

MICROSCOPI

Les notícies sobre els descobriments al voltant del genoma humà, que arran de la seva seqüenciació s'han incrementat espectacularment, han generat expectatives immenses per a la millora de la salut. Però la seva extraordinària aptitud per pronosticar malalties i tractaments fan témer sobre un ús il·legítim per discriminar persones

De qui és el teu genoma?

DAVID BUENO TORRENS

Professor i investigador de genètica de la Universitat de Barcelona

Moltes de les malalties que patim els humans tenen un component genètic. Els gens que formen el nostre genoma són formats per seqüències concretes de nucleòtids, que es troben encadenats formant les fibres d'ADN. A l'inici de la genètica, ara fa un segle, es deia que cada gen duia emmagatzemada la informació per a una característica concreta del nostre cos. Ara bé, si totes les persones compartim el mateix genoma, per què les persones no som totes iguals?

La resposta és molt senzilla. D'una banda l'ambient influeix en les nostres característiques físiques. Això és molt fàcil d'entendre amb un exemple trivial. Si durant la infantesa una persona té tots els requeriments nutritius necessaris, ben segur que serà més alta que una altra que, tenint exactament els mateixos gens, hagi patit dèficits nutricionals. Però l'ambient només modula la informació continguda als nostres gens. Així, doncs, per què els humans manifestem característiques físiques i psicològiques tan diferents que ens porten, per exemple, a tenir la pell de qualsevol to entre el blanc més allestat i el negre més profund?

La resposta, un cop més, és en els gens, o més ben dit, en aquest cas en la seqüència dels nucleòtids que els formen. Si bé és completament cert que tots els humans tenim els mateixos gens, és a dir, compartim els mateixos gens, la seqüència concreta de nucleòtids que forma un gen determinat pot variar lleugerament entre una persona i una altra, imprimint d'aquesta manera diverses formes a un mateix caràcter, com per exemple els grups sanguinis. És el que en llenguatge genètic es coneix com a *al·lels* d'un gen.

Per exemple, totes les persones tenim un gen que determina el nostre grup sanguini, però subtils diferències en la seqüència dels nucleòtids fan que aquest pugui ser A, B, AB o O, segons les relacions establertes entre els tres al·lels d'aquest gen. La major part d'aquesta variabilitat es mou dins el ventall de la normalitat, com en el cas dels grups sanguinis o del color de la pell.

Però què passa quan la seqüència de nucleòtids d'un gen fa que una característica o una funció orgànica escapi de la normalitat? Llavors s'origina malalties d'origen genètic, de les quals hi ha innombrables exemples. És més, hi ha al·lels que tot i no ser causa de cap malaltia de forma directa, predisposen les persones portadores a patir altres tipus de malalties d'origen genètic, com el càncer, i fins i tot a contraure malalties infeccioses, per exemple disminuint l'eficàcia del nostre sistema immunitari o facilitant l'entrada de virus dins les cèl·lules, com el virus causant de la sida. En alguns casos, la relació entre un al·lel concret i una malaltia determinada és directa, com en la malaltia de Huntington, però en moltes ocasions la relació és francament complexa. El motiu d'aquesta complexitat rau, d'una



El test genètic aporta informació que pot provocar discriminació

banda, en el fet que molts caràcters vénen determinats per la interrelació cooperativa de diversos gens, la qual cosa modifica l'afirmació que es feia ara fa un segle que un gen determina un caràcter, i d'altra banda que en moltes ocasions l'únic que determinen aquests al·lels és una major predisposició a patir la malaltia. A més, tots tenim dos al·lels per a cada gen, un d'heretat de la mare i l'altre del pare, i la seva relació determina quin d'ells domina o bé si es manifesten tots dos. És a dir, que moltes vegades el coneixement dels gens i al·lels implicats en malalties només ens permetrà conèixer la probabilitat de patir una malaltia determinada, sense tenir la certesa absoluta de patir-la o de no patir-la.

