

Prolapso rectal como presentación inhabitual de enfermedad celiaca. A propósito de 2 casos clínicos

Rectal prolapse as an unusual presentation of celiac disease. Report of two cases

Germán Errázuriz^a

^aMD, PhD. Clínica las Condes, Santiago, Chile

Recibido el 20 de marzo de 2017; aceptado el 22 de agosto de 2017

Resumen

Introducción: El prolapso rectal (PR) está relacionado a un aumento de presión intrabdominal, patología del piso pélvico o esfínter anal, siendo las causas más frecuentes la constipación, fibrosis quística, tos convulsiva y diarrea disintérica. La enfermedad celiaca no está considerada entre las patologías relacionadas a PR. **Objetivo:** Dar a conocer una asociación escasamente descrita entre PR y enfermedad celiaca. **Casos Clínicos:** Se presentan 2 preescolares en quienes el motivo de consulta fue el PR, cuyo estudio se enfocó como diarrea prolongada, debido al antecedente de deposiciones de consistencia pastosa. En los exámenes destacaron títulos de anticuerpos anti-transglutaminasa tisular (Ac anti-tTG) elevados, y biopsias duodenales con atrofia vellositaria y aumento de linfocitos intraepiteliales, compatible con enfermedad celiaca. Ambos tuvieron una excelente respuesta a la dieta libre de gluten, con rápida normalización de las deposiciones, sin nuevos episodios de PR, desarrollo ponderoestatural normal y Ac anti-tTG negativos en los controles anuales a 5 años de seguimiento. **Conclusiones:** Aunque la asociación entre PR y enfermedad celiaca prácticamente no ha sido descrita, debe considerarse en pacientes que se presenten con PR.

Palabras clave:

Prolapso rectal,
enfermedad celiaca,
diarrea crónica

Abstract

Introduction: Rectal prolapse (RP) is related to an increase of intra-abdominal pressure, pelvic floor disease or anal sphincter. The most common causes of RP are constipation, cystic fibrosis, whooping cough and dysenteric diarrhea. However, celiac disease is not considered among the pathologies related to RP. **Objective:** To present a scarcely described association between RP and celiac disease. **Clinical Cases:** We presented 2 preschoolers in whom the reason for consultation was RP, whose study was focused on as prolonged diarrhea, due to the antecedent of pasty consistency of stools. The tests showed elevated anti-tissue transglutaminase (anti-tTG) antibody titers, and duodenal biopsies with villous atrophy and increased intraepithelial lymphocytes, consistent with celiac disease. Both had an excellent response to the gluten-free diet, with rapid normalization of depositions, without presenting any episodes of RP after treatment. Both with normal staturo-ponderal development and anti-tTG-negative controls at the annual 5-year follow-up. **Conclusions:** Although the association between RP and celiac disease has not been described yet, it should be considered in diagnosis and treatment.

Keywords:

Rectal prolapse,
celiac disease,
chronic diarrhea

Introducción

El prolapso rectal (PR) es una entidad que se presenta principalmente en menores de 5 años^{1,2}, debido a situaciones o patologías que impliquen aumento de la presión intra abdominal y/o debilidad de los tejidos circundantes. La anatomía de la región anorectal en edad pediátrica condiciona una mayor susceptibilidad a presentar PR³. Esto se debe a que la mucosa rectal está adherida a la capa muscular de manera más laxa⁴, y el recto del niño es más vertical en comparación con el adulto^{5,6}.

Las patologías descritas en la literatura, que se asocian a PR son: 1) la constipación severa de origen funcional u orgánica (enfermedad de Hirschsprung)^{7,8}; 2) la diarrea aguda en especial aquellas con disentería⁹ 3) patología respiratoria asociada a tos intensa que produzca aumento importante de la presión intra abdominal (infección por *Bordetella pertussis*, fibrosis quística)^{10,11}; 4) desnutrición¹²; 5) intestino neurogénico y el síndrome de Ehlers- Danlos^{8,13}.

El enfoque diagnóstico del paciente debe orientarse según la sintomatología, teniendo presente que la constipación es la principal causa de PR en los países desarrollados^{8,14}.

Tradicionalmente la conducta terapéutica ha sido conservadora ya que en la mayoría de los casos se trata de una situación autolimitada¹⁴. El enfoque terapéutico se focaliza en un manejo adecuado de la constipación que consiste en una dieta rica en fibra, lograr un buen hábito defecatorio y uso de sustancias osmóticas como el polietilenglicol¹⁵. En caso de haber una patología desencadenante como las mencionadas, esta debe ser estudiada y tratada según corresponda. Los pacientes con prolapso a repetición que no responden al tratamiento de la constipación, y no se les encuentra una patología subyacente que lo explique, pueden ser candidatos a una solución quirúrgica³.

