

## Les proves genètiques (gens HLA)

La prova d'empremta genètica (HLA) és una prova útil en casos seleccionats quan el diagnòstic de la malaltia celíaca no és prou clar. Això pot succeir si els resultats de les anàlisis de sang o la biòpsia de l'intestí prim són difícils d'interpretar, o si durant la prova d'estimulació amb gluten no s'ha consumit la quantitat adequada de gluten per garantir la fiabilitat de la prova. La prova d'empremta genètica es du a terme a través d'una anàlisi de sang. Una prova genètica HLA DQ2 i HLA DQ8 negativa descarta de manera efectiva un diagnòstic de la malaltia celíaca. No obstant això, una prova

genètica positiva només indica la susceptibilitat a la malaltia celíaca. Només 1 de cada 30 persones amb gens HLA DQ2 o HLA DQ8 desenvoluparan la malaltia, de manera que la majoria de les persones amb resultat positiu a la prova genètica mai no desenvoluparan la malaltia celíaca. Així, la prova genètica per si sola no pot diagnosticar la malaltia celíaca i mai no s'ha de començar una dieta sense gluten basant-se únicament en un resultat positiu d'aquesta prova. Una dieta sense gluten només s'haurà d'iniciar un cop confirmat el diagnòstic de la malaltia celíaca mitjançant una biòpsia de l'intestí prim.

Atès que la prova genètica no depèn de la ingesta de gluten, pot fer-se quan l'individu ja ha començat una dieta sense gluten. Si la prova genètica HLA DQ2 i HLA DQ8 és negativa es podrà descartar la malaltia celíaca. Si en canvi aquesta dona un resultat positiu, s'haurà de fer una estimulació amb gluten seguida d'una biòpsia de l'intestí prim per comprovar si efectivament es pateix la malaltia celíaca.

***Nota:** Es recomana a les persones a qui s'hagi diagnosticat celiaquia que guardin una còpia de totes les proves relacionades amb la malaltia que continguin els resultats relatius als anticossos, gens i biòpsia.*

### ELS BENEFICIS DEL DIAGNÒSTIC

Atès que la celiaquia és una malaltia greu amb conseqüències per a tota la vida, és essencial fer-ne un diagnòstic definitiu. La dieta sense gluten no és una tasca trivial i implica un canvi d'estil de vida i l'aprenentatge de noves habilitats com ara saber llegir i interpretar les etiquetes dels aliments. Aquesta dieta només s'haurà de seguir un cop establert el correcte diagnòstic mèdic de la malaltia celíaca.

• Una dieta estricta sense gluten té implicacions positives per a la salut, ja que redueix els riscos a llarg termini associats amb la celiaquia, però només per a les persones que realment ho necessiten, les quals han rebut un diagnòstic correcte per part d'un gastroenteròleg pediàtric o d'adults. No s'ha demostrat cap benefici de la dieta sense gluten per a les persones sanes.

• En rebre un diagnòstic adequat, ens assurem que els símptomes que patim són causats per la malaltia celíaca i no pas per cap altra malaltia.

• En tractar-se d'una malaltia de tipus genètic, aquesta podria tenir implicacions per a la nostra família un cop diagnosticada la malaltia. Si el diagnòstic és positiu, els membres directes de la família també hauran de ser sotmesos a les proves mèdiques.

• Un cop diagnosticada la malaltia celíaca, s'hauran de dur a terme altres proves per tal de detectar possibles complicacions addicionals i malalties com l'osteoporosi o d'altres malalties autoimmunitàries. En rebre un diagnòstic adequat ens assurem que aquesta avaluació mèdica important també es du a terme.

### BREU RESUM

- Simptomatologia diversa (multisistèmica)
- No comenci una dieta sense gluten sense haver-se sotmès a proves mèdiques realitzades per un especialista en gastroenterologia (pediàtrica o d'adults)
- És important tenir un diagnòstic definitiu
- Les proves mèdiques són senzilles
- Suport [www.celiacscatalunya.org](http://www.celiacscatalunya.org)

### COMPTE AMB LES TÈCNiques DE DIAGNÒSTIC POC ORTODOXES

Hi ha una sèrie de proves i tractaments que es venen per detectar celiaquia i intoleràncies alimentàries que s'utilitzen sense cap fonament científic. Aquestes proves i tractaments han demostrat ser poc fiables en sotmetre's a un estudi acurat. Els mètodes de prova no demostrats donen lloc a resultats poc fiables, retarden el diagnòstic correcte i duen a tractaments innecessaris i ineficaços. L'Associació Celiacs de Catalunya desaconsella l'ús d'aquest tipus de proves per al diagnòstic o per a determinar el tractament mèdic. Aquests mètodes poden incloure determinacions basades en proves de femta, proves de Vega, iridologia, anàlisi del cabell, psiconeuroimmunologia, tests basats en biorresonància o en sang mitjançant determinacions de colors que mostren el suposat grau de tolerància a múltiples aliments.

