

# La celiàquia, la malaltia camaleó. Estudi genètic a partir del tipatge d'HLA DQ2

---

## Presentació

La motivació principal per dur a terme aquest treball va ser fer una recerca sobre la meua malaltia, la celiàquia.

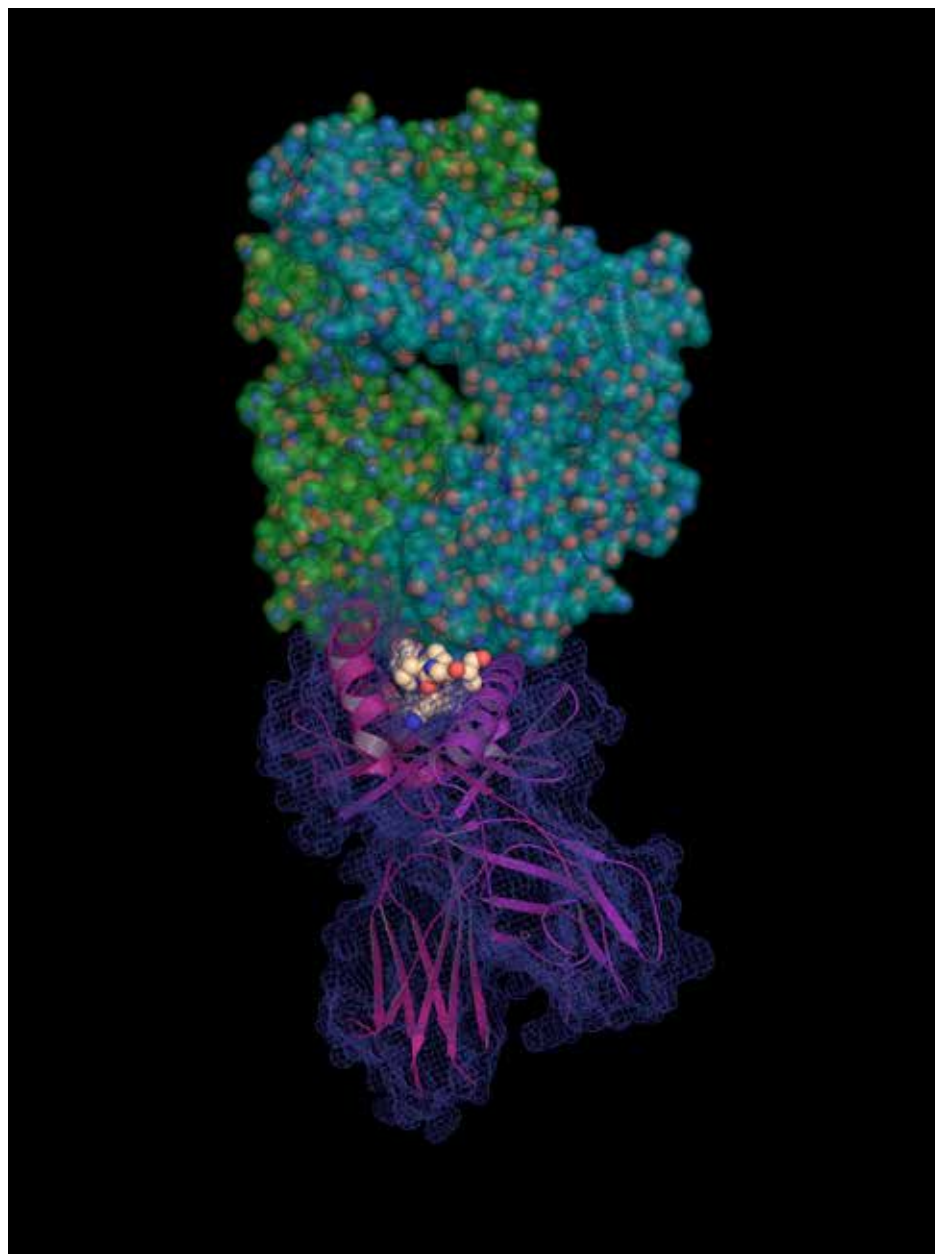
Els meus objectius eren saber quin havia estat l'origen de la malaltia, si hi havia diferents malalties relacionades, com era el seu diagnòstic, si la població celíaca coneixia amb profunditat la malaltia o si era una malaltia hereditària, i quins eren els gens que s'estudiaven. Per aquests motius, em vaig endinsar a la recerca de la MC. Les primeres hipòtesis que em vaig plantejar van ser: la celiàquia l'he heretat? Hi ha alguna explicació que m'ho demostrï? Podria estudiar la genètica de la MC? Una persona celíaca està prou informada sobre la seva malaltia? M'ha afectat en el meu dia a dia seguir una DSG?

