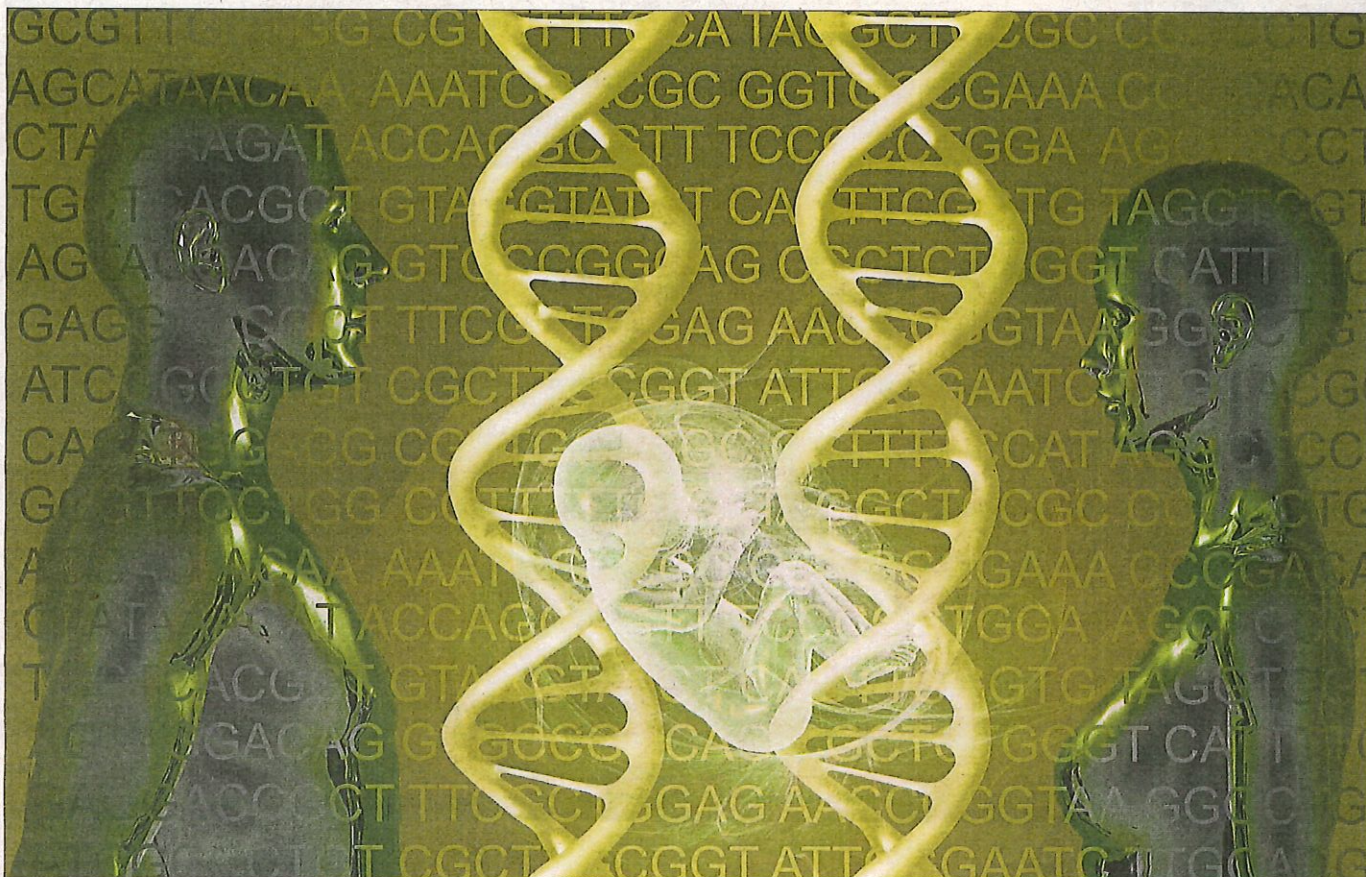


Tendències

Dilemes davant els avenços científics



CAROL AND MIKER WERNER / VISUALS U / GETTY

Embaràs amb test d'ADN

Els especialistes en reproducció debaten si la sanitat pública ha d'incloure proves genètiques per evitar malalties recessives

ANA MACPHERSON
Barcelona

Un percentatge significatiu dels nens que neixen tenen una malaltia genètica de què els pares eren portadors sense saber-ho. Perquè només eren això, portadors. No tenien la malaltia, i la casualitat va voler que els dos membres de la parella tinguessin aquella mateixa mutació en una de les dues còpies del gen.

