

Text Joaquim Elcacho

El que fa un temps semblava tret d'una novel·la de ciència-ficció avui és una realitat que es comença a estendre i tot. Per què serveixen i com són els tests genètics? Quins problemes de privacitat es poden produir en el futur?

El test genètic es popularitza

Francisco C. és una persona curiosa i amb una sòlida formació en temes de salut. Viu en un país desenvolupat i té un nivell d'ingressos clarament superior a la mitjana. Per desgràcia, ha viscut de prop diversos processos de malaltia greu en membres de la seva família i, a més, ha entrat de ple en l'edat que bona part dels humans comencem a preocupar-nos seriosament per la salut.

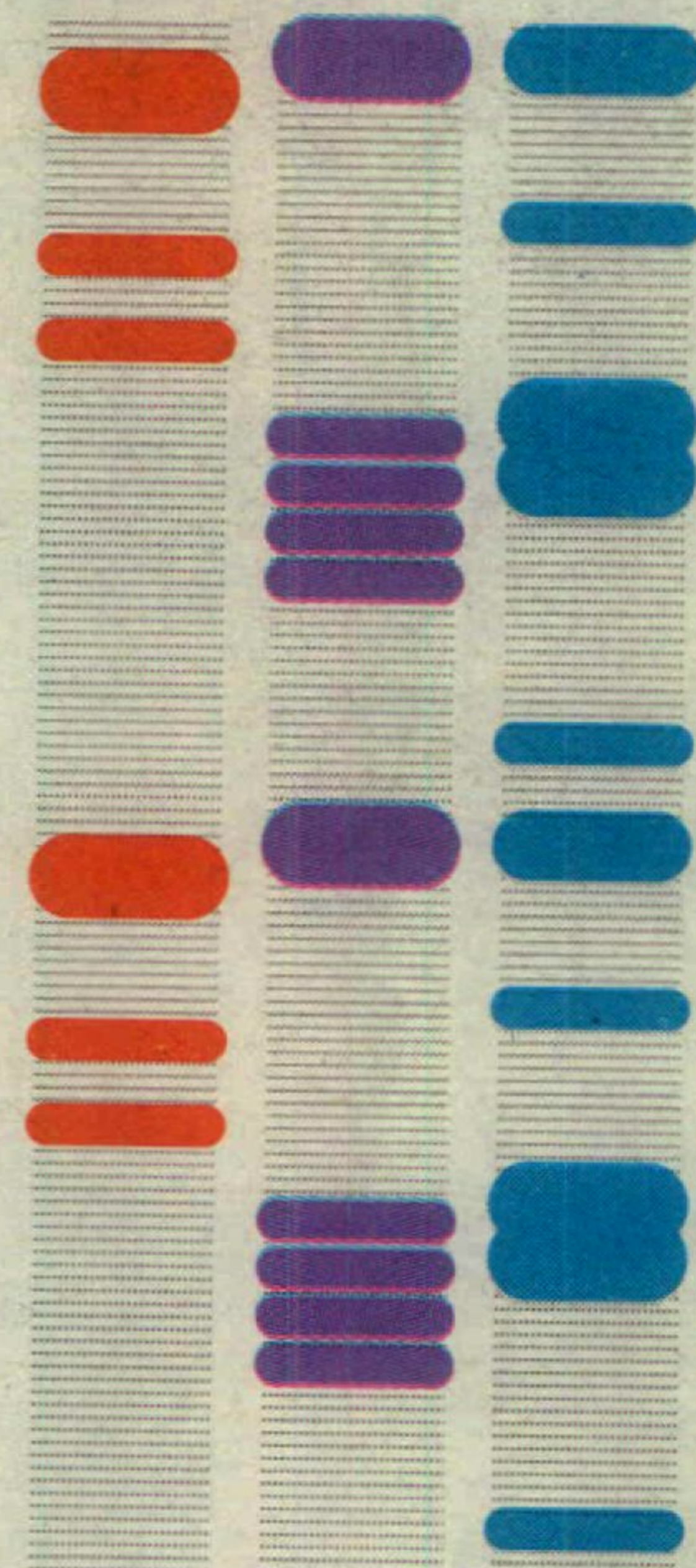
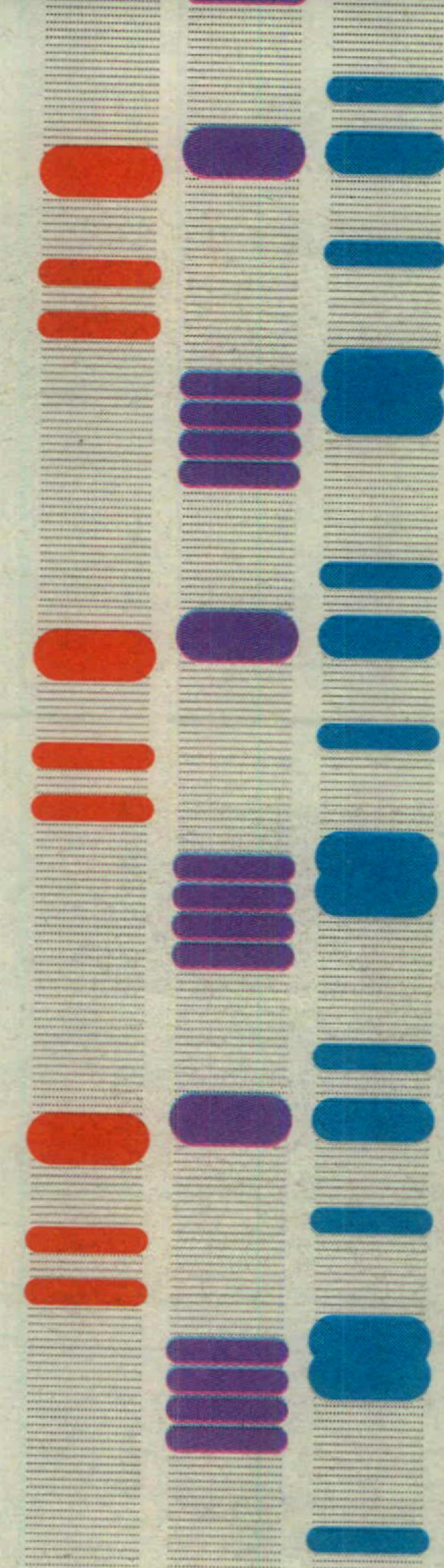
El 2008, Francisco C. va descobrir l'existència de tres empreses que oferien anàlisis genètiques a preus relativament assequibles i va decidir fer la prova. Després de consultar-ho amb els familiars més directes, va prendre unes mostres de saliva i les va enviar als tres laboratoris amb l'objectiu d'aconseguir informació sobre el seu ADN i, en concret, sobre la presència de variants que poguessin incrementar o disminuir el risc de contreure determinades malalties. Al cap d'unes setmanes va començar a rebre els resultats. De