Per poder donar resposta a aquestes preguntes, vaig fer una àmplia i detallada recerca sobre la MC (part teòrica) i per demostrar-ho vaig investigar i vaig assistir a l'estudi del Tipatge d'HLA DQ2 als laboratoris de l'Hospital Arnau de Vilanova (part pràctica).

## Metodologia

Durant la realització d'aquest treball, he anat buscant informació relacionada amb

---



---

la cèliaquia, la majoria l'he extrets dels documents que el Dr. Aureli Esquerda m'ha facilitat, la resta l'he extret d'Internet i de llibres relacionats. La metodologia que he seguit durant la meva recerca ha estat la següent.

En primer lloc, quan ja sabia la motivació per al meu treball i el tema en el qual em volia endinsar, vaig començar a buscar informació i especialistes que em poguessin ajudar per així realitzar la pràctica. Quan ja tenia la informació necessària i havia assolit correctament els conceptes principals relacionats amb la part teòrica, vaig començar a fer la part pràctica. Vaig estar un dia als laboratoris de l'Hospital Arnau de Vilanova amb l'Aureli, que em va ensenyar les diferents proves i les diferents formes d'analitzar els resultats a partir de mostres de sang, i llavors vam quedar un dia perquè pogués assistir a la prova del tipatge d'HLA DQ2.

A partir d'aquí, el meu camp de recerca es va ampliar i vaig realitzar diferents parts pràctiques fins a poder aconseguir unes conclusions al final.

### **Cos del treball**

El treball consta de dues grans parts: la teòrica i la pràctica.

En la primera esmento diferents definicions i explicacions de conceptes, perquè així es puguin entendre les diferents parts pràctiques. Parlo de la definició de la cèliaquia, una malaltia autoimmunitària, de què és el gluten, de les diferents formes clíniques en què es troba la cèliaquia i dels possibles trastorns relacionats, la seva etiologia, la predisposició genètica i la seva evolució dins del camp clínic i d'investigació.

El segon gran bloc es divideix en quatre parts. La primera, consisteix en el desenvolupament de la pràctica realitzada als laboratoris Arnau de Vilanova, fent l'extracció, l'amplificació i arribant a una possible detecció de la cèliaquia. Aquesta tècnica s'anomena tipatge d'HLA DQ2, i el seu principal objectiu és fer un diagnòstic clar i concís de la cèliaquia o descartar-la tot i que el pacient tingui els gens HLA DQ2 i/o DQ8.

La segona part consisteix en la realització d'un arbre genètic de la meva família paterna. La següent part consisteix en la interpretació d'una enquesta feta a persones celíaqües. I, finalment, hi ha explicada la meva experiència amb la cèliaquia i tot el que ha influït en la meva rutina.

### **Conclusions**

Assistir a una prova del procés de diagnòstic de la cèliaquia i, a més, fer-ho en uns laboratoris amb unes grans magnituds com és el cas del laboratori Clínic ICS de l'Hospital Arnau de Vilanova, m'ha ajudat a posar en pràctica tota la part teòrica d'aquest treball, ja que he pogut aplicar tots els conceptes estudiats i, a més, emportar-me una gran experiència i vivència d'haver pogut estar en uns laboratoris de recerca tan importants.

---

---

Les exploracions de la realització del tipatge d'HLA DQ2 eren molt variades, ja que l'Arnau de Vilanova és un gran hospital de la xarxa pública de sanitat que visita centenars de pacients amb símptomes relacionats amb la celiaquia i una possible predisposició genètica positiva.

