

LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS RECESIVAS

Ser portador

Se es portador de una **mutación** cuando esta **aparece en una de las dos copias del gen**. Como la otra copia es normal, no se manifiesta la enfermedad

Entre 2 y 8 mutaciones

Cada persona suele ser portadora de entre 2 y 8 mutaciones recesivas capaces de generar enfermedad

Unas 1.300 diferentes

Se calcula que existen unas 1.300 enfermedades hereditarias recesivas, aunque **con los tests actuales se identifican entre 200 y 300**

10 de cada mil

Diez de cada mil **recién nacidos** tienen una de estas enfermedades hereditarias

Las enfermedades genéticas son la causa del 20% de la mortalidad infantil en los países desarrollados...

Dos de cada diez niños



...afectan al 6% de todos los nacimientos...



...y son el 18% de las actuaciones pediátricas hospitalarias



empezar porque aún ni siquiera es una especialidad reconocida en España. Pero además hay pruebas genéticas de secuenciación masiva que proporcionan un gran volumen de información sobre variantes de significado incierto. Hoy por hoy no conocemos su valor, por lo que sería importante acotar la búsqueda a lo que podemos interpretar con cierta seguridad", señala Ana Polo.

"A veces cuesta entender que ser portador de una mutación no significa que se vaya a manifestar la enfermedad. Que el riesgo sólo aparece cuando se coincide en la mutación", explica Gabriela Palacios.

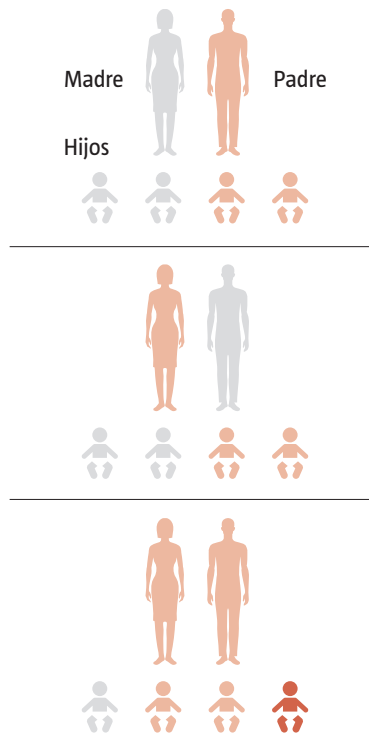
Es posible ver aún ofertas por el día de la madre que ofrecen un test genético por 69 euros. "Es un disparate. Por ese precio no se puede tener seguridad. La tecnología es cara y los resultados pueden ser erróneos", señala Ana Polo.

En el debate de la Fundació Puigvert se habló del problema de que informar bien sobre los resultados requiere más tiempo y dinero que la propia prueba.

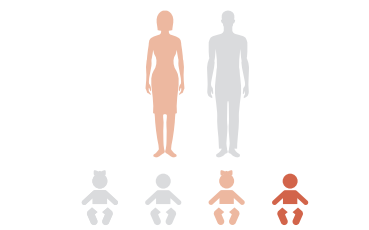
La sanidad pública catalana no aborda de momento la posibilidad

TRANSMISIÓN HEREDITARIA DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

- No portador
- Portador no afectado
- Portador afectado



Enfermedad ligada al gen X



FUENTE: Hospital de Sant Pau LA VANGUARDIA

de introducir estos test genéticos para cribar coincidencias de mutaciones que eviten enfermedades graves. Demasiadas incógnitas todavía. Las sociedades científicas tampoco se han mojado sobre el uso correcto de estas técnicas, aunque están en ello desde hace tiempo. "Necesitamos un consenso para evitar disparates y para ponernos de acuerdo en a qué tienen derecho los pacientes", apunta Polo.

Los kits de análisis de ADN directos al consumidor se pueden comprar sin prescripción médica incluso en Amazon

Escrito en nuestra saliva

ALBERT MOLINS Barcelona

Los tests genéticos directos al consumidor proliferan en la red e incluso se pueden comprar en Amazon. Son kits que se venden sin necesidad de prescripción médica y que por precios que oscilan entre los 80 y los 200 euros prometen desvelar desde nuestro origen étnico hasta nuestra disposición a engordar o a sufrir alguna enfermedad, qué deporte nos conviene practicar o incluso qué cosméticos son los mejores para nuestra piel. Y es que, según se lee en la página en internet de una de las empresas que los comercializa, "todo está escrito en nuestros genes".

El funcionamiento es de lo más simple. El kit, que recibimos en casa por correo, contiene una pipeta en la que hay que depositar una muestra de saliva. Se manda de vuelta al laboratorio y este extrae el ADN y lo rastrea en busca de polimorfismos de base única (SNP). Si bien es verdad que algunos están asociados a un riesgo mayor de sufrir una dolencia, la mayoría sólo incrementan el riesgo en alrededor de un 5%, y rara vez llegan al 50%.

