

ACTIVIDADES REALIZADAS POR EL GRUPO DE
TRABAJO: Genética e Inmunología de la
enfermedad celíaca

Responsables: JR. Bilbao, E. Arranz



ARTÍCULOS

- Bernardo D, Martínez-Abad B, Vallejo S, Montalvillo E, Fernández-Salazar L, Blanco-Quirós A, Garrote JA, Arranz E. Ascorbate-dependent decrease of the mucosal immune inflammatory response to gliadin in celiac disease patients. *Allergol Immunopathol.* 2012;40(1):3-8. doi: 10.1016/j.aller.2010.11.003.
- Medrano LM, García-Magariños M, Dema B, Espino L, Maluenda C, Polanco I, Figueredo MÁ, Fernández-Arquero M, Núñez C. Th17-related genes and celiac disease susceptibility. *PLoS One.* 2012;7(2):e31244. doi: 10.1371/journal.pone.0031244.
- Medrano LM, Dema B, López-Larios A, Maluenda C, Bodas A, López-Palacios N, Figueredo MÁ, Fernández-Arquero M, Núñez C. HLA and celiac disease susceptibility: new genetic factors bring open questions about the HLA influence and gene-dosage effects. *PLoS One.* 2012;7(10):e48403. doi: 10.1371/journal.pone.0048403.
- Castellanos-Rubio, A., Caja, S., Irastorza, I., Fernandez-Jimenez, N., Plaza-Izurieta, L., Vitoria, J.C., Maki, M., Lindfors, K., Bilbao, J.R. Angiogenesis-related gene expression analysis in celiac disease. *Autoimmunity.* 2012; 45 (3): 264-70.
- Fernandez-Jimenez, N., Plaza-Izurieta, L., Lopez-Euba, T., Jauregi-Miguel. A., Bilbao, J.R. Cubic regression-based degree of correction predicts the performance of whole bisulfite amplified DNA methylation analysis. *Epigenetics.* 2012; 7 (12): 1349-54.
- Vallejo-Díez S, Bernardo D, Sousa C, Moreno ML, Muñoz A, Fernández-Salazar L, Calvo C, Garrote JA, Cebolla A, Arranz E. Detection of specific IgA antibodies against a new 8-mer gliadin-derived peptide in serum samples from celiac patients. *PLoS One.* 2013. doi: 10.1371/journal.pone.0080982.
- Romanos J, Rosén A, Kumar V, Trynka G, Franke L, Szperl A, Gutierrez-Achury J, van Diemen CC, Kanninga R, Jankipersadsing SA, Steck A, Eisenbarth G, van Heel DA, Cukrowska B, Bruno V, Mazzilli MC, Núñez C, Bilbao JR, Mearin ML, Barisani D, Rewers M, Norris JM, Ivarsson A, Boezen HM, Liu E, Wijmenga C; PreventCD Group. Improving coeliac disease risk prediction by testing non-HLA variants additional to HLA variants. *Gut.* 2014; 63(3):415-22.

**ACTIVIDADES REALIZADAS POR EL GRUPO DE
TRABAJO: Genética e Inmunología de la
enfermedad celíaca**

Responsables: JR. Bilbao, E. Arranz



- Bondar C, Plaza-Izurieta L, Fernandez-Jimenez N, Irastorza I, Withoff S, CEGEC, Wijmenga C, Chirido F, Bilbao JR. THEMIS and PTPRK in celiac intestinal mucosa: coexpression in disease and after in vitro gliadin challenge. Eur J Hum Genet. 2014;22(3):358-62
- Fernandez-Jimenez N, Castellanos-Rubio A, Plaza-Izurieta L, Irastorza I, Elcoroaristizabal X, Jauregi-Miguel A, Lopez-Euba T, Tutau C, de Pancorbo MM, Vitoria JC, Bilbao JR. Coregulation and modulation of NFκB-related genes in celiac disease: uncovered aspects of gut mucosal inflammation. Hum Mol Genet. 2014; 23(5): 1298-1310.
- Almeida R, Ricaño-Ponce I, Kumar V, Deelen P, Szperl A, Trynka G, Gutierrez-Achury J, Kanterakis A, Westra H, Franke L, Swertz M, Platteel M, Bilbao JR, Barisani D, Greco L, Mearin ML, Wolters VM, Mulder C, Mazzilli MC, Sood A, Cukrowska B, Núñez C, Pratesi R, Withoff S and Wijmenga C. Fine-mapping of the celiac disease-associated LPP locus reveals a potential functional variant. Hum Mol Genet. 2013 [Epub ahead of print]
- Jauregi-Miguel A, Fernandez-Jimenez N, Irastorza I, Plaza-Izurieta L, Vitoria JC, Bilbao JR. Alteration of Tight Junction Gene Expression in Celiac Disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2014 [Epub ahead of print]

