

## Mesa Redonda: Actualización en Gastroenterología Infantil

### Formas atípicas de presentación de enfermedad celíaca

C. GONZÁLEZ-LAMUÑO, C. GONZÁLEZ MIARES, C. IGLESIAS BLÁZQUEZ

Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. León.

#### RESUMEN

**Introducción.** La enfermedad celíaca es una enfermedad de base autoinmune, desencadenada por la ingesta de gluten en individuos con una predisposición genética. Presenta una amplia variabilidad clínica, siendo los síntomas más frecuentes la diarrea, la pérdida de peso y la distensión abdominal. Presentamos tres casos clínicos con diferentes formas de presentación.

**Casos clínicos.** *Caso 1 y 2:* Dos lactantes de 11 meses, gemelos monocoriales biamnióticos, que acuden a Urgencias por clínica gastrointestinal de forma simultánea. Asocian diarrea con pérdida de peso importante e intolerancia oral completa. Precisan ingreso hospitalario para completar diagnóstico e intervención nutricional. *Caso 3:* Niño de 4 años que acude a Urgencias por dolor abdominal de inicio brusco con mal estado general, abdomen muy distendido con defensa generalizada. En prueba de imagen se detecta dilatación de asas de intestino delgado y colon. Se mantiene actitud expectante sin precisar intervención quirúrgica. Rehistoriando, refieren episodios de diarrea intermitente con dolor abdominal desde hace 5 meses, lo que permite completar estudio de enfermedad celíaca.

**Palabras clave:** Enfermedad celíaca; Criterios diagnósticos; Abdomen agudo.

with a genetic predisposition. It presents a wide clinical variability, the most frequent symptoms being diarrhoea, weight loss and abdominal distension. We present three clinical cases with different forms of presentation.

**Case reports.** *Case 1 and 2:* Two 11-month-old infants, biamniotic monochorionic twins, presented to the Emergency department with simultaneous gastrointestinal symptoms. They had diarrhoea with significant weight loss and complete oral intolerance. They required hospital admission to complete diagnosis and nutritional intervention. *Case 3:* 4-year-old boy attended the Emergency department for abdominal pain with abrupt onset and poor general condition, very distended abdomen with generalised defence. Imaging tests showed dilated loops of the small intestine and colon. A wait-and-see attitude was maintained without requiring surgical intervention. On re-history, the patient reported episodes of intermittent diarrhoea with abdominal pain for the last 5 months, which led to the completion of the study of coeliac disease.

**Keywords:** Coeliac disease; Diagnostic criteria; Acute abdomen.

#### ATYPICAL FORMS OF PRESENTATION OF CELIAC DISEASE

#### SUMMARY

**Introduction.** Coeliac disease is an autoimmune-based disease, triggered by the ingestion of gluten in individuals

#### INTRODUCCIÓN

La enfermedad celíaca (EC) es una enfermedad sistémica inmunomediada desencadenada por la ingesta de gluten en individuos genéticamente predisuestos<sup>(1)</sup>.

Tiene una amplia variabilidad clínica, siendo los síntomas clásicos la diarrea, el dolor abdominal, la distensión abdominal y el fallo de medro.

Correspondencia: cgonzalezla@saludcastillayleon.es (C. González-Lamuño)

© 2024 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

El tratamiento consiste en la retirada del gluten de la dieta de forma permanente y estricta.

La sospecha diagnóstica va a estar basada fundamentalmente en los síntomas y signos relacionados con esta enfermedad.

Los síntomas clásicos cursan con un cuadro de malabsorción (diarrea crónica, pérdida de peso, dolor abdominal, cambios del carácter...). Signos clave en la exploración de estos pacientes son el escaso panículo adiposo, el abdomen distendido, glúteo plano, alteraciones en el esmalte dentario y pelo quebradizo.

Si bien existen pacientes que manifiestan diferentes síntomas considerados no clásicos de carácter leve, fundamentalmente de presentación extraintestinal, como pueden ser anemia ferropénica, dermatitis herpetiforme, aftosis oral recurrente, pubertad retrasada...

## CASOS CLÍNICOS

### Casos 1 y 2

Dos hermanos de 11 meses, gemelos monocoriales biamnióticos, que acuden a Urgencias por diarrea de un mes y medio de evolución, con importante intolerancia oral. Realizan entre 15-20 deposiciones diarias de consistencia líquida, malolientes y sin sangre. Asocian irritabilidad importante, con fallo de medro (pasando de un percentil de peso 10 a un percentil < 1, -3,02 DE) en los últimos 2 meses. No refieren fiebre ni vómitos en ningún momento del cuadro.

A su llegada a Urgencias ambos niños presentan un triángulo de evaluación pediátrica alterado en apariencia, con datos importantes de deshidratación y desnutrición.

Refieren varias visitas al hospital por este motivo, con microbiología de heces siempre negativa. Ante esta clínica se decide ingreso en planta de Pediatría para completar estudio.