fet Francisco C. havia entrat en contacte amb les empreses d'anàlisis genètiques a través d'internet i, després de pagar les proves,

només va rebre els codis necessaris per accedir als resultats a través de l'enllaç per ordinador. Ni una sola visita al metge.

Els informes de les tres companyies coincidien que el client tenia un risc elevat de contreure diabetis tipus 2 i un risc lleugerament superior a la mitjana de contreure degeneració macular, un trastorn vinculat a l'edat que pot acabar en ceguesa. En canvi, hi havia desacord sobre el risc de tenir càncer de pròstata. Una de les empreses mostrava un percentatge superior a la mitjana, i les altres dues el situaven en la mitjana o fins i tot per sota. La diferència de resultats podria estar motivada per l'anàlisi de mutacions diferents de l'ADN relacionades amb la possible aparició del càncer de còlon.

Quan va arribar a l'apartat de la malaltia d'Alzheimer va tenir la temptació d'amagar el resultat, conscient que s'arriscava a rebre una informació que el podia angoixar la resta de la vida. Per fortuna, el resultat d'aquest apartat del test va ser tranquil·litzador. En total tenia a les mans informació sobre una vintena de característiques genètiques personals i intransferibles que li podien marcar el futur. S'havia gastat gairebé

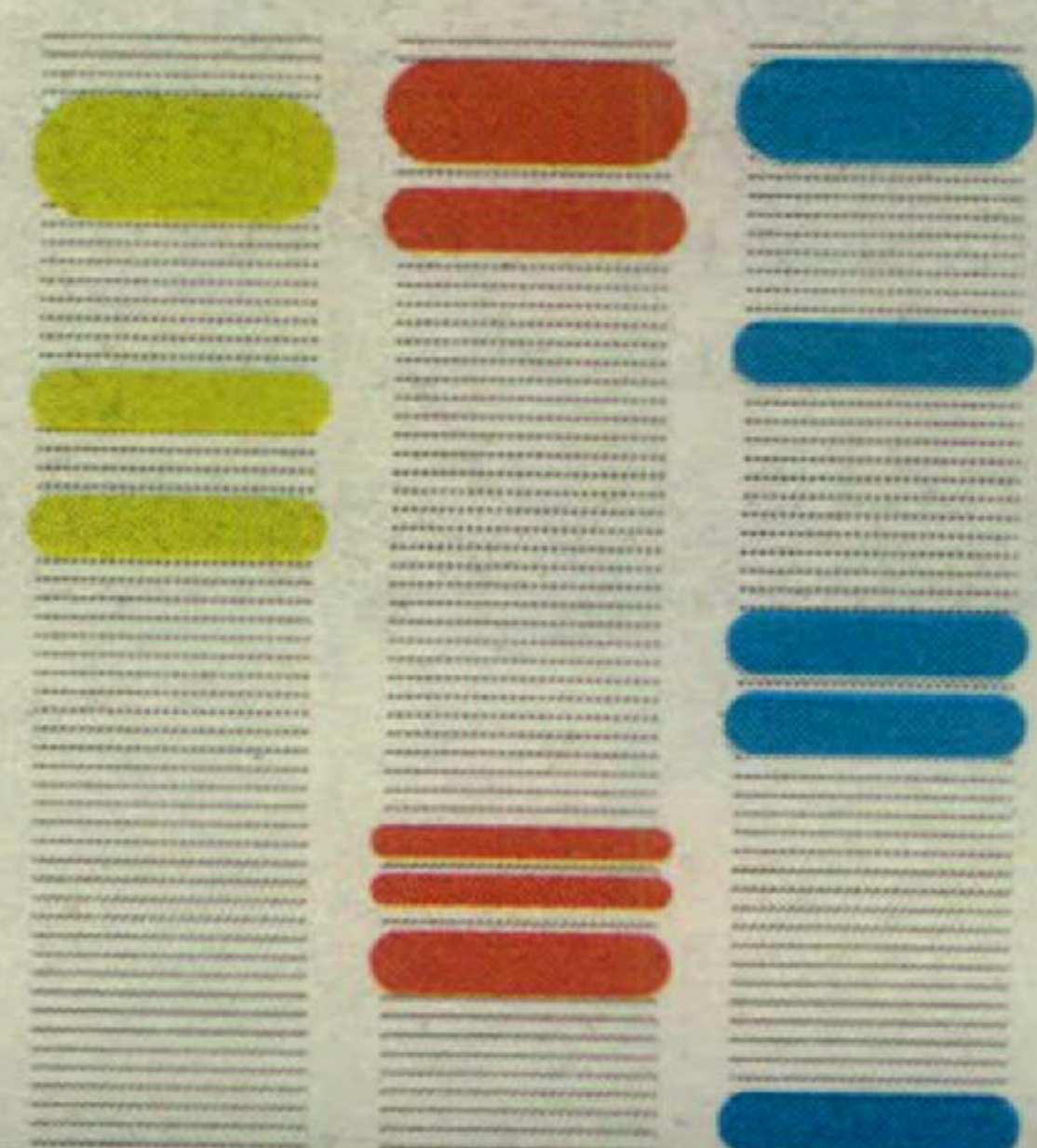


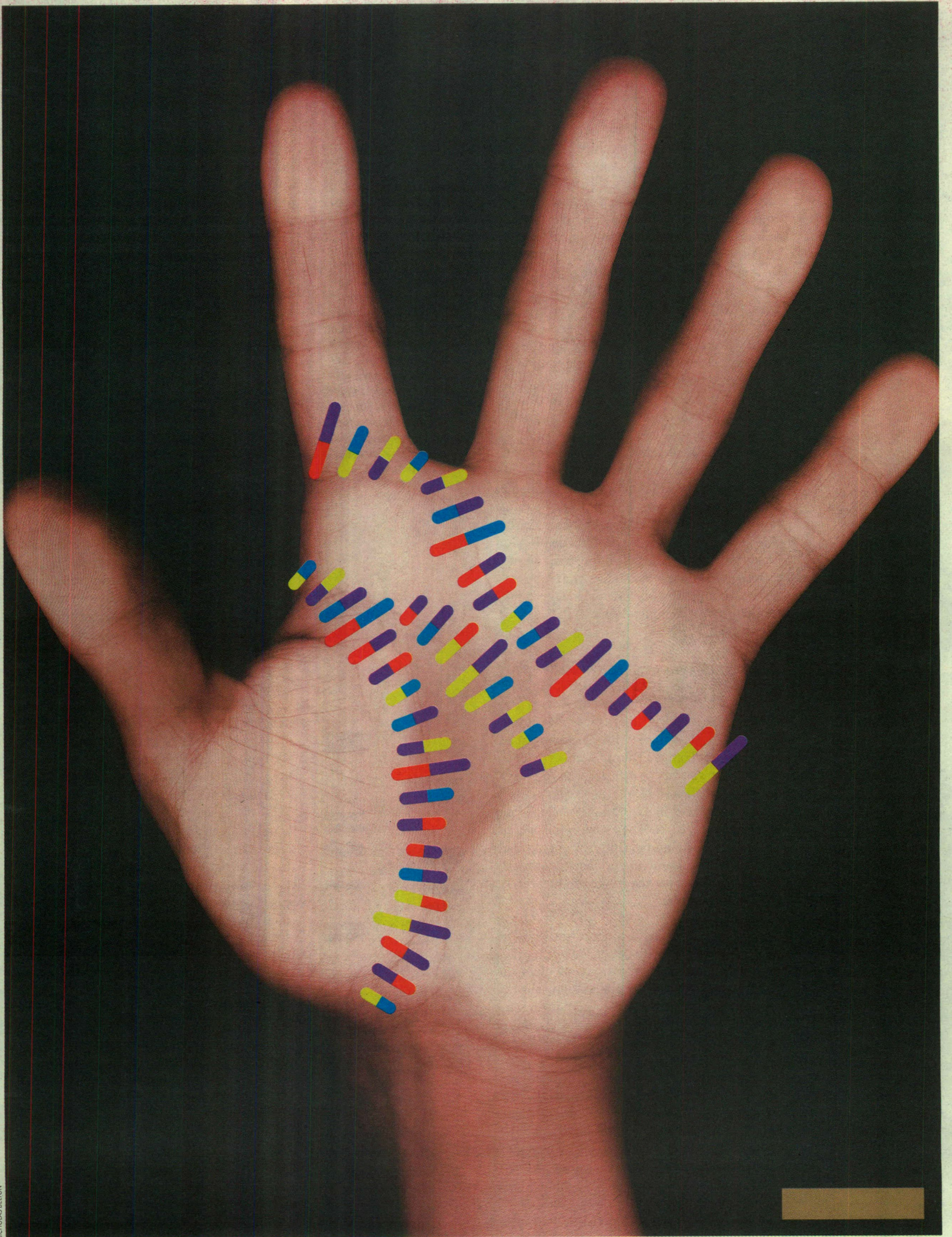
