

**PROTOCOLOS DE DIAGNÓSTICO DA DOENÇA CELÍACA EM PEDIATRIA**  
**DIAGNOSTIC PROTOCOLS FOR CELIAC DISEASE IN PEDIATRICS**  
**PROTOCOLOS DE DIAGNÓSTICO PARA LA ENFERMEDAD CELÍACA EN PEDIATRÍA**

 10.56238/MultiCientifica-110

**Tais Araújo Silva Alves Penha**  
Graduanda em Medicina  
Instituição: IDOMED - São Luís

**Amanda Pecciarece Assunção Soares**  
Graduanda em Nutrição  
Instituição: Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC-MG)

**Gabriela Ghizoni Boing**  
Graduanda em Medicina  
Instituição: Universidade do Extremo Sul Catarinense (UNESC)

**Gabriella Lara Silva Santos**  
Bacharel em Medicina  
Instituição: Faculdade Zarns - Itumbiara

**Karine Lima Sampaio**  
Graduanda em Medicina  
Instituição: Centro Universitário Afya Salvador

**Emanuelle Alice de Campos Gonzaga**  
Graduanda em Medicina  
Instituição: Centro Universitário Funcesi

**Lucas Emerick dos Santos**  
Graduando em Nutrição  
Instituição: Universidade Católica de Brasília (UCB)

**Camille Vitória Soares de Oliveira**  
Graduanda em Medicina  
Instituição: Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF) - Campus Governador Valadares

**Meyriane Raquel Silva Lourenço**  
Graduanda em Nutrição  
Instituição: Centro Universitário Maurício de Nassau de Caruaru (UNINASSAU)



## RESUMO

A doença celíaca consiste em uma patologia sistêmica autoimune desencadeada pela ingestão de alimentos que contêm glúten em indivíduos geneticamente suscetíveis. O reconhecimento dos sintomas e o diagnóstico são de grande importância para o aprimoramento do manejo clínico, assim como para prevenção de complicações e melhora na qualidade de vida dos pacientes que convivem com a condição. Este estudo teve como objetivo analisar os protocolos diagnósticos atuais da doença celíaca na população pediátrica. Para isso, foi realizada revisão bibliográfica narrativa na base de dados científicas PubMed, utilizando descritores relacionados à doença celíaca, diagnóstico e pediatria, incluindo artigos científicos publicados nos últimos 5 anos. Os estudos demonstraram que os testes sorológicos com anticorpos anti-transglutaminase IgA permanecem como primeira linha diagnóstica, geralmente associados à avaliação histológica da mucosa duodenal. Além disso, a investigação genética dos haplótipos HLA-DQ2 e HLA-DQ8 e a detecção da elevação dos títulos de anticorpos anti-endomísio surgem como alternativas complementares e menos invasivas para o diagnóstico. Desse modo, observa-se que os protocolos diagnósticos atuais buscam maior precisão na identificação da doença celíaca em crianças, bem como a utilização de métodos menos invasivos e que permitam um diagnóstico precoce.

**Palavras-chave:** Doença Celíaca. Diagnóstico. Pediatria. Anticorpos Anti-Transglutaminase IgA. HLA-DQ2/HLA-DQ8.

## ABSTRACT

Celiac disease is a systemic autoimmune pathology triggered by the ingestion of gluten-containing foods in genetically susceptible individuals. Recognizing symptoms and making a diagnosis are crucial for improving clinical management, preventing complications, and enhancing the quality of life for patients living with the condition. This study aimed to analyze current diagnostic protocols for celiac disease in the pediatric population. To this end, a narrative literature review was conducted in the PubMed scientific database, using descriptors related to celiac disease, diagnosis, and pediatrics, including scientific articles published in the last 5 years. The studies demonstrated that serological tests with anti-transglutaminase IgA antibodies remain the first-line diagnostic method, generally associated with histological evaluation of the duodenal mucosa. Furthermore, genetic investigation of HLA-DQ2 and HLA-DQ8 haplotypes and the detection of elevated anti-endomysial antibody titers emerge as complementary and less invasive alternatives for diagnosis. Thus, it can be observed that current diagnostic protocols seek greater accuracy in identifying celiac disease in children, as well as the use of less invasive methods that allow for early diagnosis.