Ser portador d'alguna alteració genètica és el normal. Es calcula que cada individu carrega amb alguna d'aquestes anomalies. Però entre un 1% i un 2% de les parelles coincideixen en l'alteració. I, per aquest motiu, en cada embaràs tenen un 25% de possibilitats que el nen rebí del pare i la mare la còpia afectada i, d'aquesta manera, es presenti la malaltia. Sovint sense més importància. Però altres vega-

des d'una manera molt greu i sense tractament possible.

Els tests genètics que hi ha al mercat actualment poden proporcionar, a canvi de prop de 900 euros per parella, dades sobre 2.600 mutacions que permeten detectar més de 300 malalties hereditàries recessives. Són les que necessiten la coincidència entre la mutació de la mare i la del pare. O també les que estan lligades al cromosoma X, de què són portadores les dones (amb dos cromosomes X, un d'alterat) però que poden transmetre als seus fills mascles si obtenen el cromosoma X alterat de la mare.

Es a dir que fer-se una prova abans d'intentar tenir un fill podria donar informació rellevant a la parella per buscar un donant lliure de mutació, sotmetre's a un procediment de selecció d'embrions, assumir el risc d'aquest 25% de probabilitat de tenir un fill afectat o no procrear. Els centres de reproducció assistida privats informen d'aquesta possibilitat i, de fet, utilitzen

els tests genètics en les donants d'òvuls i els donants de semen per garantir a les gestants que no coincidiran en cap mutació.

I la sanitat pública? Hauria d'oferir aquesta informació als pacients, almenys als que van a reproducció assistida? "Hem d'informar-los de l'existència d'aquesta

Entre un 1% i un 2% de les parelles coincideixen en alguna mutació que pot transmetre una malaltia hereditària

possibilitat, la del test de mutacions recessives, quan no els el podem oferir i l'han de fer pel seu compte?", planteja Ana Polo, coordinadora de medicina reproductiva del programa conjunt dels hospitals Sant Pau-Puigvert.

"Per què no dediquem un esforç

econòmic a aquests tests? Estem ampliant les proves de malalties cromosòmiques, com la síndrome de Down, amb anàlisi d'ADN fetal en sang de la mare per millorar la certesa i reduir proves invasives. Però la suma d'aquestes altres malalties genètiques recessives és molt més gran, un 1% de la població almenys, mentre que les altres suposen 1 de cada 600 casos. Evitaríem molta més malaltia", assegura Juan Parra, responsable de diagnòstic preimplantacional a Sant Pau.

Els centres de reproducció assistida privats utilitzen diversos tipus de tests, uns de seqüenciació massiva, d'altres només busquen determinades mutacions d'un ampli panell. "Però estem més enfocats en els donants, sobretot en les dones que cedeixen els òvuls, en què busquem les malalties lligades al cromosoma X", explica Gabriela Palacios, assessora genètica de la Dexeus. En l'experiència del centre, detecten unes 30 malalties de les

entre 200 i 300 perceptibles. "La que més veiem a Espanya és la síndrome autosòmica", explica Palacios. També fibrosi quística. També alfa talassèmia, la fenilcetonúria (PKU) o l'atrofia muscular espinal. "Busquem les malalties més greus i d'aparició primerenca i poca esperança de vida. En molts d'aquests casos no tenim res a oferir. Però també busquem les malalties en què es pot fer una intervenció precoç per millorar-ne el pronòstic", explica la genetista. No busquen les que podrien aparèixer de grans ni les que poden tenir una evolució molt favorable.

En unes jornades recents sobre els dilemes que presenten els avenços en diagnòstic genètic que va celebrar la Fundació Puigvert, els participants cridaven l'atenció sobre el pas següent que obliga a obtenir la informació genètica: cal explicar-la al pacient. "Abans de fer la prova, i després es necessita l'assessorament professional. I n'hi ha pocs que ho puguin fer, per comen-

LES MALALTIES HEREDITÀRIES RECESSIVES

Ser portador

S'és portador d'una mutació quan aquesta mutació apareix en una de les dues còpies del gen. Com que l'altra còpia és normal, la malaltia no es manifesta

Entre 2 i 8 mutacions

Cada persona sol ser portadora d'entre 2 i 8 mutacions recessives capaces de generar malaltia

Unes 1.300 de diferents

Es calcula que hi ha unes 1.300 malalties hereditàries recessives, malgrat que amb els tests actuals se n'identifiquen entre 200 i 300

10 de cada mil

Deu de cada mil nous nats tenen una d'aquestes malalties hereditàries

Les malalties genètiques són la causa del 20% de la mortalitat infantil als països desenvolupats...

Dos de cada deu nens



...afecten el 6% de tots els naixements...



