



## Estratificación del riesgo genético de enfermedad celíaca

El pasado 29 de junio se presentó en la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid una tesis doctoral sobre enfermedad celíaca a cargo de Eva Martínez Ojina, especialista en Gastroenterología Pediátrica (y ahora ya doctora en Medicina), codirigida por la profesora Isabel Polanco, Catedrática de Pediatría en dicha universidad, y por la doctora Concepción Núñez Pardo de Vera, investigadora del Hospital Clínico San Carlos de Madrid.

**El objetivo del trabajo era analizar y estratificar el riesgo de enfermedad celíaca en niños españoles en función de la genética HLA e investigar su relación con las variables demográficas, clínicas, serológicas e histológicas de la enfermedad. El estudio analizó de forma retrospectiva las historias clínicas de 475 pacientes celíacos y 628 controles sanos de la Comunidad de Madrid.**

La investigación concluye que la mayor predisposición genética para desarrollar enfermedad celíaca en población pediátrica está asociada a la variante proteica HLA-DQ2.5 (alelos DQA1\*05 - DQB1\*02), seguida de HLA-DQ8 (alelos DQA1\*03 - DQB1\*03:02) y HLA-DQ2.2 (alelos DQA1\*02 - DQB1\*02), ambas con un riesgo similar.

Es destacable que la presencia de la variante HLA-DQ7.5 (alelos DQA1\*05 - DQB1\*03:01), en ausencia de otras variantes de riesgo, si bien hace muy improbable el desarrollo de la enfermedad, no puede emplearse para descartar su diagnóstico cuando existen otros indicios de sospecha.

Los niños con la genética HLA de máximo riesgo presentan mayor riesgo de desarrollar anticuerpos antitransglutaminasa y antiendomiso, con un efecto que depende de la edad. Además, aumenta la probabilidad de presentar las lesiones histológicas más graves: atrofia subtotal (Marsh 3b) y atrofia total (Marsh 3c) de las vellosidades.

Por otro lado, en niños con familiares de primer grado afectados de enfermedad celíaca, la presencia de las variantes DQ2.5 ó DQ8 aumenta el riesgo de desarrollar la enfermedad cuando se encuentran en homocigosis, es decir, cuando han sido heredadas a la vez del padre y de la madre.

Estos resultados son relevantes para la práctica clínica. Sobre todo en niños con antecedentes familiares de enfermedad celíaca, en los que se podrían establecer pautas diferenciadas a la hora de las

determinaciones periódicas de anticuerpos en sangre en función de su grado de predisposición genética, cuando esta es positiva. **Los resultados de esta tesis se publicarán oficialmente en una revista científica a finales de año.**

### Nuevas metodologías para el estudio genético

Cada vez más, se dispone de la información genética de los pacientes celíacos, lo que permite conocer mejor la contribución de las diferentes variantes genéticas al riesgo de desarrollo de la enfermedad. De hecho, los nuevos protocolos de diagnóstico dan cada vez más protagonismo al estudio genético, especialmente en los familiares de pacientes celíacos, en los que se recomienda como primera prueba para decidir si es necesario hacer un seguimiento por ser grupo de riesgo (en caso de ser positivo el resultado) o si no es necesario ningún control adicional, en caso de ser negativo. Hay que recordar que, si bien un resultado positivo no permite afirmar que un paciente sea celíaco, un resultado negativo descarta la enfermedad con una fiabilidad cercana al 99%.

Por este motivo, van saliendo al mercado nuevas metodologías de identificación de las variantes genéticas asociadas a la enfermedad celíaca que son cada vez más rápidas y menos costosas. Una de las más recientes se denomina CeliaScan y ha sido desarrollada por la empresa TubaScan Ltd., spin-off de la Universidad La Vrije de Amsterdam, en Holanda.

Este método, totalmente automatizado, garantiza el resultado en 90 minutos y detecta todos los alelos que hasta la fecha han probado su asociación con la enfermedad y que dan lugar a las proteínas DQ2.5 (la típicamente asociada con la enfermedad, presente en más del 90% de los pacientes), DQ8 (presente en la mayoría del resto) y DQ2.2 (presente mayoritariamente los pacientes que no muestran las variantes DQ2.5 ni DQ8). Tras explorar el mercado holandés, están dando a conocer esta metodología en hospitales de otros países, incluido España, donde estuvieron recorriendo los centros más relevantes el pasado mes de mayo. ■



**CADA VEZ MÁS SE DISPONE DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA DE LOS PACIENTES CELÍACOS, LO QUE PERMITE CONOCER MEJOR LA CONTRIBUCIÓN DE LAS DIFERENTES VARIANTES GENÉTICAS AL RIESGO DE DESARROLLO DE LA ENFERMEDAD**

**EL OBJETIVO DE LA INVESTIGACIÓN ERA ANALIZAR Y ESTRATIFICAR EL RIESGO DE ENFERMEDAD CELÍACA EN NIÑOS ESPAÑOLES EN FUNCIÓN DE LA GENÉTICA HLA E INVESTIGAR SU RELACIÓN CON LAS VARIABLES DEMOGRÁFICAS, CLÍNICAS, SEROLÓGICAS E HISTOLÓGICAS DE LA ENFERMEDAD**



NATURALMENTE BUENO

**NOVEDAD**



Sans gluten / Sin Gluten / Gluten Free / Sem Gluten

Preparado para rebozar / Ready for battering / Prêt à paner / Preparado para panar / 200g e



Preparado para rebozar • Ready for battering / Prêt à paner • Preparato per impanadura / Paniermehl • Knappering pannermee / Preparato per panificazione / 100 g e

*Sin Gluten,  
sin Huevo,  
sin Lactosa*

[www.esgir.net](http://www.esgir.net)  
 [www.facebook.com/Esgirsingluten](https://www.facebook.com/Esgirsingluten)