**Keywords:** Celiac Disease. Diagnosis. Pediatrics. Anti-Transglutaminase IgA Antibodies. HLA-DQ2/HLA-DQ8.

## RESUMEN

La enfermedad celíaca es una patología autoinmune sistémica desencadenada por la ingesta de alimentos que contienen gluten en individuos genéticamente susceptibles. El reconocimiento de los síntomas y el diagnóstico son cruciales para mejorar el manejo clínico, prevenir complicaciones y aumentar la calidad de vida de los pacientes que padecen esta afección. Este estudio tuvo como objetivo analizar los protocolos diagnósticos actuales para la enfermedad celíaca en la población pediátrica. Para ello, se realizó una revisión narrativa de la literatura en la base de datos científica PubMed, utilizando descriptores relacionados con la enfermedad celíaca, el diagnóstico y la pediatría, incluyendo artículos científicos publicados en los últimos 5 años. Los estudios demostraron que las pruebas serológicas con anticuerpos IgA antitransglutaminasa siguen siendo el método diagnóstico de primera línea, generalmente asociado con la evaluación histológica de la mucosa duodenal. Además, la investigación genética de los haplotipos HLA-DQ2 y HLA-DQ8 y la detección de títulos elevados de anticuerpos antiendomísio se presentan como alternativas complementarias y menos invasivas para el diagnóstico. Por lo tanto, se puede observar que los protocolos de diagnóstico actuales buscan una



mayor precisión en la identificación de la enfermedad celíaca en niños, así como el uso de métodos menos invasivos que permitan un diagnóstico precoz.

**Palabras clave:** Enfermedad Celíaca. Diagnóstico. Pediatría. Anticuerpos IgA Antitransglutaminasa. HLA-DQ2/HLA-DQ8.





## 1 INTRODUÇÃO

A doença celíaca (DC) é uma condição autoimune sistêmica crônica, desencadeada pela ingestão de glúten em indivíduos geneticamente predispostos que expressam os haplótipos HLA-DQ2 ou HLA-DQ8 (Calado & Machado, 2022; Daley & Haseeb, 2025). Caracteriza-se por uma enteropatia inflamatória mediada por linfócitos T, que resulta em danos à mucosa do intestino delgado, variando de infiltração linfocitária intraepitelial até a atrofia vilosa total (Daley & Haseeb, 2025). Com uma prevalência global estimada em aproximadamente 1%, a DC em pediatria manifesta-se através de um espectro clínico heterogêneo, que abrange desde formas clássicas de má absorção até apresentações paucissintomáticas ou puramente extraintestinais (Calado & Machado, 2022; Sahin, 2021).

O diagnóstico precoce na infância é crucial, pois a permanência da lesão intestinal e a exposição prolongada ao glúten sem tratamento estão associadas a consequências sistêmicas permanentes, como déficit de crescimento, defeitos no esmalte dentário, osteoporose precoce e puberdade tardia (Laurikka et al., 2022; Sahin, 2021). Historicamente, a biópsia duodenal era considerada o padrão-ouro indispensável; contudo, avanços na acurácia dos testes sorológicos permitiram a evolução para protocolos menos invasivos em subgrupos específicos de pacientes pediátricos (Sahin, 2021; Elwenspoek et al., 2022). A identificação assertiva da patologia é fundamental para a implementação da dieta isenta de glúten, que permanece como a única intervenção terapêutica eficaz, embora apresente desafios significativos de adesão e impacto social (Silvester et al., 2021; Pinto-Sanchez et al., 2021).

