

La informació genètica: propietat individual o secret de família?

[JESÚS PURROY]¹

El comentarista anònim de les vicissituds dels animals de la granja d'Orwell acaba escrivint el memorable aforisme: tots els animals són iguals, però uns són més iguals que altres. Si la traïem del seu context original i l'enfoquem als éssers humans, aquesta frase té la rara qualitat de ser simultàniament certa i falsa, segons la magnificació que hi apliquem. Amb una magnificació petita, una visió a vol d'ocell, podem estar segurs que és certa: les característiques físiques, els costums i àdhuc les relacions que establím amb l'entorn ens fan ser essencialment iguals. Per un marcià en viatge exploratori, qualsevol terrestre és un bon representant de l'espècie. Aquesta igualtat essencial de tots els humans permet l'existència de la medicina, la comunicació i el *prêt-à-porter*, entre altres manifestacions de la cultura, però no ens dóna gaire informació útil sobre cap persona en concret.

Però de seguida que ens hi fixem de més a prop, la frase es manifesta rotundament falsa. No només la nostra aparença física és única sinó que, fins i tot en els casos poc habituals de bessons univitelins (i, per tant, exteriorment idèntics), les nostres ments són individuals.

Hi ha un punt d'equilibri en què la frase d'Orwell és certa i informativa: quan ens referim a famílies. Els integrants d'una família són individus diferents els uns dels altres, és clar, però comparteixen amb la resta de la humanitat les característiques típiques de l'espècie. És a dir, són iguals. Però són més iguals que els altres: comparteixen unes característiques genètiques que han heretat dels avantpassats comuns i que es manifesten amb més o menys vehemència en els diferents membres. Dintre de la varietat caleidoscòpica que és la humanitat, una família —qualsevol família— és una mostra esbiaixada, reduïda, d'aquesta varietat.

Una de les lliçons més immediates que ens ha donat el coneixement de la seqüència del genoma humà és aquesta paradoxal igualtat i individualitat de tots els habitants del planeta. Les implicacions que es deriven d'aquest coneixement són moltes i en un futur proper encara n'hem de veure més, aplicades a molts aspectes de la vida de les persones. Potser una de les que ha cridat més l'atenció és la vessant informativa del genoma, el reconeixement que tots portem a sobre una font d'informació sobre nosaltres mateixos que no podem controlar mai del tot.

Quan dic que no la podem controlar mai del tot no em refereixo a que hi hagi pàgines a internet on s'ofereixen prediccions de les malalties que una persona patirà a partir de l'anàlisi del seu genoma. Sí que n'hi ha, de fet, però això és només un efecte de l'oferta i la demanda: mentre hi hagi algú disposat a rebre informació genètica per internet, hi haurà algú disposat a donar-la, ni que sigui absurdament falsa.

Em refereixo a que qualsevol part del nostre cos és un arxiu genètic de la nostra persona: un cabell, una rascada a la pell, tots els rastres que diàriament deixem al nostre pas són, potencialment, informatius per qui tingui mitjans i paciència (i, no cal dir-ho, una obsessió malaltissa per espïar el proïsme).

¹ Doctor en biologia i investigador al Regne Unit. Autor del portal www.infogenetic.com, dedicat a la divulgació científica. Acaba de publicar *La era del genoma* (Salvat Editores, Barcelona, 2001)

La versió ordinària d'aquesta situació, en què molta gent ja es troba i la resta probablement acabarem per trobar-nos-hi, és la possibilitat de conèixer les predisposicions que tenim nosaltres, o els nostres fills no nascuts, de patir certes malalties. Coneixem més d'un miler de gens implicats en malalties i, per molts d'ells, podem detectar quines variants són les més desafortunades. Amb la seqüència del genoma a la mà (o a les bases de dades) i tots els mitjans tècnics i humans que s'hi estan dedicant, és molt probable que d'aquí a poc temps el catàleg creixi de manera aclaparadora.

Aviat, pràcticament tots tindrem l'opció de triar si volem conèixer o no la probabilitat que tenim de patir alguna de les malalties que altres membres de la família han patit. Això crea un problema doble: d'una banda, el dilema personal de conèixer o no aquests resultats. El coneixement és poder i facilita la presa de decisions, però, segons quin coneixement, no dona gaire poder real i pot significar una llosa insuportable. D'altra banda, aquest coneixement és rellevant per altres persones que tenen una probabilitat més alta que la resta de la població de compartir els nostres gens: els nostres familiars. El resultat d'una prova genètica no és ben bé individual i aquest coneixement crea una situació difícil de resoldre.