Se canaliza vía venosa periférica y se instaura sueroterapia de rehidratación. Se extrae analítica sanguínea completa con inmunoglobulina A total, serología de enfermedad celíaca, hormonas tiroideas, microbiología en heces, alfa-1-antitripsina fecal y elastasa fecal.

Se decide iniciar tolerancia oral con fórmula extensamente hidrolizada. El segundo gemelo tolera de manera adecuada, disminuyendo de forma progresiva el tránsito intestinal.

Por el contrario, el primer gemelo presenta evolución tórpida del cuadro, iniciando vómitos y persistiendo deposiciones diarreas. Se intenta nutrición enteral a débito continuo (NEDC) con fórmula extensamente hidrolizada sin éxito, por lo que se decide manejo con nutrición parenteral. Ante la mala evolución clínica, con resultados de cultivo de heces

negativos, se decide realizar endoscopia digestiva alta con toma de biopsias de intestino delgado.

Tras 48 horas de dieta absoluta se reinicia NEDC con fórmula oligomérica hipercalórica de forma progresiva, con buena tolerancia, permitiendo progresión en dieta, retirándose finalmente nutrición parenteral a los 7 días. Tras el resultado de biopsias intestinales, se confirma EC con atrofia vellositaria total (clasificación de MARSH 3C), por lo que se decide continuar alimentación con dieta exenta en gluten. Posteriormente recibimos la serología de enfermedad celíaca (anti-transglutaminasa IgA 79 U/ml, anti-endomisio IgA > 1/320).

Al segundo gemelo, tras resultados de endoscopia de su hermano y a la espera de serología de celíaca, se decide iniciar alimentación con dieta exenta en gluten y manteniendo fórmula extensamente hidrolizada como aporte lácteo, con buena evolución clínica. A la semana se recibe serología de enfermedad celíaca (anti-transglutaminasa IgA 147 U/ml, anti-PDG IgG > 302 mg/L, anti-endomisio IgA > 1/320), pudiéndose confirmar el diagnóstico.

### Caso 3

El tercer caso se trata de un niño de 4 años que acude a Urgencias por cuadro de dolor abdominal de inicio brusco, distensión abdominal, vómitos y mal estado general. En la exploración física destaca un abdomen con gran distensión abdominal, timpanismo y con defensa generalizada, muy doloroso a la palpación. Se realiza analítica sanguínea en la que destaca una hipoproteinemia (5,3 g/dl), sin alteraciones hidroelectrolíticas. Se solicita ecografía abdominal, donde se observa líquido libre entre asas, con abundante gas interpuesto que dificulta el diagnóstico. Se completa estudio con TAC abdominal urgente, donde se objetiva dilatación importante de asas de intestino delgado y colon, sin neumatosis ni neumoperitoneo.

Es valorado por Cirugía Pediátrica de manera urgente, quien decide mantener actitud expectante. Se coloca sonda nasogástrica y rectal e ingresa en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos a dieta absoluta. Mejoría de la clínica, realizando tránsito intestinal y permitiendo tolerancia oral tras 48 horas de ingreso. Se rehistoria a la familia, refiriendo diarrea intermitente con dolor abdominal desde hace 5 meses, no urgencia defecatoria, no deposiciones con sangre, sin aparente pérdida de peso. Se amplían estudios con calprotectina fecal y microbiología en heces negativos, analítica sanguínea con serología de celíaca: anti-transglutaminasa IgA 58 UI/ml, IgG antigliadina deaminada 33 mg/L, IgA antigliadina deaminada 11 mg/L, anti-endomisio 1/160, HLA-DqB1\*02:02 (DQ2), HLA-DqB1\*03:19 (DQ-), permitiendo realizar el diagnóstico de EC sin necesidad de endoscopia digestiva alta.

## CONCLUSIONES

La EC es una enfermedad sistémica de base autoinmune, desencadenada por la ingesta de gluten en individuos genéticamente predispuestos (complejo HLA)<sup>(1)</sup>.

El diagnóstico se basa en la sospecha clínica con la presencia de marcadores serológicos específicos, confirmándose la presencia de enteropatía mediante biopsia de intestino delgado.

Los criterios diagnósticos han ido evolucionando a lo largo de la historia<sup>(2)</sup>, siendo necesario realizar hasta tres biopsias intestinales confirmatorias para demostrar la presencia de atrofia vellositaria y curación. A medida que han ido apareciendo diferentes marcadores serológicos, los criterios diagnósticos han ido variando. En 1990 la European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN) estableció los primeros criterios diagnósticos tras la aparición de los anticuerpos antigliadina (AAG), permitiendo realizar una única endoscopia diagnóstica<sup>(3)</sup>. A lo largo de los años posteriores se detectan los anticuerpos anti-endomisio (AAE) y, posteriormente, los anti-transglutaminasa (AATG).