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

- Caracterización de la modulación de la ruta NFκB por iMALT en un modelo celular de enfermedad celíaca. Valoración de su utilización como terapia alternativa a la dieta sin gluten. Dpto. Industria – Gobierno Vasco (SAIO10-PE10BF03). 2010-2012. J.R. Bilbao.
- Expresión del receptor IL15Ra y nivel de respuesta a IL15 en el duodeno de pacientes celíacos. Caracterización de poblaciones celulares que expresan IL15Ra. Junta de Castilla y León, Consejería de Educación (VA016A10-2). 2010-2011. A. Blanco Quirós.
- Efecto de la interacción prolamina-microbiota en la mucosa intestinal de pacientes con enfermedad celíaca. Instituto de Salud Carlos III (PI10/01647). 2011-2013. E. Arranz.
- Estudios de expresión génica a nivel intestinal en pacientes de enfermedad celíaca. Correlación con clínica y genética. Comparación con enfermedad

**ACTIVIDADES REALIZADAS POR EL GRUPO DE
TRABAJO: Genética e Inmunología de la
enfermedad celíaca**

Responsables: JR. Bilbao, E. Arranz



inflamatoria intestinal. Fondo de Investigaciones Sanitarias (PI11/00614). 2012-2014. C. Nuñez.

- Estudio de investigación sobre el reconocimiento de fracciones proteicas alergénicas en trigos transgénicos utilizando sueros de pacientes con anafilaxia inducida por ejercicio dependiente de trigo por sensibilización a omega-5 gliadina. I Convocatoria de Ayudas a la Investigación en Enfermedad Celíaca de la SEEC. 2013. F. Barro, I. Ojeda, M. Gómez Pallarés, E. Arranz.
- Diagnóstico de la sensibilidad al gluten versus celiacía en mujeres con fallo reproductivo recurrente: estudio de prevalencia y desarrollo de guías diagnósticas y terapéuticas. Asociación de Celíacos y Sensibles al Gluten de la Comunidad de Madrid ("X Premio de Investigación Básica y Aplicada sobre la Sensibilidad al Gluten"). 2014-2015. C. Nuñez.
- Biología de Sistemas de la autoinmunidad. La enfermedad celíaca como modelo. Instituto de Salud Carlos III - Ministerio de Ciencia e Innovación (PI10/00310). 2010-2013. J.R. Bilbao.
- Estudio funcional de genes candidato a la enfermedad celíaca y su aplicación potencial como herramienta diagnóstica. Dpto. Sanidad – Gobierno Vasco (2011111034). 2013-2015. J.R. Bilbao.
- Caracterización funcional de las regiones genómicas asociadas con riesgo a enfermedad celíaca en poblaciones celulares de la mucosa intestinal. Instituto de Salud Carlos III - Ministerio de Ciencia e Innovación (PI13/01201). 2014-2016. J.R. Bilbao.

TESIS DOCTORALES

- Degradación específica del gluten por la mucosa intestinal de los pacientes celíacos: posible papel en la patogenia y en el diagnóstico de la enfermedad. Universidad de Valladolid. 2013. Sara Vallejo Díez.
- Enfermedad inflamatoria intestinal y celiacía: componente genético y farmacogenética. Universidad Complutense de Madrid. 14/02/2014. Luz María Medrano de Dios. Calificación: Sobresaliente Cum Laude.
- Novel aspects in the genetics of celiac disease: copy number variation, methylation and coregulation in NFkB-related genes / Aspektu berriak eritasun zeliakoaren genetikan: kopia kopuru aldaerak, metilazioa eta korregulazioa

**ACTIVIDADES REALIZADAS POR EL GRUPO DE
TRABAJO: Genética e Inmunología de la
enfermedad celíaca**

Responsables: JR. Bilbao, E. Arranz



NFkB-rekin erlazionatutako geneetan. Universidad del País Vasco. 2014. Nora Fernández Jiménez. Calificación: Sobresaliente Cum Laude.

LIBROS O ARTÍCULOS DE DIVULGACIÓN PUBLICADOS

- Arranz E, Garrote JÁ. Enfermedad Celíaca. Introducción al conocimiento actual de la Enfermedad celíaca. Ergón Editores, Madrid. 2011 (2ª edición).
- Chirido FG, Arranz E. Enfermedad Celíaca: una inmunopatología muy frecuente pero poco conocida. Ciencia e Investigación. Divulgación 2013; 63(1): 59-70.
- JC Vitoria, JR Bilbao, I Irastorza. Nuevos campos en la investigación de la enfermedad celíaca. Enfermedad Celíaca: Presente y Futuro. Ergón editores, Madrid. 2013.
- N Fernández-Jimenez, L Plaza-Izurieta, JR Bilbao. La enfermedad celíaca. Marcadores genéticos. Enfermedad Celíaca y Sensibilidad al Gluten no Celíaca. OmniaScience editores, Madrid. 2013.