

INSTITUTO DE GASTROENTEROLOGIA

Enfermedad celíaca

Presentación de 3 Hermanas*

Por los Dres.:

E. BLANCO RABASSA,** C. CASTAÑEDA GUILLOT,***
T. FRAGOSO ARBELO,**** E. SAGARÓ GONZÁLEZ*****

Blanco Rabassa, E. et al. *Enfermedad Celíaca, Presentación de 3 hermanas*. Rev. Cub. Ped. 47: 2, 1975.

Se presentan 3 hermanas carnales con enfermedad celíaca. Se revisa la literatura médica en relación al factor hereditario en la misma, destacándose la incidencia familiar. Se llama a la atención sobre la importancia del estudio familiar en esta entidad.

INTRODUCCION

En los últimos años en la literatura médica se han editado algunas publicaciones acerca de la frecuencia familiar en la enfermedad celíaca.^{1,2,3,4,5,6}

Los distintos trabajos realizados hasta el presente permiten afirmar de la existencia de un patrón hereditario del 2,4% entre padres y hermanos; del 0,2% entre tíos y tios, y del 0,1% entre primos, por lo que se considera que la enfermedad celíaca es transmitida genéticamente por un trastorno congénito del metabolismo que es inducido al producirse la ingestión del gluten.

En 1959 en Inglaterra, Carter y colaboradores⁷ estudiaron los familiares de los

pacientes clínicamente confirmados, y tomaron como base la realización de la dosificación de grasa fecal, pues aún en esta época no se realizaban biopsias intestinales, que pudieran inclinar a pensar que existía predisposición heredada para la aparición de enfermedad celíaca.

Es a partir de los estudios realizados por Mac Donald⁸ en 1965, que se le ha dado gran valor al factor genético, y se ha postulado la incidencia familiar en esta entidad. En sus estudios, Mac Donald logró realizar por primera vez biopsias intestinales entre un grupo de 96 familiares de 17 pacientes con enfermedad celíaca, y encontró las lesiones características de la mucosa en 11 de los mismos, incluidos los hermanos carnales y los padres de 6 de los pacientes. Estos estudios permitieron concluir la probabilidad de que 1 hermano entre 10 pudiese presentar enteropatía inducida por el gluten.

Posteriormente Anderson⁹ repitió la experiencia y comprobó que existía la enfermedad en los hermanos carnales con síntomas de 7 pacientes, y en los padres de otros 3 niños, y halló la esteatorrea y

* Trabajo presentado en la I Jornada Provincial de Pediatría, diciembre de 1973, Isla de Pinos.

** Profesor de pediatría. Jefe del servicio de pediatría del Instituto de Gastroenterología, calle 25 No. 503, Habana 4, Cuba.

*** Especialista de 1er. grado en gastroenterología.

**** Residente de Gastroenterología.

las alteraciones anatomopatológicas, por lo que se destaca que 2 de los 3 padres habían presentado síntomas clínicos en la infancia.

MATERIAL Y METODO

Nuestro material está representado por 3 hermanas carnales con síndrome diarreico crónico y retardo pondoestatural, de 6, 8 y 9 años respectivamente, del sexo femenino en las que se demostró existir una enfermedad celíaca.

Desde el punto de vista clínico se les realizó historia en la que se destacan sus diarreas crónicas. Entre los análisis realizados se hizo hemograma, eritrosedimentación, proteínas totales y fraccionadas, heces fecales seriadas, electroforesis de proteínas, hierro sérico, drenaje biliar, rectoscopia con raspado de mucosa rectal, e inmunoelectroforesis de proteínas.

Se les realizaron las siguientes pruebas de absorción:

1. D-xilosa en orina, administrándoseles 5 g del monosacárido, previo ayuno de 10 horas, con recolección de orinas durante 5 horas. Se consideró normal una excreción por encima del 25%.⁷
2. Test del lipiodol, con administración de la solución de iodo según el peso del paciente; se recolectó la orina durante 6 horas, a partir de las 12 horas de la ingestión del lipiodol, y se consideró normal la dilución por encima de 1×4 .⁸
3. Dosificación de grasas en heces fecales, por el método de *van de Kamer*, para lo que se recolectaron las heces durante 3 días; se interpretó como esteatorrea ante una excreción de más de 5 gramos de grasa.⁹

Además:

— Rx de tránsito intestinal para determinar la presencia de los patrones

de malabsorción y Rx de huesos largos.

— Biopsia de yeyuno para estudio anatomopatológico.

