



Estudio molecular para la enfermedad celíaca

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD CELÍACA?

Es una enfermedad crónica, autoinmune que afecta a aproximadamente 1 de cada 200 individuos en la población. Es inducida por la ingestión de gluten, contenido en el trigo, la cebada y el centeno en individuos genéticamente susceptibles.

Síntomas

Muchas personas tienen la enfermedad celíaca, con daños en la mucosa intestinal, sin presentar síntomas clínicos evidentes.

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad celíaca varían mucho con la edad. Los lactantes y los niños pequeños generalmente presentan diarrea, distensión abdominal y retardo del crecimiento.

Los niños mayores y adolescentes suelen presentar manifestaciones extraintestinales, como talla baja, síntomas neurológicos o anemia.

Las mujeres sufren la enfermedad dos a tres veces más que los hombres, por razones que se desconocen y la aparición de ferropenia y osteoporosis, deben motivar el estudio de la enfermedad celíaca. Factores genéticos.

La enfermedad celíaca se debe a la combinación de factores genéticos y ambientales. La influencia genética en ésta enfermedad está indicada por la ocurrencia familiar. La enfermedad celíaca no se desarrolla a menos que una persona posea alelos que codifiquen las proteínas HLA-DQ2 o HLA-DQ8, productos de dos genes HLA. La presencia de estos alelos es necesaria pero no suficiente para el desarrollo de la enfermedad.

Aproximadamente el 90% de los pacientes con enfermedad celíaca portan los alelos que codifican para el DQ2, mientras que el restante 10% de los casos portan los alelos que codifican para el DQ8 o al menos uno de los alelos de riesgo.

Análisis de ADN ofrecido por Genia

Mientras que los resultados de los estudios de anticuerpos; transglutaminasa tisular y antiendomisio puede ser ambiguos, dependiendo de adherencia a la dieta por parte del paciente y el estadio de la enfermedad, las pruebas de ADN son siempre fiables (no requieren de una dieta específica) y sólo debe realizarse una vez en la vida.

El Laboratorio Genia ofrece el estudio genético para Enfermedad Celíaca a partir de muestras de hisopado bucal.

Se estudian los siguientes alelos del HLA asociados a enfermedad celíaca:

DQA1*0201, DQA1*03, DQA1*05, DQB1*02, DQB1*0301/04, DQB1*0302, DRB1*03, DRB1*04, DRB1*07, DRB1*11, DRB1*12 y estado homocigota del alelo DQB1*02.

De acuerdo a los resultados obtenidos con este análisis, le permitirán ubicarse dentro de los diferentes grupos de riesgo como se muestra en el siguiente cuadro.

| Genotipo DQ | Riesgo sobre la media de la población | Riesgo Relativo |
|-----------------------------|---------------------------------------|---------------------|
| DQ2 Homocigoto | 31 x | Extremadamente alto |
| DQ2/otro gen de alto riesgo | 16 x | Muy alto |
| DQ2/DQ8 | 14 x | Muy alto |
| DQ8 Homocigoto | 10 x | Alto |
| DQ2 Heterocigoto | 10 x | Alto |
| DQ8 Heterocigoto | 2 x | Moderado |
| DQ2/otro gen de bajo riesgo | <1x | Bajo |
| DQ2 negativo/DQ8 negativo | < 0.1 x | Extremadamente bajo |

Indicaciones para hacer análisis genético para Enfermedad Celíaca

- Familiares de las personas con enfermedad celíaca
- Negativos o ambiguos resultados de anticuerpos o biopsia intestinal en un individuo con síntomas de la enfermedad celíaca
- Síntomas gastrointestinales como diarrea, mala absorción, dolor abdominal recurrente, distensión abdominal, pérdida de peso.
- Anemia ferropénica
- Transaminasas persistentemente elevadas
- Osteoporosis / osteopenia
- Enfermedades autoinmunes como la diabetes tipo 1, la tiroiditis o síndrome de Sjögren
- Los niños con retraso del desarrollo, baja estatura, retraso de la pubertad, la irritabilidad, y / o trastorno por déficit de atención
- Infertilidad y / o pérdida fetal recurrente
- Migraña, neuropatía periférica, ataxia cerebelosa, epilepsia, la ansiedad y / o depresión

Importante:

Si Ud. no porta los alelos de riesgo es extremadamente poco probable que desarrolle la enfermedad celíaca a lo largo de su vida.

Si Ud. es portador de estos alelos de riesgo, debería consultar a su médico, ya que existe la posibilidad de que usted desarrolle la enfermedad celíaca. Solo su médico está en condiciones de diagnosticar dicha enfermedad.