## 2 METODOLOGIA

O presente estudo caracteriza-se como uma revisão bibliográfica narrativa, desenvolvida com o objetivo de sintetizar e analisar as evidências científicas mais recentes relacionadas aos protocolos de diagnóstico da doença celíaca em pediatria. A pesquisa foi realizada na base de dados PubMed, utilizando os descritores "Celiac Disease", "Child" e "Diagnosis", combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR, conforme a terminologia do Medical Subject Headings (MeSH). Foram incluídos artigos publicados nos últimos cinco anos, disponíveis integralmente e redigidos no idioma inglês, que abordassem de forma direta o tema. Excluíram-se estudos que não apresentavam relação direta com o tema central, publicações duplicadas, revisões narrativas com baixo rigor metodológico e artigos não indexados na base de dados utilizada. A seleção dos estudos foi conduzida em duas etapas: triagem de títulos e resumos, seguida pela avaliação dos textos completos para confirmar relevância. As informações extraídas foram organizadas de forma descritiva.

## 3 RESULTADOS

A sorologia é o pilar inicial do rastreamento diagnóstico. O anticorpo IgA anti-transglutaminase tecidual (tTG-IgA) é amplamente reconhecido como o teste de primeira linha devido à sua alta



sensibilidade e especificidade (Sahin, 2021; Elwenspoek et al., 2022). Para garantir a validade dos resultados, é imperativo que a criança esteja consumindo uma dieta contendo glúten no momento do teste e que os níveis de IgA total sejam mensurados simultaneamente para excluir deficiência seletiva de IgA, condição mais frequente em pacientes celíacos (Sahin, 2021; Calado & Machado, 2022).

Segundo as diretrizes da ESPGHAN, ao comparar testes de anticorpos anti-endomísio IgA (EMA-IgA), que são altamente específicos, com os testes de tTG-IgA tecidual, observa-se que este último apresenta menor custo e possui características de precisão ideais para funcionar como triagem inicial na suspeita de doença celíaca (Sahin, 2021). O EMA, por sua vez, é reservado para etapas posteriores, com o objetivo de descartar possíveis falso-positivos no tTG (Sahin, 2021).

Uma das mudanças mais significativas nos protocolos pediátricos é a adoção da estratégia "sem biópsia", validada pelas diretrizes da ESPGHAN. Em crianças sintomáticas com níveis de tTG-IgA superiores a dez vezes o limite superior da normalidade (10x ULN), o diagnóstico pode ser confirmado sem a necessidade de endoscopia, desde que um segundo teste sorológico, o anticorpo anti-endomísio (EMA), resulte positivo em uma amostra de sangue separada (Sahin, 2021; Calado & Machado, 2022). Modelos de modelagem econômica sugerem que estratégias baseadas inicialmente em tTG-IgA, seguidas por confirmação histológica ou EMA, são custo-efetivas para identificar tanto adultos quanto crianças (Elwenspoek et al., 2022).

Nos casos em que a biópsia é necessária, a análise histopatológica deve seguir a classificação de Marsh-Oberhuber. Os achados diagnósticos incluem hiperplasia das criptas e atrofia vilosa (Marsh 3), sendo essencial a coleta de múltiplas amostras (pelo menos quatro do duodeno distal e uma ou duas do bulbo duodenal) para evitar diagnósticos falsos-negativos devido à natureza "em mosaico" da lesão (Calado & Machado, 2022; Daley & Haseeb, 2025). O teste genético para HLA-DQ2 e HLA-DQ8 possui alto valor preditivo negativo; sua ausência torna o diagnóstico de DC extremamente improvável, sendo útil para excluir a doença em grupos de alto risco, como familiares de primeiro grau e crianças com Síndrome de Down ou Turner (Sahin, 2021; Calado & Machado, 2022; Laurikka et al., 2022).

#### **4 DISCUSSÃO**

A evolução dos critérios diagnósticos reflete a busca por métodos que equilibrem a precisão clínica com a redução de procedimentos invasivos e riscos anestésicos em crianças (Sahin, 2021). A possibilidade de omitir a biópsia em casos de sorologia fortemente positiva transformou o manejo pediátrico, embora exija rigor laboratorial extremo e padronização dos ensaios (Sahin, 2021; Calado & Machado, 2022). Contudo, em crianças assintomáticas detectadas por rastreamento de grupos de risco, a biópsia ainda é recomendada por muitas diretrizes para confirmar a enteropatia antes da prescrição de uma dieta restritiva vitalícia (Sahin, 2021).