Por unos 170 euros la empresa 23andme, creada por Anne Wojcicki –esposa de Serguei Brin, cofundador de Google–, promete que con el análisis de nuestros 23 pares de cromosomas podremos saber el riesgo que tenemos de sufrir celiacía, alzheimer, parkinson y hacer-

nos un estudio de los genes BRCA1 y BRCA2, relacionados con la posibilidad de sufrir cáncer de mama. Incluido en el precio, y en la muestra de saliva, la misma compañía ofrece –para los que están pensando en ser padres– saber si son portadores

cedencia de nuestro ADN (incluso trazas de material genético neandertal). Por último, también nos harán un estudio que nos proporcionará información sobre el papel que juegan nuestros genes en la calidad de nuestro sueño, la intolerancia a la lactosa, nuestro peso corporal, la pérdida de cabello, el hecho de ser cejijunto y si nos gusta más el dulce que el salado.

La empresa 23andme asegura la confidencialidad de los resultados pero, si se desea, se pueden compartir con otros usuarios en una especie de "red social con un toque genético", según explica en su web. Según 23andme, esto nos permitirá "conectar con gente que comparte nuestro ADN y mandarnos un mensaje".

Por algo más de 255 euros, Soccer Genomics realiza un "test de ADN futbolístico" para descubrir nuestro –o el de ese hijo que la toca tan bien– "mapa genético de fútbol". Asimismo, Soccer Genomics dice ofrecer este test para mejorar la nutrición, el rendimiento deportivo y reducir el riesgo de lesión de los futbolistas.

Si ya sabemos que el fútbol no es lo nuestro, pero queremos saber qué actividad deportiva es la más adecuada según nuestro perfil genético, tenemos la posibilidad de averiguarlo a cambio de 199 euros, porque "para llegar a lo más alto en el mundo deportivo no basta con entrenar duro, hay que entrenar con inteligencia".



MICHA PAWLITZKI / GETTY

Las muestras se recogen en una pipeta

Los precios oscilan entre los 80 y los 200 euros, se compran en línea y se reciben por correo en casa

de alteraciones genéticas relacionadas con enfermedades como la fibrosis quística, la pérdida de capacidad auditiva hereditaria y la anemia falciforme. Con el mismo kit y los mismos 23 pares de cromosomas, esta compañía estadounidense nos promete que sabremos la pro-

lo pueden pagar o el acceso a los tests genéticos predictivos tendría que ser una prestación pública accesible a todo el mundo, con el correspondiente asesoramiento? Si aceptamos esta opción, con el coste que comporta, tendríamos que preguntarnos si no es un deber ético dar salida a los casos en que el resultado sea positivo y la pareja pueda acceder a reproducción asistida para garantizar que los hijos nacerán sin riesgo. No hacerlo sería dejarles en el abandono de tener la información y someterse a la "lotería genética", si no se pueden pagar de su bolsillo el procedimiento médico para asegurar resultado.

El modelo público de atención incluye también la salud reproductiva pero es obvio que tiene que ser con ciertas limitaciones, es inviable abarcarlo todo y nos debemos al principio de justicia. Tenemos que plantearnos si tenemos el deber de garantizar el "riesgo cero", que no existe, y menos en genética, donde hay mucho por descubrir, o si tenemos que priorizar otras necesidades sociales y sanitarias de primer orden, permitiendo que el azar genético siga siendo parte de la propia esencia del ser humano en el proceso reproductivo natural.

NÚRIA TERRIBAS

Comitè de Bioètica de Catalunya

LA CONSULTA



Estudios genéticos y de portadores... ¿hasta dónde?

El estudio genético de portadores de enfermedades recesivas nos plantea una serie de interrogantes éticos. Las posibilidades que ofrece el diagnóstico genético preimplantacional suscitan el debate entre la beneficencia procreativa (¿tendremos descendientes que sufran o tengan limitaciones de entrada si podemos evitarlo?) y la autonomía procreativa (quién mejor que los padres para decidir sobre las características a buscar/evitar en sus futuros hijos?). Ambas posturas tienen límites y dificultades de definición. La normalidad y lo que es bueno no son fáciles de definir. Los conceptos de enfermedad y discapacidad tam-

bién son construcciones sociales que se modifican con las expectativas sociales y con la evolución de los valores compartidos.

Ahora bien, el conocimiento de la genética y de la medicina reproductiva hacen que cada vez vayamos más allá de lo que consideramos inaceptable. Ya no se trata sólo de identificar si un embrión es o no patológico y evitar así el nacimiento de un hijo que seguro sufrirá una enfermedad o discapacidad, sino de identificar y por lo tanto descartar toda posible transmisión de enfermedad hereditaria de patrón recesivo o ligado al cromosoma X, a demanda de parejas sin ningún síntoma y en las que

probablemente sus hijos, a pesar de ser posibles portadores, no llegarían a desarrollar la enfermedad.

Los centros de reproducción asistida identifican en donantes de gametos y receptoras de qué mutaciones genéticas son portadoras y la compatibilidad entre ellas para evitar una descendencia con probabilidad de enfermar. Ya aquí hay diferencias, pues no todos los centros trabajan con los mismos procedimientos ni identifican el mismo abanico de mutaciones, y tampoco informan igual a donantes y portadoras.

¿La pregunta sería, ¿sólo pueden tener acceso aquellos que se