

Sexo y control de embarazo

Manipulaci3n gen3tica

presentaci3n

A medida que se conoce mejor la relaci3n entre gen3tica y enfermedad, aparecen nuevas oportunidades y retos para la sociedad. El diagn3stico gen3tico preimplantacional (DGP) permite seleccionar embriones libres de algunas patolog3as. Tambi3n algunas empresas oportunistas venden tests gen3ticos que prometen falsamente pronosticar enfermedades. ¿D3nde est3n los l3mites? El *Informe Quiral 2008* analiza la cobertura en los medios del nacimiento del primer «beb3 medicamento» de Espa3a. Tras esta met3fora, de tono denigrante y llena de significados, se encuentra una pareja que pudo seleccionar a un segundo hijo libre de una enfermedad gen3tica, y cuyo cord3n umbilical sirvi3 para curar a su hermano.

debate

El conocimiento gen3tico est3 dando lugar a nuevas tecnolog3as sanitarias. Por un lado, el diagn3stico gen3tico preimplantacional ha abierto la posibilidad de esquivar algunas enfermedades. Por otro, conscientes del potencial de negocio, se han empezado a ofertar tests gen3ticos individualizados que no ofrecen fiabilidad alguna. Los avances en las tecnolog3as de secuenciaci3n permitir3n que alg3n d3a sea posible realizar un mapa gen3tico personalizado mucho m3s fiable, aunque su eficacia predictiva tampoco est3 clara. Los expertos creen que su uso se extender3 cuando la tecnolog3a permita secuenciar un genoma por menos de mil d3lares. «Si esto fuese prosperando, es evidente que el coste y las deliberaciones de los comit3s de bio3tica ser3n muy importantes», avanz3 Antoni Vila Casas, presidente de la Fundaci3n, durante la presentaci3n de la jornada.

El primero de los ponentes, Jordi Cam3, expuso que la pol3mica en torno al uso del DGP «se ir3 racionalizando con el tiempo, exactamente igual como se ha ido racionalizando la fecundaci3n *in vitro* que, cuando comenz3, fue un esc3ndalo mundial, y ahora ya es admitida por todo tipo de religiones». En cuanto a la proliferaci3n de la oferta de tests gen3ticos, sobre todo a trav3s de internet, el Dr. Cam3 observ3 que «la fortaleza predictiva de estas pruebas gen3ticas se encuentra en estado embrionario». Advirti3 que «las expectativas que se est3n creando son desproporcionadas», hasta el punto que algunos los denominan como «hor3scopos gen3ticos».

Jordi Cam3 plante3 que el potencial de estas tecnolog3as pone sobre la mesa el derecho a la autodeterminaci3n informativa. Defendi3 «el derecho a no saber determinada informaci3n en tanto en cu3nto sirve para muy poco si no hay un tratamiento. S3lo puede generar estr3s. Adem3s, la informaci3n gen3tica puede ultrapasar la esfera de lo meramente individual».

El uso de estos avances tambi3n plantea un debate socioecon3mico, puesto que «acabar3 siendo otra tecnolog3a que seguir3 poniendo en crisis total la sostenibilidad del sistema sanitario, porque son tecnolog3as minoritarias, muy caras, con enormes problemas de equidad», dijo Cam3. Adem3s, «van a a3adir una concepci3n cada vez m3s equivocada y m3s cr3tica de las relaciones entre usuarios y sistema», en referencia al excesivo 3nfasis del ciudadano en el conocimiento sobre la predisposici3n gen3tica, mientras por otro lado contin3an sin calar los h3bitos saludables como principal v3a para la prevenci3n.

En el mundo, miles y miles de cient3ficos investigan sobre las bases gen3ticas de enfermedades en las que intervienen muchos genes y, adem3s, el ambiente. Para avanzar en el conocimiento cient3fico de patolog3as multigen3icas resulta necesario investigar mucho m3s. El Dr. Cam3 manifest3 ser «partidario de recoger informaci3n gen3tica masiva y de no darla a los donantes, porque no aporta nada; si no hacemos esto, pasaremos muchos a3os con informaci3n muy escasa y mala». De hecho, uno de los objetivos de la Fundaci3n Pasqual Maragall para la Investigaci3n sobre el Alzheimer, cuyo director es Jordi Cam3, es formar una cohorte de miles de personas para estudiar la enfermedad.