Casuística

CASO 1: M.P.M. HC 013542, de la raza b'anca, sexo femenino, y 6 años de edad; hija tercera del segundo matrimonio de la madre, procedente de una familia en la que no hay antecedentes de patología digestiva, y en especial diarreica en los padres, abuelos, tíos, tanto maternos como paternos. Con una talla de 107 cm y un peso de 20.5 kg. Historia de retardo pondoestatural desde la lactancia, con diarreas desde hace año y medio, con deposiciones voluminosas, líquidas, amarillentas, fétidas y grasosas, que evolucionaron por crisis, asociada a veces a vómitos y anorexia; presenta un abdomen muy globuloso, con piel áspera y pelo ralo. La hemoglobina era de 10 g %, con 54 gammas en el hierro sérico, hematócrito de 38 vol; proteína totales 6,9 g % con discreta hipergammaglobulinemia (23,4%) y la inmunoglobulina G elevada.

Se encuentra una d-xilosa en orina de 11.6 % de excreción, con esteatorrea en las grasas de heces fecales y el lipiodol con ausencia de iodo en orina. La biopsia de yeyuno con aplaramiento completo de la mucosa yeyunal. En el tránsito intestinal se encontró edema de los pliegues, fragmentación, *moulage*, asas dilatadas, retardo en el tránsito y colon dilatado; en los huesos largos: líneas de detención del crecimiento, osteoporosis y pseudomadelung (figs. 1, 2, 3, 4).

CASO 2: M.P.M. HC 014441, de la raza blanca, sexo femenino y 9 años de edad, es la primera hija del matrimonio de referencia, con una talla de 117 cm y un peso de 21 kg. Historia de diarreas desde



Fig. 1.—Caso 1. M.P.M., de 6 años de edad. Se aprecia el abdomen prominente y los pies planos.



Fig. 2.—Biopsia de yeyuno del caso 1. Se observa aplanamiento completo de la mucosa yeyunal.



Fig. 3.—Radiología del tránsito intestinal del caso 1; obsérvese fragmentación, edema de los pliegues y moulage.



Fig. 4.—Radiología de huesos largos del caso 1; se aprecian el pseudomedullung y la osteoporosis.

hace 2 años en número de 2 a 3 diarias y sin aumentar de peso; presenta un abdomen globuloso, pániculo adiposo disminuido, y pelo frágil. Se halla en las pruebas una d-xilosa de 13% de excreción, con ausencia de lipídolo en orina, esteatorrea marcada en la dosificación de grasas en heces fecales y en una biopsia de yeyuno, una disminución intensa de las vellosidades intestinales. En la radiología, un tránsito intestinal con edema de los pliegues, imagen en nevada, segmentación, moulage e imagen en segmentación transitoria (figs. 5, 6, 7, 8).

Caso 3: O.P.M. de 8 años de edad, sexo femenino, raza blanca; es la segunda hija del referido matrimonio materno, y

fue estudiada en el hospital "A. A. Aballí" (HC 200517), con historia de diarreas desde los 5 años de edad, que fueron diagnosticadas como una enfermedad celíaca hace 3 años. En esa oportunidad tenía un peso de 15 kilos y una talla de 75 cm.

La hemoglobina era de 10,6 g %; hematócrito de 40 vol %, proteínas totales de 4,9 g % con 3,5 de serina y 1,4 de globulina; mediante una biopsia de yeyuno se comprobaron vellosidades aplanadas, cortas y anchas, la que se repitió 3 años después y presentó marcada atrofia de las vellosidades (fig. 9).

En las tres hermanas se suprimió el gluten en la dieta con una respuesta satisfactoria, principalmente en cuanto a las diarreas.



Fig. 5.—Caso 2. M.P.M. de 9 años de edad, con abdomen prominente y pies planos.

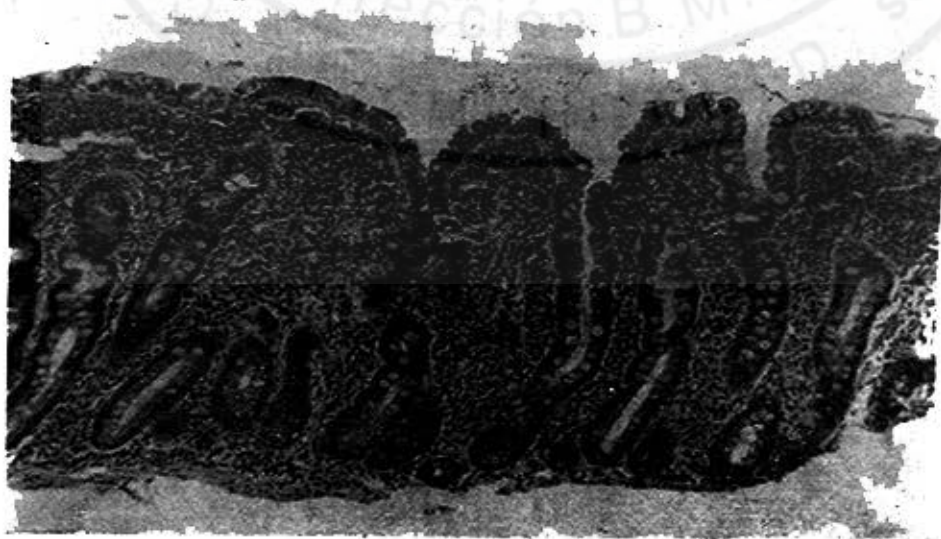


Fig. 6.—Biopsia de yeyuno del caso 2. Se observa disminución intensa de las vellosidades intestinales.

