

ENFERMEDAD CELÍACA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN



Ponente: Alberto Llaneza Santacruz

Tutor: Dr. Fernando Clemente (Gastroenterología Pediátrica)



Servicio de Pediatría, HGUA



ANAMNESIS Y DATOS EXPLORATORIOS

Niño de 9 años con Síndrome de Down y TEA

Enfermedad actual:

- Dieta con gluten
- Sintomatología digestiva (diarrea crónica recurrente, distensión abdominal, heces voluminosas)
- Ac Anti-transglutaminasa (IgA): 672 CU
- Ac Anti-gliadina deaminada (IgG): 80 CU
- HLA-DQ2.5 +

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD CELIACA

Clínica digestiva ✓

Serología ✓

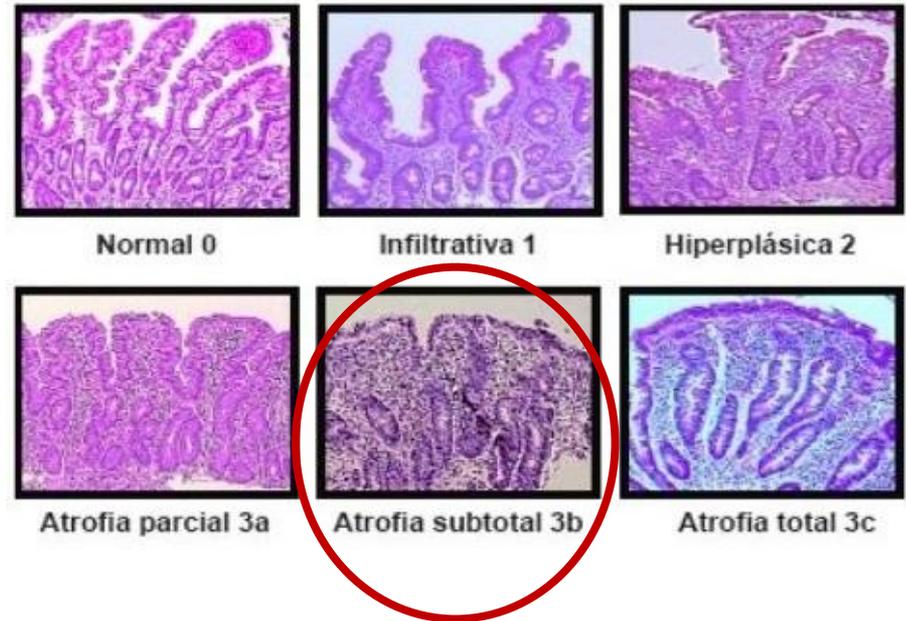
Factor de permisividad HLA ✓

Biopsia

Respuesta a la dieta sin gluten

DIAGNÓSTICO Y MANEJO DEL PACIENTE

Biopsia duodenal: atrofia vellositaria subtotal con linfocitosis intraepitelial (MARSH 3B), compatible con enfermedad celíaca



Tratamiento: dieta sin gluten

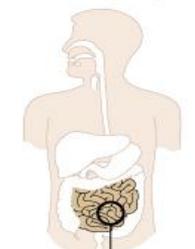
Seguimiento: Control en 3-4 meses (valorar control anual)

Celiaquía

Desarrollo de la enfermedad

1 Ingestión de cereales

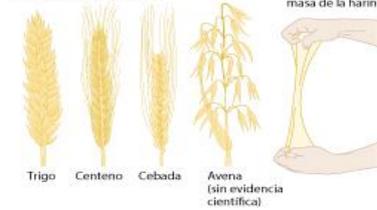
Para manifestar algún síntoma se debe haber ingerido gluten



1 GLUTEN
 Favorece la celiacua:
 Comer demasiado gluten, incorporar cereales a la dieta demasiado pronto o no haber recibido lactancia materna

Qué es el gluten

Es una proteína que forma parte del grano de varios cereales:



Confiere elasticidad a la masa de la harina

Supone la mayor parte de las proteínas del trigo

Está formada por un agregado de dos proteínas

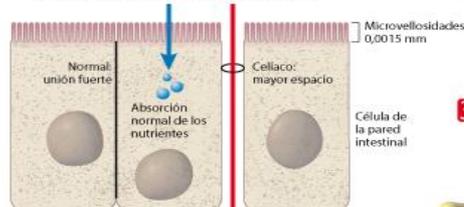


Gluten = Gluteninas + Gliadinas

Es la más tóxica

2 Absorción del gluten

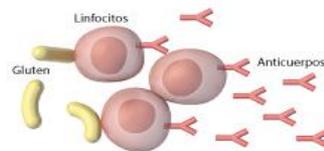
El gluten atraviesa la pared del intestino a través de los huecos de las células. Los huecos son mayores en celíacos



