

DRA. SYLVIA ALEGRÍA QUEVEDO

Definición

La enfermedad celiaca (EC) es una intolerancia permanente al gluten, que produce una lesión severa de la mucosa del intestino delgado proximal, la que remite bioquímica y clínicamente con una restauración completa de la mucosa intestinal, al retirar este antígeno de la dieta.

Epidemiología

La prevalencia de la EC es muy variable según estudios en diferentes países, regiones y grupos étnicos, con rangos entre 1: 500 - 1: 10.000 individuos. Datos más recientes, de varios centros europeos, obtenidos de la población con fines de investigación, sugieren que la EC puede ser tan frecuente como 1: 100.

Patogenia

La enfermedad celiaca es una enfermedad compleja donde hay interacción de factores genéticos, ambientales e inmunológicos.

Factores ambientales. La ingestión previa del factor tóxico, la gliadina (fracción soluble en alcohol del gluten) es un requisito para iniciar la enfermedad en individuos susceptibles. Esta proteína se encuentra en las harinas de trigo, avena, cebada y centeno.

Factores genéticos. Para la expresión de la enfermedad, es necesaria la concurrencia de factores genéticos, como es la asociación con los HLA de clase II, DR3 y DQ2, los cuales se encuentran en más del 95% de los pacientes celíacos.

Factores inmunológicos. El daño de la mucosa intestinal en la EC es mediada por una respuesta inmune alterada. Se desconoce si el mecanismo inmune específico es responsable del daño o es por un efecto directo de la gliadina sobre la mucosa susceptible. La asociación con otras enfermedades de base inmunológica, apoya la teoría que existe una respuesta inmune alterada.

Clínica

El espectro clínico de la EC se ha ampliado considerablemente en estas dos últimas décadas, debido a la mayor disponibilidad de realizar biopsia intestinal y al desarrollo de marcadores inmunológicos séricos.

Enfermedad celíaca clásica. Se presenta con mayor frecuencia en niños menores de los 2 años de edad, sus síntomas y signos se presentan en la Tabla 1. Generalmente, los niños consultan por presentar deposiciones pastosas, abundantes, con características esteatorreicas, vómitos, cambios de carácter y bajo ascenso ponderal al inicio y posteriormente compromiso de la talla.

El paciente puede presentar un aspecto triste, muy irritable, panículo adiposo escaso y signos carenciales como conjuntivas pálidas, queilitis, glositis, piel seca, pelo ralo y quebradizo. El abdomen es prominente y las nalgas aplanadas, con atrofia muscular proximal de extremidades inferiores, dando el aspecto característicos a estos pacientes.

Crisis celíaca. Cuando la enfermedad evoluciona sin tratamiento puede aparecer esta forma grave, caracterizada por diarrea abundante, deshidratación, hemorragias cutáneas y/o digestivas por hipoprotrombinemia, tetania, hipocalcemia, hipoalbuminemia e hipopotasemia.

Enfermedad celíaca de presentación tardía. La EC se puede iniciar en niños mayores y adultos y gran parte de su sintomatología es secuela de la enfermedad no tratada (Tabla 2).

**Tabla 1. Características clínicas.
Presentación temprana de enfermedad celíaca (9-18 meses)**

| Síntomas | Signos |
|--------------------------|------------------------------------|
| Diarrea | Carenciales |
| Pérdida de peso | Distensión abdominal |
| Vómitos | Atrofia muscular |
| Anorexia | Desnutrición/ falta de crecimiento |
| Distensión abdominal | Palidez |
| Irritabilidad - letargia | Irritabilidad |
| | Retraso psicomotor |
| | Hematomas |
| | Raquitismo |

Tabla 2. Presentación tardía de la enfermedad celíaca (edad escolar- adultos)

| Síntomas | Signos |
|---------------------------|---------------------------------|
| Anorexia | Dedos en palillo de tambor |
| Talla baja | Estatura baja |
| Retardo puberal | Anemia |
| Deposiciones pastosas | Osteopenia |
| Artritis/ artralgia | Hematomas |
| Dolor abdominal | Hipoplasia del esmalte dental |
| Intolerancia a la lactosa | Calcificaciones intracerebrales |
| Epilepsia | |

Enfermedad celíaca silente. Se refiere a aquellos individuos que son asintomáticos, pero presentan lesiones histológicas características de la mucosa intestinal y que se normalizan al suspender el gluten de la dieta. Los estudios serológicos de pesquisa en la población general han permitido identificar a estos pacientes.

Enfermedad celíaca latente. Corresponde a asintomáticos, que consumiendo gluten, tienen una biopsia intestinal normal y que previamente o posteriormente tienen una biopsia intestinal con atrofia severa de las vellosidades, que se normaliza al retirar el gluten de la dieta. El significado clínico de esta entidad es poco claro y algunos individuos pueden tolerar una dieta con gluten por años, antes de desarrollar una recaída o algunos individuos pueden ser ejemplo de una intolerancia al gluten transitoria.

