



## Enfermedad celíaca: ¿qué características tienen nuestros pacientes en el momento del diagnóstico?

José Miguel Martínez de Zabarte Fernández<sup>a</sup>, Ruth García Romero<sup>a</sup>, Ignacio Ros Arnal<sup>a</sup>,  
Mónica López Campos<sup>b</sup>, Eduardo Ubalde Sainz<sup>a</sup>

Publicado en Internet:  
14-junio-2016

José Miguel Martínez de Zabarte Fernández:  
chemi87@hotmail.com

<sup>a</sup>Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica, Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España • <sup>b</sup>Pediatra. CS Actur Norte. Zaragoza. España.

### Resumen

**Introducción:** la enfermedad celíaca es una patología crónica que con frecuencia presenta los primeros síntomas en la edad pediátrica. En los últimos años ha aumentado el número de diagnósticos, a la vez que se ha reducido la edad a la que se realizan estos.

**Material y métodos:** estudio descriptivo de los antecedentes y las características epidemiológicas, clínicas y diagnósticas de 102 pacientes controlados por enfermedad celíaca en un hospital de tercer nivel.

**Resultados:** el 41,4% son varones y el 58,6% mujeres, la mayor parte de etnia caucásica (94,1%). El 9,8% tienen al menos un familiar de primer grado celíaco, y el 6,9% de segundo grado. La edad media al diagnóstico es  $42,8 \pm 35,9$  meses. El 89,2% presentaban algún síntoma al diagnóstico, mientras en el 10,8% restante el diagnóstico se obtuvo en el cribado de celiaquía por presentar otra patología asociada. Síntomas más frecuentes: pérdida de peso (58%), diarrea (52%), hiporexia (40%), distensión abdominal (24%), alteración del carácter (15%), hábito malabsortivo (13%) y dolor abdominal (12%). Estudio serológico: el 95% presentó anticuerpos antitransglutaminasa positivos, el 85,2% antiendomiosio positivos, el 88,4% anti gliadina IgG positivos. Estudio del sistema de antígenos leucocitarios humanos (HLA): 97% DQ2, 2% DQ8. Se realizó biopsia duodenal al 62,8% (3% Marsh I, 5% Marsh II, 17% Marsh IIa, 17% Marsh IIb, 58% Marsh IIc).

**Conclusiones:** el mayor conocimiento de la enfermedad celíaca podría haber influido en la baja edad media al diagnóstico en la muestra. La aplicación de los criterios diagnósticos de la ESPGHAN de 2012 ha permitido diagnosticar a un relevante número de pacientes sin realizar biopsia.

### Palabras clave:

- Enfermedad celíaca
- Enteropatía por gluten
- Dieta sin gluten

## Celiac disease: what characteristics do our patients have at the time of diagnosis?

### Abstract

**Introduction:** celiac disease is a chronic pathology that often presents the first symptoms in childhood. Diagnoses of celiac disease have increased in recent years, while the age of diagnosis has reduced.

**Methods:** 102 patients with celiac disease controlled in a tertiary hospital. Descriptive study of personal history, epidemiology, symptoms and diagnosis.

**Results:** 41.4% were male and 58.6% female, most of Caucasians (94.1%). 9.8% had at least one first-degree relative celiac, and 6.9% in second degree. The average age at diagnosis is  $42.8 \pm 35.9$  months. 89.2% had symptoms at the moment of diagnosis, while the remaining 10.8% was obtained in the diagnosis of celiac disease screening to present other associated pathology. Common symptoms: weight loss (58%), diarrhea (52%), lack of appetite (40%), abdominal distension (24%), alteration of the character (15%), malabsorptive habit (13%) and abdominal pain (12%). Serological study: 95% positive transglutaminase antibodies, 85.2% positive endomysial antibodies, 88.4% positive anti-gliadin IgG antibodies. HLA study: 97% DQ2, DQ8 2%. Duodenal biopsy was performed to 62.8% (3% Marsh I, 5% Marsh II, 17% IIa Marsh, 17% Marsh IIb, 58% IIc Marsh).

**Conclusions:** Increased knowledge about celiac disease among general pediatricians may have influenced the low average age at diagnosis in our sample. The application of diagnostic criteria ESPGHAN 2012 have allowed a significant number diagnoses patients without performing a biopsy.

### Key words:

- Celiac disease
- Gluten enteropathy
- Gluten free diet

**Cómo citar este artículo:** Martínez de Zabarte Fernández JM, García Romero R, Ros Arnal I, López Campos M, Ubalde Sainz E. Enfermedad celíaca: ¿qué características tienen nuestros pacientes en el momento del diagnóstico? Rev Pediatr Aten Primaria. 2016;18:141-9.

## INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

---

La enfermedad celíaca es una patología crónica de tipo autoinmune inducida por la ingesta de gluten, un conjunto de proteínas contenidas en la harina de los cereales de secano, fundamentalmente el trigo, pero también la cebada, el centeno y la avena.

Se desarrolla en personas que son genéticamente susceptibles con haplotipos HLA DQ-2 y/o DQ-8 y mediante la creación de unos anticuerpos específicos, que producen una enteropatía que afecta directamente al intestino delgado produciendo un aplanamiento de las vellosidades. Esto genera una disminución de la capacidad de absorción de los nutrientes de la alimentación.

En los últimos años la incidencia de esta patología ha aumentado, quizá influida por una mayor detección de la enfermedad por parte de los profesionales, lo que ha situado la prevalencia de la enfermedad en los países europeos por encima del 1%<sup>1</sup>.

La presentación clínica clásica del paciente celíaco consiste en diarrea crónica, estancamiento ponderal con hábito malabsortivo, dolor abdominal y distensión abdominal<sup>2</sup>. Sin embargo, la mayor parte de los pacientes ofrecen signos guía mucho más inespecíficos, como podrían ser alteración del carácter, ferropenia, estreñimiento, hipertransaminasemia, etc. Incluso en muchas ocasiones la enfermedad celíaca se diagnostica siendo clínicamente silente. Algunos trabajos sugieren que el diagnóstico de la enfermedad celíaca en edades precoces, y cuando se encuentra en fase silente o cuando aún presenta síntomas muy leves o indeterminados, indica un buen funcionamiento de los recursos de detección precoz<sup>3</sup>.

El objetivo principal de este estudio consiste en estudiar las características que tienen los pacientes pediátricos diagnosticados de enfermedad celíaca en un hospital de tercer nivel tras ser remitidos desde Atención Primaria, para conocer las formas de presentación de esta enfermedad en la actualidad, para permitir así optimizar el diagnóstico ya que se estima que por cada paciente diagnosticado

de celiaquía podrían existir hasta 5-10 que no son diagnosticados<sup>2</sup>.

## MATERIAL Y MÉTODOS

---

Estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo. Se ha recogido un grupo de 102 pacientes diagnosticados de enfermedad celíaca de una consulta especializada en Gastroenterología y Nutrición pediátrica en un hospital de tercer nivel que acudieron a las consultas para el control de su enfermedad.

Los datos estudiados corresponden a los antecedentes personales y familiares de los pacientes, las manifestaciones clínicas de la enfermedad, la presencia de otras patologías asociadas, los resultados de las serologías de estudio de marcadores de enfermedad celíaca, el estudio genético de HLA, la realización de biopsias y su resultado anatomopatológico.

En cuanto a los marcadores serológicos, son considerados positivos en el laboratorio de nuestro hospital títulos de anticuerpos antitransglutaminasa IgA (Ac anti-TG) mayores de 7 U/ml, anticuerpos antiendomiso (Ac anti-E) con resultado positivo, y anticuerpos antigliadina IgG (Ac anti-DPPG) mayores de 7 U/ml.

El estudio anatomopatológico se ha realizado en aquellos casos en los que han sido necesario para confirmar el diagnóstico conforme a los criterios de la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN por sus siglas en inglés) de 2012<sup>4</sup>, mediante la obtención de muestras de primera y segunda porciones duodenales y estudio anatomopatológico de las mismas estadificándose según la clasificación de Marsh<sup>5</sup>. A todos los pacientes cuyo diagnóstico fue anterior a los criterios ESPGHAN del 2012 se les realizó biopsia intestinal.

## RESULTADOS

---

La muestra se compone de 102 pacientes, con un total de 47 varones (41,4%) y 65 mujeres (58,6%).

En el 94,1% de los casos la ascendencia de los pacientes es española o europea. En seis pacientes los padres pertenecen a otras etnias, siendo dos magrebíes, dos subsaharianos y dos latinoamericanos.

La vía de parto más frecuente es la vaginal, con 90 pacientes (88,2%) frente a los 12 pacientes nacidos mediante cesárea (11,8%). El número de pacientes alimentados con lactancia materna fue de 61 (59,8%), con una duración media de  $6,3 \pm 4,6$  meses. Recibieron lactancia artificial 30 niños (29,4%) y en 11 casos (10,8%) no se dispone de los datos correspondientes al tipo de lactancia.