...i són el 18% de les actuacions pediàtriques hospitalàries



çar perquè encara ni tan sols és una especialitat reconeguda a Espanya. Però, a més a més, hi ha proves genètiques de seqüenciació massiva que proporcionen un gran volum d'informació sobre variants de significat incert. Ara com ara no sabem quin valor tenen, de manera que seria important delimitar la recerca al que podem interpretar amb una certa seguretat", assenyala Ana Polo.

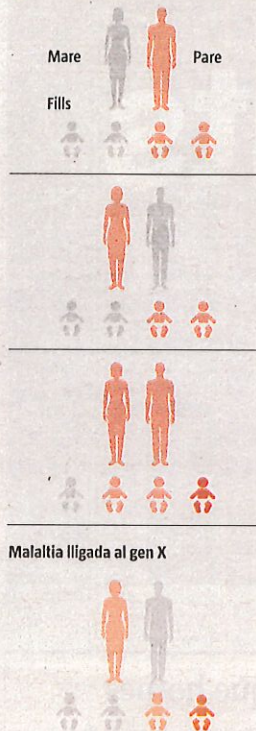
"De vegades costa d'entendre que ser portador d'una mutació no significa que la malaltia s'hagi d'acabar manifestant. Que el risc només apareix quan es coincideix en la mutació", explica Gabriela Palacios.

Es possible veure encara ofertes per al dia de la Mare que ofereixen un test genètic per 69 euros. "Es un disbarat. Per aquest preu no es pot tenir seguretat. La tecnologia és cara, i els resultats poden ser erronis", assenyala Ana Polo.

Al debat de la Fundació Puigvert es va parlar del problema que informar bé dels resultats requereix més temps i diners que la prova mateixa. De moment la sanitat pública ca-

TRANSMISSIÓ HEREDITÀRIA DE MALALTIES GENÈTIQUES

- No portador
- Portador no afectat
- Portador afectat



FONT: Hospital de Sant Pau LA VANGUARDIA

talana no aborda la possibilitat d'introduir aquests tests genètics per cribrar coincidències de mutacions que evitin malalties greus. Massa incògnites encara. Les societats científiques tampoc s'han pronunciat sobre l'ús correcte d'aquestes tècniques, malgrat que fa temps que hi treballen. "Necessitem un consens per evitar disbarats i per posar-nos d'acord en a què tenen dret els pacients", apunta Polo.

Els equips d'anàlisis d'ADN directes al consumidor es poden comprar sense prescripció mèdica fins i tot a Amazon

Escrit a la saliva

ALBERT MOLINS Barcelona

Els tests genètics directes al consumidor proliferen a la xarxa, i fins i tot es poden comprar a Amazon. Són equips que es venen sense necessitat de prescripció mèdica i que per preus que oscil·len entre els 80 i els 200 euros prometen revelar des del nostre origen ètnic fins a la nostra disposició a engeixar-nos o a tenir alguna malaltia, quin esport ens convé practicar o, fins i tot, quins cosmètics són els millors per a la nostra pell.

I és que, segons es llegeix al web d'una de les empreses que els comercialitza, "tot està escrit als nostres gens".

El funcionament és d'allò més simple. L'equip, que rebem a casa per correu, conté una pipeta en què cal dipositar una mostra de saliva. S'envia al laboratori, i el laboratori n'extreu l'ADN i el rastreja a la recerca de polimorfismes de base única (SNP). Malgrat que és veritat que alguns estan associats a un risc més elevat de tenir una malaltia, la majoria només incrementen el risc en prop d'un 5%, i rares vegades arriben a un 50%.

Per uns 170 euros l'empresa 23andme, creada per Anne Wojcicki -dona de Serguei Brin, cofundador de Google-, promet que analitzant els nostres 23 parells de cromosomes podrem saber el risc que tenim de tenir celiàquia, alzheimer, parkinson i fer-nos un estudi

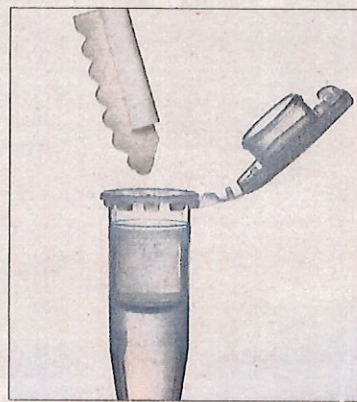
dels gens BRCA1 i BRCA2, relacionats amb la possibilitat de tenir càncer de mama. Inclòs en el preu, i en la mostra de saliva, la mateixa companyia ofereix -per als que estan pensant a ser pares- saber si són portadors d'alteracions genè-

brem la procedència del nostre ADN (fins i tot traces de material genètic neandertal). Finalment, també ens faran un estudi que ens proporcionarà informació sorprenent sobre el paper que els nostres gens tenen en la qualitat del nostre son, la intolerància a la lactosa, el nostre pes corporal, la pèrdua de cabells, el fet de tenir les cèl·lules juntes i si ens agrada més el menjar dolç que el salat.

