

ENFERMEDAD CELÍACA EN PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN. IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ Y DE UN TRATAMIENTO ADECUADO

CELIAC DISEASE IN PEOPLE WITH DOWN SYNDROME. IMPORTANCE OF EARLY DIAGNOSIS AND APPROPRIATE TREATMENT

por Marcela BENHAIM
Universidad de Morón
marcelabdec@hotmail.com
ORCID 0000-0002-3299-3778
Fecha de entrega: 4/3/2024
Fecha de aceptación: 3/4/2024

Resumen:

En los últimos años, en algunos países, la población con SD está siendo incluida dentro del colectivo de riesgo en el protocolo de diagnóstico precoz de la enfermedad celíaca. Es importante que esta enfermedad se detecte con anticipación para que pueda ser tratada precozmente evitando las alteraciones en el estado nutricional de los pacientes y sus consecuencias en su salud.

Abstract:

In recent years, in some countries, the population with Down syndrome is being included within the risk group in the early diagnosis protocol for celiac disease. It is important that this disease is detected in advance so that it can be treated early, avoiding alterations in the nutritional status of patients and their consequences on their health.

La enfermedad celíaca (EC) es una enfermedad autoinmune de carácter permanente en la que se manifiesta una intolerancia a proteínas presentes en el gluten tales como gliadinas, secalininas y hordeínas. Es considerada como una enfermedad autoinmune porque es la respuesta inmune del mismo paciente, desencadenada contra proteínas del gluten modificadas, respuesta que lleva a una destrucción paulatina de las microvellosidades intestinales con serios trastornos en la absorción de los nutrientes, entre otros muchos efectos nocivos. Se presenta en individuos con cierta predisposición genética que, en el 99 % de los casos, implica la portación de genes HLA DQ2 y/o HLA DQ8. La prevalencia de esta patología en los países occidentales se sitúa en torno al 1 % de la población siendo más frecuente en las mujeres con una proporción 2:1. Es importante destacar que debido a que muchos de los casos de enfermedad celíaca son asintomáticos y no presentan la típica forma evolutiva, pueden por ello tardar mucho en ser diagnosticados. El lapso entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico de la enfermedad celíaca puede ser de hasta siete años.

Palabras clave

síndrome de Down SD; enfermedad celíaca; grupo de riesgo; diagnóstico precoz

Keywords:

Down syndrome SD; Celiac disease; risk group; early diagnosis

Con respecto al síndrome de Down, la otra entidad que nos concierne, es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21 con distintas manifestaciones clínicas. Esta situación provoca una discapacidad intelectual y otras anomalías físicas que varían de individuo a individuo, pero que pueden incluir cardiopatías congénitas, trastornos gastrointestinales, problemas inmunitarios y obesidad, entre otros.

Aunque pueda parecer que ambas entidades clínicas no están relacionadas, diversos estudios han demostrado que existe una relación significativa entre celiaquía y síndrome de Down. Se cree que la razón por la cual las personas con síndrome de Down tienen una mayor probabilidad de tener la enfermedad celíaca podría explicarse por esa copia extra del cromosoma 21 que contiene, por un lado, genes relacionados con la respuesta inmunológica al gluten; por otro lado, genes que los hacen también más susceptibles de desarrollar otras enfermedades autoinmunitarias (consecuentemente, conlleva un mayor riesgo de desarrollar enfermedad celíaca por su carácter autoinmune); y, por otra parte, las personas Down pueden presentar procesos preinflamatorios en sus tejidos, que pueden favorecer el desarrollo de celiaquía.

