Estudio Genético de la Celiaquía

HLA DQ2/DQ8

LA GALERIA
LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS

Telf: 950 24 28 33 info@laboratoriolagaleria.com

P.º de Almería, 45, 1º-3 (Galería Comercial) 04001 - Almería
www.laboratoriolagaleria.com

¿Qué es la celiaquía?

El gluten es una proteína que se encuentra en la semilla de cereales como el trigo, la cebada, la avena y el centeno, entre otros.

La enfermedad celíaca (EC) o celiaquía es una enfermedad autoinmune que se caracteriza por la intolerancia al gluten. Las enfermedades autoinmunes se producen cuando nuestro sistema inmunológico, que normalmente se ocupa de defendernos frente a agentes infecciosos, reacciona contra células propias. En el caso de la celiaquía, cuando el gluten está presente en la dieta de las personas genéticamente susceptibles a esta enfermedad, se producen auto-anticuerpos que actúan en el intestino y causan atrofia de las vellosidades intestinales, malabsorción y malnutrición.

Los síntomas más frecuentes de la celiaquía son: pérdida de peso, pérdida de apetito, fatiga, náuseas, vómitos, diarrea, distensión abdominal, pérdida de masa muscular, retraso del crecimiento, irritabilidad, apatía, dolores abdominales, meteorismo. Sin embargo, tanto en el niño como en el adulto, los síntomas pueden ser atípicos o estar ausentes, dificultando el diagnóstico. Actualmente se reconoce que hay distintos tipos de celiaquía:

- **Sintomática:** Las personas presentan síntomas y tienen datos analíticos serológicos y tests genéticos compatibles con la EC.
- **Subclínica:** Las personas no tienen síntomas pero sus pruebas diagnósticas son positivas.
- **Potencial:** Estas personas poseen una predisposición genética determinada por la positividad del HLA-DQ2/DQ8. Aunque no tienen, en este momento, otras pruebas analíticas positivas, su probabilidad media de desarrollar una EC activa es del 13%.

El tratamiento de la enfermedad celiaca consiste en el seguimiento de una dieta estricta sin gluten durante toda la vida.

Estudio Genético de la Celiaquía

LA GALERIA
LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS
Telf: 950 24 28 33 info@laboratoriolagaleria.com
P.º de Almería, 45, 1º-3 (Galería Comercial) 04001 - Almería
www.laboratoriolagaleria.com

Conocer la predisposición genética
a desarrollar celiaquía
o excluir la enfermedad

Indicaciones

Un estudio recomendado para:

- Contribuir al diagnóstico de la enfermedad ante la sospecha clínica, especialmente en pacientes con las pruebas serológicas no concluyentes.
- Excluir la enfermedad en pacientes sintomáticos con serología y biopsias normales.
- Estudiar familiares de primer grado de una persona celíaca (padres, hermanos e hijos), a fin de conocer la susceptibilidad genética.
- Personas asintomáticas que padecen enfermedades asociadas a la celiaquía como diabetes mellitus, tiroiditis, dermatitis herpetiforme, entre otras.

Información técnica

Prueba	8826 - HLA DQ2/DQ8 (CELIAQUIA), SANGRE
Metodología	Análisis molecular por PCR-SSO
Requisitos	Petición médica y consentimiento informado firmado
Tipo de muestra	5 mL de sangre EDTA
Preparación previa	No se requiere
Plazo de entrega	7 días

Resultados

El diagnóstico se realiza en base a los síntomas, historia clínica, pruebas de serología, biopsia intestinal y pruebas genéticas. Existen marcadores de susceptibilidad genética a la enfermedad celiaca: el haplotipo DQ2 y adicionalmente el DQ8.

El sistema HLA interviene en la respuesta inmune, que normalmente está dirigida al desarrollo de reacciones frente a agentes infecciosos. En patologías autoinmunes la diana de la respuesta son los tejidos propios.

Los genes que codifican las moléculas HLA se encuentran reunidos en un fragmento del brazo corto del cromosoma 6. El sistema HLA presenta un elevado polimorfismo en forma de variantes alélicas (genes funcionales con pequeñas variaciones en su estructura) entre diferentes individuos.

El estudio analiza las variantes alélicas HLA. Primero se realiza la extracción del ADN de la muestra de sangre, luego se amplifican las regiones específicas mediante una reacción en cadena de la polimerasa y se analizan mediante sondas oligonucleicas específicas de los alelos (PCR-SSO).

Interpretación de resultados

Según la Sociedad Europea de Gastroenterología Pediátrica, Hepatología y Nutrición, la Enfermedad Celiaca (EC) o Celiaquía es una enfermedad sistémica inmunomediada, provocada por el gluten y prolaminas relacionadas, en individuos genéticamente susceptibles. Se caracteriza por la presencia de una combinación variable de: manifestaciones clínicas dependientes del gluten, anticuerpos específicos de EC, haplotipos HLA DQ2 o DQ8 y enteropatía.

Los estudios científicos han puesto en evidencia que el 90-95% de los pacientes con enfermedad celiaca presentan el heterodímero HLA DQ2, que está codificado por los alelos DQA1*0501 y DQB1*0201 en cis o por los alelos DQA1*0505 y DQB1*0202 en trans.

El 5-10% de los pacientes restantes presentan mayoritariamente un segundo heterodímero de riesgo, el HLA DQ8, codificado por los alelos DQA1*03 y DQB1*0302.

El estudio genético de la Celiaquía tiene un alto valor predictivo negativo, de tal manera que no poseer los 4 alelos del HLA DQ2 y DQ8 permite excluir la enfermedad celiaca con un 99% de certeza.

Aproximadamente el 30% de la población tiene alelos asociados a enfermedad celiaca pero sólo el 3% desarrolla la enfermedad. La presencia de estos haplotipos es necesaria pero no suficiente para causar enfermedad celiaca.

Bibliografia:
Taylor AK, Lebwohl B, & Snyder CL. Celiac Disease. GeneReviews. September 17, 2015; Alessio Fasano. Genetics of Celiac Disease. In: Bruce Buehler. Medscape Reference. June 21, 2012.

LA GALERIA
LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS

Telf: 950 24 28 33 info@laboratoriolagaleria.com

P.º de Almería, 45, 1º-3 (Galería Comercial) 04001 - Almería
www.laboratoriolagaleria.com