



L'esclat de la genètica molecular ha fet que contínuament es descobreixin nous gens causants de malalties. Però, els avenços en aquesta ciència plantegen problemes ètics per la possibilitat que es distribueixin dades íntimes d'una persona.

Els gens de la salut: un debat urgent

Els avenços en genètica han dut al descobriment de diverses mutacions que provoquen malalties o que hi predisposen. Però la majoria de proves encara no tenen una seguretat absoluta. Mentrestant, els problemes ètics i els interessos econòmics que generen són objecte de grans debats.

Gen del mal d'Alzheimer, del càncer de pit, de l'excés de colesterol, de l'obesitat, de l'envelliment... Cada pocs dies n'apareix algun com a troballa científica. L'esclat de la genètica molecular sembla no tenir aturador i la gent té la impressió que aviat podrà obtenir la carta completa del seu futur mèdic. Tanmateix, la realitat és una mica diferent i al costat d'algunes coses que la genètica ja pot detectar queden encara moltes dificultats per esbrinar si una persona patirà o no certa malaltia.

Això no evita, però, que els problemes ètics ja hagin provocat grans discussions i debats i que algunes companyies comencin a obtenir beneficis a partir de tests genètics. I mentre que les possibilitats tècniques depenen només dels progressos dels investigadors, els problemes ètics requereixen posar d'acord persones o grups amb objectius molt diferents.

Els gens, els fragments d'ADN, determinen algunes de les característiques de l'individu, però en molts casos només predisposen o bé depenen en gran part de les influències ambientals. En el cas concret de les malalties, algunes

poden venir provocades per un simple gen anòmal, però d'altres es produeixen quan la persona té mutacions –canvis– a uns quants gens.

El diagnòstic genètic es basa, primer, en la localització del gen o gens responsables d'una malaltia. Després cal establir quines diferències tenen els gens que transmeten la malaltia respecte als

Moltes malalties no poden ser detectades per l'estudi dels gens perquè depenen dels hàbits de vida o dels factors ambientals.

gens normals. L'ADN és com una llarga cadena en forma de doble hèlix. El formen 3.000 milions de parells de bases, que serien les anelles d'aquesta cadena. La combinació de les bases constitueix la seqüència del gen, però en una cadena tan llarga és fàcil que hi hagi alteracions. De vegades, canvis en les bases no impliquen cap variació en la funció del gen. Però sovint aquetes mutacions són les que provoquen que els gens no funcionin com caldria.

Algunes malalties depenen d'una mutació en un sol gen. Són les

més fàcils de detectar. Un exemple és la malaltia de Huntington, que és neurodegenerativa i no té remei conegut. A Europa, afecta una de cada 20.000 persones. Es declara cap a la mitjana edat i ja fa un temps que hi ha proves per diagnosticar si una persona amb antecedents familiars n'és portadora o no, ja que la malaltia està provocada per una simple mutació en un sol gen.

Però quan passem a malalties que depenen de diversos gens, el diagnòstic es complica. Aquest és el cas de la fibrosis quística (FQ), que afecta una de cada 2.500 persones entre les poblacions de tipus caucàsic a Nord-Amèrica i Nord d'Europa. El cas de la FQ és complex i delicat, perquè només el 70% de les persones que la pateixen tenen la mateixa mutació. El 30% restant pot tenir una entre les més de 500 mutacions diferents que s'han detectat fins ara. Això implica que si es fa el test per a la mutació més estesa no es pot assegurar que aquella persona no patirà la malaltia. I resulta impossible buscar si l'individu té alguna de les més de 500 mutacions.

