

Análisis de predisposición genética a enfermedad celiaca en saliva

Eva Ruiz Casares, MSc
Directora Técnica de Genyca Innova Análisis y Diagnóstico Genético



La enfermedad celiaca (EC) es un desorden inmunológico inducido por el gluten y las prolaminas asociadas en individuos genéticamente susceptibles. El hecho de que la EC se dé en varios miembros de una misma familia es la primera evidencia de susceptibilidad genética. Esta predisposición es poligénica, puesto que son varios genes los implicados, pero también es multifactorial, ya que además del componente genético, presenta un componente ambiental en su desarrollo: ciertas prolaminas, como el gluten del trigo, son agentes ambientales necesarios para que se desarrolle la enfermedad.

E

El mayor factor de riesgo para padecer esta enfermedad es tener un familiar de primer grado afecto, mientras que el segundo mayor riesgo viene representado por el serotipo HLA-DQ2. Los serotipos HLA-DQ vienen determinados por las variantes de los genes HLA-DQA1 y HLA-DQB1 que presenta cada individuo, de modo que, por ejemplo, una persona con las variantes HLA-DQA1*0102 y HLA-DQB1*0502 presenta haplotipo (y, por tanto, serotipo) DQ5. Resulta conveniente identificar cada una de las variantes de estos genes que porta un individuo, puesto que varias combinaciones de éstas son las que codifican para los serotipos asociados a un riesgo aumentado a desarrollar EC (DQ2 y DQ8). La caracterización del serotipo DQ en personas con clínica dudosa de EC, con familiares celíacos o pertenecientes a población de riesgo por otras razones, resulta una herramienta muy útil en la emisión de un diagnóstico preciso.

El desarrollo de las técnicas de Genética Molecular para el estudio del ADN ha proporcionado análisis sensibles y precisos, cuya aplicación en el campo del diagnóstico no tiene otro objetivo que mejorar el servicio al paciente, haciéndolo más rápido, cómodo e informativo. En este sentido, están al servicio de los pacientes pruebas de determinación de las variantes de los genes HLA-DQA1 y HLA-DQB1, permitiendo la caracterización de los individuos portadores de DQ2, DQ8 o “half-DQ2”.

Dado que una proporción importante de pacientes que pueden beneficiarse de la informatividad de estas pruebas son niños, resulta interesante el hecho de que las ventajas arrojadas por el análisis molecular no se vean obstaculizadas porque la toma de la muestra necesaria para realizar la prueba sea desagradable o difícil. En este sentido, la alta sensibilidad de las técnicas moleculares, y el hecho biológico de que todas las células de nuestro organismo (salvo las células de la línea reproductiva) contienen el mismo ADN, hace posible partir de prácticamente cualquier tipo de muestra para obtener buenos resultados. Así, la muestra de mucosa bucal (más comúnmente referida como “muestra de saliva”) es perfectamente válida para este análisis, y resulta muy conveniente poder tomarla simplemente frotando el interior del carrillo con una torunda de algodón durante unos segundos.

Una de las ventajas que aporta el desarrollo de la ciencia y de la tecnología es precisamente poner a nuestra disposición los avances que, tras haber sido contrastados por profesionales especialistas, nos ayudan a conseguir una mejor calidad de vida y optimizan el desarrollo de esa medicina adaptada a nuestras necesidades.