A identificação de casos assintomáticos por meio do rastreio levanta, portanto, a necessidade de delimitar quais populações pediátricas devem ser sistematicamente investigadas para a Doença Celíaca, uma vez que o diagnóstico tardio implica em uma exposição prolongada ao glúten, podendo resultar em complicações como comprometimento do crescimento linear (baixa estatura), alteração da permeabilidade intestinal, dores abdominais recorrentes, desenvolvimento de outras doenças autoimunes e mudanças de humor (Sahin, 2021; Calado & Machado, 2022).

Nesse contexto, destaca-se o diabetes mellitus tipo 1 como uma das principais condições associadas à Doença Celíaca na população pediátrica já que cerca de 10-30% dos pacientes com a condição da doença celíaca apresentam DM1 (Calado & Machado, 2022). Essa associação entre as duas condições se deve pela sobreposição de mecanismos imunogenéticos em que as duas doenças compartilham os haplótipos HLA-DQ2 e HLA-DQ8 (Daley & Haseeb, 2026; Sahin, 2021). Devido ao compartilhamento desses alelos, o teste genético HLA-DQ2 e HLA-DQ8 para diabéticos tipo 1 não se torna uma estratégia para confirmar a presença da Doença Celíaca, entretanto um resultado negativo confirma a ausência da condição (Daley & Haseeb, 2026).

Apesar da reconhecida associação entre a Doença Celíaca e o Diabetes Mellitus Tipo 1, ainda não há consenso quanto à padronização do rastreio inicial e à periodicidade dos testes em pacientes assintomáticos com DM1 (Elwenspoek et al., 2022; Sahin, 2021). Enquanto as diretrizes de 2015 do National Institute for Health and Care Excellence (NICE) incluem indivíduos com diabetes tipo 1 entre os grupos de maior risco e recomendam a realização de triagem para doença celíaca, as diretrizes de 2020 da European Society for Pediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition (ESPGHAN) não os incluem explicitamente entre as populações para rastreio sistemático, evidenciando divergências nas recomendações e reforçando a necessidade de individualização da conduta clínica (Elwenspoek et al., 2022). Contudo, os testes sorológicos permanecem como a principal ferramenta de rastreio da doença celíaca, especialmente por meio da dosagem de anticorpos anti-transglutaminase tecidual (anti-TTG IgA), considerados método de primeira linha para a detecção da enteropatia em pacientes com DM1 (Calado & Machado, 2022).

As manifestações sistêmicas discutidas por Laurikka et al. (2022) reforçam que a DC em pediatria não deve ser vista apenas como uma desordem gastrointestinal. O impacto no desenvolvimento neurocognitivo e na saúde óssea sublinha a necessidade de vigilância diagnóstica ativa, especialmente em pacientes que apresentam apenas sintomas atípicos (Pinto-Sanchez et al., 2021). A falha no diagnóstico precoce pode resultar em atrasos permanentes de crescimento que não são totalmente recuperados após a introdução da dieta (Laurikka et al., 2022).

Por fim, a adesão à dieta isenta de glúten (GFD) apresenta-se como um fardo terapêutico elevado. Silvester et al. (2021) destacam que a dieta é frequentemente imperfeita e que muitos pacientes mantêm danos na mucosa apesar da adesão aparente, o que levanta a necessidade de futuras



terapias adjuvantes não dietéticas (Pinto-Sanchez et al., 2021). A educação contínua do paciente e da família, o suporte nutricional e o acompanhamento sorológico periódico são essenciais para garantir que a remissão clínica e histológica seja mantida ao longo da transição para a vida adulta (Sahin, 2021; Daley & Haseeb, 2025). Nesse sentido, as abordagens que levam em consideração fatores comportamentais, sociais e psicológicos influenciam diretamente as escolhas alimentares dos indivíduos. Evidencia-se que intervenções nutricionais mais eficazes são aquelas que ultrapassam a simples prescrição dietética, incorporando processos educativos que promovam autonomia do paciente, além de acompanhamento contínuo, nesse contexto destaca-se a relevância de uma abordagem integrada e multidisciplinar, capaz de potencializar os resultados clínicos e a adesão ao tratamento (DALEY; HASEEB, 2025).