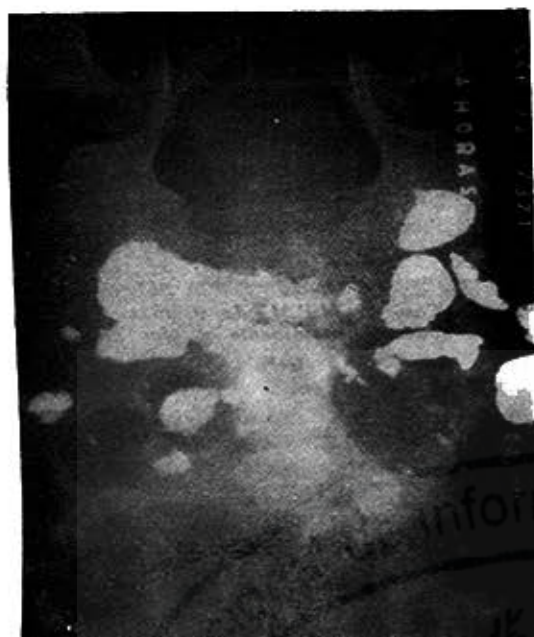


Fig. 7.—Radiología del tránsito intestinal del caso 2; se observa el signo de moulage.



Fig. 8.—Radiología del tránsito intestinal del caso 2; obsérvese edema de los pliegues intestinales.



Fig. 9.—Biopsia de yeyuno del caso 3. Presenta marcada atrofia de las vellosidades intestinales.

COMENTARIOS

Se presentan tres hermanas carnales con síndrome diarreico crónico, retardo ponderoestatural producido por una enfermedad celíaca; esta incidencia familiar es poco frecuente, ya que es la primera vez

que se informa en nuestro país; ello nos sirve para alertar al estudio familiar en toda enteropatía inducida por el gluten, y para procurar su investigación exhaustiva, ya que pueden existir familiares afectados como portadores de esta entidad.

SUMMARY

Blanco Rabassa, E., et al. *Celiac disease. A report of 3 sisters.* Rev Cub Ped 47: 2, 1975.

Three sib sisters with celiac disease are presented. Medical literature in relation to its hereditary factor is reviewed and familiar incidence is stressed. The significance of familiar study in this entity is pointed out.

RESUME

Blanco Rabassa, E., et al. *Maladie coeliaque. A propos de 3 sœurs.* Rev Cub Ped. 47: 2, 1975.

Il s'agit de 3 sœurs consanguines atteintes de la maladie coeliaque. On révisé la littérature médicale en rapport avec le facteur héréditaire de cette entité, et on souligne l'incidence familiale, attirant l'attention sur cet aspect.

РЕЗЮМЕ

Бланко Рабасса, Е. и др. Брюшнopolостная болезнь. Представление 3 сестёр. Rev Cub Ped 47:2, 1975.

Представляются 3 сестры с брюшнopolостной болезнью. Рассматривается литература связанной с наследственным фактором и подчеркивается семейной частоты. Обращается внимание на значение изучения семьи при заболевании.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—Boyer, P. H. and Andersen, D. H. Genetic study of celiac disease, incidence of celiac disease, gastrointestinal disorders and diabetes in pedigrees of children with celiac disease. Am J Dis Child 91: 131, 1956.
- 2.—Thompson, M. W. Heredity maternal age and birth order in etiology of celiac disease. Am J Human Genet 3: 159, 1951.
- 3.—Carter, C. et al. Inheritance of coeliac disease. Am Human Genet 23: 266, 1959.
- 4.—Mac Donald, W. C. et al. Studies on the familial nature of celiac sprue using biopsy of the small intestine. New Engl J Med 272: 448, 1965.
- 5.—Anderson, C. H. Intestinal malabsorption in childhood. Arch Dis Child 41: 571, 1966.
- 6.—Nelson Vaughan y Mc Kay Tratado de Pediatría Tomo II, VI ed Editorial Salvat, 1973.
- 7.—Jones, W. O. and di Sant'Agnese, P. A. Laboratory aids. In the diagnosis of malabsorption in Pediatrics II. Xylose absorption test. J Pediat 62: 52, 1963.
- 8.—Laboratory aids in the diagnosis of malabsorption in Pediatrics I. Lipidol absorption as a simple test for steatorrhea. J Pediat 62: 41, 1963.
- 9.—Van de Kamer, J. H. et al. Rapid method for the determination of fat in feces. J Biol Chem 177: 317, 1949.

Recibido el trabajo: Junio 26, 1974.