

Editorial | Luis Ortigosa

Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Ntra Sra de Candelaria. Miembro de la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN)

Cambios en los criterios diagnósticos de la enfermedad celíaca. Guía basada en la evidencia ESPGHAN 2011

La enfermedad celíaca (EC) se ha considerado, por definición, como una enteropatía sensible al gluten, y en los criterios diagnósticos establecidos en el año 1969 por la Sociedad Europea de Gastroenterología Pediátrica se requería la necesidad de realizar tres biopsias intestinales secuenciales para poder confirmar el diagnóstico de EC ¹.

El proceso para establecer definitivamente el diagnóstico de EC siguiendo esos criterios requería varios años, la realización de sucesivas biopsias intestinales y la retirada y posterior sobrecarga con gluten en la dieta. Además, el criterio fundamental para el diagnóstico precisaba que en el estudio histopatológico de la mucosa intestinal se evidenciase la existencia de una lesión grave, con una atrofia total o subtotal de vellosidades.

Estos estrictos criterios diagnósticos fueron mantenidos hasta que la propia Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN) los modificó en el año 1989, proponiendo una reducción en el número de biopsias necesarias para establecer el diagnóstico de EC ².

Pero a lo largo de los últimos años se han venido produciendo importantes descubrimientos sobre la etiopatogenia e inmunogenética de la EC tales como la existencia de genes de susceptibilidad HLA DQ2/DQ8 relacionados con la enfermedad celíaca, el descubrimiento de la transglutaminasa tisular como el autoantígeno de la enfermedad, y la generalización en el uso de marcadores serológicos de actividad altamente sensibles y específicos para el diagnóstico de la EC. Asimismo hay que destacar los avances en el conocimiento de las distintas formas clínicas de expresión de la EC (con manifestaciones digestivas y extradigestivas, y formas activas, silentes, latentes, potenciales y refractarias) y conocemos cada vez mejor las enfermedades asociadas y grupos de riesgo relacionados con la EC.

Todos estos avances científicos han ido haciendo que los criterios diagnósticos revisados por la ESPGHAN en 1989 hayan ido perdiendo valor diagnóstico, haciéndose cada vez

más evidente la necesidad de introducir cambios en los mismos y en la propia definición de EC.

Existen una serie de razones para justificar estos cambios en los criterios diagnósticos de la ESPGHAN, que podríamos resumir en los siguientes puntos:

- Simplificar el diagnóstico en casos con clínica evidente, teniendo en cuenta la alta sensibilidad y especificidad de los marcadores serológicos de actividad (anticuerpos antitransglutaminasa y anticuerpos antiendomiso especialmente), el alto valor predictivo negativo de los genes de susceptibilidad (HLA DQ2/DQ8), y la favorable resolución de signos y síntomas tras la retirada del gluten de la dieta.
- La necesidad de revisar y modificar los criterios diagnósticos histológicos, que exigen la presencia de una lesión intestinal grave, con grados severos de atrofia intestinal. Hoy sabemos que no es necesario presentar lesiones de alto grado (Marsh 3) para ser celíaco.
- La importancia de poder establecer el diagnóstico definitivo en las primeras evaluaciones, sin necesidad de esperar años y la realización de varias biopsias intestinales.

Ante la evidencia científica de la necesidad de actualizar los criterios diagnósticos y la propia definición de la EC, la ESPGHAN encargó a un grupo de trabajo la revisión de los mismos. Las propuestas y conclusiones de este grupo de expertos fueron presentados y debatidos en los dos últimos congresos de la ESPGHAN ³⁻⁴; en éstos se hicieron recomendaciones de nuevos algoritmos diagnósticos basados en la evidencia, tanto para niños y adolescentes con signos y síntomas consistentes con EC, como para niños y adolescentes sin sintomatología sugestiva de EC pero que están siendo estudiados por pertenecer a grupos de riesgo para desarrollar la enfermedad celíaca. Estas nuevas recomendaciones saldrán publicadas en un próximo número de *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, revista oficial de la ESPGHAN, aunque ya están disponibles en la versión electrónica de la revista ⁵.