## 5 CONCLUSÃO

Os avanços nos protocolos de diagnóstico da Doença Celíaca em pediatria refletem o esforço contínuo da comunidade científica em tornar esse processo cada vez mais preciso e, ao mesmo tempo, menos invasivo para as crianças. Nesse contexto, a sorologia baseada na detecção do anticorpo IgA anti-transglutaminase tecidual consolidou-se como a principal ferramenta de rastreamento inicial, frequentemente associada à avaliação histológica da mucosa duodenal e, em determinadas situações, à investigação genética dos haplótipos HLA-DQ2 e HLA-DQ8. A introdução da possibilidade de diagnóstico sem biópsia, quando há títulos sorológicos significativamente elevados e confirmados por anticorpo anti-endomísio, representa um avanço relevante nas recomendações internacionais, contribuindo para reduzir a exposição a procedimentos invasivos.

Ainda assim, a aplicação desses critérios exige uma análise criteriosa dos achados laboratoriais, aliada à adequada correlação com o quadro clínico apresentado pelo paciente, especialmente diante de divergências entre diretrizes quanto ao rastreio em populações específicas. Nesse cenário, o reconhecimento precoce da Doença Celíaca torna-se fundamental, sobretudo em grupos de risco e em pacientes com manifestações atípicas ou condições associadas, como o diabetes mellitus tipo 1, permitindo a identificação de casos que poderiam evoluir de forma silenciosa.

Dessa forma, a introdução oportuna da dieta isenta de glúten configura-se como medida essencial para prevenir repercussões nutricionais, prejuízos ao crescimento e outras manifestações sistêmicas ao longo da infância. Por fim, a integração entre a avaliação clínica, exames laboratoriais e acompanhamento multiprofissional mostra-se indispensável para garantir maior segurança diagnóstica e melhores desfechos no desenvolvimento dessas crianças.

Os achados evidenciam que a doença celíaca ainda apresenta desafios significativos no seu manejo clínico, uma vez que há subdiagnóstico relevante e acompanhamento inadequado de parte dos pacientes. Além disso, observa-se que a morbidade associada à doença é frequentemente subestimada,



o que contribui para atrasos no diagnóstico e na implementação de intervenções adequadas. Paralelamente, embora tenha havido um crescimento expressivo no número de estudos e potenciais alvos terapêuticos nos últimos anos, esses avanços ainda não se traduziram de forma consistente em melhorias clínicas amplamente acessíveis. Dessa forma, os resultados reforçam a necessidade de maior integração entre pesquisa, prática clínica e políticas de saúde para otimizar o cuidado aos pacientes (Pinto-Sanchez et al., 2021).





## REFERÊNCIAS

- CALADO, J.; MACHADO, M. V. Celiac Disease Revisited. *GE Portuguese Journal of Gastroenterology*, v. 29, p. 111-124, 2022.
- DALEY, S. F.; HASEEB, M. Celiac Disease. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025.
- ELWENSPOEK, M. M. C. et al. Defining the optimum strategy for identifying adults and children with coeliac disease: systematic review and economic modelling. *Health Technology Assessment*, v. 26, n. 44, p. 1-310, 2022.
- LAURIKKA, P. et al. Review article: Systemic consequences of coeliac disease. *Alimentary Pharmacology & Therapeutics*, v. 56, p. 57-69, 2022.
- PINTO-SANCHEZ, M. I. et al. Society for the Study of Celiac Disease position statement on gaps and opportunities in coeliac disease. *Nature Reviews Gastroenterology & Hepatology*, v. 18, p. 873-884, 2021.
- SAHIN, Y. Celiac disease in children: A review of the literature. *World Journal of Clinical Pediatrics*, v. 10, n. 4, p. 53-71, 2021.
- SILVESTER, J. A.; THERRIEN, A.; KELLY, C. P. Celiac disease: Fallacies and Facts. *The American Journal of Gastroenterology*, v. 116, n. 6, p. 1148-1155, 2021.

