



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

411/44 - DIARREA Y SÍNDROME DE DOWN

X. Martínez Regada, A. Gómez Templado, A. Martínez Asensio, A. Fernández Gómez

Medicina Familiar y Comunitaria. EAP Santa Eulalia. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 36 años con antecedentes de síndrome de Down, SAHOS con poliglobulia secundaria, trasplante de córnea, acude al ambulatorio por diarrea de 5 semanas de evolución con heces pastosas, amarillentas, flotantes y malolientes, acompañado de flatulencia y pérdida de peso no cuantificada. Niega productos patológicos, fiebre u otra sintomatología. Niega toma de fármacos recientemente.

Exploración y pruebas complementarias: Abdomen blando, sin masas ni visceromegalias, ligeramente doloroso a la palpación de forma difusa. No defensa ni peritonismo. Analítica: poliglobulia (ya conocida), función renal y hepática normal, Iones sin alteraciones; hormonas tiroideas, iones, colesterol, perfil férrico, vitamina B12, ácido fólico, PCR, calcio y fosforo normal), serología de enfermedad celiaca: ATG (IgA): 528 UA/mL (> 12 positivo), IgA total 4.510 mg/L, coprocultivo negativo, TSOH negativo. Endoscopia digestiva alta con biopsias: MARSH 3 B.

Orientación diagnóstica: Enfermedad celíaca.

Diagnóstico diferencial: Infecciones intestinales causadas por protozoos (*Giardia lamblia*, *Cryptosporidium* e *Isospora*) y helmintos (*Strongyloides*), sobrecrecimiento bacteriano, Enfermedad de Whipple, mastocitosis sistémica, gastroenteritis eosinofílica, esprue tropical, E. Crohn.

Comentario final: La enfermedad celíaca es una entidad frecuente (prevalencia 1%) pese a ser una entidad infra diagnosticada. Además está estrechamente relacionada con el síndrome de Down. Concretamente un 12% de las personas con síndrome de Down padecen celiaquía. De hecho, padecer Down aumenta 10 veces el riesgo de ser celíaco. Por tanto, ante una diarrea esteatorreica crónica en un paciente con Down se debe tener en cuenta la sospecha de celiaquía, dada su estrecha relación. Sin embargo no deben obviarse otros diagnósticos por lo que se recomienda realizar una analítica completa con hemograma, bioquímica básica, función renal, hepática, ionograma, PCR, Anticuerpo antitransglutaminasa, IgA total, además de un coprocultivo, para una correcta orientación inicial del caso.

Bibliografía

Moscoso J, Quera P Rodrigo. Enfermedad celíaca. Revisión. Rev Méd Chile. 2016;144 (2):211-21.

Mustalahti et al. The prevalence of celiac disease in Europe: Results of a centralized, international mass screening project. Ann Med. 2010;42(8):587-95.

Bai JC, Fried M, Corazza GR, Schuppan D, Farthing M, Catassi C, et al. Enfermedad celíaca. Guías Mundiales de la Organización Mundial de Gastroenterología; 2012.

Palabras clave: Esteatorrea. Celiaquía. Síndrome Down.