



“Los **diagnósticos en niños** presentan **muchos síntomas**”



Enriqueta Román Riechmann

ENTREVISTA A **ENRIQUETA ROMÁN RIECHMANN**, PRESIDENTA DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GASTROENTEROLOGÍA, HEPATOLOGÍA Y NUTRICIÓN PEDIÁTRICA (SEGHNP), Y COORDINADORA DEL REGISTRO DE DIAGNÓSTICOS EN EDAD PEDIÁTRICA REPAC. Por **Manel Torrejón**

Enriqueta Román Riechmann se cuenta entre los grandes expertos de la enfermedad celíaca en nuestro país. Preside la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP) y es jefa de Servicio de Pediatría en el Hospital Universitario Puerta de Hierro, de Majadahonda (Madrid). Desde 2006, es una de las coordinadoras del proyecto REPAC, un registro español de diag-

nósticos en niños que ya va por la tercera etapa (REPAC 3 comenzó en agosto de 2018).

¿Qué protagonismo tiene la enfermedad celíaca para la Sociedad Española de Gastroenterología?

El área de la gastroenterología pediátrica en nuestro país se ha desarrollado en gran parte en torno a la enfermedad celíaca, antes considerada como una en-



fermedad solo *pediátrica*. De hecho, se puede considerar que esta enfermedad ha vertebrado de alguna forma la implementación del área de la gastroenterología en la edad infantil en nuestro medio, así como los comienzos de la actividad investigadora en este campo.

¿Cómo nace en 2006 el registro REPAC de pacientes celíacos pediátricos?

Lo planteamos desde la Junta Directiva de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición (SEGHNP). Creíamos necesario averiguar qué forma de enfermedad celíaca estábamos diagnosticando en edades pediátricas. ¿Qué síntomas se daban? ¿Con qué frecuencia?

En la primera edición, que abarcó los años 2006 y 2007, se registraron 974 nuevos diagnósticos de menores de 15 años, procedentes de unos 40 centros hospitalarios de todas las comunidades autónomas.

¿A qué conclusiones llegaron con REPAC 1?

Determinamos que la edad media de diagnóstico era de dos años. Asimismo, concluimos que la mayoría de los niños

diagnosticados en ese período presentaban síntomas característicos de la enfermedad. Menos de un 10% eran totalmente asintomáticos.

También fue una sorpresa la altísima incidencia de nuevos casos diagnosticados: 8 casos por cada 1.000 recién nacidos, muy superior a la cifra de otros países europeos, que está en torno a 1 por 1.000 recién nacidos.

La mayoría de niños presentaban síntomas...

No nos sorprendió. Sin embargo, destaco la presencia clara de síntomas porque, en los últimos años, muchos trabajos de investigación abundaban en la idea de un diagnóstico en edades más tardías (6-7 años de edad), que no siempre se hace con síntomas. De hecho, en esos estudios se describen menos casos con unos síntomas característicos, y hasta un 25% de casos asintomáticos.

En los últimos tiempos, en España se ha perseguido el diagnóstico de la enfermedad celíaca de forma activa. De este modo, se ha hecho análisis de forma exhaustiva a niños que presentaban más riesgo de la patología, como por ejemplo los menores con diabetes o los hermanos de pequeños a los que ya se les había diagnosticado la enfermedad celíaca. En general, son casos en los que tiende a haber pocos síntomas.

En los próximos meses, publicarán los datos y conclusiones correspondientes a REPAC 2, cuyos registros corresponden al período comprendido entre enero de 2011 y julio de 2017...

Así es. Hemos recogido más de 6.000 casos diagnosticados en ese período de seis años y medio. Durante todo ese tiempo, nos hemos coordinado con 60 hospitales. Se trata de un estudio especialmente atractivo, porque su puesta en marcha

“HEMOS VISTO QUE LA MAYORÍA DE NUEVOS DIAGNÓSTICOS ESTÁN MUY MARCADOS POR UN CUADRO AMPLIO DE SÍNTOMAS”



**“DE LOS 6.000
DIAGNÓSTICOS
DE
ENFERMEDAD
CELÍACA,
SOLO 300
PRESENTABAN
ÚNICAMENTE
LOS SÍNTOMAS
MÁS
EQUÍVOCOS,
POR DECIRLO
DE ALGÚN
MODO, DE
ESTREÑIMIENTO
Y DOLOR
ABDOMINAL”**

coincidió con la entrada en vigor de las nuevas guías diagnósticas. Con las nuevas recomendaciones, cuando se trata de niños con síntomas, si los anticuerpos son muy positivos y el marcador genético es positivo, ya no es imprescindible la biopsia para diagnosticar con absoluta certeza. De esta manera, durante esos años se ha pasado de un 95% a un 40%-50% de diagnósticos con biopsia.