La companyia 23andme assegura la confidencialitat dels resultats, però si es vol es poden compartir amb altres usuaris en una espècie de "xarxa social amb un toc genètic", segons explica al web. Segons 23andme, això ens permetrà "conectar amb gent que comparteix el nostre ADN i enviar-los un missatge".

Per una mica més de 255 euros, Soccer Genomics fa un "test d'ADN futbolístic" per descobrir el nostre -o el del fill que la toca tan bé- "mapa genètic de futbol". Soccer Genomics diu que ofereix aquest test per millorar la nutrició i el rendiment esportiu i reduir el risc de lesió dels futbolistes.

Si ja sabem que el futbol no és el nostre fort, però volem saber quina activitat esportiva és la més adequada segons el nostre perfil genètic, tenim la possibilitat d'esbrinar-ho a canvi de 199 euros, perquè "per arribar a dalt de tot en el món esportiu no n'hi ha prou d'entrenar-se fort: cal entrenar-se amb intel·ligència".



Les mostres es recullen en una pipeta

Els preus oscil·len entre els 80 i els 200 euros, es compren en línia i es reben per correu a casa

tiques relacionades amb malalties com la fibrosi quística, la pèrdua de capacitat auditiva hereditària i l'anèmia falciforme.

Amb el mateix equip i els mateixos 23 parells de cromosomes, aquesta companyia dels Estats Units ens promet que sa-

LA CONSULTA



Estudis genètics i de portadors... fins on?

L'estudi genètic de portadors de malalties recessives està a debat i ens planteja un seguit d'interrogants ètics. Les possibilitats que ofereix el diagnòstic genètic preimplantacional susciten el debat entre la beneficència procreativa (tindrem descendents que pateixin o amb limitacions que iniciï si podem evitar-ho?) i l'autonomia procreativa (qui millor que els pares per decidir sobre les característiques a buscar/evitar en els seus futurs fills?). Ambdues posicions tenen límits i dificultat de definició. La normalitat i allò que és bo no són fàcils de definir. Els conceptes de malaltia i discapacitat també són construccions socials que es

modifiquen amb les expectatives socials i amb l'evolució dels valors compartits.

Ara bé, el coneixement de la genètica i de la medicina reproductiva fan que cada vegada anem més enllà en el que considerem inacceptable. Ja no es tracta només d'identificar si un embrió és o no patològic i evitar així el naixement d'un fill que segur que patirà una malaltia o discapacitat, sinó d'identificar i, per tant, descartar tota possible transmissió de malaltia hereditària de patró recessiu o lligat al cromosoma X, a demanda de parelles que no presenten cap símptoma i que probablement els seus fills, tot i ser possibles

portadors, no arribarien a desenvolupar la malaltia.

Els centres de reproducció assistida identifiquen en donants de gàmetes i receptors quines mutacions genètiques són portadores i la compatibilitat entre elles per evitar una descendència amb probabilitat d'emmalaltir. Ja en aquest àmbit hi ha diferències, atès que no tots els centres treballen amb els mateixos procediments ni identifiquen el mateix ventall de mutacions, i tampoc informen igual donants i portadors. Per tant, la presa de decisions pot estar sotmesa a variables segons la informació rebuda.

La pregunta seria si només hi

poden tenir accés aquells que s'ho poden pagar o si l'accés als tests genètics predictius hauria de ser una prestació pública accessible a tothom, amb el corresponent assessorament? Si acceptem aquesta opció, amb el cost que comporta, hauríem de preguntar-nos si no és un deure ètic donar sortida als casos en què el resultat sigui positiu i la parella pugui accedir a reproducció assistida per garantir que els fills naixeran sense risc. No fer-ho seria deixar-los en l'abandó de tenir la informació i sotmetre's a la "loteria genètica", si no es poden pagar de la seva butxaca el procediment mèdic per assegurar resultat.

El model públic d'atenció a la salut inclou també la salut reproductiva, però és obvi que ha de ser amb certes limitacions, ja que és inviable abastar-ho tot i ens devem al principi de justícia. Ens hem de plantejar si tenim el deure de garantir el "risc zero", que no existeix, i menys en genètica, en què hi ha molt per descobrir encara, o hem de prioritzar altres necessitats socials i sanitàries de primer ordre, i permetre que l'atzar genètic continuï sent part de la pròpia essència de l'ésser humà en el procés reproductiu natural.

NÚRIA TERRIBAS
Comitè de Bioètica de Catalunya