En relación a otras posibles causas de PR, hay solo dos reportes de asociación entre enfermedad celiaca y PR. En el primero se describe el caso de una mujer de 73 años con diarrea crónica y PR¹⁶. Recientemente el 2016 se publicó un caso clínico con esta asociación en edad pediátrica¹⁷.

El objetivo de este reporte es describir esta asociación entre PR y enfermedad celiaca en dos pacientes pre escolares, sin patología previa conocida, cuyo motivo de consulta fue el PR recidivante.

Casos clínicos

Caso 1

Paciente de sexo masculino de 3 años 7 meses al momento de consultar, segundo hijo de padres sanos

no consanguíneos. Recibió lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses, luego de lo cual se incorporaron alimentos no lácteos, incluido el gluten. Sin antecedentes mórbidos de relevancia, mantenía un desarrollo ponderoestatural normal.

Consultó al gastroenterólogo infantil por haber presentado dos episodios de PR en relación a la defecación, que requirieron de reducción activa por parte de su madre.

El paciente no tenía una historia de patología respiratoria como bronquitis a repetición, neumonías o sinusitis que hagan sospechar una fibrosis quística, tampoco baja de peso ni deterioro de la curva de talla. El hábito defecatorio del paciente no llamó la atención de los padres, pero interrogados al respecto, estuvieron de acuerdo en que desde hacían 12 meses defecaba 3 a 4 veces en el día, alternando deposiciones de consistencia pastosa con normales, asociado a meteorismo discreto, sin olor llamativo ni aspecto aceitoso, tampoco presencia de sangre o mucosidades. Sin dolor abdominal, pérdida del apetito, vómitos u otra molestia gastrointestinal. Los padres relataron una relación temporal entre el inicio del cuadro y aumento en la ingesta de golosinas, pero los síntomas mejoraron solo parcialmente con la suspensión de éstas.

El paciente tenía al momento de la consulta una evaluación nutricional de peso y talla normal según referencia OMS¹⁸, (peso 16 kg; talla 1 mt). Al examen físico destacaba discreta dermatitis atópica y meteorismo moderado, sin otros hallazgos. El examen anal y la región lumbosacra fueron normales.

Dada la consistencia pastosa frecuente de las deposiciones y la evolución prolongada de 12 meses, el estudio se enfocó como una diarrea crónica. Se decidió descartar una enfermedad celiaca como primera posibilidad diagnóstica, antes de continuar con otros estudios. Los títulos de anticuerpos anti-transglutaminasa tisular (Ac anti-tTG) fueron muy elevados, de 276 EU/ml (valor normal < 20), (tabla 1), lo que motivó la realización de una endoscopia digestiva alta, que mostró un aspecto atrófico de la mucosa duodenal. El estudio histológico de las biopsias duodenales evidenció atrofia vellositaria severa y aumento de linfocitos intraepiteliales (> 30 linfocitos/100 enterocitos) resultando compatible con una enteropatía tipo 3b de la clasificación Marsh-Oberhuber para enfermedad celiaca¹⁹, (figura 1).

Con el diagnóstico confirmado de enfermedad celiaca se indicó un régimen sin gluten y sin lactosa durante el primer mes, dado que, considerando el daño de la mucosa duodenal, era muy probable que tuviera una malabsorción de lactosa transitoria asociada, recuperable con la normalización de la mucosa intestinal. En ese episodio no se investigaron otras causas conocidas de PR, teniendo presente que el paciente no tenía

Tabla 1. Exámenes de laboratorio de los casos clínicos presentados, previo a tratamiento

Exámenes laboratorio	Paciente 1	Paciente 2	Valores de referencia
Hematocrito	33,5%	37%	35-45%
Hemoglobina	11,7 g/dL	12,5 g/dL	11,5-14,8 g/dL
VCM	77 fL	73 fL	77-95 fL
leucocitos	8.260/mm ³	7.100/mm ³	4.500-13.500/mm ³
plaquetas	285.000/mm ³	308.000/mm ³	150.000-450.000/mm ³
PCR	1 mg/L	1 mg/L	< 10 mg/L
Albumina	4,2 gr/dL	4,6 gr/dL	3,8-5,4 gr/dL
GOT	42 U/L (< 52)	34 U/L	5-52 U/L
GPT	22 U/L (< 39)	26 U/L	5-39 U/L
Fosfatasas alcalinas	195 U/L	125 U/L	80-269 U/L
IgA	92 mg/dL	221 mg/dL	19-119 mg/dL
Ac anti-transglutaminasa	276 EU/ml	118 EU/ml	< 20 EU/ml

VCM: volumen corpuscular medio. PCR: proteína C reactiva. GOT: transaminasa glutámico oxalacética. GPT: transaminasa glutámico pirúvica. IgA: Inmunoglobulina A.

