

Biobook lab habla sobre genética y enfermedad celiaca

Cada día se publican más noticias sobre la enfermedad celiaca (EC) y sobre su diagnóstico. Sin embargo, pese a toda esta información, sorprende que, **a día de hoy, un 75% de los pacientes celiacos sigue sin estar diagnosticado.** ¿Cómo es posible? Uno de los motivos es la gran variabilidad de síntomas en función de la edad del paciente, ya que los síntomas no son los mismos si, por ejemplo, el celiaco es un bebé o niño que si se trata de un adulto. De hecho, en estos últimos los síntomas son más difíciles de asociar a la enfermedad y pueden confundirse con otras patologías.

Hay ocasiones en las que las pruebas serológicas que forman parte del diagnóstico dan negativo en pacientes potencialmente celiacos. Estos falsos negativos hacen que se descarte la patología, aunque el paciente siga teniendo síntomas digestivos. Por ejemplo, si se tiene la sospecha de EC y se decide reducir o eliminar el gluten de la dieta, puede provocar que no aparezcan los anticuerpos en sangre.

Si a esto le sumamos el desconocimiento (o "mal conocimiento") social que existe de la celiacía, surge la imperiosa necesidad de in-

formar más y mejor, y de contar con todas las herramientas posibles que nos ayuden a hacer un diagnóstico certero. Es en este punto donde la genética tiene mucho que decir, porque ya sabemos que la EC, es una patología de base autoinmune que tiene lugar en individuos genéticamente predispuestos.

Por eso, las pruebas genéticas son tan importantes, ya que descifran la información que hemos recibido de nuestros padres, el libro de instrucciones de nuestro cuerpo, nuestro ADN. Solamente con una muestra de mucosa bucal (que se consigue fácilmente, frotando un bastoncillo de algodón por el interior de las mejillas) se puede estudiar la genética de un individuo.

Para saber cómo funcionan estas pruebas, debemos ponernos en situación y conocer un poco más sobre las mismas. **La prueba genética, se encarga de analizar las variantes del gen relacionadas con la EC en cada persona, a través del estudio del ADN de sus células.** Las células que defienden nuestro organismo presentan unas moléculas llamadas HLA (Human Leucocyte Autoimmune, por sus siglas en inglés) cuya misión es la de reconocer los agentes dañinos para nuestro organismo. En el caso de

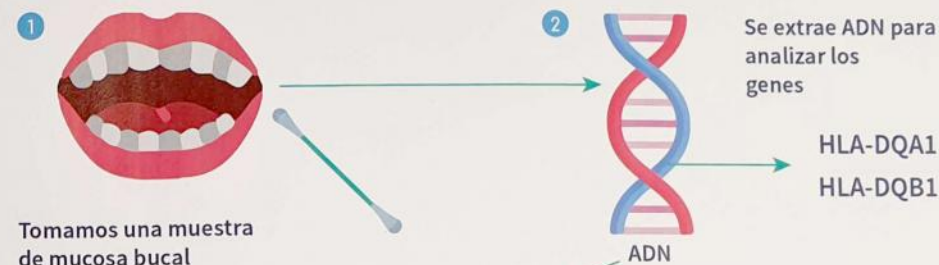
los celiacos, el HLA reconoce como dañino el gluten, provocando una reacción inmunológica que daña la mucosa del intestino. Los genes encargados de codificar estos HLA son: HLA-DQA1 y HLA-DQB1.

En la actualidad el 90% de pacientes diagnosticados presentan los haplotipos DQ2 y DQ8 asociados a la patología, por lo que, si en el análisis aparece alguno de estos haplotipos o parte de ellos, el paciente tendrá un riesgo de padecer la enfermedad, y en el caso de no poseer ninguno de estos, se puede descartar la celiacía, evitando de esta forma otro tipo de pruebas mucho más invasivas y desagradables para el paciente.

En la actualidad son muchos los laboratorios que realizan este tipo de pruebas, entre ellos, Biobooklab, laboratorio de biología molecular y diagnóstico genético, quién ha firmado un convenio de colaboración con la Federación Asociaciones de Celiacos de España (FACE), para apoyar a las asociaciones de pacientes, fomentar la formación e información de la sociedad sobre la EC, así como intentar contribuir a disminuir el porcentaje de pacientes sin diagnosticar, ofreciendo, además, a los asociados ventajas especiales al hacerse el test.

Qué se analiza en un test de celiacía

Permite identificar la genética asociada al riesgo de la enfermedad celiaca



4 En el laboratorio analizamos los genes del HLA en busca de las combinaciones de riesgo presentes en pacientes celiacos, los llamados HLA-DQ2 y HLA-DQ8.

Los resultados se facilitan en un informe que evaluará el médico especialista.

