

La transmissió hereditària del glaucoma podria aturar-se amb mètodes genètics

Condemnats a la ceguesa

Una anàlisi epidemiològica ha revelat que 32.000 persones, descendents d'una parella del segle XV, poden estar afectades de glaucoma, una malaltia que provoca la ceguesa. Però les lleis franceses sobre informàtica i llibertats no permeten prendre mesures per tractar-los mèdicament.

Mentre treballaven les seves terres de Bretanya, no devien pensar que, cinc segles més tard, 32.000 persones serien amenaçades per la ceguesa. Els arxius parroquials i notariais de l'estat francès han permès de resseguir diverses famílies fins a trobar un origen comú, una parella que va morir 1495, en la qual l'home o la dona tenien un defecte genètic que s'ha anat transmetent.

Tot va començar quan Edouard Zarifian, psiquiatre que avui treballa a Caën, es va decidir a estudiar l'epidemiologia de la psicosi maniaco-depressiva. Aquesta malaltia es caracteritza per períodes de depressió, alternats amb altres de gran excitació i pot dur fins i tot al suïcidi. Als Estats Units

veieren que molts Amish, un grup ètnic originari d'Europa i establert a Pennsilvania, tenia la malaltia i localitzaren un defecte en el cromosoma 11.

Zarifian va pensar que es podia realitzar un estudi semblant a l'estat francès. Gràcies a una malalta que ell havia guarit i que era d'un poblet del nord, va poder realitzar un estudi sobre la seva família. Vuitanta persones es van prestar a anàlisis psiquiàtriques, per tal d'esbrinar la possible existència de símptomes maniaco-depressius.

El psiquiatre va observar un altre punt interessant: la ceguesa era molt estesa en aquell clan. Un oftalmòleg de Lilla ja havia trobat una gran difusió d'una forma de glaucoma juvenil. El glaucoma és una malaltia ocular que es produeix perquè el líquid que banya

tots els elements de l'ull no és eliminat pel conducte natural, el canal de Schlemm. L'acumulació de líquid produeix una gran pressió a l'interior del globus ocular. Els vasos sanguinis en queden afectats, la retina és mal irrigada i el nervi òptic es lesiona.

Això pot dur a un bloqueig sobtat o glaucoma agut, o bé a un glaucoma crònic, que és el que es va detectar a la regió del Nord-Pas de Calais.

En aquest darrer cas, la malaltia pot aparèixer cap als dos anys, però sense símptomes evidents. El camp visual es va reduint, però el malalt no ho nota. Només una revisió oftalmològica pot procurar un diagnòstic.

Quan les molèsties es fan més evidents, el procés ja és massa avançat i la ceguesa és pràcticament inevitable. En



La ceguera provocada pel glaucoma comença a donar-se al segle XV.

canvi, si el glaucoma es detecta a temps, pot ser tractat i guarit.

L'oftalmòleg de Lilla creia que el glaucoma era hereditari, però calia provar-ho. Un antropòleg-demògraf, integrat a l'equip dels investigadors de l'Institut Nacional d'Estudis Demogràfics -INED- va proposar als oftalmòlegs de París de fer estudis familiars, però la proposta no va ser acceptada. Aleshores, un altre oftalmòleg, Françoise Valtot, va tenir coneixement d'un detall que es despremia dels estudis del psiquiatre Zarifian: el glaucoma i la diabetis no insulino-depenent semblaven lligades.

La doctora Valtot va demanar als seus pacients que omplissin unes fitxes on apuntessin els noms dels seus pares, avis, etc., anant tantes generacions enrere com poguessin. Alguns d'aquests pacients van fer una recerca genealògica. Entre 1987 i 1989, la doctora Valtot va tractar 160 pacients que pertanyien a quatre branques de la mateixa família.

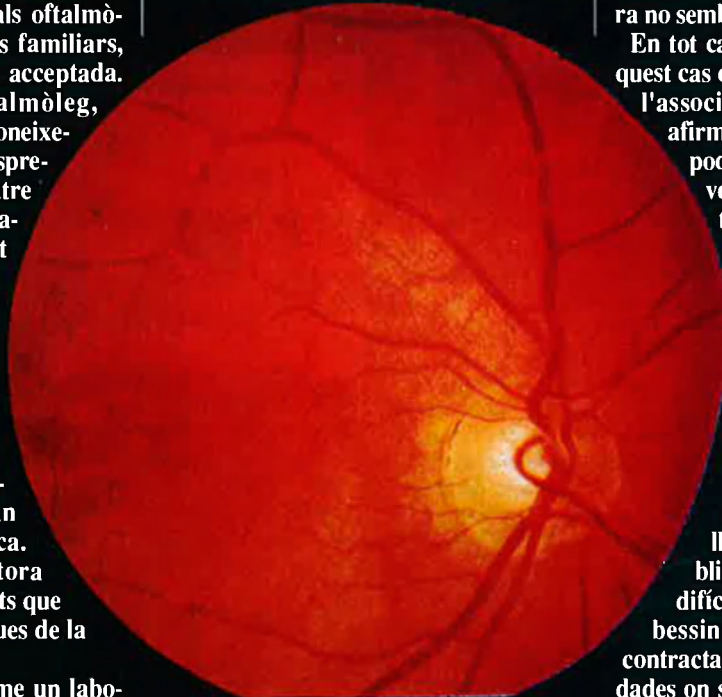
Aleshores es va dur a terme un laboratori i acurat treball d'arxius, amb ajuda d'ordinadors. A l'estat francès, com a altres llocs, hi ha arxius excepcionals, que permeten resseguir casoris, naixements, batejos i defuncions fins uns quants segles enrere. També hi ha actes notariaus que estableixen contractes de matrimoni o testaments. Tot aquest material tan valuós va ser aprofitat per establir un immens arbre genealògic.