3.500 euros, però el balanç general de les proves era satisfactori, no només per les dades aconseguides sinó sobretot per compro-

var que les anàlisis d'ADN començaven, ja al 2008, a oferir dades relativament interessants per tenir cura de la salut.

El cas de Francisco C. no és una simple anècdota sinó una experiència realment rellevant, perquè en realitat el nostre protagonista és ni més ni menys que Francis Collins, exdirector del projecte que el 2001 va culminar la seqüenciació del primer genoma humà. La seva experiència l'explica amb tot detall al llibre *El lenguaje de la vida* (Crítica). Han passat poc més de quatre anys, i el nombre d'empreses que ofereixen anàlisis genètiques directes al consumidor a través d'internet no ha parat de créixer.

Collins va enviar les seves mostres a tres de les companyies pioneres en aquesta mena d'estudis (la islandesa deCode i les nord-americanes 23andMe i Navigenics), però ara podria fer-ho sense problemes amb una vintena de compa-





UN TEST GENÈTIC POT COSTAR DE 75 EUROS A UNS QUANTS MILERS

► nyies de tot el món. Podria enviar mostres, per exemple, a Eugenomic, un centre privat amb seu a Barcelona que ofereix 32 tipus diferents d'anàlisi d'ADN per internet, des de l'estudi de les mutacions genètiques que poden causar càncer de còlon fins a la predisposició genètica a la pèrdua dels cabells. Eugenomic la presideix el doctor en Farmàcia Joan Sabater Tobella, i ofereix els serveis en línia des de l'any 2010.