La edad media de introducción del gluten son  $6,3 \pm 0,6$  meses. Únicamente en 23 casos (22,6%) la introducción del gluten coincidió con lactancia materna mantenida en ese momento.

No existen familiares celíacos en 85 de los pacientes (83,3%), mientras que en diez casos (9,8%) existen familiares de primer grado afectados, y de segundo grado en otros siete (6,9%).

La edad media al diagnóstico es  $42,8 \pm 35,9$  meses. Un total de 49 pacientes (48%) han sido diagnosticados antes de los 24 meses de edad, 33 pacientes (32,4%) entre los 24-72 meses de vida y 20 pacientes (19,6%) con más de 72 meses.

En 91 pacientes (89,2%) existían síntomas compatibles con enfermedad celíaca en el momento del diagnóstico, en la **Fig. 1** se muestran los síntomas más frecuentes al diagnóstico. En la **Fig. 2** se describen los síntomas más frecuentes en los diferentes grupos de edad.

En 11 pacientes (10,8%) la presentación fue silente y el diagnóstico de celiaquía se realizó en contexto de estudio por presentar otra patología, destacando: dos pacientes con diabetes *mellitus* tipo 1, dos pacientes estudiados por presentar un familiar de primer grado celíaco, y un paciente con síndrome de Down.

En tres de los niños (2,7%) se diagnosticó déficit de IgA, en cuatro (3,6%) existía algún tipo de patología tiroidea, asociaban diabetes *mellitus* tipo 1 en dos ocasiones (2%) y dos de ellos tenían síndrome de Down (2%).

Todos los pacientes de la muestra, a excepción de uno, que presentaba biopsia compatible con enfermedad celíaca (1%), presentaban positividad de alguno de los marcadores serológicos de celiaquía. En la **Tabla 1** se muestra la frecuencia con la que se han hallado los diferentes marcadores de enfermedad celíaca en nuestro estudio.

El estudio genético del HLA se realizó a 100 pacientes (98%), encontrándose 97 pacientes DQ2 (97%), dos pacientes DQ8 (2%), un paciente DQ2/DQ8 (1%). Se realizó una biopsia duodenal en 64 de los casos (62,8%) para confirmar el diagnóstico. En la **Fig. 3** se describen los hallazgos anatomopatológicos obtenidos en la biopsia.

En todos los pacientes se ha establecido una dieta estrictamente exenta de gluten como tratamiento y se realizan controles de seguimiento con colaboración del especialista en gastroenterología pediátrica y el pediatra de Atención Primaria.