Favorece la celiacua:
 Mayor permeabilidad del intestino

3 Creación de anticuerpos

Los linfocitos del sistema inmunitario del paciente celíaco fabrican anticuerpos contra el gluten



Necesario para la celiacua:
 Mutaciones en los genes HLA, DQ2 y DQ8

4 Daño en el intestino

Los anticuerpos atacan a las células intestinales. Se produce una reacción inflamatoria y se destruyen las vellosidades

5 Síntomas de la celiacua

La falta de vellosidades dificulta la absorción de nutrientes



Todavía no se sabe

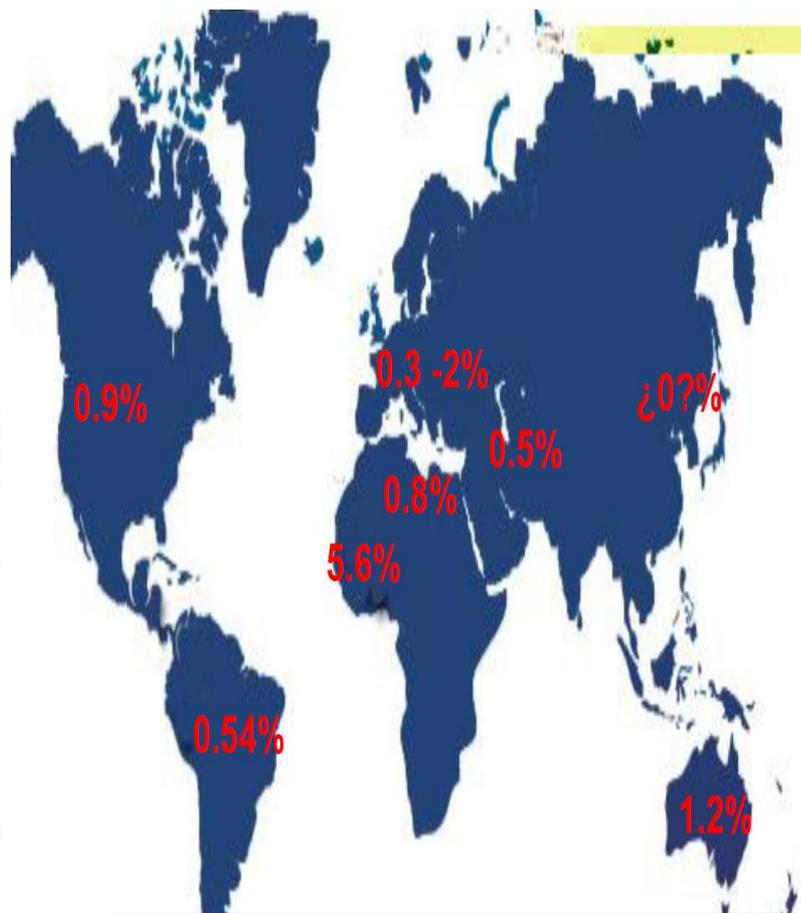
¿Por qué es más frecuente la enfermedad celíaca en personas con el síndrome de Down?



Síndrome de Down



Población general



Métodos diagnósticos

¿Por qué varía tanto la prevalencia de la enfermedad celíaca en personas con el síndrome de Down?

Table 1 Health care guidelines for people with Down syndrome

Association	Screening for other diseases	CD screening	CD antibodies	Further CD antibodies testing	HLA testing
United Kingdom Down's Syndrome Medical Interest Group ^[41]	Thyroid function	No	No	No	No
American Academy of Pediatrics ^[42]	Thyroid function, anemia	Symptomatic patients	IgA, IgA anti-TG2	No	No
American Family Physician ^[43]	Thyroid function, diabetes mellitus	Not for adult	No	No	No
American Gastroenterological Association ^[44]		Symptomatic patients	IgA anti-TG2, IgA EMA	No	If other tests is not clear
National Institute for Health and Care Excellence ^[45]		In all patients	IgA anti-TG2	No	No
European Down Syndrome Association ^[46]	Thyroid function, anemia, immunological defects	In all patients	IgG, IgA AGA, IgA anti-TG2, IgA EMA	Annually	No
Down's Syndrome Medical Interest Group ^[47]	Thyroid function	At 2-3 yr in all patients	IgA EMA	No	No
North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition ^[48]		After 3 yr in all patients	IgA, IgA anti-TG2	Some years	If IgA anti-TG2 negative
European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition ^[15]		After 2 yr in all patients	IgA anti-TG2 if HLA positive	Every 2 to 3 yr in DQ2 or DQ8 positive children	Yes

CD: Celiac disease; EMA: Antiendomysium antibodies; AGA: Antigliadin antibodies; anti-TG2: Tissue transglutaminase antibodies; IgA: Immunoglobulin A; IgG: Immunoglobulin G.

¿Se debería seguir haciendo screening a los pacientes con resultados negativos para el factor de permisividad HLA?

