



Enfermedad Celíaca

Dra Ethel Barraza Sierra

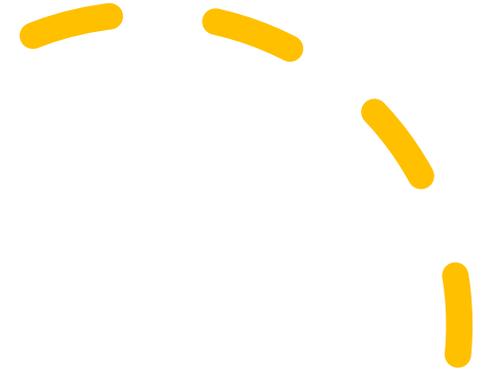
Residente de Pediatría 1er año

22-06-23



Hoja de ruta

- Definición
- Epidemiología
- Genética
- Gluten
- Fisiopatología
- Manifestaciones clínicas e histológicas
- Cuadro clínico de EC por sistemas
- Déficit de IgA
- Screening y Condiciones asociadas a EC
- Diagnóstico
- Tratamiento
- Bibliografía



Definición

Sprue celíaco o enteropatía por gluten.

Enteropatía mediada por mecanismos inmunológicos gatillados por la ingesta de gluten en individuos genéticamente susceptibles.

Enfermedad sistémica que afecta el tracto GI de forma variable, desde lesiones mínimas hasta una atrofia total de vellosidades → malabsorción intestinal de micro y macronutrientes.

Clínica:

- Diarrea crónica
- Esteatorrea
- Déficit nutricionales y vitamínicos.

Epidemiología

- ❖ Prevalencia → 0,5 – 1% en Europa y Estados Unidos, 1/100 personas es Celíaca.
- ❖ Diagnóstico en cualquier etapa de la vida.
< de 3 años y 4ta década de la vida.
- ❖ > Mujeres/< Hombres
- ❖ Existe un retraso diagnóstico de 4,5 a 9 años desde el inicio de los síntomas, por lo tanto, por 1 adulto diagnosticado hay 8 pacientes sin diagnóstico.
- ❖ En Chile no existen datos de prevalencia (incidencia 1 caso /250 individuos.)



Genética

1. Genes involucrados: Predisposición genética demostrada en el Complejo de histocompatibilidad (HLA).

- HLA – DQ2 (asociación más fuerte, polimorfismo DQ2.5).
- HLA DQ8
- **Moléculas DQ**→ presentan Ag peptídicos exógenos a linfocitos T helper.

2. Examen genético para HLA-DQ2 Y HLADQ8

- DQ2 – DQ8 (-)→ la probabilidad de EC es cero.
- DQ2 – DQ8 (+)→ Hay predisposición genética.