Con la colaboraci3n:

La segunda ponente, Gema Revuelta, subdirectora del Observatorio de la Comunicación Científica, inició su exposición planteando una anécdota que ilustra el oportunismo de las empresas de tests genéticos. En el año 2005, en la misma mesa coincidieron Larry Page y Sergey Brin, fundadores de Google, y sus respectivas esposas (una de ellas especialista en biología molecular), con Craig Venter y otra serie de multimillonarios, todos ellos procedentes del campo de la ciencia. En la sobremesa conversaron sobre una mutación genética que hace que, tras comer espárragos, unas personas sean más capaces que otras de detectar el olor de este vegetal en la orina. Así nació la idea de crear 23andMe, una empresa liderada por la mujer del cofundador de Google, que ofrece la secuenciación de los genomas individuales. Lo único que debe hacer el usuario es recoger un poco de su saliva en un tubo y enviarlo por mensajería. De vuelta, recibe un informe con las probabilidades de padecer una u otra enfermedad.

Este tipo de empresas han proliferado en internet. «Conocer el riesgo de tener diabetes se sitúa en torno a los 6000 dólares, el de tener impotencia sobre los 8000», explicó la Dra. Revuelta. «El usuario recibe la información en su casa, solo, ante una pantalla del ordenador o abriendo un sobre, sin nadie que le pueda contextualizar ese riesgo y asesorarle», prosiguió. Es información poco fiable que puede marcar la vida de cualquiera. «Es importante plantearnos si la sociedad está capacitada para saber qué es el riesgo, la probabilidad, la estadística...»

En cuanto al DGP, los comités de bioética van a tener mucho trabajo a la hora de poner límites. Revuelta recordó el caso de unos padres con sordera que querían que su hijo naciera también sordo porque consideraban que su enfermedad a ellos les había dado un valor de vida que querían para sus hijos. Actualmente, la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida lleva unos 100 casos analizados. «Si empieza a ser más habitual habrá que tener en cuenta que los costes de la tramitación de los permisos pueden ser considerables», observó Revuelta.

Por su parte, Carmen Fernández, de *Diario Médico*, cree que la sociedad está siendo demasiado optimista ante las posibilidades de la genética. Los «excesos informativos» se dan tanto por parte de los científicos y sus gabinetes de prensa, como de los medios de comunicación, explicó.

Milagros Pérez Oliva, de *El País*, manifestó que el exceso de confianza en la genética como herramienta clave para tratar y prevenir las grandes enfermedades, «tiene que ver con las ganas que tenemos siempre de vencer el azar». Para

Las expectativas que se están creando sobre los tests genéticos son desproporcionadas

la periodista, la popularización de la ciencia también tiene un efecto adverso cultural: se está generando la idea de que estaremos en condiciones de controlar completamente el azar genético, cuando en realidad conforme más se investiga se sabe que los factores que intervienen no son sólo los genes. Por otro lado, quienes actualmente guardan su cordón umbilical en bancos privados, aun sabiendo que hoy no se puede hacer nada, «están comprando expectativas, un valor muy difícil de gestionar».

Para Àngels Gallardo, de *El Periódico de Catalunya*, es necesario replantearse si el objetivo es ir hacia un mundo en el que las personas sean felices o que sepan qué les va pasar hasta el día en que mueran. «Saber que padecerás una enfermedad a los 60, si no tiene cura, no te hace feliz.» Por tanto, en su opinión, si estas técnicas no se complementan con tratamientos resultan «innecesarias».

La periodista del diario *Avui*, Marta Ciércoles, enfatizó sobre la necesidad de hacer un esfuerzo informativo. Manifestó que aunque el DGP para seleccionar embriones libres de enfermedad es una herramienta cara, «también supondrá muchos costes mantener a personas enfermas de por vida, sobre todo cuando las enfermedades dejen de ser tan mortales».

Joaquim Calaf, responsable de Ginecología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, expuso datos sobre el uso del DGP para evitar casos de cáncer de mama hereditarios.

Primero, aclaró que hay muchos tipos de cáncer de mama. Globalmente, «en el cáncer de mama es donde se da una mayor curación, el 80 %, pero en los casos en los que se haría la selección se ha identificado bien que hay una transmisión genética, que la aparición es precoz, que la mortalidad es alta y que, además, la prevención es muy difícil y pasa por la mutilación», explicó el especialista. Aclaró que el DGP en el caso de enfermedades congénitas está ya incluido en el entorno público y que su centro atiende a una media de 20 casos de este tipo al año.