Sí

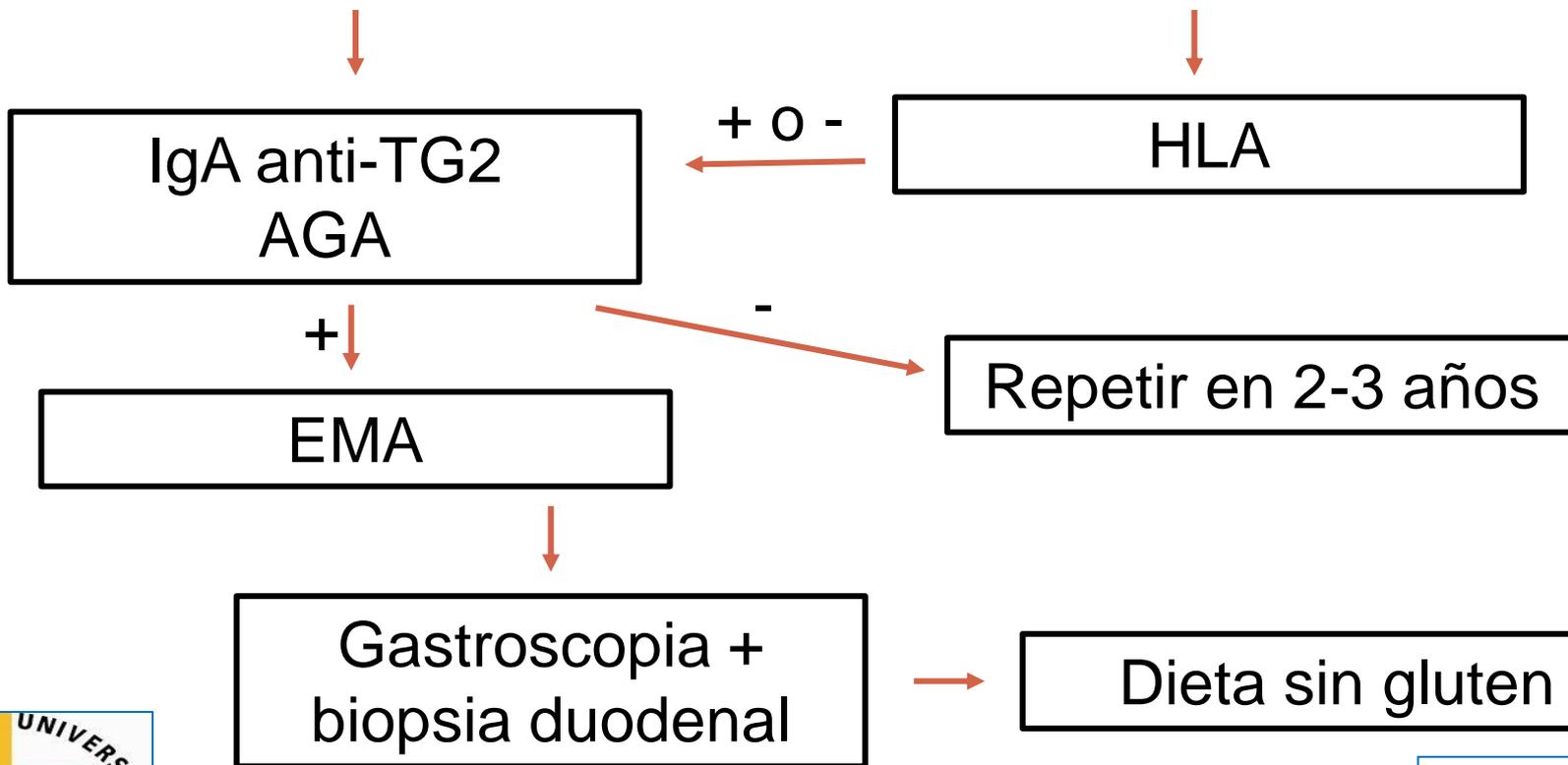
¿Cuál es el subtipo de HLA más frecuente en pacientes con síndrome de Down?

El mismo que en la población general:

- HLA-DQ2: 90-95%
 - HLA-DQ8: 5-10%
 - No HLA-DQ2 ni HLA-DQ8 → 1%
- } 99%

Screening de la enfermedad celíaca en pacientes con el síndrome de Down

A todos, a partir de los 2 años de edad



BIBLIOGRAFÍA

- Pavlovic M, Berenji K, Bukurov M. Screening of celiac disease in Down syndrome: Old and new dilemmas. World J Clin Cases. 2017; 5: 258-306
- Casero J, Pérez J. Protocolo de seguimiento del síndrome de Down. Unidad de pediatría del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid. 2014; 18: 539-549
- Sharr C, Lavigne J, Elsharkawi I, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, et al. Detecting Celiac Disease in Patients with Down Syndrome. Am J Med Genet. 2016; Part A 9999A: 1-8