

## LA GENÉTICA DE LA ENFERMEDAD CELÍACA.

María Elena Fernández de Cossío Dorta-Duque.<sup>1</sup>

En los últimos años diversos estudios han contribuido a describir las bases moleculares de la asociación entre el sistema HLA y las enfermedades autoinmunes. La Diabetes mellitus tipo I y la Enfermedad celíaca, entre otras enfermedades autoinmunes, ofrecen un modelo para la mejor comprensión de estas asociaciones. En esta presentación se discute el caso de la Enfermedad celíaca. Se describen las características clínicas de la enfermedad y los factores genéticos de mayor importancia. Se presentan elementos epidemiológicos de la enfermedad y las evidencias sobre la susceptibilidad genética para el desarrollo de la misma. Se describen los haplotipos denominados heterodímeros celíacos, el genotipo HLA-DQ asociado a la enfermedad, y el efecto de dosis de sus alelos. Se propone un diagrama para el cálculo de riesgo de la enfermedad celíaca, y se discuten los vínculos entre HLA-DQ y los factores de riesgo, en particular, el efecto entre familiares de primer grado y del sexo. Por último, se abordan los mecanismos moleculares involucrados en la patogénesis de la enfermedad, las características de los péptidos que se unen al bolsillo de las moléculas HLA-DQ, y los epítopes de las gliadinas restringidos al HLA-DQ2.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Megiorni F, Mora B, Bonamico M, Barbato M, Nenna R, Maiella G, Lulli P, Mazzilli MC. HLA-DQ and risk gradient for celiac disease. *Human Immunol* 2009;70:55-9.
2. Caillat-Zucman S. Molecular mechanisms of HLA association with autoimmune diseases. *Tissue Antigens* 2009;73:1-8.
3. Dubois PC, van Heel DA. Translational Mini-Review Series on the Immunogenetics of Gut Disease: Immunogenetics of coeliac disease. *Clin Exp Immunol* 2008;153:162-73.
4. Myrsky E, Kaukinen K, Syrjänen M, Korponay-Szabó IR, Mäki M, Lindfors K. Coeliac disease-specific autoantibodies targeted against transglutaminase 2 disturb angiogenesis. *Clin Exp Immunol* 2008;152:111-9.
5. Wolters VM, Wijmenga C. Genetic background of celiac disease and its clinical implications. *Am J Gastroenterol* 2008;103:190-5.
6. Matsysiak-Budnik T, Cruz Moura I, Arcos Fajardo M, Lebreton C, Ménard S, Candalh C, Ben-Khalifa K, Dugave C, Tamouza H, van Niel G, Bouhnik Y, Lamarque D, Chaussade S, Malamut G, Cellier C, Cerf-Bensussan N, Monteiro R, Heyman M. Secretory IgA mediates retrotranscytosis of intact gliadin peptides via the transferrin receptor in celiac disease. *J Exp Med* 2008;205:143-54.
7. Sollid LM. Molecular basis of celiac disease. *Annu Rev Immunol* 2000;18:53-81.

---

<sup>1</sup> Doctora en Ciencias Biológicas. Investigador Auxiliar. CIGB Centro de Ingeniería Genética y Biotecnología. La Habana. Cuba.