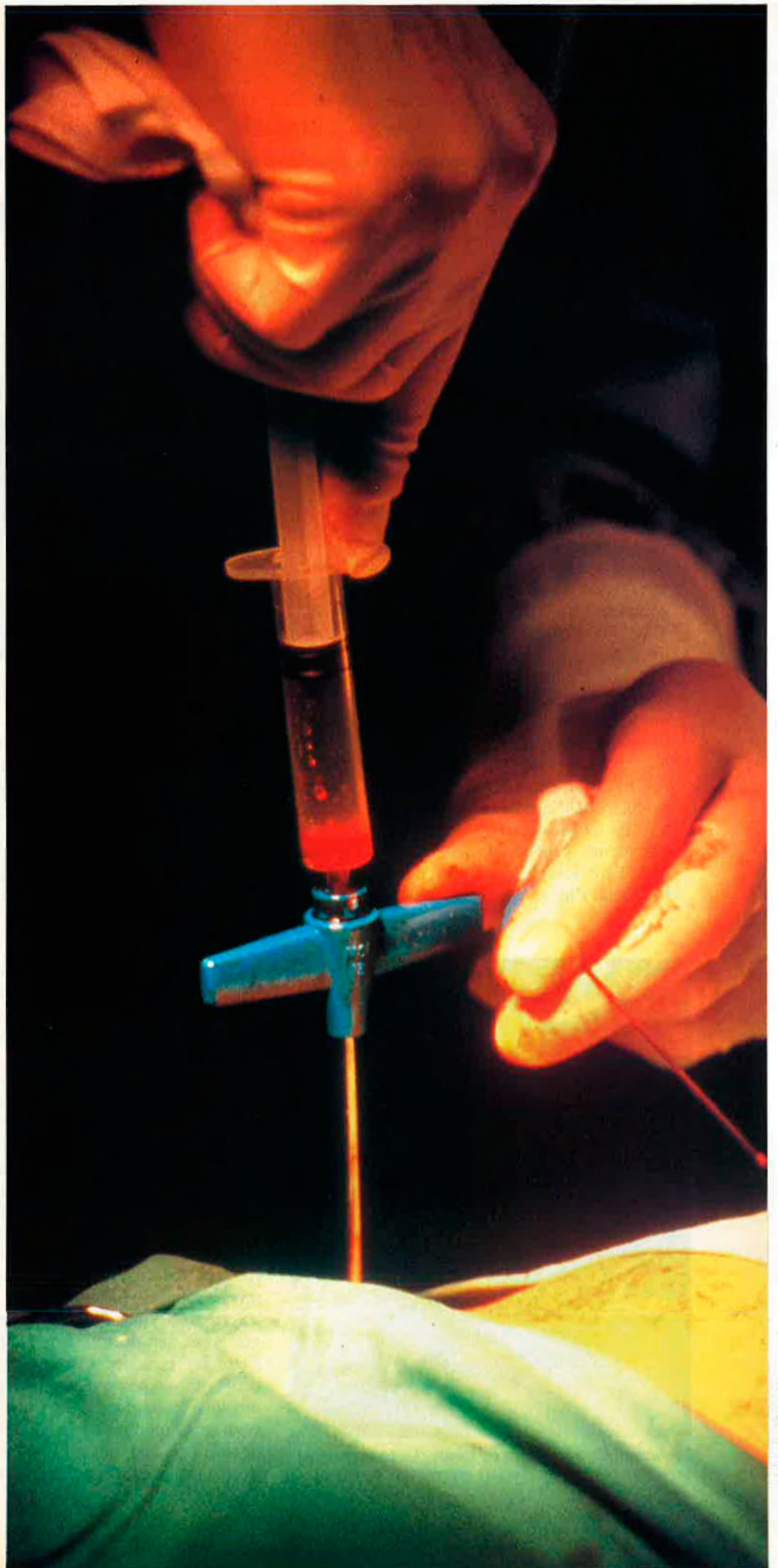
Hi ha altres malalties que poden estar relacionades amb els gens, però que es troben molt influïdes pels hàbits de vida o per factors ambientals. És el cas del càncer de pit. Hi ha casos provocats per mutacions a dos gens coneguts com BRCA1 i BRCA2. Però només un 5% dels casos són hereditaris. D'entrada, això ja indica que un 95% de les dones que el

pateixen no poden ser alertades per un diagnòstic genètic. A més, les mutacions que es pateixen en els casos hereditaris no sempre es deuen a les abans esmentades. Per això, el diagnòstic no permet descartar que una persona sense aquestes mutacions pateixi càncer de pit.

Malgrat això, algunes companyies ja comercialitzen –o estan a punt de fer-ho– tests per detectar la mutació en el gen BRCA1. En una crítica recent en una revista mèdica, Ruth Hubbard i Richard Lewontin afirmaven que l'única cosa realment comprovada és que cada test aportarà 295 dòlars –unes 40.000 pessetes– de benefici a la companyia.