3. Primer screening: Ac antitransglutaminasa, VN <20

Gluten

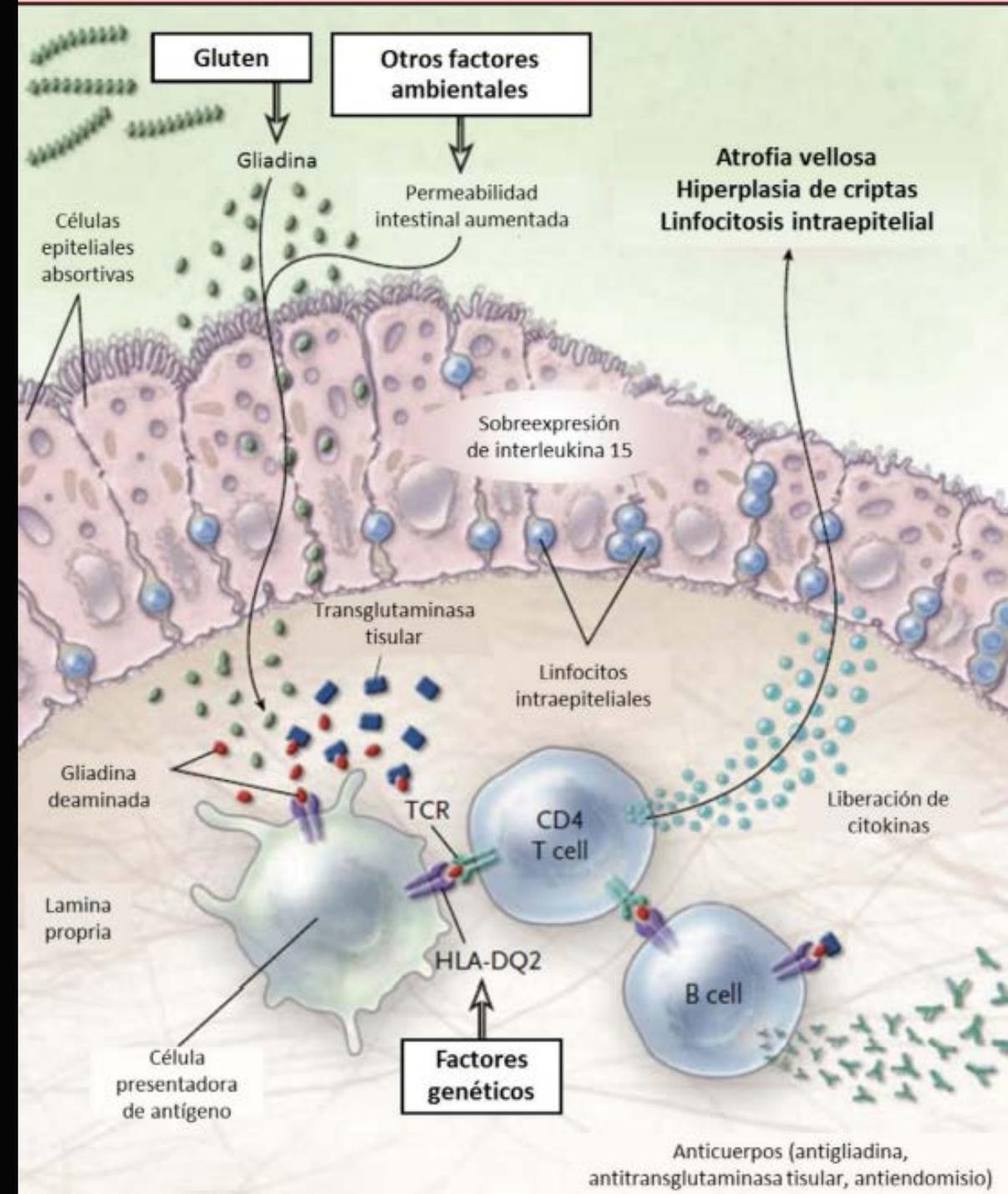
A wooden scoop filled with almonds, surrounded by wheat stalks, oat flakes, and other grains on a dark wooden surface.

El gluten corresponde a fragmentos de péptidos (33 aminoácidos) ricos en prolina y glutamina, que se encuentran en cereales como el trigo, cebada y centeno.

La avena no contiene gluten, pero se procesa junto con los otros tres cereales, por lo tanto, está contaminada, y está prohibida.

Fisiopatología

- Deaminación de péptidos de gliadina por transglutaminasa tisular
- Sobreexpresión de IL-15
- Activación de linfocitos tipo natural killer
- Respuesta adaptativa Por LT CD4 + Ac antigliadina
- Expresión de citoquinas proinflamatorias, Interferon γ
- Cascada inflamatoria con infiltración crónica y atrofia vellositaria



Fisiopatología

- 1. Factores ambientales:** Ingesta de Gluten, el cual contiene 2 fracciones principales → gliadinas y gluteninas.
- 2. Factores protectores:** LM y la introducción del gluten con LM
- 3. Factores de riesgo:**
 - Introducción de gluten <4 meses y >7 meses → en un paciente genéticamente predispuesto.
 - Infecciones gastrointestinales (p. ej. rotavirus) → producen inflamación y aumento de la permeabilidad intestinal, además de disminuir las barreras defensivas.