Després d'uns quants mesos de treball pacient, es va trobar que tots els afectats per la malaltia tenien un antecedent comú: una parella de llauradors que havien mort el 1495. A partir d'aquí, es podia fer el camí invers i elaborar l'arbre genealògic de totes les persones que poden haver rebut el gen defectuós. Obviament, en cinc segles, la dispersió és notable. Alguns dels primers descendents de la parella van tenir fins a 18 fills. Una branca s'ha localitzat al Canadà. En total, hi ha unes 32.000 persones afectades.

La parella del segle XV podia haver rebut el gen tant del pare com de la mare. Es tracta d'un gen dominant, és a dir, que si es transmet, predomina sobre el gen sa. Cada persona rep un gen procedent del pare i un de la mare. Només els individus que rebessin dos gens

sans se salvarien de patir la malaltia i de transmetre-la als seus descendents.

Hi ha un detall que sembla evidenciar que en aquella regió hi havia problemes de ceguesa des de molts segles abans. Una capella del segle XI a Wierre-Effroy, dedicada a Santa Godelena, té un



La pressió excessiva a l'interior del globus ocular produeix glaucoma. ARXIU

recipient amb aigua suposadament miraculosa que guaria la ceguesa. Cada any, el diumenge següent al 9 de juliol molts pelegrins s'acosten a la parròquia i beuen l'aigua miraculosa. Per a André Chaventré, això no és casual.

Ara, un arbre genealògic que ocuparia desenes de metres es troba a l'ordinador central de l'INED. Seria fàcil utilitzar la llista de les 32.000 persones afectades per realitzar revisions oculars i saber si estan afectats de glaucoma crònic. Però el 1978 es va crear a l'estat francès la CNIL -Comissió Nacional d'Informàtica i Llibertats. El seu objectiu és protegir les dades personals que es troben en bancs informàtics i evitar que puguin ser utilitzades de manera que afectin la vida privada dels ciutadans. El CNIL ha prohibit que els descendents de les parelles del segle XV puguin ser avisats.

Però aquí es planteja un greu problema ètic. Ens trobem amb uns milers de persones que poden quedar cegues en un termini més o menys llarg i que podrien ser guarides. A més, aquestes persones corren el risc de seguir trans-

metent a la descendència el defecte genètic. El CNIL proposa simplement informar els oftalmòlegs de les regions afectades per tal que prenguin les mesures que creguin convenientes contra la possible presència de glaucomes hereditaris en la població. Però aquesta mesura no sembla la més efectiva.

En tot cas, el debat va més enllà d'aquest cas concret. En una assemblea de l'associació mèdica francesa es va afirmar que els estudis genealògics podrien ser útils per tal de prevenir el risc d'aparició de determinades malalties i la seva prevenció.

Vist des d'un altre punt de vista, la informació pot ser utilitzada de forma diferent. Si les companyies d'assegurances sabessin que una persona té un risc elevat de patir una malaltia greu o fins i tot de morir en un termini més o menys llarg, podria renunciar a establir cap pòlisa. També seria més difícil que algunes persones trobessin feina, si l'empresa que els contractaria pot accedir a un banc de dades on s'especificui els problemes de salut que aquella persona pot patir en el futur. Les possibilitats de la medicina preventiva s'hi enfronten a les llibertats individual. Els metges es mostren partidaris d'utilitzar les possibilitats que la biologia molecular, la informàtica i els arxius ofereixen. El laboratori de Genètica Molecular està intentant establir quin és el gen o gens que provoquen el glaucoma, comparant mostres de sang de 100 malalts amb les de 100 persones sanes. La identificació del gen podria dur a una anàlisi pre o postnatal i a un diagnòstic fiable, com també al descobriment d'un tractament efectiu.

Ja fa uns anys, els oncòlegs van proposar la realització de registres informatitzats que permetrien elaborar estudis epidemiològics, que centrarien els riscos i permetrien fer una vertadera política de prevenció.

Però l'article 378 del codi penal francès no permet als metges de comunicar dades personals dels seus pacients als centres de recerca. Mentrestant, 32.000 persones estan amenaçades per la ceguesa, en nom de la llibertat individual i per evitar un mal ús de certes informacions.

Xavier Duran