



REVISTA DE
GASTROENTEROLOGÍA
DE MÉXICO

www.elsevier.es/rgmx



ARTÍCULO ORIGINAL

Genética, ambiente y asma asociados a enfermedad celiaca en la familia extendida de un niño afectado

R. Sigala-Robles, S.V. Aguayo-Patrón y A.M. Calderón de la Barca*

Coordinación de Nutrición, Centro de Investigación en Alimentación y Desarrollo, Hermosillo, Sonora, México

Recibido el 17 de enero de 2017; aceptado el 2 de mayo de 2017

PALABRAS CLAVE

Enfermedad celiaca;
HLA-DQ2/DQ8;
Familia extendida;
Asma;
Factores ambientales

Resumen

Introducción: La enfermedad celiaca (EC) es una enteropatía autoinmune asociada a la ingestión de gluten. En las familias extendidas de pacientes celíacos en estrecha convivencia, los factores genéticos y ambientales compartidos pueden predisponer a EC.

Objetivo: Proporcionar evidencia sobre factores genéticos y ambientales implicados en el desarrollo de la EC en una familia extendida de un paciente pediátrico.

Métodos: Se evaluaron historial clínico, condiciones ambientales, peso y talla de los participantes y se les tomó una muestra de sangre periférica. Se genotipificaron los haplotipos HLA-DQ2/DQ8 mediante qPCR y se cuantificaron por ELISA los anticuerpos IgA anti gliadinas y antitransglutaminasa.

Resultados: Participaron 12 familiares maternos del caso índice, que tenían estrecha convivencia vecinal. Ocho presentaron HLA-DQ2 heredado del abuelo, 7/12 y 9/12 fueron positivos para los anticuerpos IgA anti gliadinas e IgA antitransglutaminasa, respectivamente. Los principales síntomas intestinales referidos por los participantes fueron distensión abdominal, exceso de gases, estreñimiento y reflujo gastroesofágico. Los síntomas extraintestinales más frecuentes fueron fatiga, estrés y ansiedad. Además, 6/13 participantes tuvieron asma bronquial.

Conclusión: La familia extendida convive estrechamente, comparte la predisposición genética, condiciones ambientales y el asma, que podrían haberlos predispuesto a la EC.

© 2017 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia. Coordinación de Nutrición, Centro de Investigación en Alimentación y Desarrollo, A. C., C. P. 83304 Hermosillo, Sonora, México. Tel.: +52+662 2892400, ext. 288; fax: +52+662 2800094.

Correo electrónico: amc@ciad.mx (A.M. Calderón de la Barca).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rgmx.2017.05.006>

0375-0906/© 2017 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Cómo citar este artículo: Sigala-Robles R, et al. Genética, ambiente y asma asociados a enfermedad celiaca en la familia extendida de un niño afectado. Revista de Gastroenterología de México. 2017. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rgmx.2017.05.006>

KEYWORDS

Celiac disease;
HLA-DQ2/DQ8;
Extended family;
Asthma;
Environmental
factors

Genetics, environment, and asthma associated with celiac disease in the extended family of an affected child

Abstract

Introduction: Celiac disease (CD) is an autoimmune enteropathy associated with gluten ingestion. In extended families of celiac patients that live in close proximity of one another, shared genetic and environmental factors can predispose them to CD.

Aim: The aim of this study was to provide evidence about the genetic and environmental factors involved in the development of CD in the extended family of a pediatric patient.

Methods: The medical history, environmental conditions, and participant weight, height, and peripheral blood samples were evaluated. The HLA-DQ2/DQ8 haplotypes were genotyped through qPCR testing and the IgA anti-gliadin and anti-transglutaminase antibodies were quantified using the ELISA test.

Results: Twelve close-living maternal relatives of the index case participated in the study. Eight of them presented with the HLA-DQ2 haplotype, inherited from the grandfather, and 7/12 and 9/12 were positive for IgA anti-gliadin and IgA anti-transglutaminase antibodies, respectively. The main intestinal symptoms stated by the participants were abdominal bloating, excess flatulence, constipation, and gastroesophageal reflux. The most frequent extra-intestinal symptoms were fatigue, stress, and anxiety. In addition, 6/13 participants had bronchial asthma.

Conclusion: The extended family living in close proximity of one another shared a genetic predisposition, environmental conditions, and asthma, which could have predisposed them to celiac disease.

© 2017 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción y objetivo

La enfermedad celiaca (EC) es una enteropatía autoinmune desencadenada por el consumo de gluten en personas genéticamente predisuestas. Su prevalencia estimada en México es de 1:168¹, similar a la encontrada en poblaciones amerindias (1:167)² y caucásicas (1:100-1:200)³. Los síntomas de la EC pueden ser intestinales, como diarrea y síndrome de malabsorción, que provocan pérdida de peso y falla en el crecimiento; o extraintestinales, como dolor de cabeza, anemia, dermatitis herpetiforme y osteoporosis⁴. La variabilidad de las manifestaciones clínicas dificulta el diagnóstico.

La genética de riesgo dada por los haplotipos HLA-DQ2/DQ8 explica del 30 al 50% de la EC⁵, en cuyo desarrollo intervienen además factores ambientales. Los familiares de personas con EC, debido a la genética y a la historia en común, tienen mayor riesgo de desarrollarla. En los de primer y segundo grado, el riesgo de padecer EC se incrementa en 5.6-10% y 2.3-5%, respectivamente^{6,7}. Por esto, algunos autores han propuesto implementar estrategias para la detección de EC en este grupo de alto riesgo, con lo que se podría disminuir la morbimortalidad relacionada^{8,9}.

En un entorno tradicional, como en el que conviven muchas familias mexicanas, en la misma área física, además de compartir genética, se comparten condiciones ambientales que pueden incrementar el riesgo de EC. En este contexto, el objetivo del estudio fue proporcionar evidencia sobre factores genéticos, ambientales, enfermedades y tratamientos implicados en el desarrollo de la EC en una familia extendida de un niño que la padece.

Materiales y métodos

Participantes

El estudio se llevó a cabo en Hermosillo, en el estado de Sonora (México). Se incluyeron 12 familiares de primer y segundo grado de un niño con EC (caso índice). El niño, actualmente de 10 años de edad, fue diagnosticado con EC por síntomas agudos, biopsia y anticuerpos, desde los 2 años de edad. El protocolo de investigación fue aprobado por el Comité Institucional de Bioética (CE/016/2014) y se obtuvo el consentimiento informado de cada uno de los participantes, firmado por los padres en caso de los menores de 18 años.

Se entrevistó a los participantes sobre su historia clínica; en el caso de los niños, la madre aportó la información. Se midió el peso y la talla y se calculó el índice de masa corporal. El estado nutricional de los adultos se clasificó según los puntos de corte de la Organización Mundial de la Salud¹⁰, mientras que para los niños se calculó el puntaje Z de índice de masa corporal para la edad¹¹.

Se obtuvo una muestra de sangre venosa de cada participante. Una fracción se utilizó para el análisis de haplotipos de riesgo y el resto se centrifugó para obtener suero y analizar anticuerpos.

Extracción de ADN y genotipificación

El ADN genómico se extrajo de las muestras de gotas de sangre seca siguiendo el protocolo descrito por Aguayo-Patrón

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8730828>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8730828>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)