ANA MACPHERSON
Barcelona

Un cas en la família d'un membre que tingui càncer de mama vinculat a una alteració genètica (BRCA, per exemple, que és el més conegut) és una invitació segura que germanes i filles se sotmetin a una anàlisi genètica per saber si tenen la mateixa alteració i comprendre així que tenen una predisposició a patir-lo: en 70 anys de vida tenen entre un 50% i un 60% de possibilitats que aparegui. Però si es fa aquesta anàlisi, per què no es podrien mirar altres alteracions aprofitant el laboratori i tenint en compte que pel mateix preu que es miren dos gens se'n poden mirar 50 o, fins i tot, 100?

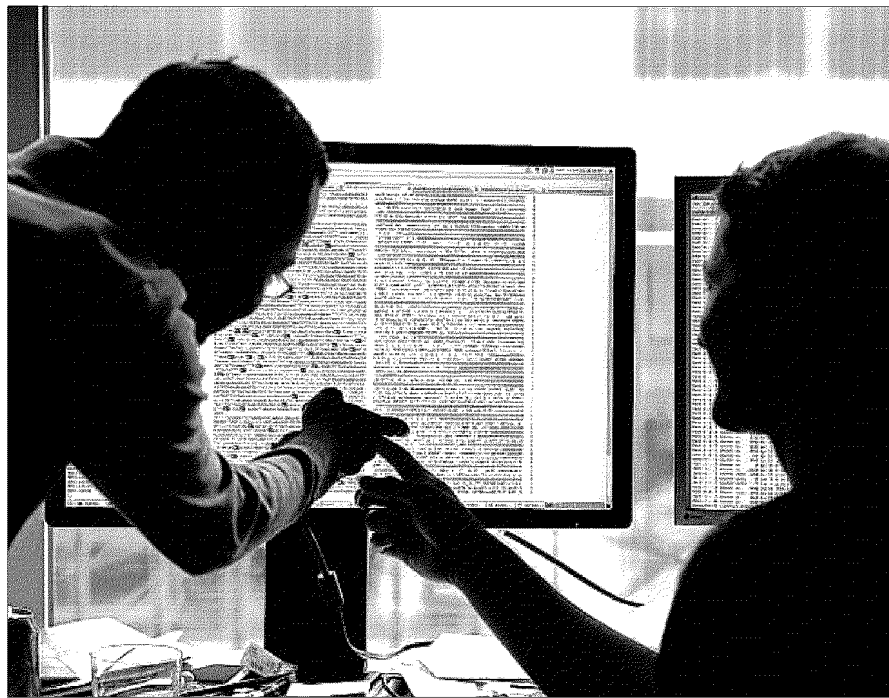
"Ens trobem en aquest escenari", explica Gabriel Capellà, responsable del programa de càncer hereditari de l'Institut Català d'Oncologia (ICO) i coorganitzador juntament amb l'Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer (Imppc) de la recent reunió sobre *El càncer hereditari i familiar en l'era de la genòmica personalitzada*. Més de 300 experts d'Europa i els Estats Units han discutit a CosmoCaixa de Barcelona sobre aquesta realitat que els cau al damunt i que entusiasma i angoixa gairebé a parts iguals.

Una de les primeres preocupacions prové d'aquest excés d'informació que arriba amb aquestes anàlisis genètiques, ampliables molt més enllà del que ja saben. "Es moltíssima informació que en força ocasions ens permetrà entendre per què en un cas el procés és molt agressiu i per què en un altre de semblant, l'individu en concret tot just emmalalteix", explica el doctor Capellà. Perquè, gràcies a aquest rastreig ampli del genoma, els oncòlegs saben que algunes alteracions, que en si mateixes no són gaire rellevants, associades a altres modificacions clau canvien radicalment el panorama del malalt.