Todavía no se conocen todos los mecanismos involucrados que relacionan ambas entidades pero merece la pena aumentar las investigaciones al respecto. Es innegable que la prevalencia de la enfermedad celíaca es significativamente mayor entre las personas con síndrome de Down que en la población general. Distintas publicaciones científicas sugieren que en algunas regiones del planeta la cifra asciende hasta un 16% en comparación con el 1% de la población general. Para ejemplificar este hecho, en España, donde se ha tomado conciencia de esta situación, la población con síndrome de Down está incluida dentro del grupo de riesgo en el protocolo de diagnóstico precoz de la enfermedad celíaca. También en publicaciones científicas de países de Latinoamérica, como la *Revista de gastroenterología* de Perú, se define al colectivo con síndrome de Down como grupo de riesgo (2014). En nuestro grupo de investigación en la Universidad de Morón, Argentina, encontramos una prevalencia de 11,4% y fue significativo que algunos pacientes de enteraran de su condición a raíz del estudio emprendido. Queda mucho por difundir, porque durante nuestra campaña de concientización nos pusimos en contacto, a través de las redes sociales, con familiares de niños Down en todo el mundo y observamos que muchos de ellos no tenían idea de la presencia frecuente de esta comorbilidad y ni siquiera habían oído hablar de las pruebas serológicas, ya ampliamente difundidas para hacer *screening* precoz.

La población con SD no está siendo estudiada suficientemente en la Argentina y creemos que existe un subdiagnóstico de la celiaquía en ella, debido a que algunos síntomas pueden ser atribuidos a los propios de la trisomía 21.

Es importante destacar que el único tratamiento efectivo de la enfermedad celíaca, hasta el momento, consiste en llevar una dieta libre de gluten (DLG) que debe cumplirse de por vida. Esa dieta debe ser estricta y su seguimiento es complejo. Decimos que debe cumplirse estrictamente porque está demostrado que aún la ingestión de pequeñas cantidades de gluten puede llevar a atrofia de las vellosidades intestinales y riesgos de sufrir complicaciones más graves, como lo es el linfoma gastrointestinal. La complejidad en el seguimiento de esta dieta se presenta en todas las poblaciones, porque el gluten se encuentra como componente ubicuo en un número importante de alimentos de la dieta habitual; también se lo halla en productos manufacturados de consumo frecuente en los que no se sospecharía la presencia de proteínas de trigo, por lo que a veces se les dificulta a los pacientes distinguir entre alimentos permitidos y aquellos que no lo son. A todo esto se suma la necesidad de evitar la llamada contaminación cruzada que puede ocurrir durante la preparación y dispensación de alimentos al usar, por ejemplo, cocinas compartidas. Todas estas situaciones provocarían una mala evolución de la enfermedad frente a un aparente cumplimiento de la dieta.

Otro de los problemas que se describen frecuentemente en pacientes celíacos –y esto aumenta particularmente en Down– es conseguir la adherencia a la dieta esencial para la buena evolución de la enfermedad. Se recomienda que los pacientes diagnosticados con enfermedad celíaca acudan a revisiones periódicas para fomentar y monitorear dicha adherencia y es muy importante que participen equipos interdisciplinarios en el abordaje.

Esa adherencia tan necesaria se ve influida por múltiples factores que deben ser tenidos en cuenta, como lo son la motivación, la buena información, la ayuda para identificar alimentos con gluten, la adecuada rotulación de éstos por una legislación que acompañe, el poder desarraigar hábitos alimenticios anteriores, difíciles de alterar, dependencia y compromiso de cuidadores, acceso a alimentos sin gluten, los elevados costos de ellos y, finalmente, el apoyo social para que los niños y jóvenes puedan llevar a cabo sus dietas sin sufrir exclusiones.

Si se tiene en cuenta que la mayoría de los niños con síndrome de Down tiene un cierto grado de deterioro cognitivo que puede ir de leve a moderado y puede presentar retrasos en el lenguaje y problemas de memoria a corto y largo plazo, los esfuerzos para que puedan elegir una dieta adecuada deben redoblar a través de programas de educación y contención multidisciplinarios, para que puedan comprender las complejas restricciones y así evitar la exposición accidental al gluten.

Por ello queremos concientizar sobre la importancia sanitaria de esta comorbilidad, para que continúe la investigación que estudie particularmente a sujetos con Down y celiacía y que se diseñen adecuados protocolos de diagnóstico precoz. Todos los niños con síndrome de Down deberían realizarse un estudio para detectar enfermedad celíaca a los dos o tres años de edad, para acceder a un diagnóstico precoz que evite complicaciones ulteriores.

