

**Informe de prueba**

Genotipado con PCR en tiempo real

<b>INFORME DE PRUEBA NÚM.:</b>	
Solicitante:	
Nombre y apellido del paciente:	
Fecha de nacimiento del paciente:	
Fecha de recogida de la muestra:	
Fecha de recepción de la muestra:	
Fecha de análisis:	
Código de análisis:	RIESGO CELIACO - 2 marcadores

**RIESGO DE ENFERMEDAD CELIACA**

El test determina los dos alelos pertenecientes a la familia HLA relacionados con la enfermedad celíaca. Se evalúa la variante genética GST012, correspondiente al alelo HLA DQ2.5 \*02, presente en el 90-95% de los celíacos, y la variante GST014, correspondiente al alelo HLA DQ8\*0302, presente en el 10-5% restante de los celíacos.

CÓDIGO DE IDENTIFICACIÓN	Gene	Variantes alélicas	Genotype	Variante	Susceptibilidad
GTS012	DQ2.5	G A	G A	DESFAVORABLE	INTERMEDIA
GTS014	DQ8	T C	C C	DESFAVORABLE	INTERMEDIO

La presencia de al menos una de estas condiciones es indicativa de susceptibilidad a la enfermedad celíaca, y no implica el desarrollo de la enfermedad, cuyo diagnóstico debe verificarse con pruebas serológicas y biopsia intestinal.

Para cualquier aclaración adicional sobre la interpretación de los resultados, comuníquese con un centro acreditado o el Centro Regional de Referencia para el diagnóstico de la enfermedad celíaca.

**El director científico**

## DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD CELIACA

El término celíaco deriva de Coeliacus, a su vez derivado del griego Koiliakós que significa «los que sufren en los Intestinos» de Koilia (es decir, «abdomen, vientre»). Palabra introducida en el siglo I por Areteus de Capadocia, famoso médico de la antigüedad. La enfermedad celíaca es una ENFERMEDAD AUTOINMUNE GENÉTICA del intestino delgado con muchos factores variables.

### CARACTERÍSTICAS

- Hipersensibilidad permanente al gluten ligada a una alteración del sistema inmunológico. En concreto, se trata de una enteropatía inmunomediada caracterizada por intolerancia a las proteínas de gluten (gliadinas) presente en el trigo, el centeno y la cebada.
- Esta Alteración puede surgir en diferentes periodos de la vida de una persona. La amplia variabilidad en aparición de los síntomas entre individuos diferentes no permite realizar estudios epidemiológicos adecuados.
- La única terapia es la exclusión total y permanente en la dieta de los cereales que contienen gluten.
- Es la forma más común de "enfermedad causada por intolerancia alimentaria" en la población occidental, con una incidencia estimada del 1%, pero en continuo aumento. En Europa y Estados Unidos la enfermedad afecta entre el 0,5% y el 1% de la población.
- Las categorías de riesgo son: familiares de celíacos, pacientes que padecen enfermedades no autoinmunes en órganos específicos y pacientes que presentan dificultades diagnósticas.

### LAS CAUSAS

La enfermedad celíaca se desarrolla sólo en sujetos predispuestos después de la exposición al gluten. La gliadina contenida en el gluten, contiene secuencias de aminoácidos capaces de sensibilizar a los linfocitos de la lámina de el intestino. Se necesitan tres factores para desencadenar la enfermedad celíaca:

- ✓ Predisposición genética.
- ✓ Presencia de una buena cantidad de gluten en la dieta.
- ✓ Intervención de factores desencadenantes, como infecciones virales o estrés físico y psicológico.

En las enfermedades multifactoriales, ninguna mutación genética por sí sola causa la enfermedad. Las pruebas genéticas no conducen a un diagnóstico certero pero permiten identificar características genéticas que conducen a un mayor riesgo de desarrollar una determinada patología (pruebas de susceptibilidad). La enfermedad celíaca es una enfermedad multifactorial en la que variaciones (o alelos) en algunos genes HLA constituyen los principales factores de riesgo genéticos y explican por sí solos al menos del 40% del aumento de la prevalencia en hermanos (aproximadamente el 10% frente al 1% de la población general). También hay un aumento en la prevalencia entre padres e hijos de pacientes en comparación con la población. en general aunque en menor medida, como se desprende de los pocos estudios en los que se ha cuantificado separadamente de la de los hermanos.