## DISCUSIÓN

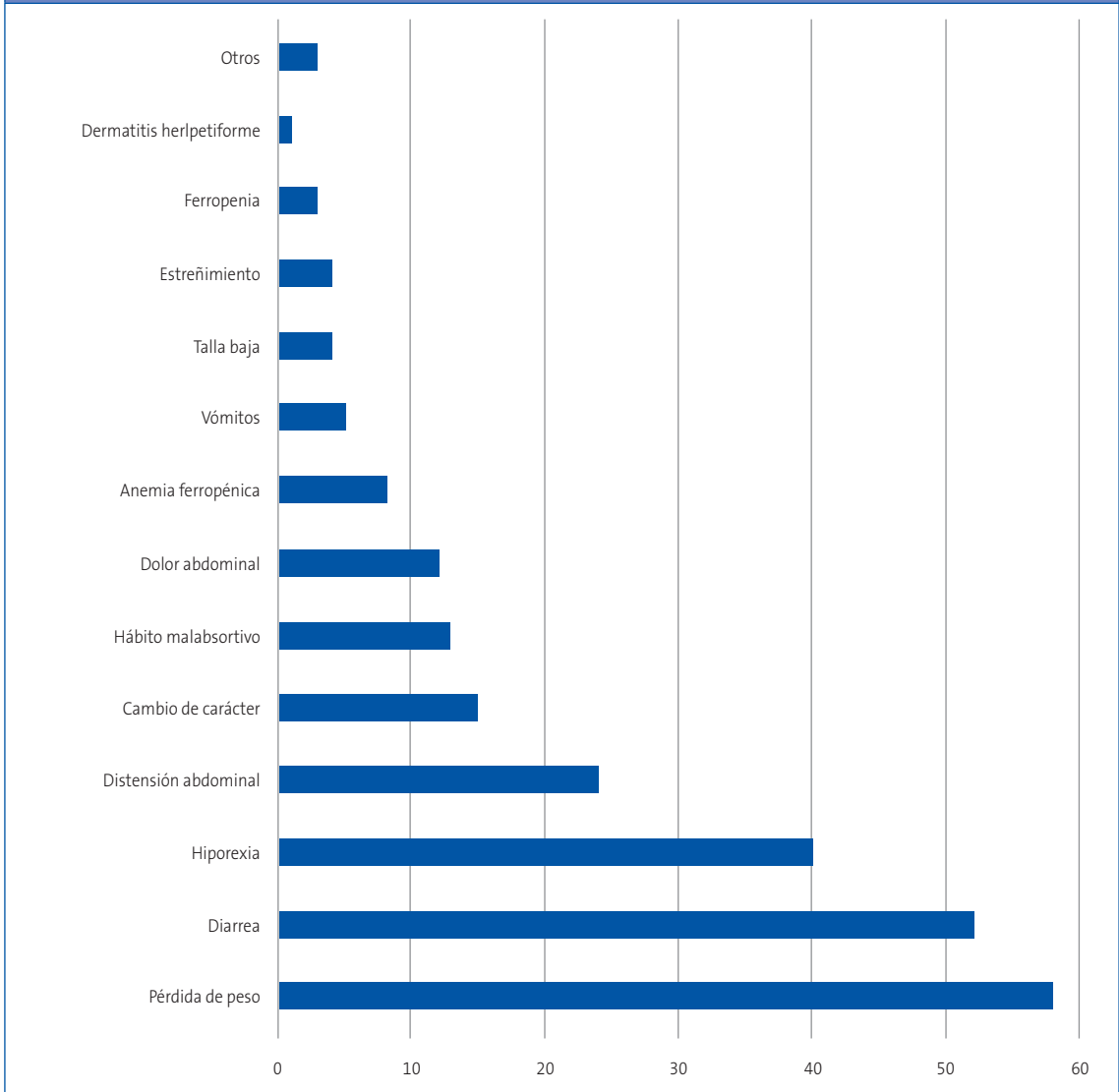
La relación de mujeres/hombres es 1,4:1. En algunos trabajos descriptivos esta relación alcanza el 2:1 a favor de las mujeres; al parecer esto podría deberse a una mayor presencia de los haplotipos HLA DQ2 y DQ8 en el sexo femenino<sup>6</sup>.

La prevalencia de enfermedad celíaca en los familiares de los pacientes de nuestro estudio se corresponde con los datos de otros estudios, donde se citan cifras de 4-12% en familiares de primer y segundo grado<sup>7</sup>.

Es reseñable la edad al diagnóstico de nuestros pacientes, ya que en casi la mitad se establece el diagnóstico antes de los dos años de vida, y en el 80% antes de los seis años de vida. Este dato contrasta con otras publicaciones en las que hasta un 90% de los diagnósticos se establecen a partir de los seis años de edad<sup>3,8</sup>.

Con frecuencia, la sospecha diagnóstica se establece por las manifestaciones clínicas en el paciente. En nuestra muestra la diarrea está presente en aproximadamente la mitad de los pacientes al

Figura 1. Porcentaje de presentación de síntomas en los pacientes con presentación sintomática de la enfermedad

