

M.J. López Rodríguez, J.A. Lozano
 Rodríguez, M.J. López Cuesta, A. Arnaiz
 Villena*, P. Morales Pérez*, P. García
 Márquez, P. Moreno Rivas

An Esp Pediatr 1996;44:383-384.

Introducción

La enfermedad celíaca (EC) y la fibrosis quística (FQ) son los dos síndromes de malabsorción más frecuentes en la infancia. La FQ presenta una herencia autosómica recesiva localizándose el gen responsable en el brazo largo del cromosoma 7 (la mutación más frecuentemente descrita es la F 508). La EC presenta una herencia no aclarada y se le atribuye un modelo bigénico en el que se implican genes asociados al sistema HLA y otros no⁽¹⁾. La incidencia en España de EC se estima en 1/1.500 nacidos⁽²⁾ y la de FQ 1/2.000⁽³⁾. La incidencia de EC y FQ se estima en 1/3.000.000. Hide y Burman⁽⁴⁾ en 1969 describen por primera vez la coexistencia de ambas patologías en un mismo paciente. Desde entonces, se han publicado varios casos en la literatura mundial⁽⁴⁻¹¹⁾. En el presente trabajo se presenta un caso de esta asociación infrecuente observado en nuestro hospital y se revisa la literatura.

Observación clínica

Varón visto por primera vez en nuestro hospital a los dos años de edad para estudio por presentar distensión abdominal desde hacía un año. En los últimos 4 meses se añade, además, anorexia, cambio de carácter, deposiciones esteatorreicas y curva de peso plana-descendente. Entre los antecedentes personales destacan dos ingresos hospitalarios a los dos y nueve meses de edad por bronquitis obstructiva. Somatometría: Peso: 10 kg (< P3). Talla: 79 cm (< P3). A la exploración destaca un hábito malabsortivo, palidez de piel y mucosas. Auscultación pulmonar normal. Auscultación cardíaca: soplo sistólico I/VI de características funcionales. Neurológico normal. Pruebas complementarias: hemograma, VSG, urea, creatinina, glucosa, ionograma, función hepática, colesterol, triglicéridos, calcio, fósforo, fosfatasa alcalina, proteínas totales, albúmina, hierro y sistemático y sedimento de orina normales. Inmunoglobulinas normales. Balance de grasas (método de Van de Kamer): 9 g/24 horas. Se realiza estudio anatómico (biopsia intestinal) ante la sospecha de síndrome de malabsorción gluten - inducido, objetivándose una atrofia vellositaria subtotal por lo que se inicia tra-

Enfermedad celíaca y fibrosis quística: Una asociación infrecuente

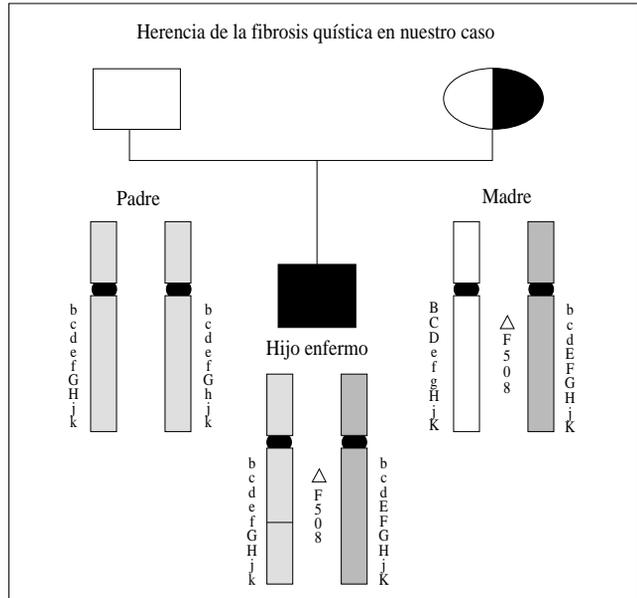


Figura 1. Herencia de la fibrosis quística (FQ) en nuestro caso. ΔF 508 procedente de la madre. Padre portador de una mutación no estudiada habitualmente en pacientes con fibrosis quística o “generada” al recombinarse los cromosomas paternos.

tamiento con dieta sin gluten e hidrolizado de caseína más MCT. Se revisa en Consulta Externa al mes observándose que a pesar de llevar la dieta correcta y haber incrementado el apetito la curva de peso continúa plana. Se decide entonces, realizar test del sudor para descartar o no FQ, teniendo en cuenta los dos ingresos por bronquitis que se refieren entre sus antecedentes personales. En tres controles los valores son siempre por encima de 100 mEq ClNa por litro. Se añaden al tratamiento fermentos pancreáticos y vitaminas liposolubles. El curso posterior es favorable. Evolutivamente se confirma el diagnóstico de EC (recaída anatómica tras provocación con gluten). Actualmente tiene diez años, el desarrollo ponderoestatural es bueno y la expresividad de la FQ es fundamentalmente digestiva. Se realiza estudio genético (fig. 1) hallándose la mutación F 508 heredada de la madre y una recombinación de ambos cromosomas paternos.