Un altre centre pioner en anàlisis genètiques directes al consumidor a Espanya és Biosalud Instituto Europeo de Biomedicina, amb seu a Saragossa. Tot i que la seu és el menys important, perquè en aquesta mena de centres els serveis es poden sol·licitar per internet des de qualsevol punt del món; igual que els pagaments i la tramesa de resultats. "El balanç del 2012 és d'unes 750 anàlisis genètiques, 350 de les quals han estat del test que anomenem Foodgen, especialitzat a saber les necessitats i problemes nutricionals d'una persona a partir de l'estudi de mutacions a 20 gens", explica el doctor Mariano Bueno, director del centre. L'oferta de Biosalud inclou del "test més senzill, que estudia sis mutacions genètiques relacionades amb l'obesitat, fins a un complet estudi VIP que inclou dades sobre més d'un centenar de gens", indica el doctor Bueno.

"No estem parlant de ciència-ficció. Els tests genètics ens poden oferir informació fiable i interessant per millorar la qualitat de vida", afirma Roderic Guigó, investigador del Centre de Regulació Genòmica (CRG) i catedràtic de la Universitat Pompeu Fabra. Guigó és un dels investigadors europeus més destacats de l'àrea de bioinformàtica i lidera un dels equips del consorci internacional Encode (Enciclopèdia dels Elements de l'ADN). La seva opinió, per tant, a més de ser fonamentada, no està vinculada als interessos de les empreses privades que viuen de comercialitzar les anàlisis genètiques directament el consumidor.

Malgrat ser moderadament optimista, Roderic Guigó destaca que "hem de ser conscients que els resultats de les anàlisis genètiques no diuen que tindrem una determinada malaltia sinó que indiquen un risc augmentat o disminuït de tenir una malaltia en relació amb el risc mitjà del conjunt de la població".

Vegem-ne un exemple amb dades no necessàriament exactes per a la població espanyola. "Si de promig es calcula que el risc de contreure càncer de còlon en la població general és del 6%, el nostre test genètic pot indicar un risc personal de passar aquesta malaltia del 8%", apunta Roderic Guigó. Simplificant: en general, sis de cada cent persones tindran càncer de còlon al llarg de la seva vida, però en el nostre cas el risc és més alt, vuit de cada cent.

QUÈ ÉS UNA ANÀLISI O TEST GENÈTIC?

L'anàlisi o test genètic es fa a partir de mostres de saliva o sang amb l'objectiu de detectar característiques genètiques o mutacions (com el cas dels polimorfismes de nucleòtid simple; SNP, segons les sigles en anglès) que es relacionen amb un increment de risc de tenir una malaltia. Algunes anàlisis ofereixen informació general sobre un nombre més o menys elevat de gens, mentre que altres estudis se centren en totes les mutacions conegudes per a un tipus determinat de malaltia o problema de salut.

La diferència pot semblar petita, però la freda estadística indica que tenim un 33% més de probabilitats de tenir càncer de còlon que la mitjana de la població. En un cas més positiu, el test pot indicar que el risc és del 3%, i per tant, que tenim només la meitat de risc que el conjunt de la població. "És a dir, en aquest tipus d'anàlisi, els resultats ens ofereixen informació sobre el risc diferencial de passar per alguns problemes de salut i, a més, ens indiquen el grau de fiabilitat d'aquest càlcul a partir de la informació científica que es coneix en aquest moment i de les mutacions genètiques trobades a les nostres cèl·lules", explica Roderic Guigó.

El director del centre Biosalud, Mariano Bueno, destaca que, "al costat de les anàlisis, la part més important del servei es troba a l'informe de l'expert genetista, que ajuda l'usuari a entendre els resultats". El doctor Bueno divideix el perfil dels usuaris de les anàlisis genètiques en dos grups principals. Per una banda hi ha "les persones amb antecedents familiars en alguna mena de malaltia o que han tingut algun ensurt últimament i consideren necessari buscar-ne més a fons les possibles causes". El segon gran perfil d'usuaris està format "per persones completament sanes que s'interessen o tenen curiositat per la informació genètica que els pot servir per al futur".

