

#172 - PREVALENCIA DE POLIMORFISMO RS2097432 T>C EN EL GEN HLA-DQA1 EN PACIENTES CON ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL

<https://doi.org/10.46613/congastro2023-172>

Estay C¹, Chesta C², Venegas M¹, Sanga J¹, Palomo M¹, Simian D¹, Pérez de Arce E¹

¹Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile ²Hospital Clínico Universidad De Chile, Santiago, Chile

Introducción: En nuestro medio, los anticuerpos anti-factor de necrosis tumoral (Anti-TNF α) son ampliamente utilizados en Enfermedad Inflamatoria Intestinal (EII) moderada a severa. Sin embargo, existe un alto porcentaje (50-70%) de pérdida de respuesta a tratamiento. Hay varios factores que influyen en la pérdida de respuesta, el polimorfismo genético rs2097432 T>C en el gen HLA-DQA1 se ha relacionado con la formación de anticuerpos anti-TNF- α .

Objetivos: Determinar la prevalencia del polimorfismo rs2097432 T>C del gen HLA-DQA1 y describir frecuencia de falla primaria y necesidad de optimización de terapia biológica (TB).

Métodos: Estudio exploratorio en pacientes pertenecientes al Registro de EII (REDCap®). Se estudió el polimorfismo rs2097432 HLA-DQA1 mediante PCR-RFLP. El alelo normal T fue comparado con el alelo de riesgo C de acuerdo a un modelo recesivo (TT v/s TC+CC). Se comparó respuesta a tratamiento en base a la presencia de polimorfismo.

Resultados: Se analizaron 63 muestras; 35 (56%) normales TT, 28 (44%) con alelo de riesgo, de los cuales 18 fueron heterocigotos TC y 10 homocigotos CC. 58 pacientes en TB, 52% mujeres, mediana de edad 39 años (rango:18-78) y mediana de duración de enfermedad 2 años (rango: 0-32), Colitis Ulcerosa en 48% y 52% Enfermedad de Crohn. De los factores de mal pronóstico un 43% con compromiso perianal, 50% fenotipo no inflamatorio y 64% colitis extensa. Infliximab fue el fármaco más indicado en un 67% de los pacientes. Ver respuesta a terapia biológica en Figura 1.

Conclusión: En nuestro conocimiento este es el primer estudio nacional de prevalencia de polimorfismo rs2097432 T>C en el gen *HLA-DQA1*. El hallazgo de alelo de riesgo es frecuente (44%), sin embargo, no hubo diferencias en el porcentaje de falla primaria y necesidad de terapia biológica optimizada, por lo que su determinación aislada no permite cambios en la conducta terapéutica.