Partint de les meves hipòtesis, les conclusions que n'he extret són que la celiaquia no s'hereta, el que s'hereta és el risc de desenvolupar el gen. També s'ha demostrat de forma pràctica, ja que en la interpretació dels resultats de l'estudi genètic del meu cas en particular, de l'any 2009, es veu com els dos genotips associats a la malaltia es troben en els resultats, però només se'n troba un de desenvolupat.

La segona part pràctica contesta les hipòtesis que m'havia fet en relació amb si havia heretat la celiaquia. Els motius pels quals he heretat la celiaquia queden demostrats en l'arbre genètic que m'indica la prevalença de patir la MC amb familiars que també la pateixen.

A través de les enquestes a la gent celíaca he vist que molta població celíaca coneix la seva malaltia tot i que només per sobre, ja que en alguns resultats de les enquestes es pot observar com la gent no té gaire consciència del diagnòstic o dels símptomes de la malaltia.

En l'última part pràctica del treball m'he adonat que la MC al llarg de la meua vida m'ha pogut arribar a afectar en temes de salut, ja que és una malaltia autoimmunitària. Els punts més importants que resumeixen aquest treball són:

- La malaltia celíaca és la intolerància alimentària més freqüent al nostre entorn, i la seva prevalença en els països occidentals s'ha estimat en un 0,2-0,5 %, encara que només el 20-50 % dels individus afectats tinguin símptomes.
- La seva etiologia és multifactorial, amb intervenció de factors genètics i ambientals, com el gluten, que actua com a agent desencadenant.
- La prova genètica, per si sola, no serveix per confirmar la celiaquia, però sí per establir si en algun moment de la nostra vida podem arribar a ser celíacs.

Finalment, després d'haver fet una gran recerca sobre la celiaquia i els diferents factors que afecten en el seu diagnòstic, i d'haver estat en els laboratoris del Arnau en l'estudi genètic a través del tipatge d'HLA DQ2, puc afirmar que ara ja sé com em van diagnosticar la MC, per què ho soc i quines n'han estat les causes.

### **Bibliografia i webgrafia**

LLIBRES I ALTRES DOCUMENTS: TESSMER, K. *Dime qué comer si soy celiaco*. Barcelona: Editorial Obelisco, 2013. – SANZ, Y. [et al.]. *La enfermedad celíaca*. Madrid: Editorial CSIC, 2015. – Prospecte Arnau de Vilanova, Unitat de Gastroenterologia i Nutrició Pediàtriques del HUAV. – NASPGHAN (North American Society for Pedia-

---

---

tric Gastroenterology, Hepathology and Nutrition, Children's Digestive Health and Nutrition Foundation). – PNT, Tècniques automitzades: Tipatge HLA-DQ2. Laboratori Clínic ICS Lleida. – GOMOLLÓN, F. *Enfermedad celiaca (sensibilidad al gluten)*. Servicio de Aparato Digestivo. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa Departamento de Medicina y Psiquiatría, Universidad de Zaragoza. – GENERALITAT DE CATALUNYA. *Document de consens sobre la malaltia celiaca a Catalunya*. Agència de Salut pública de Catalunya. – GOBIERNO DE CANARIAS. *Protocolo para el diagnóstico precoz de la enfermedad celiaca*. WEBS: <<https://www.msrebs.es/ciudadanos/asocEnfermosYFamiliares/celiacos.htm>> – <[info@celiacscatalunya.org](mailto:info@celiacscatalunya.org)> – <<https://celicidad.net/genetica-y-celiaquia/>> – <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4737358/>> – <[http://www.guiaceliacos.com/historia\\_enfermedad.php](http://www.guiaceliacos.com/historia_enfermedad.php)> – <<http://www.xtec.cat/iesblume/seminaris/nat/BIO-2/Immunitat.pdf>> – <<http://www.apcontinuada.com/es/hla-enfermedad-celiaca/articulo/80000059/>> – <<https://www.encyclopedia.cat/search/site/malaltia>> – <<https://www.celiacosmadrid.org/blog/BLOG/alergias-intolerancias-sabemos-diferenciarlas/>> – <[https://centresmedics.agrupacio.es/CA/consejos/aribau/2016/03\\_consejo\\_celiaquia.shtml](https://centresmedics.agrupacio.es/CA/consejos/aribau/2016/03_consejo_celiaquia.shtml)>

---