Comentarios y revisión de la literatura

De los 16 casos recogidos en la literatura en 15⁽⁴⁻¹¹⁾ se diagnóstica primero la FQ y sólo en un caso de los publicados, al

Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. *Servicio de Inmunología. Hospital “ 12 de Octubre “. Madrid.
 Correspondencia: María José López Rodríguez.
 Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara.
 Avda. Millán Astray, s/n. 10003 Cáceres.
 Recibido: Noviembre 1994
 Aceptado: Mayo 1995

Tabla I Entidades en las que se ha descrito aumento de electrólitos en el sudor

Enfermedad celíaca
 Insuficiencia suprarrenal no tratada
 Hipotiroidismo
 Hipoparatiroidismo
 Diabetes insípida nefrogénica
 Displasia ectodérmica
 Glucogenosis tipo I
 Mucopolisacaridosis
 Fucosidosis
 Malnutrición
 Síndrome de Mauriac
 Colestasis familiar
 Pancreatitis
 Administración de PGE1
 Anorexia nerviosa
 Dermatitis atópica
 Síndrome de Klinefelter
 Hipogammaglobulinemia

igual que el caso que presentamos, es la EC la primera en diagnosticarse. En cuanto a la clínica digestiva el hallazgo más frecuentemente descrito es el retraso ponderoestatural: 16 (100%), seguido de la distensión abdominal: 14 (87%). Otros hallazgos son la esteatorrea: 11 (68%) y los vómitos: 7 (43%). Pueden existir en ocasiones valores falsos positivos del test del sudor en la EC y otras entidades (tabla I)^(12,13). Sin embargo, en la EC la positividad de dicho test, además de no ser marcada, es transitoria, normalizándose al instaurar una dieta sin gluten y por tanto mejorar el estado de nutrición⁽¹⁴⁾.

Conclusiones

En todo niño diagnosticado de EC, que lleve correctamente la dieta, pero que evolucione tópidamente, se debería considerar la posibilidad diagnóstica del otro síndrome de malabsorción más frecuente en el niño como es la FQ. Aportamos un nuevo caso de dicha asociación en el que predomina la expresividad digestiva de la FQ hecho que influyó en que el diagnóstico de ambas patologías no se hiciese en un primer momento. Por otra parte, resaltamos en el estudio genético de nuestro paciente, el hecho curioso de la existencia de una recombinación intragénica en los cromosomas de origen paterno. Se podría especular con la posibilidad de que en esta recombinación existiera una mutación

responsable de FQ aún no estudiada o que dicha recombinación “generara” una mutación genética, que junto con la F 508 de origen materno, daría lugar a la expresión de la FQ^(15,16). En un futuro, y a medida que se estudien más mutaciones relacionadas con la FQ, quizás se puedan aventurar asociaciones con patologías como la EC.

Bibliografía

- Larradet C. Factores genéticos. En: Enfermedad celíaca. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1990:25-28.
- Polanco Allué I. Epidemiología. En: Enfermedad Celíaca. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1990:17-19.
- Koch C, Høiby N. Pathogenesis of cystic fibrosis. *Lancet*, 1993;**341**: 1065-1069.
- Hide DW, Burman D: An infant with both cystic fibrosis and celiac disease. *Arch Dis Child*, 1969; **44**:533-535.
- Goodchild MC, Nelson R, Anderson CM: Cystic fibrosis and celiac disease: coexistence in two children. *Arch Dis Child*, 1973;**48**:684-691.
- Taylor B, Sokol G: Cystic fibrosis and coeliac disease. Report of two cases. *Arch Dis Child*, 1973;**48**:692-696.
- Davidson DC, Shannon RS: Cystic fibrosis and coeliac disease. *Arch Dis Child*, 1974;**49**:501.
- Katz AJ, Falchuk ZM, Scwachman H: The coexistence of cystic fibrosis and celiac disease. *Pediatrics*, 1976;**57**:715-721.
- Valletta EA, Mastella G: Incidence of celiac disease in a cystic fibrosis population. *Acta Paediatr Scand*, 1989;**78**:784-785.
- Santer R, Harms HK: Zystische fibrose und zöliakie. *Monatsschr Kinderheilkd*, 1990;623-626.
- Caramia G, Gagliardini R: Coexistence of cystic fibrosis and celiac disease: Description of a case. Abstracts book 18th European Cystic Fibrosis Conference. Madrid, 1993;PD 102.
- Ruddy MR, Scanlin TF: Abnormal sweat electrolytes in a case of celiac disease and a case of psychosocial failure to thrive. *Clin Ped*, 1987; **26**:83-89.
- Boat TF, Welsh MJ, Beavdet AL: Cystic Fibrosis. En: The Metabolic Basis of Inherited disease. 6th ed. New York: McGraw-Hill, 1989:2649-2673.
- Charlotte F, Grant G: Transient Neutral Fat Steatorrhea, Elevated Sweat Chloride Concentration, and Hypoparathyroidism in a child with Celiac Disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 1985;**4**:143-145.
- Knight RA. Genetics of cystic fibrosis. *Br J Hosp Med*, 1992;**47**(7): 502-506.
- Lap-Chee Tsui. Mutations and sequence variations detected in the cystic fibrosis. Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) Gene: a report from the cystic fibrosis genetic analysis consortium. *Hum mutation*, 1992;**1**:197-203.