- **4. Factores inmunológicos:** Respuesta inmune mediada por inmunidad innata y adquirida (Linfocitos T CD4) frente a la Gliadina, lo que desencadena una respuesta inflamatoria en intestino delgado.
- **5. Malabsorción:** Nutrientes no se absorben avanzando al colon donde son fermentados por bacterias → aumento el gas intestinal por la fermentación y aumento de la población bacteriana. Esto →
 - Aumento del peristaltismo.
 - Diarreas ácidas, de muy mal olor, aguachentas, espumosas.
 - Dolor abdominal con RHA aumentados.
 - Baja de peso con atrofia glútea característica.

Manifestaciones clínicas e histológicas

EC silente:

- Ac+
- HLA + (estudio genético).
- Histología con enteropatía
- Sintomatología ausente o inespecífica

EC latente

- HLA compatible.
- Ac +
- Enteropatía (-) en paciente con bx previa (+).

EC potencial

- Ac +.
- HLA compatible.
- Bx normales.
- A veces sx

EC clásica

- Bx con enteropatía.
- Sx intestinales

EC no clásica

- Bx con enteropatía.
- Manifestaciones extraintestinales

Crisis Celíaca

- Infrecuente
- Aguda/Fulminante
- Diarrea severa + DHT
- Alteraciones ELP y metabólicas
- Hipoproteinemia-Edema

Cuadro clínico de EC por sistemas

SNC

- Ataxia
- Convulsiones.
- Sd. de Obbi
- Depresión (refractaria).
- Neuropatía periférica

Sistema Cardiovascular

- Carditis

Piel y mucosas

- Dermatitis herpetiforme
- Estomatitis aftulosa
- Pérdida de pelo
- Uñas quebradizas con lesiones lineales. -Piel seca

Alteraciones reproductivas

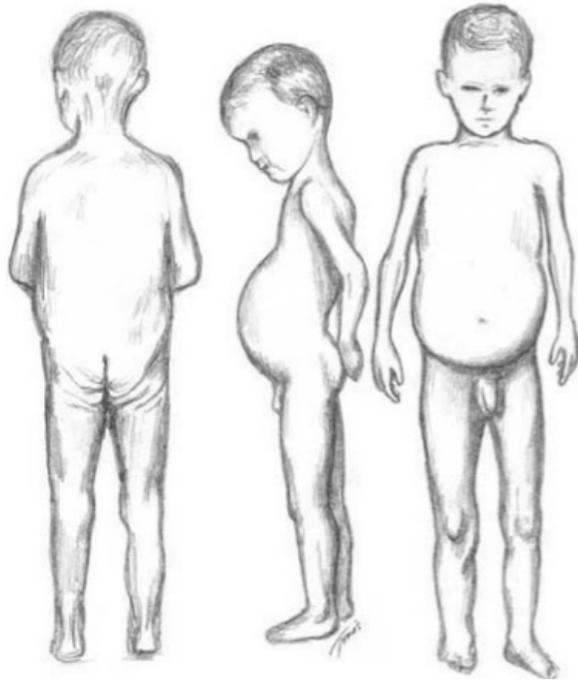
- Infertilidad
- Mujer con abortos a repetición
- Retraso de la pubertad.

Alteraciones óseas

- Osteoporosis
- Fracturas
- Artritis
- Anomalías dentales

General

- Anemia refractaria a tratamiento
- Mayor riesgo de malignidad (linfomas intestinales, adenocarcinomas del TGI)



Sistema Digestivo

- Diarrea.
- Constipación (10% de los celíacos son constipados).
- Náuseas y vómitos.
- Distensión abdominal.
- Dolor abdominal tipo “colon irritable”
- Malnutrición y pérdida de peso.
- Hepatitis - Colangitis

Endocrinológico

- Talla baja
- Amenorrea
- Retraso puberal



Hepático: -Se traduce en transaminasas elevadas.