Tot això treu cap als diversos problemes socials i legals que planteja el fet que es pugui predir amb més o menys certesa la probabilitat que té una persona a patir determinades malalties d'origen genètic. D'una banda, ¿es pot obligar una persona a fer-se un test genètic? ¿té el metge l'obligació d'informar el seu

pacient d'aquesta condició, encara que l'afectat no vulgui? Una persona que sap que és portadora d'un determinat al·lel implicat en una malaltia genètica, ¿té l'obligació de dir-ho als seus familiars per advertir-los que també poden estar afectats? ¿Es pot obligar una persona a revelar si té un d'aquests al·lels? En definitiva, la qüestió és: ¿de qui és el nostre genoma?

Un dels principals grups de pressió interessats a poder disposar de dades genètiques dels seus clients són les companyies asseguradores, especialment les de salut i vida, les quals són altrament crucials pel que fa a la protecció dels individus i les famílies. Per exemple, tothom qui hagi comprat un pis sap que moltes hipoteques porten associada una pòlissa d'assegurança de vida, que garanteix el pagament de la hipoteca en cas de defunció. D'altre

banda, també es ben sabut que les companyies d'assegurances discriminen els contractants basant-se en el principi de *primes iguals per a riscos iguals*. I crec que, excloent les causes genètiques, molts veiem lògic que, en general, qui corre més riscos hagi de pagar més que qui en corre menys. Aquesta és la filosofia que hi ha darrere les bonificacions en les assegurances d'automòbil, per exemple, i ningú es queixa quan li apliquen un 30% de bonificació.

Tot això és extrapolable a qualsevol altre àmbit de les relacions socials. Si sou empresaris, ¿a qui contractaríeu abans, a una persona que té predisposició genètica a agafar la grip, i que per tant preveieu que estarà de baixa per aquest motiu tres setmanes a l'any, o una persona que no tingui aquesta predisposició, i que per tant només patirà un episodi gripal cada quatre anys? I com a electors, ¿a qui votaríeu, a un candidat amb predisposició genètica a la paranoia, malgrat els seus encesos discursos sobre enemics potencials i seguretat nacional puguin inflamar l'esperit més tribal dels electors, o a un candidat amb estabilitat emocional? Amb aquestes preguntes retòriques no estic defensant en absolut la publicitat de les dades genètiques, únicament pretenc plantejar reflexions honestes.

Tornant a les companyies asseguradores, hi ha països on és permès que sol·licitin determinades proves genètiques als nous assegurats, en casos de malalties degudes a un sol gen les variants al·leliques del qual estiguin perfectament caracteritzades, de tal manera que es pugui assegurar sense cap marge d'error si aquella persona patirà la malaltia o no. És el cas del Regne Unit i la malaltia de Huntington. La malaltia de Huntington, que provoca demència per mort selectiva de neurones, és una malaltia hereditària dominant, la qual cosa vol dir que si tenim un al·lel normal però l'altre determina la malaltia, segur que la manifestarem.

Certament, el risc de discriminació genètica existeix. N'és un exemple el cas de la companyia nord-americana Burlington Northern Santa Fe Railroad, la qual ha realitzat proves genètiques als empleats sense el seu consentiment per utilitzar-les en futurs judicis d'acomidament per estrès laboral.

Al nostre país, l'Institut Català de la Salut ha establert uns drets relacionats amb la constitució genètica de la persona que garanteixen el dret a la confidencialitat de la informació genètica i a la no-discriminació per aquesta causa, i també el dret a gaudir dels avantatges derivats de les noves tecnologies genètiques, seguint les pautes marcades per la declaració universal sobre el genoma humà i els drets humans. Sigui com sigui, el que és clar és que genoma i dret són conceptes que han d'anar necessàriament junts, per tal que l'ordenament jurídic pugui complir la seva funció de control i organització social amb justícia i eficàcia.

INTERNET

<http://www.gencat.net/salut/depsan/units/sanitat/html/ca/Du1>
<http://www.gencat.net/ics/usuarios/drets4.htm>
<http://www.apdcat.net/articulos/dadesgeneticas.htm>