Deseamos, a través de este artículo, crear conciencia, entre padres y familiares de personas Down, como también entre los miembros del equipo de salud, de la necesidad de incorporar entonces a estos niños con trisomía del par 21 dentro de protocolos de diagnóstico precoz de enfermedad celíaca, para rápidamente llegar a un diagnóstico y evitar las complicaciones indeseadas ocurridas por un retraso en él.

Una mejor comprensión del síndrome de Down e intervenciones tempranas pueden incrementar mucho la calidad de vida de los niños y de los adultos que padecen este trastorno y los ayudan a tener vidas satisfactorias.

Bibliografía relacionada

BENHAİM, M.- RIVARA, L.- VILLAMAYOR, A. (2023): "Prevalencia de expresiones de Celiacía en jóvenes con Síndrome de Down (SD) y su implicancia en el desempeño de actividades de la vida cotidiana", V Simposio de investigadores de la Universidad de Morón, 4 de octubre 2023.

BRAVO, A. F.- PAZ MUÑOZ, M. P. (2011): "Adherencia e impacto de la dieta sin gluten en niños con enfermedad celíaca", *Revista chilena de pediatría* 82/3 (jun. 2011), 191-197,

CATASSI, C.- GATTI, S.- FASANO, A. (2014): "The New Epidemiology of Celiac Disease", *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition*, Volume 59.

LUNA PANIMBOZA, V.- LADINES TORRES, K.- PAZ ILLESCAS, C.- RUGEL CABRERA, I. (2019): "Enfermedad celíaca en síndrome de Down", *Revista científica de investigación, actualización del mundo de la ciencia* 3/1, 670-586.

MIAJA, M. F.- DÍAZ MARTÍN, J. J.- JIMÉNEZ TREVIÑO, S.- SUÁREZ GONZÁLEZ, M.- BOUSOÑO GARCÍA, C. (2021): "Estudio de la adherencia a la dieta sin gluten en pacientes celíacos", *Anales de pediatría* 94/6, 377-384.

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD (2018): *Protocolo para el diagnóstico precoz de la Enfermedad Celíaca*. Gobierno de Canarias, España.

MUSTALAHTI, K. *et al.*, (2010 Dec.): "The prevalence of celiac disease in Europe: Results of a centralized, international mass screening project", *Annals of Medicine* 42(8), 587-95.

POLANCO, I. (2011): *Estado actual del diagnóstico de la enfermedad celíaca en el niño y adolescente*. Madrid.

POLANCO, I.-, RIBES, C. (2010): *Enfermedad celíaca. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica*, Madrid, Asociación española de pediatría.

RODRÍGUEZ MARTÍNEZ, A. (2010): "Perfil de la enfermedad celíaca en los pacientes con síndrome de Down", *Revista médica internacional sobre síndrome de Down* 14/1, 3-9.

ROJAS, P. – FIGUEROA, M. J. (2008): "Desarrollo socio-emocional y sexualidad de las personas con síndrome de Down", *Medicina familiar* Pontificia Univ. Cat. de Chile, <http://www.medicinafamiliar.puc.cl/html/articulos/151.html>

SALAZAR FIGUEROA, M. J. (2014): "Síndrome de Down: Revisión de las características clínicas de los niños de 5 a 7 años", Guayaquil, Universidad de Guayaquil. <http://repositorio.ug.edu.ec>

SORIANO FAURA, J. (2007): "Actividades preventivas en niños con síndrome de Down", *PrevInfad*, 1-19. Obtenido de www.ardilladigital.com

VELASCO BENÍTEZ, C., MORENO GIRALDO, L. (2019): "Enfermedad celíaca en niños con síndrome de Down", *Revista chilena de pediatría* 90/6, 589-597.

VILDOSO, M. (2006): "Diagnóstico y manejo nutricional de pacientes con síndrome de Down", *Medwave* Jul. 6(6), 19.