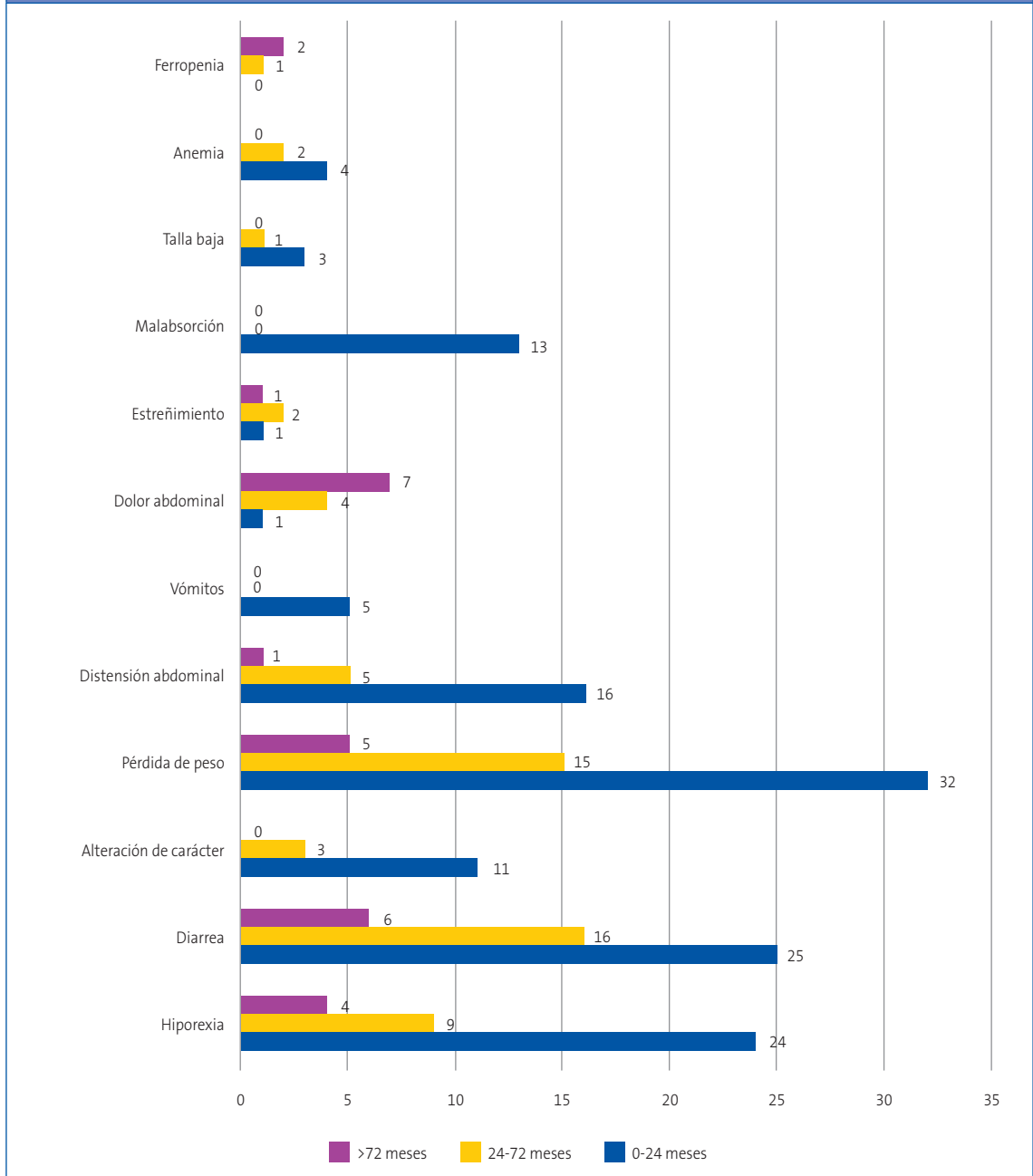


diagnóstico, tal y como se describe en otros estudios<sup>9</sup>. Sin embargo en otros trabajos la presencia de diarrea alcanza el 82,1%<sup>6</sup>, posiblemente debido a que el diagnóstico se realizaba más tardíamente. En ocasiones la enfermedad celíaca puede producir manifestaciones extraintestinales, como cefalea, dermatitis herpetiforme, tetania, miopatía, osteoporosis, hiperparatiroidismo, amenorrea, atrofia esplénica y alteraciones neuropsiquiátricas<sup>10</sup>. En nuestros pacientes el síntoma extraintestinal más frecuente son las alteraciones del

comportamiento, seguidas de anemia ferropénica, ferropenia y dermatitis.

Hay que tener presente que la mayor parte de los pacientes diagnosticados de celiaquía podrían presentarse de forma silente o con síntomas que no son los que clásicamente se han asociado a la enfermedad, especialmente en los momentos iniciales<sup>11</sup>. En los pacientes con sospecha de enfermedad celíaca silente, el hallazgo de marcadores elevados suele realizarse en contexto de estudio por antecedentes familiares o porque presenta

Figura 2. Síntomatología al diagnóstico según grupos de edad, expresado en número total de pacientes



otra patología que asocia un mayor riesgo de desarrollar celiacía: diabetes *mellitus* tipo 1, patología tiroidea autoinmune, hepatitis autoinmune, déficit selectivo de IgA, síndrome de Down, síndrome de Williams y síndrome de Turner<sup>2,4</sup>.

Ante la sospecha de celiacía debe realizarse un estudio serológico mediante los anticuerpos (Ac) anti-TG, Ac anti-E y antigliadina. Para reforzar la sospecha diagnóstica, a la positividad de estos anticuerpos debe sumarse un fenotipo HLA compatible (DQ2, DQ8).



