Si nos evitamos la biopsia, mejor, ¿no es así?

Correcto. Si podemos evitar una biopsia, mejor. Gracias al registro REPAC 2, hemos podido verificar que en España se han aplicado bien los nuevos criterios diagnósticos.

¿Cuáles son los principales hallazgos de REPAC 2? ¿Qué nos puede avanzar?

La edad media del diagnóstico ha subido a los 5 años de edad. Y hemos comprobado que casi todos los niños diagnosticados tienen síntomas.

¿Cuántos síntomas se tenían en cuenta para este estudio?

Un total de 27 síntomas. El pediatra que introducía los datos en el registro podía incluir síntomas de un amplio rango. Considerábamos síntomas que pueden ser habituales en niños sin enfermedad celíaca, como el estreñimiento y el dolor abdominal, y muchos otros más característicos de la patología. Al final, hemos visto que la mayoría de nuevos diagnósticos están muy marcados por un cuadro amplio de síntomas. De los más de 6.000 diagnosticados de enfermedad celíaca, solo algo más de 300 pacientes presentaban únicamente los síntomas más equívocos, por decirlo de algún modo, de estreñimiento o dolor abdominal, síntomas muy frecuentes en la edad pediátrica sin que haya una enfermedad de base.

Hay un elenco de síntomas muy fuertemente asociados a la enfermedad celíaca. Gracias a este estudio, ¿ha cobrado fuerza algún síntoma que en el pasado quizá no era tan relevante?

Los síntomas clásicos y especialmente relevantes siguen siendo los mismos: falta de apetito, diarrea, pérdida de peso, distensión abdominal y cambio de carácter, es decir, niños más irritables.

¿Han surgido datos curiosos o sorprendentes?

Se ha confirmado el patrón con el que ya trabajábamos. Diagnosticamos a muchos niños pequeños. Por otro lado, se demuestra que en nuestro país los pediatras de atención primaria están muy concienciados. Los diagnósticos se hacen de forma bastante precoz, y es difícil que se les pase un niño que no sea diagnosticado cuando empieza con síntomas. Desde atención primaria, los pediatras pueden pedir análisis de anticuerpos específicos de la enfermedad siempre que tengan sospecha y, ante los hallagos positivos, es cuando los remiten a gastroenterología pediátrica para la confirmación diagnóstica.

¿Implica ese nivel tan necesario de celo que muchos análisis den negativo?

Sí, muchos análisis son negativos. Pero si el médico tiene una sospecha diagnóstica, siempre debe descartar la posibilidad de que sea enfermedad celíaca, dado que estamos hablando de una enfermedad que, una vez confirmada, precisa de un tratamiento que es la dieta sin gluten. De hecho, si no hubiese resultados negativos querría decir que no estamos buscando ampliamente la enfermedad y que se nos podrían estar escapando casos.

¿Servirá este ambicioso trabajo de investigación para mejorar la labor diagnóstica de los pediatras?

Sin duda, porque todos los profesionales van a conocer mucho mejor qué síntomas se dan, y de qué manera y con qué frecuencia.

¿Qué otros objetivos se perseguían con el estudio?

Describir qué síntomas son más frecuentes, lo que, insisto, ayudará a diagnosticar aún mejor. Evaluar la frecuencia de los marcadores genéticos por regiones. Y averiguar cómo aplicamos los criterios diagnósticos.

Los médicos que han aportado datos al estudio, ¿pueden acceder a los resultados globales y a los que les conciernen a ellos?

Sí, este aspecto es muy importante. Los pediatras pueden acceder a datos y estadísticas de todo su trabajo durante cerca de siete años. De esa manera también pueden ver qué cosas pueden mejorar de su abordaje diagnóstico. Se trata de un incentivo para la excelencia de los profesionales.

¿Cuándo prevén publicar el estudio RE-PAC 2?

Ahora estamos en fase de análisis de los datos, y prevemos publicar a primeros de 2020. ■

“DESDE ATENCIÓN PRIMARIA, LOS PEDIATRAS PUEDEN PEDIR ANÁLISIS DE ANTICUERPOS ESPECÍFICOS DE LA ENFERMEDAD SIEMPRE QUE TENGAN SOSPECHA Y, ANTE LOS HALLAGOS POSITIVOS, ES CUANDO LOS REMITEN A GASTROENTEROLOGÍA PEDIÁTRICA PARA LA CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA”