La guía ofrece la opción de evitar las biopsias en casos específicos con síntomas sugestivos de enfermedad celíaca sin aumentar el riesgo de falsos diagnósticos, pero para ello se requieren unos requisitos como son la alta calidad de los tests específicos para EC, la titulación de los niveles de anticuerpos específicos, el tipaje HLA de los cuatro alelos de predisposición genética y dar una información completa a los padres/paciente sobre el procedimiento a seguir.

Estos cambios en los criterios diagnósticos de la EC deben ser cuidadosamente interpretados en Unidades de Gastroenterología expertas en el diagnóstico de EC, para evitar errores diagnósticos, tanto de pacientes celíacos en los que no se realice adecuadamente el diagnóstico de EC por una incorrecta interpretación de los resultados clínicos, analíticos y genéticos, como en otros casos de niños no celíacos en los que, sin un diagnóstico de certeza de EC, se inicie una dieta sin gluten, que no necesitan. Sigue siendo un error frecuente por parte de algunos médicos de Atención Primaria la recomendación de retirar el gluten de la dieta de niños con sospecha de enfermedad celíaca, antes de completar todo el proceso diagnóstico de la EC.

Hay que tener en cuenta que el manejo diagnóstico de la enfermedad celíaca no termina en el momento en el que se anuncia a los padres de un niño que su hijo es celíaco. En ese momento comienza una nueva experiencia en esa familia: saber afrontar con éxito la adherencia a una estricta dieta sin gluten, en un mundo en el que gran parte de nuestra alimentación está relacionada con el trigo y otros cereales tóxicos para las personas celíacas. Se necesita, por tanto, un control periódico, con visitas programadas en las que se resuelvan dudas acerca de la dieta, se comente y se actualice con los padres y el propio paciente celíaco los avances en futuras terapias alternativas a la dieta sin gluten, se monitorice la correcta adherencia a la dieta sin gluten, y se vigile la aparición de complicaciones y enfermedades asociadas, entre otras actuaciones.

Es importante completar adecuadamente todo este proceso diagnóstico en unidades especializadas en el manejo y tratamiento de la EC. Una adecuada coordinación entre los médicos de atención primaria y especializada contribuirá a mejorar la calidad de vida de estos pacientes y evitará las consecuencias que, a medio y largo plazo, conlleva los errores en el diagnóstico o la no adherencia a una correcta dieta sin gluten de los niños y adolescentes celíacos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Meeuwisse GW. Diagnostic criteria in coeliac disease. European Society for Paediatric Gastroenterology. Meeting in Interlaken, Sept 18, 1969. *Acta Paediat Scand* 1970; 59:461-3.
2. Walker-Smith JA, Guandalini S, Schmitz J et al. Revised criteria for diagnosis of coeliac disease. *Arch Dis Child* 1990;65:909-11.
3. Koletzko S on behalf of Working Group Celiac Disease. Evidence Based Guidelines: a suggested algorithm for the diagnostic workup upon symptomatic and at risk children. 43° Annual ESPGHAN meeting. Istanbul, 10 June 2010. Libro de actas del Congreso.
4. Husby S on behalf of the Working Group on Celiac Disease. New ESPGHAN guidelines for the diagnosis of celiac disease in children and in adolescence: an evidence-based approach. 44° Annual ESPGHAN meeting. Sorrento, 26 May 2011. Libro de actas del Congreso.
5. Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó IR, Meaurio ML, Phillips A, Shamir R et al. ESPGHAN guidelines for the diagnosis of coeliac disease in children and adolescents. An evidence-based approach. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2011. DOI:10.1097/MPG.0b013e31821a23d0 (publish ahead of print August 2011)