

INTOLERANCIA AL GLUTEN O ENFERMEDAD CELIACA

La enfermedad celíaca (EC) es una de las enfermedades más frecuentes en la población caucásica, con una prevalencia de entre 1:100 y 1:500 en Europa y Norte América.

La causa de la enfermedad es desconocida pero a su desarrollo contribuyen:

- Factores genéticos (sistema HLA, otros genes candidatos en estudio)
- Factores ambientales
- Factores inmunológicos



Pruebas genéticas de enfermedad celiaca

El 95% de los celíacos poseen los haplotipos de riesgo DQ2 o DQ8, siendo el mayoritario DQ2 (90%-95%). Recientemente, tras la realización de numerosos estudios familiares, también se ha atribuido un mayor riesgo de desarrollar la EC a los haplotipos DQ7 y DQ9. El 30% de la población sana presenta alguno de estos haplotipos, por ello el tipado genético de HLA-DQ tiene un excelente valor predictivo negativo. Es decir, que un resultado negativo en este test descarta prácticamente la existencia de EC e, incluso, la posibilidad de desarrollarla a lo largo de la vida.

Tradicionalmente el diagnóstico de la EC pasaba por una biopsia intestinal cuando se detectaban anticuerpos IgA antitransglutaminasa positivos. En la última reunión de la ESPGHAN (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) convocada en 2012, se ha propuesto un nuevo esquema diagnóstico que incluye como primera opción el tipado HLA en pacientes asintomáticos pero con riesgo de padecer la enfermedad. En los niños/adolescentes con síntomas y anticuerpos IgA antitransglutaminasa positivos con un valor alto, se propone el tipado HLA y si resulta positivo, se confirma la EC sin necesidad de biopsia.

Por lo tanto, actualmente, la indicación del estudio genético en celiacía es:

- En pacientes con diagnóstico incierto de EC.
- En personas asintomáticas pero pertenecientes a grupos de riesgo: familiares de primer grado de un celíaco; afectados por diabetes tipo I, tiroiditis autoinmune, Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Síndrome de Williams, deficiencia aislada de IgA, hepatitis autoinmune, dermatitis herpetiforme, ataxia cerebelosa, psoriasis, vitíligo y alopecia areata, hipoplasia del esmalte dentario, enfermedad inflamatoria intestinal, enfermedad de Fjögren, todas ellas por la importante asociación entre estas patologías y la EC.
- En niños, si la EC puede ser diagnosticada sin necesidad de recurrir a una biopsia.
- En parejas con problemas de infertilidad idiopática o abortos de repetición.
- Para excluir EC en pacientes que presentan Sensibilidad al Gluten (cuando el paciente es negativo para HLA de riesgo, se excluye la EC). La sensibilidad al gluten es una patología recientemente considerada cuyos síntomas solapan con la EC pero los afectados presentan anticuerpos y biopsia negativos. Se cree que es una reacción del cuerpo ante el gluten no autoinmune, distinta a la que se produce en la EC.

Pruebas disponibles:

- Detección de los principales haplotipos HLA relacionados con EC: DQ2, DQ7, DQ8.
- Detección de los haplotipos HLA relacionados con EC ampliada: DQ2, DQ7, DQ8, DQ9.
- Tipaje completo HLA-DQA1/DQB1