Aquesta és la part que coneixen. Però les anàlisis de 50 o 100 gens donen una informació que "també provoca molta perplexitat, perquè no sabem exactament què vol dir". Esclar que confien que tota aquesta informació plena d'incògnites posada en circulació s'acabarà convertint en coneixement.

La investigació genètica dels càncers s'amplia tant que els metges no sempre sabran què han d'explicar als pacients

Els dilemes de saber



MANE ESPINOSA / ARAIU

Dos bioinformàtics estudien les dades dels seqüenciadors del genoma al CRG

xement. "Però què hem de dir-li, al pacient?"

Un altre exemple. Investigadors de la Universitat de Stanford, als Estats Units, van proposar a un grup de dones amb càncer de mama, però que no eren portadores de l'alteració del BRCA, una anàlisi d'un total de cent gens relacionats amb el càncer. Va resultar que el 10% d'aquestes dones té altres mutacions. En uns casos sí que saben que estan relacionats amb càncer. Però en d'altres, no ho saben.

"Guanyem molt en coneixement i en complexitat clínica", resumeix el director del programa de càncer hereditari de l'ICO. "El problema és com comuniquem tot això". Perquè els pacients que arriben a la consulta de consell

genètic tenen tant dret a saber com a no saber. Quan aquestes anàlisis genètiques donin molta més informació de la que aquesta persona ha anat a buscar, què caldrà dir-li?

"Ens hem de plantejar una comprensió molt superior del pacient, distingir qui és capaç d'entendre-ho i qui no, qui vol entendre-ho i qui no, i haurem de proposar-los si volen jugar amb nosaltres a investigar-ho tot".

A més, fins ara la informació genètica obtinguda incumbeix el pacient i el seu desig de saber o no. Però, amb l'enorme informació a la qual accedim amb els panells de 50 o 100 gens de forma rutinària, és possible que ens enfrontem a un coneixement que no només afecti aquesta persona,

L'abaratiment de les anàlisis convida a observar altres alteracions en 50 o fins i tot en 100 gens

i ens trobaríem amb l'obligació de donar-ho a conèixer.

El joc proposat amb aquestes dosis d'incertesa té un altre risc no menyspreable: les interpretacions equivocades. "Nosaltres a l'ICO també ens dediquem a reclassificar els diagnòstics, coses que no sabem què volien dir i ara, sí. I quan això passa, els tornem a trucar".

Un altre dilema es presenta quan la informació obtinguda a partir dels gens personals d'una persona no serveixen per prevenir o evitar res. Només genera la certesa de saber que es té un problema greu de salut. És el cas del càncer de pàncrees familiar.

La investigació genètica entorn del càncer, la que està permetent fer realitat la medicina personalitzada, es vulgaritza. Ja no només es fa de manera de determinar uns quants càncers, les alteracions genètiques dels quals diuen clarament que hi ha un risc elevat de tenir un tumor amb nom i cognoms. "Ara aquesta investigació comença a ser una rutina en un territori més gris", explica l'oncòleg. Es refereix al territori de la sospita més o menys intensa d'un càncer amb aire de família, un àmbit molt més ampli i complicat.●

Més hores amb els nens a l'UCI

La Federació Espanyola de Pares de Nens amb Càncer (FEPNC) reclama que els hospitals els deixin més temps per estar amb els seus fills que es troben a la unitat de cures intensives (UCI). Han analitzat les normes de 25 hospitals i han comprovat que només en deu l'horari és obert i flexible, però en sis només els hi deixen estar entre 3 hores i una hora i mitja. Els centres pediàtrics catalans es troben entre els més oberts. Per als pares, aquesta limita-

ció vulnera el dret del nen a estar acompanyat, però a més "una política de visites obertes, amb la implicació de les famílies, influeix positivament en la recuperació del malalt i redueix l'ansietat i l'estrès. El règim de visites obertes no només permet estar més temps amb els fills, sinó que també facilita que els pares continuïn amb la seva vida i facin les visites quan els vagi bé per horari", defensa la presidenta de la federació, Pilar Ortega.