Sistema inmunológico: -Déficit de IgA

Anomalías dentales: hipoplasia del esmalte dental

- A. Grado I: múltiples opacidades blancas y crema con márgenes claramente definidos
- B. Grado II: superficie rugosa del esmalte con opacidades simétricas irregulares y decoloración.
- C. Grado III: surcos horizontales profundos con grandes hoyos y deslocalización lineal
- D. Grado IV: úlceras aftosas en la mucosa bucal.

Déficit de IgA

Inmunodeficiencia primaria más común, es 10 a 20 veces más frecuente en pacientes con EC que en la población general.

Diagnóstico:

Déficit IgA → IgA total < 7 mg/dL (paciente > 4 años)

El Ac antitransglutaminasa es un tipo de IgA.

Se toma IgA total para corroborar en caso de Ac antitransglutaminasa sean bajos.

Screening y Condiciones asociadas a EC

Se debe realizar screening aunque sea asintomático en pacientes con:

Condición	% con EC	Población de estudio
Artritis juvenil crónica	1,5	Niños
Sd. de Down	2,5	Niños
Sd. de Turner	65	Niños y adultos
Sd. Williams	9,5	Niños
Nefropatía IgA	4	Adultos
Déficit de IgA	3	Adultos
Enf. tiroidea AI	3	
Enf. hepática AI	13,5	
DM tipo I		

- Familiares de primer grado en pacientes celíacos
- Niños con Sd. de Down → screening desde los 2 años, cada 2 – 3 años.
- Iniciar el estudio con HLA DQ2-DQ8.

Diagnóstico

1. Biopsia (histología): Atrofia vellositaria en parche.

- Es importante precisar si el paciente está comiendo o no gluten.
- Tomar 4-6 muestras: Tomar al menos 1 muestra en el bulbo duodenal.

Inflamación: - Es céfalo a caudal.

- Aumentar a medida que se separa del estómago
- Es en parche, por eso requiere varias muestras.