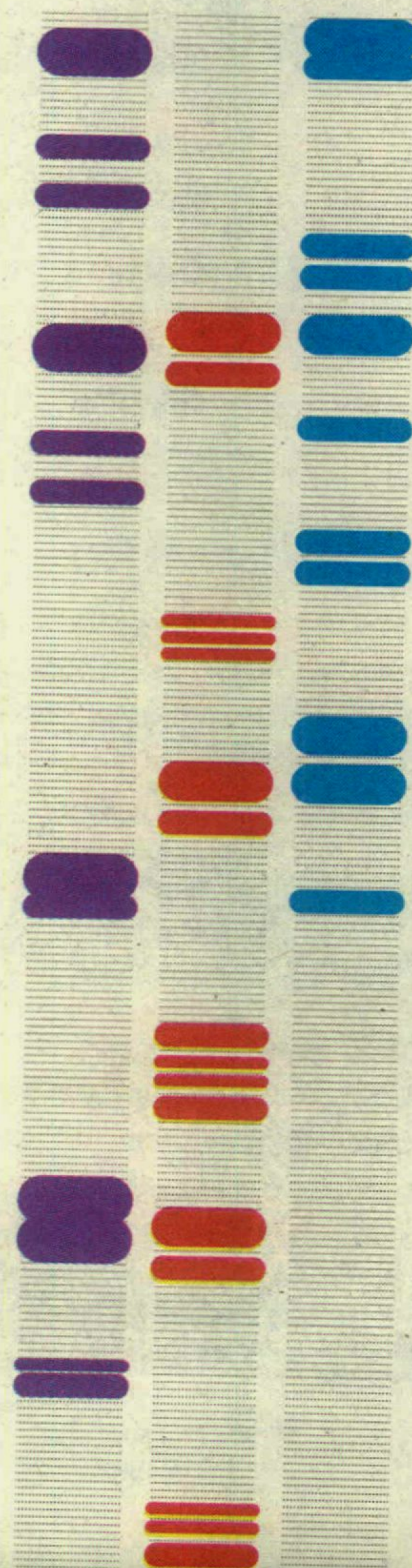
El coneixement científic sobre les mutacions genètiques que poden causar malalties existeix. Els clients potencials per demanar aquesta mena d'estudis, també. El pas següent era gairebé inevitable: l'aparició d'una oferta privada. La resposta no s'ha fet esperar, sobretot amb l'ajuda de les noves tecnologies i d'internet.

Manuel Perucho, investigador de la Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (Icrea) i director de l'Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer (centre públic d'investigació amb seu a Badalona), ha seguit el tema per motius professionals i curiositat personal i destaca que, durant els últims anys, està creixent una indústria que competeix per oferir anàlisis genètiques que fins fa poc es pensava que només es podien aconseguir en els grans centres d'investigació i per a casos concrets. "M'ha sorprès el gran nombre d'empreses que han aparegut: el més burro fa rellotges", resumeix aquest investigador nascut a Albacete (la Roda, 1948), doctorat a Madrid, professionalment consolidat a Alemanya i als Estats Units i, ara, establert a Catalunya.

"Des de fa anys estem descobrint les bases genètiques d'algunes malalties i simplement es tracta d'identificar si el nostre ADN té la mutació genètica que predisposa a una malaltia", detalla Perucho. "Alguns centres públics fan aquest tipus d'anàlisi, i ara les empreses privades s'han llançat

QUANT COSTA?

L'oferta més econòmica del mercat per a una anàlisi genètica general l'ofereix l'empresa nord-americana 23andMe, que assegura que dona més de 200 dades d'interès sanitari per 99 dòlars (75 euros), als quals s'hi han d'afegir 79 dòlars (60 euros) de despeses de tramesa de les mostres. L'empresa aragonesa Biosalud ofereix l'anàlisi genètica VIP, "amb l'estudi de més d'un centenar de gens", per 2.500 euros. Les tarifes per a l'anàlisi de problemes específics són també molt variades. La prova genètica de càncer de còlon Cologen que ofereix Eugenomic costa, per exemple, 395 euros, mentre que la prova Foodgen que ofereix Biosalud per "analitzar els 20 gens relacionats amb les necessitats de cada nutrient, incloent-hi la intolerància genètica al gluten i a la lactosa," costa 275 euros.



al mercat, no hi ha gairebé res a objectar". Una de les puntualitzacions necessàries, pel doctor Perucho, és la informació al consumidor: "Que sàpiga que li oferiran dades estadístiques sobre el risc de tenir una malaltia, no que li asseguraran que tindrà o no tindrà una malaltia". A més, aquest reconegut expert en medicina predictiva adverteix que moltes malalties de causes multi-gèniques, com la gran majoria de càncers, encara s'escapen a les anàlisis genètiques actuals.