Los criterios ESPGHAN 1990 correlacionaban niveles altos de AATG con atrofia vellositaria, permitiendo plantearse la posibilidad de no realizar biopsia en determinados casos.

Es en el año 2012 cuando la ESPGHAN publica nuevos criterios, permitiendo no realizar biopsia intestinal si se cumple la presencia de una clínica sugestiva, AATG > 10 veces el límite superior de la normalidad (LSN), con AAE positivos y HLA compatible (DQ2/DQ8)<sup>(4)</sup>.

Varios estudios posteriores confirman que el diagnóstico es seguro en estos casos, permitiendo evitar realizar biopsia intestinal sobre todo en niños menores de 5 años<sup>(5-7)</sup>.

En los últimos años se ha revisado si es posible aplicar estos criterios en otros escenarios, como por ejemplo el paciente asintomático, si bien es cierto que el valor predictivo positivo de los niveles AATG > 10 veces LSN es menor en estos pacientes. Es por esto que la decisión de no realizar biopsia en asintomáticos debe ser individualizada y consensuada con el paciente<sup>(2)</sup>.

El grupo ESPGHAN actualizó los nuevos criterios en el año 2020, permitiendo realizar el diagnóstico de pacientes asintomáticos con niveles de AATG > 10 veces LSN de manera individualizada y consensuada con los padres y el paciente. Establecen que el estudio de HLA no es necesario en pacientes con AATG > 10 veces LSN o con biopsia intestinal. Y reflejan la obligatoriedad de realizar biopsia intestinal en pacientes con déficit de inmunoglobulina A y en pacientes con diabetes mellitus tipo 1 asintomáticos<sup>(8)</sup>.

Revisando las diferentes guías clínicas, nuestros pacientes fueron diagnosticados siguiendo los criterios diagnósticos publicados en el año 2012. Es cierto que en el primer caso,

debido a su evolución tórpida y a la tardanza en recibir los resultados serológicos, se optó por realizar biopsia intestinal para descartar otras posibles causas.

Debido a la gran variabilidad de expresión clínica es importante tener la EC presente para poder establecer un diagnóstico precoz y así instaurar rápido un tratamiento. Los dos primeros casos acudieron a Urgencias con una presentación clínica de manera simultánea, por lo que la primera posibilidad diagnóstica sería descartar procesos de carácter infeccioso. Nuestro tercer caso presentó una evolución de forma brusca, planteando la primera posibilidad de abdomen agudo susceptible a cirugía urgente. Si bien es cierto que realizando una correcta anamnesis, en los tres casos es necesario descartar la presencia de EC.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Donat Aliaga E, Polanco Allué I, Ribes-Koninckx C. Trastornos asociados al gluten. *Protoc diagn ter pediatr*. 2023; 1: 139-48.
2. Román Riechmann E, Castillejo de Villasante G, Cilleruelo Pascual ML, Donat Aliaga E, Polanco Allué I, Sánchez-Valverde F, Ribes Koninckx C. Aplicación racional de los nuevos criterios de la European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN) 2020 para el diagnóstico de la enfermedad celíaca. *An Pediatr (Barc)*. 2020; 92(2): 110.e1-e9.
3. Walker-Smith JA, Guandalini S, Schmitz J, Shmerling DH, Visakorpi JK. Revised criteria for diagnosis of coeliac disease. Report of working group of European Society of Paediatric Gastroenterology and Nutrition. *Arch Dis Child*. 1990; 65(8): 909-11.
4. Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabo IR, Mearin ML, Phillips A, Shamir R, et al., ESPGHAN Working Group on Coeliac Disease Diagnosis on behalf of the ESPGHAN Gastroenterology Committee. European Society of Paediatric Gastroenterology and Nutrition guidelines for the diagnosis for coeliac disease in children and adolescents. An evidence-based approach. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2012; 54(1): 136-60.
5. Werkstetter KJ, Korponay-Szabó IR, Popp A, Villanacci V, Salemme M, Heilig G, et al; ProCeDE study group. Accuracy in diagnosis of celiac disease without biopsies in clinical practice. *Gastroenterology*. 2017; 153(4): 924-35.
6. Wolf J, Petroff D, Richter T, Auth MKH, Uhlig HH, Laass MW, et al. Validation of antibody-based strategies for diagnosis of pediatric celiac disease without biopsy. *Gastroenterology*. 2017; 153(2): 410-9.
7. Benelli E, Carrato V, Martelossi S, Ronfani L, Not T, Ventura A. Coeliac disease in the ERA of the new ESPGHAN and BSPGHAN guidelines: a prospective cohort study. *Arch Dis Child*. 2016; 101(2): 172-6.
8. Husby, S Koletzko S, Korponay-Szabó I, Kurppa K, Mearin ML, Ribes-Koninckx C, et al. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagnosing Coeliac Disease 2020. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2020; 70(1): 141-56.