



Esta información se ofrece sólo como una guía general y no como una base definitiva para diagnóstico o tratamiento en ningún caso en particular. Es muy importante que consulte sobre su condición específica con su pediatra de Atención Primaria, quien valorará si es preciso remitir al Pediatra Gastroenterólogo.

## Enfermedad celiaca

### ¿Qué es?

La enfermedad celiaca es un trastorno crónico del sistema inmunológico que ocasiona una intolerancia permanente al gluten, proteína que se encuentra de forma habitual en la composición de algunos cereales (trigo, centeno, cebada, avena y derivados). Esta enfermedad es muy frecuente, en Europa se estima que afecta a al menos una persona de cada 100.

### ¿Por qué se produce?

En personas que tienen predisposición genética, la exposición a factores ambientales (aún no muy bien conocidos) en un momento concreto de la vida, da lugar al inicio de una respuesta anómala del sistema defensivo del organismo (el sistema inmune) al detectar la llegada de gluten en los alimentos ingeridos. Esta respuesta genera una lesión inflamatoria en la pared del intestino delgado (la mucosa) y una atrofia de la misma, es decir, la pérdida progresiva de las vellosidades intestinales necesarias para la absorción de nutrientes. Se puede desarrollar en cualquier momento de la vida, aunque es en la infancia cuando lo hace con más frecuencia tras un tiempo variable de exposición al gluten. Una vez que se desencadena la enfermedad, siempre que se ingiera gluten se producirá lesión mayor o menor del intestino, por lo que se trata de una intolerancia **permanente** al gluten.

### ¿Cuáles son los síntomas?

La sintomatología puede ser muy variable de unas personas a otras y diferir según la edad. Es importante tener en cuenta que hay un alto porcentaje de personas, tanto niños como adultos, que presentan síntomas atípicos o están asintomáticos, lo que dificulta el diagnóstico. Los síntomas llamados “típicos de enfermedad celiaca” en niños son: la pérdida de apetito y peso, el crecimiento lento, la diarrea prolongada, el dolor abdominal recurrente, el abdomen prominente con extremidades delgadas y musculatura blanda, alteraciones en el carácter (irritabilidad, tristeza, apatía...) y la anemia por déficit de hierro resistente al tratamiento. En niños mayores a veces produce un estreñimiento de difícil control.

Hay personas que tienen más riesgo de desarrollar la enfermedad, sobre todo las que tienen familiares de primer grado afectados o las que padecen otras enfermedades en las que interviene el sistema inmune (diabetes, enfermedad inflamatoria intestinal...). Los niños con enfermedades cromosómicas (como el síndrome de Down entre otros), intolerancia a lactosa primaria genéticamente predeterminada o déficit selectivo de inmunoglobulina A también tienen más riesgo de padecer enfermedad celiaca.

### ¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico se realiza fundamentalmente a través de dos tipos de exámenes: análisis de sangre y biopsia intestinal. La biopsia intestinal obtenida mediante endoscopia digestiva alta ha sido considerada clásicamente la prueba de referencia para el diagnóstico de la enfermedad y, por tanto, su realización era fundamental e ineludible en todos los casos. Esta situación cambió en el año 2012, a raíz de la publicación de nuevas recomendaciones de actuación por parte de las sociedades científicas (criterios ESPGHAN 2012), en base a la evidencia disponible.

En este momento, el diagnóstico de la enfermedad está basado en 4 pilares fundamentales, que se combinan entre sí para llegar al diagnóstico:

1. Presencia o ausencia de síntomas o signos compatibles con la enfermedad.
2. Elevación en sangre de títulos de anticuerpos específicos de enfermedad celiaca. Se tiene en cuenta tanto el tipo de anticuerpo estudiado, como los niveles obtenidos. Cada uno tiene sus particularidades, que hay que conocer para poder interpretarlos de forma adecuada.

3. Estudio de predisposición genética con la determinación en sangre de los haplotipos de HLA DQ2 y DQ8. Su presencia apoya el diagnóstico, pero no lo confirma, ya que hasta el 30% de la población sana es portadora de los genes y sólo el 1% de ellos son celíacos. Actualmente no es necesaria su determinación para la confirmación del diagnóstico en los casos que cumplan ciertos criterios de anticuerpos positivos, lo cual será valorado por el especialista en gastroenterología pediátrica.
4. Biopsia intestinal: presencia o ausencia de lesión mucosa y grado de la misma. Su realización puede omitirse en algunos casos seleccionados a criterio del especialista en gastroenterología pediátrica, aunque será obligatoria si existen dudas sobre el diagnóstico.

La confirmación definitiva de la enfermedad es evolutiva, con la desaparición de los síntomas y la normalización de las alteraciones analíticas tras la retirada del gluten de la dieta.

El conjunto de estos datos nos permite confirmar o excluir el diagnóstico en la mayoría de los casos, aunque en ocasiones es preciso un seguimiento y repetir alguno de los estudios, e incluso puede ser necesaria la realización de una prueba de provocación (analizar la respuesta a la reintroducción del gluten en la dieta durante un tiempo definido).

## ¿Cómo se trata?

Una vez diagnosticada la enfermedad, el único tratamiento posible en la actualidad es la retirada del gluten de la dieta, de forma estricta y de por vida. La dieta conlleva la desaparición de los síntomas clínicos, la negativización de los marcadores serológicos y la normalización de la mucosa intestinal.

La dieta sin gluten consiste en eliminar de la dieta cualquier producto (alimento o fármaco) que contenga **trigo** (el kamut y la espelta son derivados del trigo), **cebada**, **centeno**, **avena**, **triticale** (cruce de trigo y centeno) o cualquiera de sus derivados (almidón, harina...). Puede consultar nuestro **documento informativo de “Dieta sin gluten”** para ampliar esta información.

## Signos de alarma

Las complicaciones de la enfermedad celíaca a largo plazo tras años de evolución sin diagnóstico o en enfermos conocidos que no realizan bien el tratamiento pueden ser importantes. Las más frecuentes son las carencias nutricionales y la desnutrición, los problemas de crecimiento, la falta de desarrollo puberal y la infertilidad. Las más graves son el desarrollo de enfermedades autoinmunes como diabetes o hipotiroidismo. El desarrollo de tumores en el aparato digestivo puede presentarse, de forma excepcional, en la edad adulta, generalmente a partir de los 50 años.

## Autoría

Raquel Vecino López (Hospital Clínico San Carlos, Madrid) y Ana María Castro Millán (Hospital Universitario de Canarias)

Artículo publicado el: 18/01/2020

Artículo original y más información en: <https://www.seghnp.org/familias/enfermedad-celiaca>