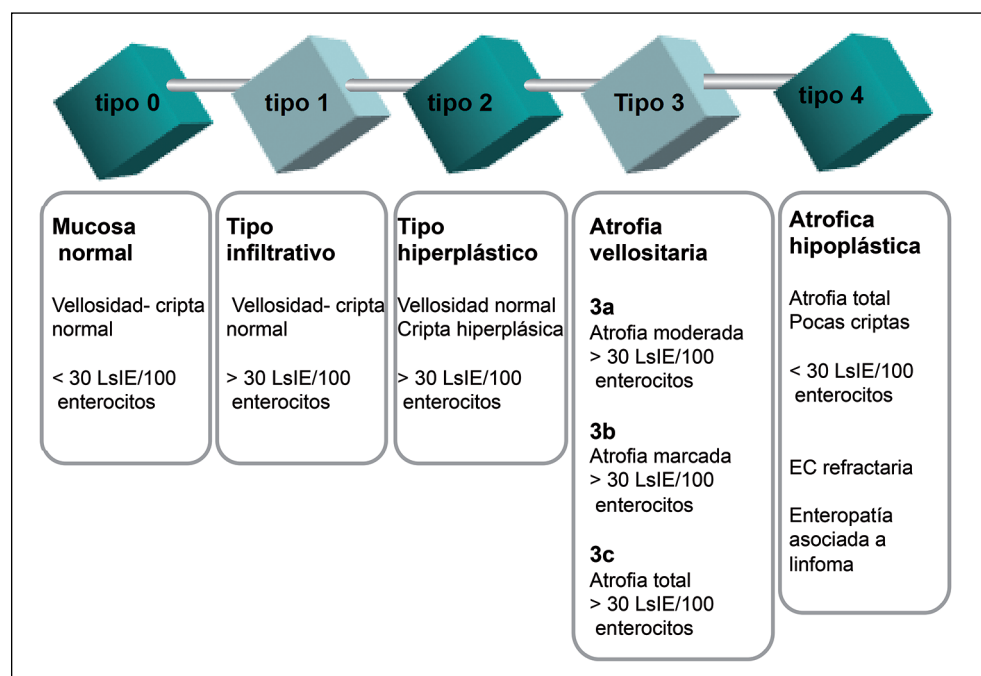


Figura 1. Criterios de Marsh Oberhuber. Clasificación según grado de daño de la mucosa intestinal. Ls IE: linfocitos intraepiteliales; EC: enfermedad celíaca.

síntomas respiratorios que hicieran pensar en fibrosis quística, el comienzo de la diarrea fue a los 2 años 7 meses y no desde recién nacido, sin historia de constipación previa, ni presencia de un examen lumbosacro anormal que hiciera sospechar un trastorno de la innervación.

El paciente presentó una excelente respuesta a la

dieta, con rápida normalización de las deposiciones y remisión del meteorismo, por lo que los padres reintrodujeron la lactosa en su dieta a los 30 días. Luego de 5 años de seguimiento, no ha vuelto a presentar PR; su desarrollo pondoestatural se ha mantenido normal, y los Ac anti-tTG han sido negativos en los controles anuales.

Caso 2

Paciente de sexo femenino de 1 año 9 meses al momento de consultar. Primera hija de padres sanos no consanguíneos, sin patología personal ni familiar relevante. Recibió lactancia materna exclusiva hasta los 4 meses, luego fórmula maternizada. Introdujo alimentos no lácteos a los 6 meses y gluten a los 7 meses de edad. Mantuvo una curva de crecimiento dentro de rango normal bajo según referencias OMS (peso/edad < -1 desviación estándar (DS), talla/edad < -1 DS, relación peso/talla normal)¹⁸. Esta talla se atribuyó a talla baja familiar.

A los 20 meses de edad presentó PR en dos oportunidades, que se redujo espontáneamente, lo que motivó que consultara. Durante la entrevista la madre aportó el antecedente de presencia de deposiciones pastosas desde la introducción de la alimentación no láctea, lo que no había sido tomado en consideración. No había presentado bronquitis obstructivas, neumonías ni otitis que pudieran hacer sospechar una fibrosis quística como posible causa del PR. Al examen físico, se encontraba eutrófica, con moderado meteorismo abdominal, sin otros hallazgos relevantes. El examen anal y región lumbosacra fueron normales.