2. Marcadores serológicos: E y S sobre el 95%.

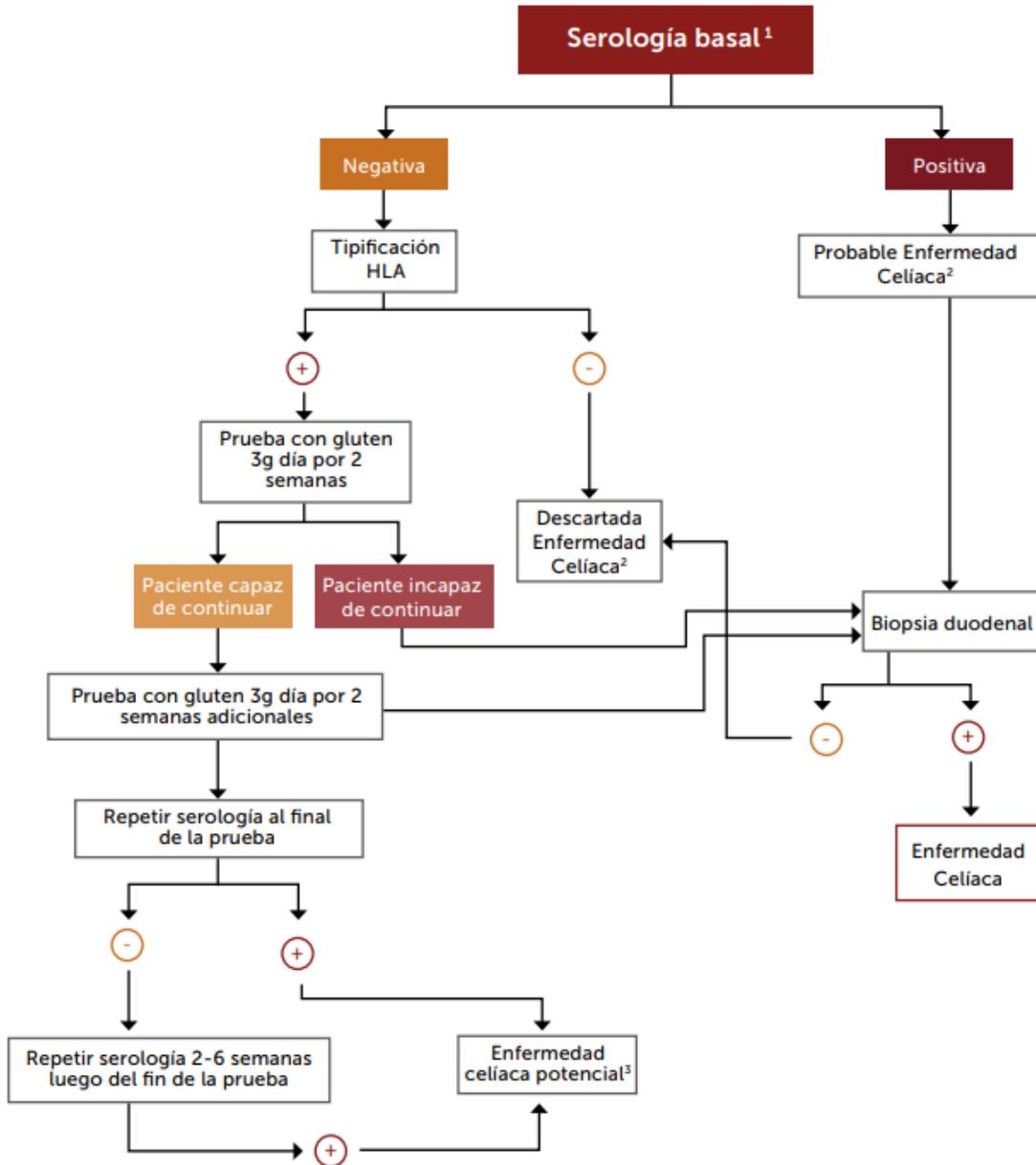
- Ac anti transglutaminasa

- Ac anti endomisio (EMA).

Si el paciente tiene un déficit de IgA, hay dos opciones:

- Biopsia

- Solicitar ac transglutaminasa subtipo IgG.



1. Anticuerpos anti-transglutaminasa tisular, anti-endomiso o anti-péptido gliadina deaminado.
 2. Una biopsia duodenal normal o no diagnóstica de EC en un paciente con serología positiva requiere una prueba de dieta con gluten y nuevas biopsias para el diagnóstico o descarte definitivo.

3. Aquellos pacientes con serología positiva pero con biopsia normal tienen enfermedad celiaca potencial.

4. Una prueba de dieta con gluten de dos semanas puede arrojar falso negativo en un 10% de los casos, por lo que parece razonable extender la prueba por más tiempo.



Tratamiento

- Dieta libre de gluten
- Evaluación de nutrición y guía de dieta
- Suplementación déficits de nutrientes

Bibliografía

- Dr. Felipe Moscoso J. (1), Dr. Rodrigo Quera P. (2). Enfermedad Celiaca: Revisión Celiac Disease. A Review. Rev. Med. Clin. Condes – 2015. www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-enfermedad-celiaca-revision-S071686401500126
- Kelly C, Bai J, Liu E, Leffler D. Advances in Diagnosis and Management of Celiac Disease. Gastroenterology 2015; 148: 1175-1186
- Ludvigsson J, Leffler D, Bai C et al. The Oslo definitions for coeliac disease and related terms. Gut 2013; 62: 43-52.
- Rubio-Tapia A, Hill I, Kelly C, Calderwood A, Murray J. ACG Clinical Guidelines: Diagnosis and Management of Celiac Disease. Am JGastroenterol 2013; 108: 656-676
- Oxentenko A, Murray J. Celiac Disease: Ten Things That Every Gastroenterologist Should Know. Clin Gastroenterol Hepatol 2014, en prensa. doi: 10.1016/j.cgh.2014.07.024.