



SUMARI No. 26

TRIBUNA

Nous Horitzons

Un nou model organitzatiu

Històries clíniques

Dolors cervicals

Històries clíniques

Viure sense menjar

Històries clíniques

Comunicar per curar

Jaume Bertranpetit

Els gens de la llibertat

Gent de Vall d'Hebron

Imatges de la lepra

[\[TORNAR\]](#)

Els gens de la llibertat

Jaume Bertranpetit *

El coneixement dels gens humans suposa un dels reptes més interessants del present. Aquests reptes arriben moltes vegades sense que la societat estigui preparada.

Són reptes biotecnològics per tal d'avançar cada dia més en l'anàlisi genètica. Són reptes informàtics, per tractar d'una manera eficient l'allau de dades que es produeixen diàriament. Són reptes d'interpretació de les dades, ja que la descripció del genoma humà no suposa conèixer-ne el funcionament. Són reptes mèdics, per la implicació que tenen els gens en la salut i per la dificultat afegida d'un coneixement que canvia i millora dia a dia. Són reptes legals, atès que la identificació del genoma posa dificultats inesperades a la definició de propietat, de patent o de dret. Són reptes econòmics, perquè plantegen qui ha de pagar la recerca i com s'ha de finançar, i perquè obren grans expectatives d'enriquiment de les companyies que han triat el genoma com a font de negocis.

Però són, sobretot, reptes que tenen una evident vessant ètica. Capgiraran no només la ciència i la medicina, sinó també la nostra pròpia capacitat de comprensió. Les seves implicacions abasten terrenys tan allunyats aparentment de la biologia com els conceptes de determinisme i de llibertat, la diferència entre els humans, o la pròpia percepció del vertigen del futur forjat per la ciència.

Coneixement del genoma

Dins la pràctica mèdica, el coneixement del genoma humà té conseqüències que no es faran esperar. Cada vegada s'identifiquen més gens relacionats directament amb malalties concretes. En moltes altres afeccions es descriuen els que s'anomenen gens de susceptibilitat, és a dir, aquells que no figuren com a causa directa, però que apareixen com a factors de risc.

S'ha demostrat que el càncer és una malaltia genètica (encara que no d'origen hereditari en la gran majoria de casos). S'han descobert també gens que no intervenen com a agents causals, però que estan relacionats amb diverses malalties. En conseqüència, el coneixement bàsic i precís (molecular i cel·lular) dels processos de la vida permetrà la comprensió de moltes malalties. I també els gens s'aniran integrant en la teràpia: involucrant directament el DNA com a fàrmac, o com a eina per valorar les diferències en la resposta als tractaments segons la dotació genètica individual.



Aquests avenços no es produeixen d'una manera lenta i gradual, que faci senzilla la seva comprensió, discussió i possible acceptació. Esdevenen, moltes vegades, de cop, com si fos una forta sotragada. I això sol generar desconfiança, i pot provocar reaccions de rebuig i percepcions contràries al coneixement genètic. La velocitat amb què succeeixen els descobriments és la font on beuen les posicions anticientífiques que sorgeixen en molts àmbits socials, basades en la necessitat de defensar-se davant el desenvolupament de les ciències de la vida i de la ciència en general.

En aquest sentit, la percepció social de la ciència es mou en un mar de contradiccions entre els avenços, les il·lusions dels seus usos en la millora de la qualitat de la vida (incloent-hi la salut) i els perills que podrien derivar-se'n d'un

mal ús. Sens dubte no s'ha produït un procés d'explicació d'allò que fa la ciència, d'allò que pot fer i d'allò que socialment es pot delimitar com a desitjable o fins i tot com a permisible.

Reptes ètics

Els reptes ètics que el coneixement genètic planteja només podran ser resolts de manera satisfactòria, si hi ha una informació pública suficient al servei dels ciutadans. La manca d'una comunicació interactiva crea un terreny adobat per a la difusió de les creences més estrofolàries, les percepcions més emotives i les manipulacions més enganyoses. Ningú no gosaria acusar un fabricant de ganivets del crim comès per un delinqüent. Sovint, en canvi, es presenten els científics com a culpables no se sap ben bé de què, quan la seva investigació fa avançar el coneixement i obre moltes portes a l'esperança.

Heus ací unes propostes, sobre les quals s'ha de basar una reflexió sobre el coneixement dels gens:

1. Incloure els coneixements bàsics de biologia en la formació quotidiana. Explicar, de forma entenedora, què és el genoma humà i què significa la informació genètica per als éssers vius; què és el DNA i per què és essencial en la vida.
2. Aclarir que les diferències genètiques no són incompatibles amb la igualtat bàsica dels éssers humans. La diferència entre els genomes humans explica diferències històriques i evolutives (com les diferències en la pigmentació de la pell com a factor d'adaptació a diferents hàbitats) i diferències en les funcions biològiques, incloent-hi les malalties genètiques.
3. Combatre les aproximacions reduccionistes al coneixement del genoma humà. La relació entre el genotip (el contingut dels gens) i el fenotip (allò que es mostra funcionalment) no és senzill. Tot i que la genètica clàssica ha mostrat la correlació entre mutacions en gens determinats i malalties concretes, cada vegada coneixem més malalties amb origen complex, en les quals hi juguen factors variats, des de diversos gens amb graus d'implicació també diversa fins a components ambientals.
4. Mostrar com el coneixement dels gens permet la intervenció, però sempre que sigui acceptable i acceptada. La teràpia basada en el DNA és molt complexa tecnològicament, tot i que no representa gaire res nou en el procés terapèutic. Es tracta simplement d'emprar una substància química (el DNA), que actua com a precursora del fàrmac que es vol administrar. I l'ús de precursors és molt antic dins la farmacologia moderna.

Cadascun d'aquests apartats està farcit d'implicacions ètiques, la simple enumeració de les quals portaria a allargar excessivament aquest escrit. En resum, cal aprendre i ensenyar, cal estar oberts i explicar.

La inquietud de conèixer

Els gens humans no són follets juganers, ni tampoc intocables objectes sagrats. Són simplement (i no és pas poc) allò que acosta els éssers humans a la terra, a les bases físiques més simples de la vida. Són allò que han llegat els avantpassats humans, constitueixen la clau de volta que l'evolució biològica ha construït en el transcurs del temps.

I la gran inquietud humana és conèixer. Conèixer per planificar. Conèixer per construir. Conèixer per modificar. El coneixement és una font d'alliberament. Cal, això sí, que els ciutadans estiguin informats i que puguin prendre les decisions sobre allò que sigui acceptable i sobre allò que no ho sigui. Llavors, malgrat els gens (i amb la seva ajuda, sens dubte), els éssers humans podran ser més lliures i, en definitiva, més humans.

Dir que els gens fan lliures pot semblar un eufemisme. Però ells són els nostres companys inexorables. Val la pena que ens hi fem amics. Ells fan possible la vida.

() Jaume Bertranpetit és catedràtic
de la Facultat de Ciències de la Salut
i de la Vida de la Universitat Pompeu Fabra*

[<[SUMARI](#)]