### SÍNTOMAS TÍPICOS de la enfermedad celíaca:

Calambres abdominales
Colitis
Diarrea intermitente o crónica
Flatulencia
Hinchazón y distensión abdominal

### SÍNTOMAS ATÍPICOS de la enfermedad celíaca

La enfermedad celíaca tiende a ocurrir de manera bastante heterogénea, es decir, que entre un individuo celíaco y un otro, se pueden haber profundas diferencias en los síntomas relacionados con la enfermedad. De hecho, las formas típicas representan sólo la punta de un iceberg, la parte del cual está sumergida (que representa la mayoría de los casos) se compone de formas atípicas o silenciosas (se consideran formas silenciosas con síntomas ausentes, a pesar de la presencia de lesiones típicas de la mucosa intestinal). En concreto, más que síntomas atípicos sería más correcto hablar de signos atípicos de la enfermedad celíaca. y, mejor aún, de patologías potencialmente asociadas (y complicaciones relacionadas).

#### Síntomas atípicos a nivel Intestinal

Alteración de la defecación
Flatulencia
Hinchazón
Malestar abdominal

#### Síntomas Orales atípicos

Estomatitis aftosa recurrente
Glositis atrófica
Hipoplasia del esmalte dental
Manifestaciones intraorales de dermatitis herpetiforme

#### Síntomas atípicos específicos del Sexo Femenino

Abortos espontáneos recurrentes
Alteraciones en el ciclo menstrual
Amenorrea
Dificultad en la concepción
Endometriosis
Menopausia precoz
Menarquia tardía

#### Síntomas atípicos específicos del Sexo Masculino

Disminución de la libido
Hipogonadismo
Impotencia
Oligospermia

### Otros síntomas atípicos de la enfermedad celíaca

Alopecia areata	Esquizofrenia	Retraso puberal
Ansiedad, depresión	Esteatosis hepática	Síndrome espinocerebeloso
Artritis, artralgia (dolor en las articulaciones)	Hiperactividad bronquial	Soriasis
Asma	Hipo/hipertiroidismo	Trastornos cognitivos
Astenia	Hiposplenismo (trombocitosis)	Valores de transaminasas constantemente elevados
Ataxia cerebelosa	Osteopenia, osteoporosis	Vitíligo
Demencia	Polineuropatía periférica	
Epilepsia	Queratosis folicular	

Debido a las diversas manifestaciones atípicas descritas, la enfermedad celíaca se ha ganado el sobrenombre de Enfermedad del "camaleón".

### TRATAMIENTO

El único tratamiento posible para la enfermedad celíaca es una dieta sin gluten muy estricta y permanente. (gluten-free), que permite eliminar los síntomas y reconstituir los tejidos intestinales, normalmente dentro de 6-18 meses desde el diagnóstico. Seguir una dieta sin gluten significa cambiar tu estilo de vida y eliminar todos los alimentos a base de harina trigo y cebada (por tanto: pasta y pan, pizza, bizcochos, cereales para el desayuno). Carne, verduras, el arroz y el maíz, las verduras, las frutas y las patatas no contienen gluten y, por lo tanto, pueden entrar fácilmente en la dieta celíaca. Hay muchos alimentos sustitutos en el mercado, que aportan el texto específico sin gluten – especialmente formulado para celíacos/intolerantes al gluten. Productos que pueden sustituir el trigo por un cereal naturalmente libre de gluten o deglutinado con métodos químicos y/o físicos, que son tolerados por los celíacos. Los productos que llevan esta afirmación y que están incluidos en el Registro Nacional de alimentos del Ministerio de Salud, se pueden adquirir a través del cupo de suministro gratuito que El Sistema Nacional de Salud lo reconoce para todos los celíacos y cuya cantidad varía en función del sexo y la edad. Además, hay que tener en cuenta que el gluten puede quedar "oculto" en los alimentos, donde se añade como aditivo. Si uno de estos alimentos se produce evitando añadir gluten como aditivo y/o elaborando tienen cuidado de no contaminar el producto envasado con gluten durante la cadena de producción, se aplicará una etiqueta con la indicación nutricional "sin gluten - apto para celíacos".