

L'ús ètic de les anàlisis d'ADN

La metodologia actual permet que les proves genètiques es puguin fer amb una facilitat que fa poc era impensable. Sovint és tan senzill que un llicenciat recent les pot realitzar sense problemes. Als Països Catalans els laboratoris no han de complir cap requisit per fer aquest tipus de proves i tampoc no hi ha manera de controlar l'ús dels resultats que afecten la privacitat i poden condicionar els implicats i els seus familiars.

Ni Watson i Crick es devien imaginar les conseqüències revolucionàries del seu descobriment. Del 1953 fins avui no tan sols es pot llegir el genoma sinó que s'hi han localitzat zones concretes que ens permeten identificar un individu, com si d'un DNI genètic es tractés.

Només fa falta una gota de saliva, un cabell, un tros d'ungla o una cigarreta usada per poder fer un test genètic de filiació. I com que es comercialitzen equips identificadors de paternitat, fins i tot a través d'Internet, no es regula ni com ni qui practica aquestes anàlisis.

La custòdia de les mostres i la confidencialitat de les dades que se n'obtenen generen conflictes bioètics que cal tenir en compte. Per a això des de l'Observatori de Bioètica i Dret (OBD) del Parc Científic de Barcelona, un col·lectiu ampli d'experts ha decidit redactar un document que posa sobre la taula els principals problemes que plantegen les proves genètiques d'identificació de filiació i de relació de parentesc.

DNA confidencial. Aspectes com el consentiment informat de l'ús de les dades que s'obtinguin amb les proves, o el fet de destruir la mostra un cop s'ha utilitzat per als fins pactats inicialment són d'extrema importància. La informació obtinguda a partir del DNA és privada i sensible perquè no només implica una persona, sinó que

pot revelar dades importants sobre la seva família biològica. "Cada cop tenim més coneixement de la base genètica de les malalties. I cada vegada coneixem millor que determinats gens, directament o amb la contribució d'altres, poden condicionar vers un estat patològic", explica Roser González, catedràtica de Genètica de la Universitat de Barcelona. Si es guarda una mostra que s'ha utilitzat per a unes proves de filiació, d'aquí a dos anys es pot tenir l'evidència que un gen situat al cromosoma 4 predisposa a l'infart de miocardi. Posem pel cas que a una empresa li interessi, abans de contractar algú, saber si el candidat és portador d'aquest gen. Si la mostra no està ben custodiada, no es manté una confidencialitat i desagregació entre nom i mostra, ningú impedeix que s'extregui una informació confidencial per a uns usos que abans no s'haurien autoritzat mai sense el consentiment dels implicats. Si les mostres no tenen nom és diferent, perquè "es poden fer estudis poblacionals com ara una planificació sanitària per veure quants pacients d'Alzheimer tindrà Catalunya d'aquí cinquanta anys", puntualitza Roser González.

"Una anàlisi del DNA ens pot dir si algú es portador de la sida, ja que el virus s'integra al DNA i es pot ser portador sense desenvolupar la malaltia", informa Roser González. S'han donat casos de violació dels drets, concreta-

ment en programes de televisió que fan proves de paternitat a menors i comuniquen els resultats en directe. Segons Maria Casado, directora de l'OBD, els menors estan desprotegits per la llei, i caldria exigir el consentiment dels dos progenitors, sempre que la pàtria potestat sigui compartida, i evitar que es pugui demanar individualment la prova. A més, l'interès del menor és el primer criteri que s'hauria de tenir en compte, com ja estableix la legislació amb caràcter general.

Falta de rigor. S'ha arribat a un grau de precisió molt elevat. El mercat ofereix uns reactius que permeten realitzar les proves amb molt poca quantitat de mostra. Són reactius ultrasensibles, que permeten obtenir molta informació amb molt poc DNA. Malgrat això el procediment més comú és extreure 5 mil·lilitres de sang a la persona que se li ha de fer el test de paternitat, "si el nen és molt petit, se li dona un bastonet, es mulla amb saliva i prou", explica Roser González. És tan fàcil que molts laboratoris ofereixen un paquet o equip per recollir la mostra. I per tant no tenen en compte com es recull la mostra, ni el fet que així es pot contaminar. Tot i ser fàcil el protocol de manipulació de les mostres s'ha de fer amb la cura i custòdia correctes, si no pot ser que es determini genèticament la persona equivocada. "La puresa de la mostra garanteix que la mostra és realment d'aquella persona", conclou Roser González. D'aquí que una de les qüestions que es planteja en aquest debat és la fiabilitat dels resultats.