Hay un gran deseo de control sobre el azar genético

La Dra. Montserrat Viladomiu, médico de familia, explicó que algunos laboratorios privados estaban visitando a los médicos para ofrecerles tests genéticos que prometían detectar algunas enfermedades, cuando está claro que «hoy por hoy no sirve para nada». Por su parte, Andreu Segura, del Institut d'Estudis de la Salut, manifestó que el exceso de confianza en estas técnicas se debe a que «creemos que la muerte es una opción que tenemos, y esto es lo que nos hace crearnos expectativas exageradas, irracionales y quiméricas».

Para que todo transcurra con prudencia —manifestó Jordi Rius, del Centro Médico Teknon—, los investigadores deben poder seguir su trabajo sin presiones. «Pero hoy en día no siempre es así, detrás de los patrocinadores hay muchos accionistas que se juegan mucho dinero y eso es un factor importante, que determina la forma en que se está investigando actualmente.»

El director del Institut d'Estudis de la Salut, de la Generalitat de Catalunya, Mateu Huguet, trató sobre la formación de los profesionales que han de encargarse de proporcionar

Es necesario ordenar la comercialización de la ciencia

consejo genético. Por su cargo, explicó que ha recibido consultas de diversos lugares para la regulación de una titulación de especialidad en consejo genético desde diferentes disciplinas. En opinión de Huguet, «parece que en estos momentos es fundamental promocionar aún más el conocimiento troncal».

Victoria Cusí, del Col·legi Oficial de Metges de Barcelona, manifestó su preocupación por el contraste: la sociedad se preocupa por la genética como herramienta predictiva sin tener en cuenta los hábitos saludables. También dijo que las pruebas genéticas para determinar el riesgo de patologías sin tratamiento no deberían permitirse hasta que el paciente tenga 18 años y pueda escoger. En ese sentido, Ana Bellés, del Sindicat de Metges de Catalunya, puntualizó que es muy probable que la Agència d'Avaluació de Tecnologia Sanitària efectuara un control sobre estas tecnologías. También resulta necesario calcular qué inversiones requerirían y qué ahorro supondrían si realmente tienen un efecto preventivo. El presidente del Col·legi de Farmacèutics de Barcelona, Jordi de Dalmasas, manifestó que es necesario que las Administraciones públicas pongan orden en la comercialización de la ciencia.

Vladimir de Semir, director del Observatorio de la Comunicación Científica, evidenció la necesidad de que los medios de comunicación, los gabinetes de prensa de hospitales y los centros de investigación inicien un proceso de autorreflexión en el que también deberían implicarse los responsables de los medios de comunicación. Y Núria Terribas, del Institut Borja de Bioètica, manifestó su temor a que el uso del DGP se extienda a «todo aquello que es mejorativo, electivo o perfectivo, como por ejemplo la elección del sexo del bebé». Añadió que este gran deseo de control sobre el azar genético demuestra que, como sociedad, «no somos capaces de convivir con la incertidumbre, cuando la vida es incertidumbre en muchos aspectos».

Conclusiones

El mejor conocimiento del genoma permite avanzar en el estudio de mutaciones génicas responsables del desarrollo o predisposición a sufrir algunas enfermedades. Su aplicación está permitiendo realizar intervenciones terapéuticas que consiguen evitar el desarrollo de patologías muy concretas. La **selección genética preimplantacional** constituye un campo en desarrollo de gran interés al permitir el nacimiento del «bebé medicamento» (exento de alteraciones genéticas que existían en su árbol familiar) que puede convertirse en un medio preventivo-terapéutico. Debe matizarse que es un hecho muy distinto el producir una modificación o selección genética con el objetivo de conseguir un feto perfecto, no solamente sano sino con un fenotipo determinado. Aquí el debate sobrepasa el campo de la aplicación médica y toca un terreno mucho más cuestionable.

La información genética va más allá del individuo, incide en sus antecedentes familiares, por lo que es esencial la **confidencialidad** y el respeto a la **autodeterminación informativa** (derecho a *no saber*). Esto no debe ser un obstáculo para conseguir información genética poblacional que asegure el avance científico. Se ha de constituir una línea de investigación científica rigurosa sometida a comités de bioética que deben estar formados por grandes expertos, exentos de conflictos de intereses, que regulen el uso para otras finalidades que no sean las adecuadas.

Debe valorarse si la información obtenida a nivel personal será útil o creará incerteza, estrés o temor a sufrir una enfermedad... elementos que, a su vez, constituyen un factor de riesgo de padecerlas. El peligro está en que la

industria lleve a una **comercialización de la ciencia** creando expectativas desproporcionadas.