Su estudio se enfocó como diarrea crónica, constatándose títulos elevados de Ac anti-tTG (tabla 1), lo que motivó la realización de una endoscopia digestiva alta que fue informada como normal. Las biopsias duodenales evidenciaron marcada atrofia vellositaria y aumento de linfocitos intra epiteliales, compatible con enteropatía tipo 3c de la clasificación de Marsh-Oberhuber¹⁹ (figura 1).

Con el diagnóstico de enfermedad celíaca se inició un régimen sin gluten, evolucionando con excelente respuesta clínica. Las deposiciones se normalizaron y desapareció el meteorismo. En los meses siguientes al diagnóstico no volvió a presentar PR, su curva de talla cambió de -1DS a normal y el peso ascendió a +1DS, por lo que no se hicieron más estudios. Durante cinco años de seguimiento, en los cuales mantuvo una dieta estricta sin gluten, no volvió a presentar PR.

Discusión

Se presentan dos pacientes con una forma inusual de manifestación de enfermedad celíaca. En ambos se descartaron por historia clínica y examen físico las causas habituales descritas como causantes de PR; diarrea infecciosa, constipación, patología respiratoria, desnutrición, intestino neurogénico e hiperlaxitud⁸. Aunque la asociación entre Fibrosis quística y PR está ampliamente descrita^{10,11}, no se hizo estudio diagnóstico de fibrosis quística mediante test de sudor, pues no había compromiso nutricional, ni síntomas respiratorios, que apoyaran este diagnóstico.

Ambos pacientes tenían en común la presencia de PR recurrente, que fue el motivo de consulta y en quienes la diarrea crónica había pasado desapercibida. En ambos se diagnosticó una enfermedad celíaca mediante biopsia duodenal endoscópica, posterior a lo cual se inició una dieta sin gluten. El PR no recidivó una vez iniciada la dieta, la cual fue la única intervención terapéutica efectuada en ambos pacientes. Esta observación podría sugerir una posible asociación causal entre la enfermedad celíaca y el PR.

Existen solo dos publicaciones que se refieren a esta asociación, la primera en 1978¹⁶, en que se describe el caso de una mujer de 73 años con diarrea crónica, con compromiso nutricional y que presenta PR. Se estudia en varias oportunidades, pero no se tomó biopsia duodenal, sino que se inició dieta libre de gluten, mejorando dramáticamente su cuadro de diarrea, y no volvió a repetirse el PR. Los autores concluyen que la causa del PR se debió a causas mecánicas en el contexto de una enfermedad celíaca no tratada. Al no haberse efectuado una biopsia duodenal, solo podemos suponer que tenía una enfermedad celíaca, no pudiendo descartarse una intolerancia no celíaca al gluten como otra posible causa.

La segunda publicación es del año 2016¹⁷, la que describe el caso de un niño cuyo síntoma de consulta fue el PR, asociado a presencia de deposiciones pastosas y aceitosas, y en quien dentro del estudio se confirma una enfermedad celíaca. Posterior al inicio de la dieta sin gluten las deposiciones se normalizaron y el PR no volvió a repetirse.

En cuanto a los posibles factores que pudiesen explicar el PR en pacientes celíacos, se podría plantear que la fisiopatología es similar a la que sucede en la fibrosis quística. A causa de la malabsorción habría un aumento del contenido intestinal, y meteorismo por excesiva producción de gas. Para mantenerse eutrófico, el paciente debe ingerir una elevada cantidad de alimentos, probablemente mayor a sus requerimientos por edad. El volumen intestinal excesivo y producción de gas aumentada, contribuirían a un incremento de la presión intra abdominal. Sumado a la presencia de diarrea crónica, pujo y esfuerzo defecatorio aumentados, se explicaría el mayor riesgo de PR.

En los dos casos presentados el motivo de consulta fue el PR. En ambos la historia clínica dirigida refirió presencia de meteorismo y deposiciones alteradas, que no habían llamado la atención de los padres, ni sido tomados en cuenta en evaluaciones médicas previas, dado que ambos pacientes estaban eutróficos y se veían sanos. Fue en base a esta diarrea crónica que se sospechó la enfermedad celíaca. Ambos pacientes tenían títulos de Ac anti-tTG elevados por sobre 100 EU/ml. En ambos la biopsia duodenal mostró un grado de atrofia y presencia de linfocitos intra epiteliales compatibles

con la clasificación 3c de Marsh-Oberhuber. En base a estos elementos, en ambos se objetivó adecuadamente la enfermedad celiaca, sin dudas en el diagnóstico.

