

HLA DQ2/DQ8

Susceptibilidad genética a la enfermedad celíaca

Enfermedad Celíaca. Intolerancia al gluten

La enfermedad celíaca es una entidad clínica que se caracteriza por la **intolerancia al gluten** (proteína de trigo, cebada y centeno).

Cuando el gluten está presente en la dieta, se producen auto anticuerpos que tienen como diana básicamente el intestino y causan atrofia de las vellosidades conllevando malabsorción y malnutrición.

Existen muchos casos de celiaquía subclínica y también de lo que se conoce como enfermedad celíaca latente, donde existen microlesiones que con el tiempo pueden ser sintomáticas.

El diagnóstico clínico es complejo, debido a la gran variedad de síntomas, y si no se trata puede conducir a ciertos tipos de cánceres intestinales, esofágicos y linfomas.

La enfermedad celíaca y la dermatitis herpetiforme, constituyen las denominadas enteropatías sensibles al gluten.

Se habla de herpetiforme cuando la diana de los anticuerpos es básicamente la piel.

El 25% de los celíacos tienen lesiones en la piel y el 60% de los que padecen dermatitis herpetiforme, padecen lesiones en el intestino.

La frecuencia aproximada en Europa es de 1:500.

La prevalencia de la enfermedad en la familia próxima a un afecto varía del 1 al 18%, y cuando se produce, no se asocia a ninguno de los síntomas clásicos, por lo que el screening serológico a los familiares de un afecto de celiaquía es de enorme utilidad.

El diagnóstico se basa en la concurrencia de sospecha clínica, serología y biopsia intestinal compatibles con celiaquía.

También es muy útil la identificación de los familiares con riesgo de padecer la enfermedad mediante los marcadores genéticos.

Existen marcadores de susceptibilidad genética; el haplotipo DQ2 (DQA1*0501 y DQB1*0201) y adicionalmente el DQ8 (DQA1*0301 y DQB1*0302) asociándose los mismos a enfermedad celíaca.



El HLA DQ2 está presente en el 95% de los celíacos, lo cual no implica el desarrollar la enfermedad celíaca (de hecho los celíacos son sólo un 2-5% de los portadores del HLA DQ2). Cerca del 5% restante de celíacos presenta HLA DQ8.

¿En qué consiste el Test?

Mediante una prueba genética de laboratorio (Reacción en Cadena de la Polimerasa), podemos detectar los haplotipos susceptibles (DQ2 y DQ8) de enfermedad celíaca.

Indicaciones

Las principales indicaciones son las siguientes:

- Excluir susceptibilidad genética en familiares de 1^{er} grado de un paciente celíaco.
- Personas con anticuerpos antiendomiso ó antitransglutaminasa positivos, que rechacen la biopsia.
- En pacientes con enfermedades asociadas a EC (DMID, S. Down, Enf. Tiroidea autoinmune...) con anticuerpos positivos y biopsias normales.
- Pacientes con lesión mucosa y serología negativa o dudosa.
- Pacientes a los que se ha retirado el gluten sin realización de biopsia previa y que están asintomáticos.
- Para excluir la EC en pacientes sintomáticos con serología y biopsias normales.

Requerimientos

El Test se realiza con 5 ml de Sangre EDTA.

Los resultados estarán disponibles en 10 días.

HLA DQ2/DQ8

Susceptibilidad genética a la enfermedad celíaca

BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

1. Green PH, Cellier C. Celiac Disease. *N Eng J Med* 2007;357(17):1731-43.
2. Casellas F. Enfermedad celíaca. *Med Clin (Barc.)* 2006;126(4):137-42.
3. West J, Logan RFA, Hill PG, Lloyd A, Lewis S, Hubbard R et al. Seroprevalence, correlates, and characteristics of undetected celiac disease in England. *Gut* 2003;52:960-65.
4. Polanco I, Roldán B, Arranz M. Documento Técnico. Protocolo de Prevención Secundaria de la Enfermedad Celíaca. Dirección General Salud Pública y Alimentación. Madrid. 2006.
5. Catassi C, Kryszak D, Louis-Jacques O, Duerksen DR, et al. Detection of Celiac disease in primary care: a multicenter case-finding study in North America. *Am J Gastroenterol* 2007;102:1454-1460.
6. Galbe J, Grupo PrevInfad/PAPPS. Cribado de enfermedad celíaca. (Internet). Informe 2007. URL: www.papps.org.
7. Dubé C, Rostom A, Sy R, Cranney A, Saloojee N, Garritty C et al. The prevalence of celiac disease in average-risk and at-risk Western European populations: a systematic review. *Gastroenterology* 2005;128(4 Suppl 1):S57-67.
8. Esteve M, Rosinach M, Fernández-Bañares F, et al. Spectrum of gluten-sensitive enteropathy in first-degree relatives of coeliac patients: clinical relevance of lymphocytic enteritis. *Gut* 2006;55:1739-45.
9. Llanos A, Villegas R. Diagnóstico no invasivo de la enfermedad celíaca. (Internet). Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía, 2006. Informe 7/2006. URL: <http://www.juntadeandalucia.es/salud/AETSA>.
10. Farrell R, Kelly C. Diagnosis of celiac sprue. *Am J Gastroenterol* 2002; 96:3237-46.
11. Rostom A, Murray JA, Kagnoff MF. American Gastroenterological Association (AGA) Institute technical review on the diagnosis and management of celiac disease. *Gastroenterology* 2006;131(6):1981-2002.
12. Rostom A, Dubé C, Cranney A, Saloojee N, Sy R, Garritty C, et al. The diagnostic accuracy of serologic tests for celiac disease: a systematic review. *Gastroenterology* 2005; 128(4 Suppl 1):S38-46.
13. Polanco I, Román E. Marcadores serológicos en la Enfermedad Celíaca. *An Pediatr Contin* 2006;4(3):176-9.
14. Arranz E, Garrote JA. HLA en la enfermedad celíaca. *An Pediatr Contin* 2004;2(3): 163-6.
15. Marsh MN. Gluten, major histocompatibility complex, and the small intestine. A molecular and immunobiologic approach to the spectrum of gluten sensitivity ('celiac sprue'). *Gastroenterology* 1992; 102(1):330-354.
16. Case S. The gluten-free diet: how to provide effective education and resources. *Gastroenterology* 2005;128(4 Suppl 1):S128-S134.