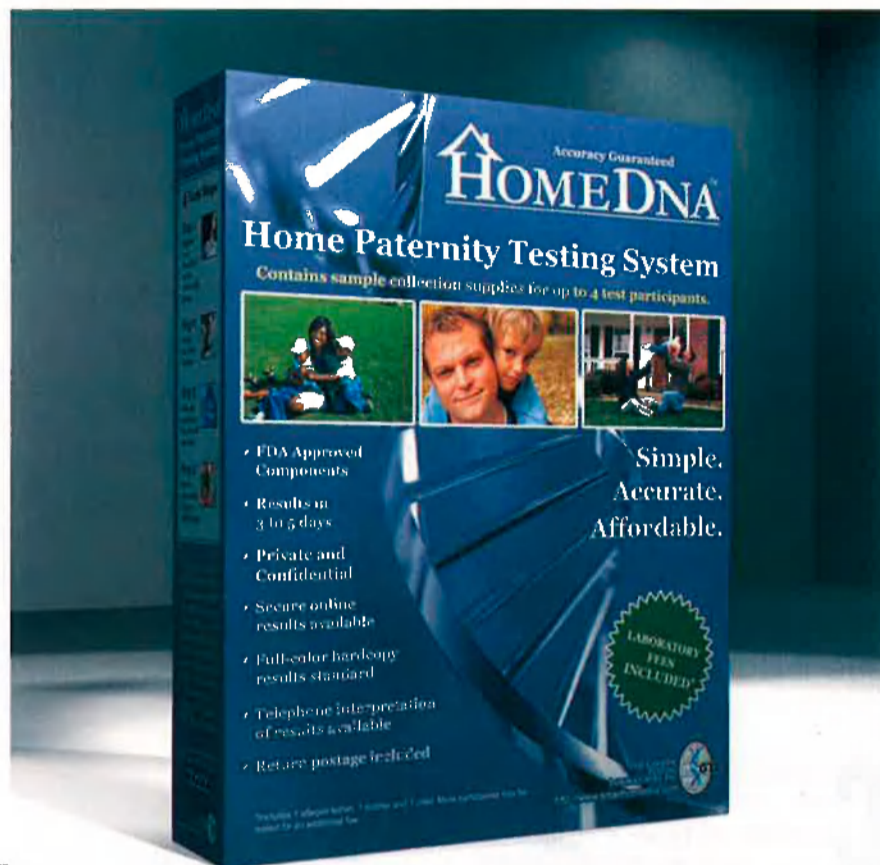
Les proves tenen preus molt variables, al web se'n troben des de 300 fins a més de 1.000 euros, però tampoc és aconsellable guiar-se pel preu, ja que, de moment, es fa negoci sense garanties de qualitat. "El preu de l'equip depèn moltes vegades del nombre de marcadors que s'utilitzen", apunta Roser González, del Departament de Genètica de la Facultat de Biologia. Si es vol que una prova de filiació sigui exacta s'han d'analitzar com més marcadors millor. "Són proves fàcils per

descartar possibles candidats, però no tant per encertar entre bessons, germans o cosins germans. Es pot fer, però és més laboriós”, afegix Roser González.

L'idioma dels gens. En el genoma humà, com en tots els mamífers, hi ha unes seqüències que són molt variables, algunes d'elles són la diana dels equips identificadors. O sigui, que agafant vint individus a l'atzar i buscant aquestes seqüències o “marcadors genètics”, resulta que són diferents per a cada individu de la població. Cal tenir present que aquesta mena de proves es poden fer perquè es coneix la seqüència del genoma humà i per tant es tenen ben localitzades aquestes zones on hi ha marcadors. El conjunt de marcadors genètics configuren una mena de codi de barres que és el segell genètic de cada individu. “Nosaltres mesurem la longitud dels marcadors i diferenciem cada individu”, explica la catedràtica Roser González.

Els marcadors que identifiquen els tests de filiació són seqüències inofensives en el sentit que no porten informació per a cap malaltia. “Agafem un cromosoma, el 2 per exemple, i busquem la longitud del marcador X”, diu l'experta. “Ens ho hem d'imaginar com un codi de barres, un individu té una banda més llarga i l'altre més curta”, afegix. El nombre de marcadors per a cada cromosoma és variable, n'hi ha molts, però els d'interès per a realitzar aquest tipus d'anàlisis són els més variables. “Si n'analitzem 20 dels més variables, la probabilitat que un individu agafat a l'atzar tingui la mateixa composició que un altre és pràcticament menyspreable”, afirma la doctora. González.

El fill ha de tenir una de les variants de la mare i una de les del pare. Si el fill és “AS” per un marcador i sabem que la “A” ve de la mare, vol dir que el pare li ha passat la “S”. Per tant, només cal que el pare tingui una “S” per no descartar-lo com a pare. “En l'únic cas en què aquestes proves quedarien curtes seria per descartar un bessó univitel·lí del pare putatiu”, diu Roser González. En canvi un cosí germà sí que es podria descartar, sempre que s'analitzessin un nombre suficient de marcadors. Per arribar a descartar s'ha



EL TEMPS

L'equip per fer-se les proves de paternitat a casa ja es pot adquirir per internet.

Els temps canvien

Fa cinquanta anys, quan una mare soltera volia reclamar una ajuda per mantenir el seu fill podia sol·licitar al jutge una prova de paternitat. El mètode que s'utilitzava, però, era molt menys fiable perquè es feia determinant els grups sanguinis, que és un procediment molt imprecís, atès que tots som O, A, B o AB. Aquestes limitacions oferien una validesa relativa als resultats, que sovint s'havien d'acompanyar d'altres proves o testimonis. Ara acostuma a ser el pare qui, en el moment de la separació o de desavinences matrimonials, vol fer una prova de paternitat, per establir-se la custòdia del fill, per exemple. Com que les proves són molt més fiables que fa uns anys, al més mínim dubte el jutge demana les proves genètiques de filiació i si el pare no hi accedeix té el cas perdut.

de trobar que el fill té una variant que no té el pare. Com més marcadors coincideixin entre el fill i el pare més probable és el positiu per al test de paternitat.

Coevolució. Els avenços del coneixement van de la mà de les millores tècniques, com també ho hauria de fer la legislació que permet establir un criteri per a la bona pràctica científica. L'estudi del genoma facilita el coneixement de la base de les patologies, pot ajudar a identificar un cadàver o una paternitat, però cal prendre consciència dels perills que això comporta. Arribarà el dia que podrem triar una teràpia o una altra en funció del pacient basant-nos en estudis farmacogenètics, però també podrem conèixer la predisposició a malalties cardiovasculars, l'esquizofrènia, l'Alzheimer o l'osteoporosi. És, per tant, imprescindible protegir aquesta informació per preservar el dret a la llibertat.

Laia Fernández Barat