensen TS. Population-based screening for celiac disease reveals that the majority of patients are undiagnosed and improve on a gluten-free diet. Sci Rep 2022;12:12647.
<http://dx.doi.org/10.1038/s41598-022-16705-2>
15. Association française des intolérants au gluten. Guide Vie100Glut'. Paris: AFDIAG; 2023.
<https://www.afdiag.fr/actualites/resultats-de-letude-vie100glut/>
16. Abu-Janb N, Jaana M. Facilitators and barriers to adherence to gluten-free diet among adults with celiac disease: a systematic review. J Hum Nutr Diet 2020;33(6):786-810.
<http://dx.doi.org/10.1111/jhn.12754>
17. Schieppatti A, Maimaris S, Nicolardi ML, Alimenti E, Vernero M, Costetti M, *et al.* Determinants and trends of adherence to a gluten-free diet in adult celiac patients on a long-term follow-up (2000-2020). Clin Gastroenterol Hepatol 2022;20(4):e741-e9.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.cgh.2020.12.015>
18. Ontiveros N, Rodríguez-Bellegarrigue CI, Galicia-Rodríguez G, Vergara-Jiménez MJ, Zepeda-Gómez EM, Arámburo-Galvez JG, *et al.* Prevalence of self-reported gluten-related disorders and adherence to a gluten-free diet in Salvadoran adult population. Int J Environ Res Public Health 2018;15(4):786.
<http://dx.doi.org/10.3390/ijerph15040786>
19. Potter M, Jones MP, Walker MM, Koloski NA, Keely S, Holtmann G, *et al.* Incidence and prevalence of self-reported non-coeliac wheat sensitivity and gluten avoidance in Australia. Med J Aust 2020;212(3):126-31.
<http://dx.doi.org/10.5694/mja2.50458>