### UNA COP DIAGNOSTICADA LA MALALTIA ...

**L'Associació Celiacs de Catalunya ofereix suport i informació sobre la celiaquia, com seguir correctament la dieta sense gluten i els aliments aptes, on comprar-los, com cuinar-los i n'ofereix també receptes i material educatiu i d'investigació.**

L'adaptació a la dieta sense gluten pot semblar difícil al principi, però a mesura que la conegui millor i la seva confiança augmenti, la gestió de la dieta serà més fàcil. L'assessorament per part d'un dietista especialista és molt valuós i pot millorar en gran mesura el gaudi d'un estil de vida sense gluten.

# La Celiaquia

El que cal saber sobre el diagnòstic de la celiaquia



Text revisat per la Dra. Gemma Castillejo



**Associació Celiacs  
de Catalunya**

Per a més informació o per a fer-se membre de  
l'Associació Celiacs de Catalunya:

**93.412.17.89**  
**celiacscatalunya.org**



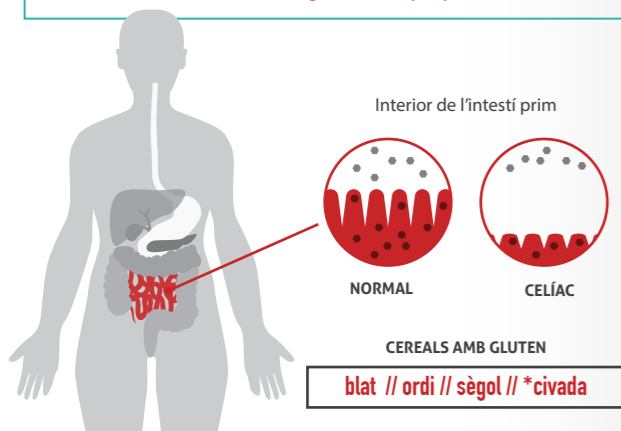
**Associació Celiacs  
de Catalunya**

**La celiaquia és una malaltia immunitària causada per la ingesta de gluten, una proteïna present al blat, el sègol, l'ordi i la \*civada.** Quan les persones celiaques consumeixen gluten, es produeix una reacció immunitària inadequada que causa inflamació i danya l'intestí prim. La celiaquia no tractada pot provocar diversos símptomes i problemes de salut en diversos òrgans. El tractament consisteix a evitar, estrictament i de per vida, el consum de gluten a la dieta i permetre així guarir l'intestí i millorar la salut del celíac.

El revestiment de l'intestí prim està cobert amb minúscules projeccions, que semblen dits, anomenades vellositats intestinals que ajuden a la digestió i l'absorció dels nutrients dels aliments. En les persones amb celiaquia no tractada, les vellositats s'inflamen i s'aplanen. Això s'anomena «atròfia de les vellositats».

L'atròfia de les vellositats redueix l'àrea de superfície de l'intestí disponible per a l'absorció de nutrients, que pot conduir a deficiències nutricionals. La inflamació també dona lloc a problemes que poden afectar els ossos, les articulacions, la pell i d'altres òrgans, com ara el fetge i el cervell.

(\*La civada certificada "sense gluten" és apta per celíacs)



LA MALALTIA CELÍACA AFECTA A **1 de cada 100 catalans.**

No obstant, aproximadament el **80%** d'ells segueixen sense ser diagnosticats.



## QUI POT CONTRAURE LA MALALTIA CELÍACA?

Les persones neixen amb una predisposició genètica a desenvolupar la malaltia celíaca. Els gens més importants associats al desenvolupament de la malaltia celíaca són "HLA DQ2" i "HLA DQ8. Un d'aquests gens, o ambdós, són present en pràcticament tots els celíacs. D'altres gens i diversos factors ambientals juguen un paper important en el desencadenament de celiaquia. **Aquesta pot desenvolupar-se en qualsevol etapa de la vida, des de la infància fins a la vellesa.**

## SÍMPTOMES

Els símptomes de la malaltia celíaca varien considerablement. Hi ha situacions, davant les quals és convenient iniciar les proves de diagnòstic per valorar si la persona és celíaca:

- Anèmia per deficiència de ferro o altres deficiències nutricionals
  - Símptomes gastrointestinals, (com ara dolor o distensió abdominal, flatulència, nàusees, vòmits, diarrea o restrenyiment)
  - Osteoporosis (debilitació dels ossos que n'augmenta el risc de fractura)
  - Malaltia autoimmune (com la diabetis de tipus 1 o malaltia tiroïdal autoimmune)
  - Pèrdua de pes
  - Infertilitat sense causa o avortament espontani recurrent
  - Un historial familiar de malaltia celíaca
  - Altres símptomes com astènia, cansament, dolors articulars o musculars, úlceres recurrents a la boca
- Algunes persones pateixen símptomes severos, mentre que d'altres no en pateixen cap.*

Si no es tracta, la malaltia celíaca pot conduir a un debilitament crònic de la salut, osteoporosi, infertilitat, avortament involuntari, depressió, malaltia hepàtica, empobriment de la dentició i major risc de patir una altra malaltia autoimmune, així com algunes formes de càncer.