Conclusiones

Es posible concluir que siendo la enfermedad celiaca una patología frecuente, presente en el 1% de la población general²⁰, el PR sería raramente el síntoma principal de presentación esta patología, pero haciendo el análisis a la inversa, ante la presencia de PR en un preescolar sin una causa aparente que lo explique, como una constipación crónica, fibrosis quística, diarrea aguda infecciosa, patología del piso pélvico o neurogénica, dentro del estudio de las posibles causas del PR, debería considerarse la búsqueda de enfermedad celiaca.

La asociación de PR y enfermedad celiaca documentada descrita en ambos pacientes de este artículo, conmina a buscar dirigidamente la enfermedad celiaca en pacientes pediátricos cuyo motivo de consulta es el PR.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales: Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Confidencialidad de los datos: Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado: Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Referencias

1. Siafakas C, Vottler TP, Andersen JM. Rectal prolapse in pediatrics. *Clin Pediatr* 1999;38:63-72.
2. Corman ML. Rectal prolapse in children. *Dis Colon Rectum* 1985;28(7):535-9.
3. Quest N, Rasmussen L, Klassaborg KE, et al. Rectal prolapse in infancy: Conservative versus operative treatment. *J Pediatr Surg* 1986;21:8878.
4. Klein MD, Thomas RP. Surgical conditions of anus, rectum, colon. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, et al., editors. *Nelson textbook of pediatrics*. 18th ed. Philadelphia (Pa): Saunders Elsevier;2007.p.1635-41.
5. Rintala RJ, Pakarinen M. Other disorders of the anus and rectum, Anorectal function. In: Grosfeld JL, O'Neill JA, Fonkalsrud EW, Coran AG, editors. *Pediatric surgery*. 6thed. Philadelphia: Mosby;2006:1595-6.
6. Laituri CA, Garey CL, Fraser JD, Aguayo P et al. 15-Year experience in the treatment of rectal prolapse in children. *J Pediatr Surg* 2010;45(8):1607-9.
7. Traisman E, Conlon D, Sherman JO, et al. Rectal prolapse in two neonates with Hirschsprung's disease. *Am J Dis Child* 1983;137(11):1126-7.
8. Zempsky WT, Rosenstein BJ. The cause of rectal prolapse in children. *Am J Dis Child*. 1988;142(3):338-9.
9. Nathoo KJ, Porteous JE, Wellington M, et al. Predictors of mortality in children hospitalized with dysentery in Harare, Zimbabwe. *Centr Afr J Med* 1998;44(11):272-6.
10. Stern RC, Izant RJ Jr, Boat TF, Wood RE, Matthews LW, Doershuk CF. Treatment and prognosis of rectal prolapse in cystic fibrosis. *Gastroenterology*. 1982;82(4):707-10
11. El-Chammas KI, Rumman N, Goh VL, Quintero D, Goday PS. Rectal prolapse and cystic fibrosis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2015;60(1):110-2.
12. Chaloner EJ, Duckett J, Lewin J. Paediatric rectal prolapse in Rwanda. *J R Soc Med* 1996;89(12):688-9.
13. Chen CW, Jao SW. Images in clinical medicine. Ehlers-Danlos syndrome. *N Engl J Med* 2007;357(11):e12.
14. Cares K, El-Baba M. Rectal Prolapse in Children: Significance and Management. *Curr Gastroenterol Rep*. 2016;18(5):22.
15. Michail S, Gendy E, Preud'Homme D, Mezoff A. Polyethylene glycol for constipation in children younger than eighteen months old. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2004; 39: 197.
16. Cameron AE, Wyatt AP. Asthma, rectal prolapse and malabsorption. *J R Soc Med*. 1978;71(7):529-531
17. Cares KI, Poulik J, El-Baba M. Celiac disease in a child presenting with recurrent rectal prolapse- Case report. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2016;62(3):e26-8.
18. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. WHO Child Growth Standards based on length/height, weight and age. *Acta Paediatr Suppl*. 2006;450:76-85.
19. Oberhuber G, Granditsch G, Vogelsang H. The histopathology of coeliac disease: time for a standardized report scheme for pathologists. *Eur J Gastroenterol hepatol* 1999;11(10):1185-94.
20. Dydensborg S, Toftedal P, Biaggi M, et al. Increasing prevalence of coeliac disease in Denmark: a linkage study combining national registries. *Acta paediatrica* 2012;101(2):179-84.