Així doncs, per a què serveix realment una anàlisi genètica? Doncs, "per exemple, ens pot ajudar a canviar d'estil de vida per compensar el risc de tenir alguna classe de malaltia; així, si tenim un percentatge alt de risc de càncer de còlon, podem cuidar la dieta i menjar més fruites i verdures", apunta sense dubtar-ho l'investigador del CRG Roderic Guigó.

En altres casos, la informació que podem aconseguir amb una anàlisi genètica pot ser d'utilitat per als nostres fills, afegeix Manuel Perucho. "Si som portadors d'una mutació genètica, per les lleis de Mendel podem saber la probabilitat que els nostres descendents també en siguin portadors o tinguin la malaltia, i això es pot comprovar amb un test genètic".

En alguns casos, la informació genètica pot tenir conseqüències dràstiques, com les dones que descobreixen que són portadores de mutacions dels gens BRCA1 i BRCA2, que incrementen significativament el risc del càncer de mama. En alguns casos, la detecció d'aquestes mutacions, al costat d'altres factors de risc (antecedents familiars o tumors anteriors), pot justificar la mastectomia preventiva, és a dir, l'extirpació total o parcial de la mama, abans de detectar-se l'aparició del càncer.

Extirpar una mama perquè tenim informació sobre el risc –no la certesa– de tenir un càncer? Per descomptat, les anàlisis genètiques obren moltes qüestions ètiques i paradoxes difícils de solucionar de forma immediata. James Watson, premi Nobel de Medicina i Fisiologia el 1962 per la descripció (amb Francis Crick) de l'estructura tridimensional de l'ADN, relata al llibre *ADN, el secret de la vida* (Taurus) el resultat d'un estudi en què es preguntava a les companyies d'assegurances mèdiques si modificarien les tarifes si sabessin el resultat de les anàlisis genètiques dels clients.

"Estarien disposats, en principi, a cobrar-li més a algú que estigués perfectament sa si fos portador d'una mutació que el predisposés a una malaltia? Al voltant de dos terços dels enquestats van admetre que sí. El terç restant probablement va mentir", explica James Watson. En un cas extrem, el mateix estudi esmentat pel descobridor de l'escala de doble hèlix posava en evidència que

una companyia nord-americana d'assegurances va incrementar la quota d'un client basant-se en la sospita d'un trastorn genètic, simplement perquè aquella persona havia sol·licitat fer-se la prova per a la detecció de la malaltia de Huntington. Per descomptat, la confidencialitat és un element crític en la realització i custòdia d'aquesta mena d'estudis mèdics.

Per Manuel Perucho, un altre gran element de debat social, sobretot al nostre país en el moment actual, és el cost de les anàlisis genètiques i el fet que s'estenguin a la sanitat pública. D'una banda es pot pensar que les anàlisis tenen un cost prohibitiu i la Seguretat Social no les pot assumir, però d'altra banda la prevenció de malalties que es podria derivar d'aquests estudis podria suposar estalvis importants a llarg termini. Per Roderic Guigó, una qüestió complementària que cal tenir

LES ANÀLISIS GENÈTIQUES OBREN MOLTES QÜESTIONS ÈTIQUES

en compte és la capacitat del sistema sanitari d'assumir les conseqüències de la informació que ofereixen els test genètics.

Seguint l'exemple del càncer de còlon i també amb dades orientatives: si es recomana als més grans de 50 anys que se sotmetin a un control de càncer de còlon cada cinc anys, les persones amb un risc més alt de posar-se malaltes –se sap pel resultat del test genètic– haurien de començar a fer-se controls abans dels 50 anys.

D'altra banda, si el risc d'una persona és inferior a la mitjana, potser es pot ajornar l'inici dels controls i "així optimitzar recursos del sistema sanitari. La possibilitat d'aconseguir aquesta informació ja existeix, però no estic segur que el sistema sanitari estigui preparat per fer-la servir", puntualitza Roderic Guigó. ■

JULIA SMITH