És important destacar que, el tractament adequat de la malaltia a través d'una dieta estricta sense gluten permet la curació de l'intestí prim, la desaparició dels símptomes, i una reducció del risc de patir complicacions.

Tot i que els símptomes poden variar considerablement entre un pacient i un altre, tothom qui pateix la malaltia celíaca està en risc de patir complicacions si no s'adhereix estrictament a una dieta sense de gluten. Atès que el dany intestinal pot ocórrer en la malaltia celíaca, fins i tot quan hi ha absència de símptomes, tots els celíacs, independentment de si tenen simptomatologia externa o no, necessiten seguir estrictament una dieta sense gluten.

## DIAGNÒSTIC

Atès que la celiaquia té implicacions molt importants per a la salut, el diagnòstic definitiu té importància extrema.

*Les proves per determinar a la malaltia celíaca són simples - només cal seguir els següents passos.*

### 1 Seguir menjant gluten

**No començar una dieta sense gluten abans d'haver estat diagnosticat de celiaquia.** Si ja s'ha iniciat una dieta sense gluten les proves emprades per al diagnòstic de la malaltia celíaca no seran fiables.

Si ja s'ha eliminat anteriorment el gluten de la dieta, caldrà reprendre una dieta normal durant almenys sis setmanes abans de la prova. Durant aquesta «estimulació amb gluten», s'han de consumir quatre llesques de pa a base de blat (o equivalent) per dia en el cas dels adults, i dues (o equivalent) en el cas dels nens menors de 12 anys. L'estimulació amb gluten pot ser una perspectiva descoratjadora per a les persones que experimenten símptomes desagradables. Tot i que els símptomes poden ser bastant severos durant els primers dies de l'estimulació, sovint es redueixen amb el temps. És important que aquest procés es dugui a terme adequadament sota supervisió mèdica, per tal de garantir que els resultats de les proves són fiables.

### 2 Les anàlisis de sang s'utilitzen per al cribatge

Les anàlisis de sang (*serologia celíaca*) s'utilitzen per a la detecció de la malaltia celíaca. La serologia celíaca mesura els nivells d'anticossos a la sang que normalment són elevats en les persones amb malaltia celíaca no tractada.

#### Els anticossos mesurats inclouen:

Anticossos anti-transglutaminasa tissular	Pèptid de gliadina deaminada	Anticossos anti-endomisi
(tTG -IgA)	(DGP) IgA i IgG	EMA IgA

>L'EMA és similar al tTG però actualment s'estudia amb menor freqüència.

**La malaltia celíaca és de per vida i, per tant, també ho serà la dieta sense gluten, que ens permetrà mantenir la nostra salut.**

Els nivells total d'immunoglobulina IgA es mesuren per tal d'excloure el 3% de les persones amb malaltia celíaca que pateixen deficiència d'IgA. La deficiència d'IgA fa que l'anàlisi tTG-IgA sigui poc fiable.

Si bé uns resultats normals de l'anticòs de la celiaquia poden suggerir que és poc probable que un individu pateixi aquesta malaltia, els resultats poden ser falsament negatius fins a un 20% dels casos. Si existeix una sospita clínica fonamentada, els metges hauran de realitzar una biòpsia de l'intestí independentment dels seus resultats d'anticossos.

És important destacar que el diagnòstic de la malaltia celíaca NO S'HA DE FER sobre la base de les anàlisis de sang per si soles (excepte en alguns casos pediàtrics que compleixen determinats criteris, els quals seran valorats pel gastroenteròleg pediàtric).

### 3 La biòpsia de l'intestí prim és essencial

El diagnòstic de la malaltia celíaca només es pot realitzar mitjançant la demostració dels canvis intestinals típics de la malaltia celíaca (atròfia vellositària). Això implica la realització d'una gastroscòpia (o endoscòpia) a través de la qual es prenen diverses mostres (biòpsies) de l'intestí prim. Una gastroscòpia és un procediment senzill que es fa mitjançant una lleugera sedació anestèsica i que dura uns 10 minuts.

En la majoria dels casos, el dany intestinal present en els pacients amb malaltia celíaca no tractada no és visible a ull nu. Les biòpsies s'examinen amb un microscopi per tal de confirmar la presència d'atròfia de les vellositats de l'intestí.

Generalment, als pacients adults, se'ls repeteix la biòpsia entre 12 i 24 mesos després d'iniciar el tractament amb una dieta sense gluten per tal de confirmar el guariment de l'intestí prim. Una biòpsia d'aspecte saludable és un resultat positiu i significa que la dieta sense gluten s'està seguint adequadament - però això no vol dir que la malaltia celíaca s'hagi curat.

La recaiguda es produirà sempre que es torni a introduir el gluten a la dieta. La malaltia celíaca és de per vida i, per tant, també ho serà la dieta sense gluten, que ens permetrà mantenir la nostra salut.