



5 Junio, 2018



CAROL AND MIKER WERNER / VISUALS U / GETTY

Embaràs amb test d'ADN

Els especialistes en reproducció debaten si la sanitat pública ha d'incloure proves genètiques per evitar malalties recessives

ANA MACPHERSON
 Barcelona

Un percentatge significatiu dels nens que neixen tenen una malaltia genètica de què els pares eren portadors sense saber-ho. Perquè només eren això, portadors. No tenien la malaltia, i la casualitat va voler que els dos membres de la parella tinguessin aquella mateixa mutació en una de les dues còpies del gen.

Ser portador d'alguna alteració genètica és el normal. Es calcula que cada individu carrega amb alguna d'aquestes anomalies. Però entre un 1% i un 2% de les parelles coincideixen en l'alteració. I, per aquest motiu, en cada embaràs tenen un 25% de possibilitats que el nen rebí del pare i la mare la còpia afectada i, d'aquesta manera, es presenti la malaltia. Sovint sense més importància. Però altres vega-

des d'una manera molt greu i sense tractament possible.

Els tests genètics que hi ha al mercat actualment poden proporcionar, a canvi de prop de 900 euros per parella, dades sobre 2.600 mutacions que permeten detectar més de 300 malalties hereditàries recessives. Són les que necessiten la coincidència entre la mutació de la mare i la del pare. O també les que estan lligades al cromosoma X, de què són portadores les dones (amb dos cromosomes X, un d'alterat) però que poden transmetre als seus fills mascles si obtenen el cromosoma X alterat de la mare.

Es a dir que fer-se una prova abans d'intentar tenir un fill podria donar informació rellevant a la parella per buscar un donant lliure de mutació, sotmetre's a un procediment de selecció d'embrions, assumir el risc d'aquest 25% de probabilitat de tenir un fill afectat o no procrear. Els centres de reproducció assistida privats informen d'aquesta possibilitat i, de fet, utilit-

zen els tests genètics en les donants d'òvuls i els donants de semen per garantir a les gestants que no coincidiran en cap mutació.

I la sanitat pública? Hauria d'oferir aquesta informació als pacients, almenys als que van a reproducció assistida? "Hem d'informar-los de l'existència d'aquesta

Entre un 1% i un 2% de les parelles coincideixen en alguna mutació que pot transmetre una malaltia hereditària

possibilitat, la del test de mutacions recessives, quan no els el podem oferir i l'han de fer pel seu compte?", planteja Ana Polo, coordinadora de medicina reproductiva del programa conjunt dels hospitals Sant Pau-Puigvert.

"Per què no dediquem un esforç

econòmic a aquests tests? Estem ampliant les proves de malalties cromosòmiques, com la síndrome de Down, amb anàlisi d'ADN fetal en sang de la mare per millorar la certesa i reduir proves invasives. Però la suma d'aquestes altres malalties genètiques recessives és molt més gran, un 1% de la població almenys, mentre que les altres suposen 1 de cada 600 casos. Evitaríem molta més malaltia", assegura Juan Parra, responsable de diagnòstic preimplantacional a Sant Pau.

Els centres de reproducció assistida privats utilitzen diversos tipus de tests, uns de seqüenciació massiva, d'altres només busquen determinades mutacions d'un ampli panell. "Però estem més enfocats en els donants, sobretot en les dones que cedeixen els òvuls, en què busquem les malalties lligades al cromosoma X", explica Gabriela Palacios, assessora genètica de la Dexeus. En l'experiència del centre, detecten unes 30 malalties de les

entre 200 i 300 perceptibles. "La que més veiem a Espanya és la sordeïta autosòmica", explica Palacios. També fibrosi quística. També alfa talassèmia, la fenilcetonúria (PKU) o l'atrofia muscular espinal. "Busquem les malalties més greus i d'aparició primerenca i poca esperança de vida. En molts d'aquests casos no tenim res a oferir. Però també busquem les malalties en què es pot fer una intervenció precoç per millorar-ne el pronòstic", explica la genetista. No busquen les que podrien aparèixer de grans ni les que poden tenir una evolució molt favorable.

