

## INTOLERANCE<sup>2</sup>

Estudio genético de intolerancia al gluten y a lactosa asociada a la edad



Actualmente son cada vez más las personas que presentan molestias digestivas originadas tras la ingestión de determinados alimentos. Los alimentos que más frecuentemente se relacionan con estas molestias digestivas son alimentos derivados de cereales y de lácteos.

### Enfermedad celíaca o celiacía

La celiacía se debe a la intolerancia al gluten, que es un conjunto de proteínas presentes en la mayoría de los cereales. Se caracteriza por una reacción inflamatoria en la mucosa del intestino delgado, provocada por una respuesta inmune, que dificulta la absorción de macro y micronutrientes.

Los síntomas más frecuentes son la pérdida de peso y apetito, fatiga, náuseas, vómitos, diarrea, distensión y dolor abdominal, pérdida de masa muscular, retraso del crecimiento y depresión entre otros.

El tratamiento consiste en el seguimiento de una dieta estricta sin gluten que debe continuar durante toda la vida. Eliminando el gluten de la dieta se produce la normalización clínica y funcional, reparándose los daños causados en las vellosidades intestinales. No obstante es importante señalar que esta dieta de exclusión presenta dificultades ya que el gluten está presente en el 80% de los alimentos sólidos manufacturados.



La enfermedad celíaca afecta a cerca del 1% de la población europea, siendo más frecuente en las mujeres con una proporción 2:1.

### Intolerancia primaria a la lactosa

En ocasiones, las personas presentan dolor y distensión abdominal, hinchazón, gases y diarrea, tras el consumo de lácteos. Estos síntomas pueden estar originados por la incapacidad de metabolizar la lactosa, azúcar principal de la leche. La lactosa es hidrolizada en el organismo a través de una enzima denominada *lactasa* dando lugar a glucosa y galactosa que se absorben a nivel intestinal. Cuando la lactosa no es hidrolizada, pasa al intestino grueso provocando los síntomas.

La intolerancia primaria a la lactosa o hipolactasia adquirida es la causa más común de intolerancia a la

lactosa en el adulto y tiene un origen genético. Se estima que aproximadamente el 75% de la población pierde la capacidad de digerir lactosa en algún momento de su vida. La pérdida de la actividad está asociada a la edad, pudiéndose observar una reducción de dicha actividad a partir de los 3-5 años, aunque lo más frecuente es que ocurra en la edad adulta.

### INTOLERANCE<sup>2</sup>

La prueba **INTOLERANCE<sup>2</sup>** permite conocer en un solo análisis si existe predisposición genética a la celiacía y/o intolerancia primaria a la lactosa.

La **intolerancia al gluten** se determina mediante el estudio de los haplotipos de riesgo HLA-DQ2 y HLA-DQ8. El 90% de los pacientes con enfermedad celíaca son HLA-DQ2 positivos, mientras que el resto poseen variantes alélicas que codifican HLA-DQ8 sin HLA-DQ2 (6%) o un solo alelo del HLA-DQ2. Por tanto, la ausencia de los haplotipos estudiados hace que el diagnóstico de celiacía sea muy poco probable.

La **intolerancia a la lactosa** se determina mediante el análisis de la región promotora del gen LTC situada en el gen MCM6. La prueba **INTOLERANCE<sup>2</sup>** analiza el polimorfismo -13910 (rs4988235) en el gen MCM6, responsable del 90% de los casos de intolerancia primaria a la lactosa en población caucásica.

### Indicaciones

La prueba **INTOLERANCE<sup>2</sup>** está especialmente indicado para:

- Pacientes con sospecha clínica de celiacía y estudio serológico negativo, antes de realizar la biopsia.
- Pacientes con estudio serológico de celiacía positivo que rechazan la biopsia.
- Pacientes con sintomatología compatible con enfermedad celiaca.
- Pacientes con sintomatología compatible con intolerancia a la lactosa.

### Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

**Muestra:** 1 tubo de 5 mL de sangre EDTA ó 2 hisopos de raspado bucal en kit específico.

**Documentación:** Peticiónario y consentimiento informado específicos.