Aquesta dada mostra que la genètica molecular no sols pot dur millors diagnòstics, sinó també molts diners. L'interès crematístic és un dels elements que fan oblidar possibles problemes ètics. Una companyia de Virgínia vol vendre tests per detectar una mutació del gen BRCA1 molt usual entre les dones jueves procedents d'Europa oriental. Quan se li va dir a l'impulsor de la companyia que no estava demostrat el lligam entre la mutació i el càncer de pit, va dir que, tot i així, les dones tenien dret a saber si eren portadores de la variant. És una mostra que el marqueting pot forçar a fer-se anàlisis cares encara que no serveixin per concretar res.

Un test que pot canviar la vida. La detecció de possibles mutacions és molt més delicada del que una conducta així faria suposar. No es tracta només de gastar diners, sinó també de viure pendent d'una informació que pot transformar la vida. En el cas de la malaltia de Huntington, que, com hem dit, és relativament fàcil de detectar, la manca de remei pot fer viure angoixades les persones que tenen antecedents familiars. Però aquestes persones dubten a fer-se la prova genètica. Si resulta negativa, poden viure amb tranquil·litat i tenir descendència sense por a transmetre el gen anòmal. Si la prova és positiva, poden decidir no tenir fills pel risc de transme-



El soldat ja no serà desconegut

L'exèrcit dels Estats Units va decidir fa un temps que l'ADN serviria per identificar els soldats morts quan l'estat dels cossos no permeti fer-ho d'altra manera. Identificar cadàvers o fins i tot restes no completes de soldats americans seria molt fàcil amb el banc de dades genètic de tots els integrants de les forces armades.

Però dos soldats varen pensar que, a més d'identificar-los, el seu ADN podria servir per altres coses.

El passat mes d'abril dos infants de marina d'una base de Hawaii es varen negar a donar sang i mostres cel·lulars de l'interior de la boca. Les anàlisis tenien com objectiu establir l'empremta genètica de tots els soldats. Però Joseph Vlacovsky i John Mayfield s'hi varen negar. Al·lega-



ARXIU / RAFA GIL

Tombes de soldats americans a Florència. L'exèrcit dels EUA ha decidit recollir mostres genètiques per poder identificar els soldats morts.

ven que les dades podrien arribar a companyies d'assegurances, que coneixerien el seu estat genètic. I també deien que no estan obligats a revelar dades tan íntimes com la seqüència del seu material genètic.

Els dos marines s'enfrontaven a la possibilitat de penes greus per deso-

bediència, però al final tot va quedar en unes amonestacions i sancions lleus. Les autoritats militars van ser prudentes en un tema que provoca molts debats socials. I els problemes no es limiten als soldats americans. L'elaboració de bancs d'ADN de delinqüents, per exemple, és un tema molt delicat i que també ha creat controvèrsies a diversos països. Amb les tècniques modernes, unes poques cèl·lules s'han convertit en un material massa íntim i capaç de revelar massa coses per prestar-se alegrement

a la seva difusió. Els dos marines han fet un primer pas, que serà seguit, probablement, per altres companys. Tots deuen estar d'acord de posar fi al problema del soldat desconegut, però tampoc no volen passar a ser massa coneguts. Sobretot, per segons qui. **X. D.**



Laboratori de tractament de càncer. Els tests genètics serveixen perquè els afectats prenguin precaucions.

tre'ls el gen. Però també viuran amb la idea que en uns quants anys començaran a notar els símptomes d'una malaltia degenerativa que, ara com ara, és incurable.

L'impacte psicològic de les proves ja ha estat estudiat. Entre les persones que s'han fet una determinada prova, no s'observen diferències sobre la percepció que tenen del seu estat de salut, tant si la prova ha estat positiva com si ha estat negativa. Però aquells a qui s'han detectat gens anòmals mostren, lògicament, menys optimisme sobre el seu futur.

Sotmetre's a una d'aquestes proves no és una decisió gens fàcil. Entre les persones amb antecedents, un alt percentatge sembla procliu a fer-se el test. Però el percentatge és molt més baix entre la població general, que no sent curiositat per saber si és portadora de

gens que poden provocar o facilitar l'aparició de malalties que cap familiar no ha patit.