En unes jornades recents sobre els dilemes que presenten els avenços en diagnòstic genètic que va celebrar la Fundació Puigvert, els participants cridaven l'atenció sobre el pas següent que obliga a obtenir la informació genètica: cal explicar-la al pacient. "Abans de fer la prova, i després es necessita l'assessorament professional. I n'hi ha pocs que ho puguin fer, per comen-



5 Junio, 2018

LES MALALTIES HEREDITÀRIES RECESSIVES

Ser portador
 S'és portador d'una mutació quan aquesta mutació apareix en una de les dues còpies del gen. Com que l'altra còpia és normal, la malaltia no es manifesta

Entre 2 i 8 mutacions
 Cada persona sol ser portadora d'entre 2 i 8 mutacions recessives, capaces de generar malaltia

Unes 1.300 de diferents
 Es calcula que hi ha unes 1.300 malalties hereditàries recessives, malgrat que amb els tests actuals se n'identifiquen entre 200 i 300

10 de cada mil
 Deu de cada mil nounats tenen una d'aquestes malalties hereditàries

Les malalties genètiques són la causa del 20% de la mortalitat infantil als països desenvolupats...

Dos de cada deu nens



...afecten el 6% de tots els naixements...



...i són el 18% de les actuacions pediàtriques hospitalàries



çar perquè encara ni tan sols és una especialitat reconeguda a Espanya. Però, a més a més, hi ha proves genètiques de seqüenciament massiva que proporcionen un gran volum d'informació sobre variants de significat incert. Ara com ara no sabem quin valor tenen, de manera que seria important delimitar la recerca al que podem interpretar amb una certa seguretat", assenyala Ana Polo.

"De vegades costa d'entendre que ser portador d'una mutació no significa que la malaltia s'hagi d'acabar manifestant. Que el risc només apareix quan es coincideix en la mutació", explica Gabriela Palacios.

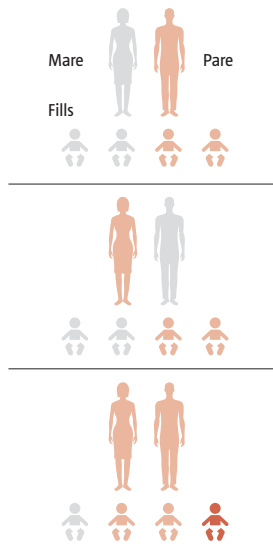
Es possible veure encara ofertes per al dia de la Mare que ofereixen un test genètic per 69 euros. "És un disbarat. Per aquest preu no es pot tenir seguretat. La tecnologia és cara, i els resultats poden ser erronis", assenyala Ana Polo.

Al debat de la Fundació Puigvert es va parlar del problema que informar bé dels resultats requereix més temps i diners que la prova mateixa.

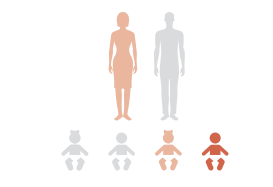
De moment la sanitat pública ca-

TRANSMISSIÓ HEREDITÀRIA DE MALALTIES GENÈTIQUES

- No portador
- Portador no afectat
- Portador afectat



Malaltia lligada al gen X



FONT: Hospital de Sant Pau LA VANGUARDIA

talana no aborda la possibilitat d'introduir aquests tests genètics per cribrar coincidències de mutacions que evitin malalties greus. Massa incògnites encara. Les societats científiques tampoc s'han pronunciat sobre l'ús correcte d'aquestes tècniques, malgrat que fa temps que hi treballen. "Necessitem un consens per evitar disbarats i per posar-nos d'acord en a què tenen dret els pacients", apunta Polo.●