Patologías asociadas a enfermedad celíaca

Los pacientes con EC presentan déficit de IgA en cerca del 3%, lo cual es 15 veces mayor que en la población general. El 8% de los pacientes con diabetes mellitus tipo 1 tienen alteración en la biopsia intestinal sugerentes de EC. La prevalencia de EC en síndrome de Down es entre un 4 - 16%. Otras patologías que se asocian son la dermatitis herpetiforme en el adulto, tiroiditis autoinmune, hepatitis autoinmune, Sjögren, síndrome de Turner y desórdenes neurológicos como epilepsia.

Diagnóstico

El diagnóstico de un paciente con enfermedad celíaca se basa en la clínica, la serología y la biopsia de intestino delgado.

Técnicas serológicas

Existen distintos estudios serológicos que permiten determinar la presencia de anticuerpos como anti gliadinas (AGA), antirreticulina (ARA), antiendomiso (EMA) y antitransglutaminasa (tTG).

La determinación de IgA-AGA mediante ELISA tiene una sensibilidad de 53-100% y especificidad de 65-100%, por lo que debe solicitarse junto con otro tipo de técnica serológica.

En cambio, el EMA y el tTG tienen una sensibilidad y especificidad cercana al 100 %, pero EMA es un anticuerpo IgA dependiente, siendo no reactivo en pacientes con déficit de IgA.

La solicitud de estudios serológicos son recomendados en pacientes con:

- Síntomas sugerentes de EC.
- Condiciones asociadas con EC.
- Familiares en primer grado de un paciente celíaco.

El estudio de anticuerpos no es un método diagnóstico de enfermedad celíaca y un resultado positivo permite sólo sospechar la EC, la que debe confirmarse con biopsia intestinal.

Biopsia intestino delgado

El diagnóstico de la enfermedad celíaca, debe ser siempre confirmado a través de una biopsia del intestino delgado proximal (duodeno o yeyuno), cuyas lesiones histológicas características son las siguientes:

- Atrofia vellositaria total o parcial.
- Elongación de las criptas.
- Aumento del índice mitótico en las criptas.
- Aumento del número de linfocitos intraepiteliales.
- Infiltración de células plasmáticas, linfocitos y eosinófilos.
- Pérdida de la polaridad nuclear de las células epiteliales.

El criterio establecido por la EPSGAN (Sociedad Europea de Gastroenterología Pediátrica y Nutrición) para el diagnóstico de EC exige una serie de 3 biopsias intestinales:

- La primera biopsia es la que se realiza al paciente ingiriendo una dieta con gluten y que demuestra las alteraciones características de EC (mucosa intestinal plana).
- La segunda biopsia demuestra normalización de la mucosa intestinal después de una dieta libre de gluten.
- La tercera evidencia una recaída histológica después de la introducción del gluten a la dieta.

En la práctica clínica diaria a la mayoría de los pacientes, especial-

mente adultos, se les somete al estudio inicial y posteriormente se les controla con dieta sin gluten y no se procede con la tercera etapa.

Tratamiento

El tratamiento de la enfermedad celíaca se basa en explicar cuidadosamente a los pacientes y familiares en que consiste esta patología, resaltar la importancia de la dieta libre de gluten (trigo, avena, cebada, centeno) y apoyarlos en el cambio de hábitos alimentarios (libros, minutas, internet, etc).

Se incluye en este aspecto el seguimiento clínico y serológico de los pacientes, con el propósito de controlar el cumplimiento de la dieta.

Referencias

- 1.- Ivarsson A, Persson L A, Nystrom L et al. Epidemic of coeliac disease in Swedish children. *Acta Paediatr* 2000; 89: 165-71.
2. - Godkin A, Jewell D. The pathogenesis of celiac disease. *Gastroenterology* 1998; 115: 206-10.
3. - Visakorpi J, Maki M. Changing clinical features of coeliac disease. *Acta Paediatr* 1994; 83 (Suppl 395): 10-3.
4. - Hankey G, Holmes G. Coeliac disease in the elderly. *Gut* 1994; 35: 65-7.
5. - Troncone R, Greco L, Mayer M et al. Latent and potential coeliac disease. *Acta Paediatr* 1996; 85 (Suppl 412): 10-4.
- 6.- Collin P, Maki M. Associated disorders in coeliac disease: clinical aspects. *Scand J Gastroenterol* 1994; 29: 769-75.
- 7.- Walker-Smith J, Guandalini S, Schimtz J et al. Revised criteria for diagnosis of coeliac disease. Report of Working Group of EPSGAN. *Arch Dis Child* 1990; 65: 909-11.
8. - Fasano A, Catassi C. Current approaches to diagnosis and treatment of celiac disease: An evolving spectrum. *Gastroenterology* 2001; 120: 636-51.
9. - Farrell R, Kelly C. Celiac Sprue. *N Engl J Med* 2002; 346: 180-8.