

#115 - PREVALENCIA DE HLA DQ2/DQ7/DQ8 EN PACIENTES CON ESTUDIO DE SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA PARA ENFERMEDAD CELÍACA EN UN CENTRO UNIVERSITARIO

<https://doi.org/10.46613/congastro2023-115>

Guíñez D¹, Miranda J¹, Covarrubias N¹, Maureira D¹, Ferrer P¹, Madrid A¹, von Mühlenbrock C¹

¹Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile

INTRODUCCIÓN: La enfermedad celíaca (EC) es una enteropatía inmunomediada crónica gatillada por la dieta con gluten de carácter multifactorial en un contexto de susceptibilidad genética. Los antígenos leucocitarios humanos (HLA) contribuyen en el riesgo genético entre 25-40% y dependiendo del haplotipo es el riesgo asociado a desarrollar EC. Su estudio complementa el diagnóstico. En Latinoamérica existen escasos reportes sobre prevalencia de HLA DQ2, DQ7 y DQ8 en pacientes con estudio genético de enfermedad celíaca.

OBJETIVO: Conocer la prevalencia para genotipos HLA DQ2, DQ7 y DQ8 en un centro de alta complejidad.

MÉTODOS: Estudio descriptivo, retrospectivo. Se analizó la totalidad de los exámenes solicitados de HLA DQ2, DQ7 y DQ8 entre febrero 2015 y mayo 2023. Se realizó estadística sumaria para el análisis.

RESULTADOS: De un total de 285 pacientes estudiados, 78% fueron mujeres, con una edad promedio de 37,7 años (DE \pm 18,9). La positividad global del estudio de susceptibilidad genética para EC fue de 85%. Considerando sólo los resultados para DQ2-DQ8, la positividad fue de 67%. El genotipo más frecuente en la población estudiada fue DQ2/(-) 17,5%, DQ7/(-) 17,5% y DQ2/DQ8 14,7% (Tabla 1).

El 60% de los pacientes contaba con estudio para anticuerpo IgA anti transglutaminasa (anti-tTG); 29 pacientes fueron positivos, 22 (75%) de estos tenían un genotipo que al menos portaba un alelo HLA DQ2. Solo un paciente no presentó genotipo de riesgo con anti-tTG positivo.

CONCLUSIÓN: Encontramos una alta prevalencia de genotipos de riesgo para enfermedad celíaca, con predominio del alelo HLA DQ2 tanto en la población estudiada como en sujetos con anti-tTG positiva. El impacto de esta caracterización genotípica requiere ser cotejada con la evolución clínica de los pacientes analizados.

Tabla 1: Distribución de la población estudiada según genotipo.

Genotipo	Casos	%
DQ2/DQ2	17	6,0
DQ2/DQ8	42	14,7
DQ2/DQ7	36	12,6
DQ8/DQ7	18	6,3
DQ2/ (-)	50	17,5
DQ8/(-)	30	10,5
DQ7/(-)	50	17,5
(-) / (-)	42	14,7
TOTAL	285	100