El dubte sobre si fer-se o no la prova ve reforçat per la incertesa en el cas d'alguns trastorns. Si el test genètic només indica predisposició o no pot descartar amb seguretat que la persona pateixi la malaltia, la mala interpretació dels resultats pot provocar problemes afegits. Una persona a qui se li diu que és portadora d'un gen anòmal pot rebre un impacte molt negatiu, sense entendre que potser podrà transmetre aquell gen però ell mateix no patirà la malaltia. Una altra persona pot pensar que un resultat negatiu ja li garanteix que no patirà certa malaltia. I les proves no sols no poden detectar totes les mutacions o els casos que no siguin hereditaris —com en el càncer de pit—, sinó que no poden preveure

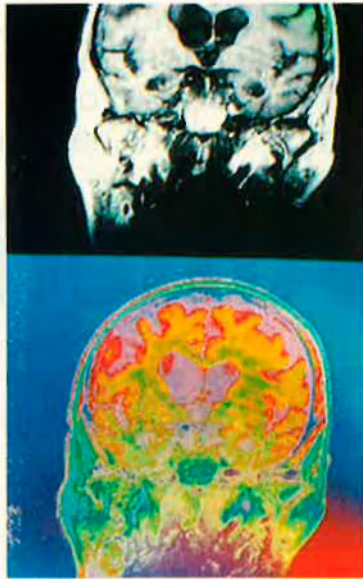
re tampoc els factors ambientals o els hàbits de la persona analitzada.

Els tests genètics poden servir perquè els afectats prenguin precaucions. Una persona propensa al càncer de pit pot fer-se mamografies amb més regularitat i una altra que pot tendir a un nivell elevat de colesterol anirà amb compte amb la dieta i es farà més anàlisis de sang. Però l'individu també pot pensar que tot està determinat i que fer sacrificis a la dieta no l'ajudarà. O una dona pot creure que si no té cap de les mutacions descrites no li cal fer-se controls periòdics.

El perill de la difusió de la informació. Un altre perill lliga amb els interessos econòmics que abans explicàvem. Entre els grups més interessats en els tests hi ha les grans empreses i les companyies d'assegurances. Aquestes darreres tindrien interès a saber si els seus afiliats o els que aspiren a ser-ho són portadors de gens que els predisposin a certes malalties. D'aquesta manera, podrien descartar els individus que, al cap d'uns anys, podrien suposar-los un cost elevat.

Quant a les empreses, també poden tenir interès a conèixer detalls molt íntims dels aspirants a un lloc de treball. Saber si poden patir càncer o problemes cardiovasculars els podria interessar, per evitar la contractació de persones que susceptibles de patir greus problemes de salut i d'estar molt de temps de baixa.

Aquest és un dels perills dels tests genètics i l'aspecte que fa dubtar molts investigadors si cal moderar-ne la pràctica fins que es tinguin més coneixements. Les interpretacions incorrectes que abans explicàvem són perilloses en mans de les empreses i companyies d'assegurances. Quan es parla dels test de la longevitat, que permetrien saber si una persona està genèticament predisposada a arribar a una edat avançada, s'estan fent especulacions sobre una qüestió molt difícil de determinar i que depèn de molts factors. Tanmateix, un cop s'estén la idea que uns gens concrets fan



ARXIU / EFE

Les grans empreses podrien tenir interès en els tests genètics per saber els riscos dels aspirants a un lloc de treball.

una persona més saludable o menys, milions d'individus que, sense ser malalts, són portadors de certes mutacions, poden ser discriminats.

Així, en alguns països s'ha vist que les proves genètiques tenen efectes molt negatius. Els portadors, que no patiran la malaltia i que tampoc no es pot assegurar que la transmetin als seus fills, són assenyalats i són menys valorats com a companys sentimentals.

En el camp mèdic, estigmatitzar és molt més fàcil que eliminar després un judici incorrecte. Passa amb certes malalties: encara que s'expliqui que no són contagioses o que només ho són per vies molt concretes, la gent es malfia i tendeix a separar aquests malalts. Ara, els tests genètics poden obrir la porta a discriminacions molt més esteses i profundes. Poden fer

que individus perfectament sans passin com a no desitjables per a les companyies d'assegurances o per a certes feines.

Els tests genètics són fàcils de fer. I per això no és estrany que molts professionals de la salut es mostrin preocupats per l'ús que es poden fer d'aquestes proves. Tot i així, la majoria esperen que quan els resultats de les proves es pugui interpretar amb més seguretat, aquestes proporcionin molts més beneficis que perjudicis i serveixin per prevenir o, eventualment, curar moltes de les malalties que avui afecten milions de persones.

En aquesta pàgina, una dona i un cervell afectats pel mal d'Alzheimer. Algunes companyies ja comercialitzen tests per descobrir si un individu té mutacions en els gens que provoquen malalties hereditàries.

Xavier Duran

ARXIU / EFE

