



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/791 - ANTE UN DIAGNÓSTICO DE CELIAQUÍA EN LA FAMILIA, ¿QUÉ MÁS TENEMOS QUE HACER?

L. Quispe Aguilar<sup>a</sup>, C. Sáperas Pérez<sup>a</sup>, C. Muñoz Racero<sup>b</sup> y M. Ortí Grife<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Atención Primaria Plana Lledó. Barcelona. <sup>b</sup>Enfermera. Centro de Atención Primaria Plana Lledó. Mollet del Vallès. Catalunya. <sup>c</sup>Enfermera. Centro de Atención Primaria Caldes de Montbui. Barcelona.

### Resumen

**Descripción del caso:** Niña de 12 meses que inicia cuadros repetidos de diarrea y pérdida de peso desde un percentil 25 a un p3. Se solicita analítica con marcadores de enfermedad celíaca (EC) que son positivos, se contacta con gastroenterología y se cita en 2 semanas, se inicia dieta exenta de gluten con mejoría inmediata. Desde primaria se inicia estudio familiar. Madre: asintomática, analítica normal. Padre: diarreas, sin rectorragia, pérdida de peso ( $> 10 \text{ kg}$ ). Analítica: marcadores celíacos negativos. Hermana mayor asintomática, analítica: marcadores positivos, HLA-DQ2 positivo y DQ8 negativo. Se cita con la misma gastroenteróloga que solicita Biopsia (consensuado con familia) alterados por lo que se inicia tratamiento con dieta exenta en gluten.

**Exploración y pruebas complementarias:** Niña de 15 meses: fenotipo celíaco, peso 7,880 kg P3), talla 73 cm (P3). Analítica inicial: Ac. anti-transglutaminasa  $> 4.965,5$ , Ac anti-gliadina (IgA)  $> 23.673$ , Ac anti-endomisio IgA positivos 1/10, HLA DQ2-DQ8 positivos. Analítica control: Ac. anti-transglutaminasa 43,2, Ac anti-gliadina (IgA)  $> 15,4$ . Niña de 4 años: exploración normal. Ac. anti-transglutaminasa 762,7, Ac anti-gliadina deaminada (IgA) 266,8, Ac anti-endomisio IgA positivos 1/10 HLA DQ2 positivo y DQ8 negativo. Biopsia: MARSH-3. Analítica control: Ac. anti-transglutaminasa 43,2, Ac anti-gliadina (IgA)  $> 15,4$ . Padre: pérdida de peso. Déficit ácido fólico Ac negativos.

**Orientación diagnóstica:** EC clásica paciente inicial. EC asintomática: Hermana. EC seronegativa: padre.

**Diagnóstico diferencial:** Enfermedad de Crohn. Inmunodeficiencia variable común. Enteropatía autoinmune. Intolerancia a proteínas. Gastroenteritis eosinofílica. Deficiencias nutricionales.

**Comentario final:** Ante un caso de EC desde la atención primaria debemos hacer un estudio familiar. En este caso clínico describimos el proceso diagnóstico familiar des de un caso de EC con presentación clásica y el cribado y diagnóstico del resto de la familia. Con la sorpresa de encontrarnos con tres manifestaciones diferentes de la EC en la misma familia.

### Bibliografía

1. Fernández-Bañares F, Esteve-Comas M, Rosinach M. Cribado de la enfermedad celíaca en grupos de riesgo. Gastroenterol Hepatol. 2005;28(9):561-6.
2. Marugán de Miguel JM. Diagnóstico clínico y cribado de la enfermedad celíaca. Rev Pediatr Aten Primaria. 2008;10(2):S29-38.

3. Catassi C, Fasano A. Celiac Disease Diagnosis: Simple Rules Are Better Than Complicated Algorithms. *Am J Med.* 2010;123(8):691-3.

**Palabras clave:** Celiaquía. Tests serológicos. Biopsia.