Con el tiempo se abrirá el debate de la **financiación** y de la cobertura de estos métodos por nuestro sistema sanitario. Es necesario evitar que, en el futuro, estas terapias sólo se realicen en un subconjunto de ciudadanos económicamente fuertes y esto genere problemas de equidad y bioética. Crecerá el problema de la **sostenibilidad**, pero la posibilidad de *ahorrarse* pacientes crónicos, probablemente neutralizará el coste del tratamiento. Hay que tener en cuenta que, a pesar de todos los avances, el sistema sólo será sostenible el día que el paciente entienda que la mejor manera de evitar enfermedades es minimizar los riesgos.

Estamos en un momento de grandes descubrimientos, pero muchas de sus aplicaciones todavía se encuentran en estado embrionario. Los estudios genéticos y sus aplicaciones deben proseguir pues sus beneficios pueden ser muy grandes, por lo que hay que continuar avanzando pero... con **mucho juicio**.

El Proyecto Quiral es fruto de la colaboración entre la Fundación Vila Casas y el Observatorio de la Comunicación Científica, de la Universidad Pompeu Fabra.

Ponentes: Jordi Camí y Gema Revuelta

Periodistas: Marta Ciércoles, Carmen Fernández, Àngels Gallardo y Milagros Pérez Oliva

Fundació Vila Casas: Antoni Vila Casas, Miquel Vilardell, Montserrat Viladomiu y M. José Alcoriza

Observatorio de la Comunicación Científica (UPF): Vladimir de Semir y Mònica López

Participantes: Lurdes Alonso (Sindicat de Metges de Catalunya), Pilar Arizi Cardenal (Hospital Clínic de Barcelona), Anna Bellés (Sindicat de Metges de Catalunya), Félix Bosch (Fundació Esteve), Joaquim Calaf (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau), Nieves Casarollo (Hospital Clínic de Barcelona), Victòria Cusi (Col·legi Oficial de Metges de Barcelona), Jordi de Dalmases (Col·legi de Farmacèutics de Barcelona), Rosa M. Delgado (Assistència Sanitària), Estrella Fernández Vega (Hospital Clínic de Barcelona), Mateu Huguet (Institut d'Estudis de la Salut, Generalitat de Catalunya), Josep M. Llobet (Assistència Sanitària i GRAVIDA Fertilitat Avançada), Eduard Mata (Agència Catalana de Seguretat Alimentària), Jordi Rius (Tecknon), Domingo Rodríguez (Hospital Universitari de la Vall d'Hebron), Andreu Segura (Institut d'Estudis de la Salut), Núria Terribas (Institut Borja de Bioètica, Universitat Ramon Llull) y Oriol Valls (Reial Acadèmia de Farmàcia de Catalunya)

Opinió Quiral. Con la voluntad de profundizar en las conclusiones fruto del encuentro Quiral Salud, la Fundación Vila Casas organiza tres veces al año y con tres temas distintos un debate abierto en el que representantes del mundo sanitario, periodistas y público en

general intercambian opiniones y extraen conclusiones. Con ello, la Fundación Vila Casas pretende contribuir a la formación de buenos criterios sanitarios que redunden en beneficio de la sociedad. Con estas conclusiones la Fundación Vila Casas edita la **Opinion Quiral**.



Oficines

Carrer Ausiàs Marc, 20, pral.
08010 Barcelona
Tel. 93 481 79 80
fundacio@fundaciovilacasas.com
www.fundaciovilacasas.com

Espai Volart / Volart 2

Carrer Ausiàs Marc, 22
08010 Barcelona
Tel. 93 481 79 85
espaivolart@fundaciovilacasas.com

Can Framis

Carrer Roc Boronat, 116-126
08018 Barcelona
Tel. 93 320 87 36
canframis@fundaciovilacasas.com

Can Mario

Plaça Can Mario, 7
17200 Palafrugell (Girona)
Tel. 972 306 246
canmario@fundaciovilacasas.com

Palau Solterra

Carrer de l'Església, 10
17257 Torroella de Montgrí (Girona)
Tel. 972 761 976
palausolterra@fundaciovilacasas.com

Próximo coloquio abierto **Opinió Quiral:**

25 de mayo de 2010

Tema: **Reproducción, revisión de la cartera de servicios de la sanidad pública**

Hora: 10h a 12h

Lugar: Ausiàs Marc, 22 Pl. baja

Aforo limitado

Tel. 93 481 79 80

Año 2010 Número 30.2

Publica: Fundación Vila Casas
Observatori de la Comunicació Científica (OCC, UPF)

© Fundació Vila Casas, 2010

Edición: Rubes Editorial
Diseño gráfico: www.anaclapes.com

ISSN: 2013-486X
Depósito legal: B-7834-2009