El nucli del problema, i d'aquest escrit, és el conflicte entre el dret a la privacitat de la informació genètica i el deure de comunicar aquesta informació a les persones que es vegin afectades per ella. Hi ha diverses situacions en què es presenta aquest dilema i els esmentarem breument, però ens centrarem en una d'elles: la família.

Quan aquest conflicte es planteja en l'àmbit familiar, té unes característiques que el distingeixen de quan es presenta en relació amb una empresa o la societat en general: les abstraccions permeten solucions dràstiques d'aplicació general, però el tracte personal entre els implicats introdueix elements de judici impossibles de valorar per un estrany. Alternativament, potser, des de fora, és més fàcil ser imparcial i per això hi ha els assessors genètics que poden donar un cop de mà.

La idea que plantejo aquí és que, generalment, el dret individual a la privacitat és conseqüència d'un contracte amb la societat i, per tant, ha de tenir un abast limitat si d'una aplicació excessiva d'aquest dret se'n deriven perjudicis socials importants. Aquest criteri s'aplica en moltes situacions sense que ho considerem una limitació a l'autonomia personal i, potser, el caràcter especial de la informació genètica permet incloure-la dins del grup de situacions excepcionals. És previsible que moltes persones canviïn les seves perspectives després de l'estudi del genoma humà. Simultàniament, això pot portar a que la família evolucioni cap a una entitat més estesa, amb ramificacions més evidents i, alhora, més responsable, amb un paper més important en la presa de decisions i l'educació dels seus membres en una nova mena de contribució.

Cinc cèntims de gens

Per situar la discussió en context, potser val la pena repassar un parell de conceptes bàsics de genètica. Durant els darrers dos anys hem sentit parlar força sovint dels gens, de manera que pot saltar aquesta secció sense recança si ja té el tema per la mà.

El cos humà està format per poc més de dos-cents tipus diferents de cèl·lules, però la quantitat de cèl·lules de cada tipus pot arribar a ser molt gran: un adult està format per milions de milions de cèl·lules. Cada cèl·lula del cos humà conté totes les instruccions per fabricar una persona sencera: els gens.

Breument, un gen és un missatge amb les instruccions perquè la cèl·lula produeixi alguna cosa. La major part de les vegades el missatge conté les indicacions per fabricar una proteïna.

Les proteïnes són els elements actius de les cèl·lules: entre altres tasques, transporten substàncies cap a dins o cap a fora, reconeixen microbis, construeixen les parets cel·lulars i transformen l'energia de l'oxigen en l'energia química que ens fa funcionar. Les proteïnes estan formades per combinacions de vint elements anomenats aminoàcids, en proporcions diferents per cada cas. A més de la composició, són molt variables en altres característiques: n'hi ha de molt petites i n'hi ha d'enormes; n'hi ha que treballen juntament amb altres proteïnes i n'hi ha que funcionen soles.

Tota aquesta varietat de proteïnes és codificada pels gens. Els gens són aparentment simples: només consten de combinacions de quatre elements que denotem amb les lletres A, C, G i T. La variabilitat dels gens no rau en la seva estructura, ja que tots s'assemblen molt en aquest aspecte: tots els gens són una seqüència de lletres, sense punts ni comes que indiquin on acaba un i on comença un altre. A primer cop d'ull, si veiem una tirallonga de lletres, és impossible dir si allò és un gen o no, o si és un gen de conill o d'arròs.

Hi ha dues característiques dels gens que els fan importants i difícils d'estudiar: la regulació i la varietat. Tots els humans tenim els mateixos gens en cadascuna de les cèl·lules que formen el nostre cos, però no tots els gens estan actius alhora. No estem llegint tots els missatges simultàniament: abans de néixer necessitem instruccions diferents que durant l'adolescència o durant la maduresa. Cada teixit té unes característiques particulars: les cèl·lules que formen un cor tenen també la informació per fer un fetge, però no el fan perquè no tenen activats els gens que les convertirien en cèl·lules de fetge. Aquesta regulació és molt delicada i, en part, hi intervé l'ambient.

El punt que ens interessa aquí és la varietat dels gens. És evident que tots som diferents. Aleshores, què és el «genoma humà»? Ens podem reconèixer en una seqüència de gens obtinguda a partir de persones d'origen ètnic diferent al nostre? La resposta és aquesta: el genoma humà és un consens, un model on ens podem reconèixer tots els humans, independentment de l'origen ètnic. De la mateixa manera que tots som diferents els uns dels altres, tots som diferents del model: aproximadament en una de cada mil posicions de la seqüència. Aquestes variacions poden ser trivials, si no canvien la informació continguda per un gen. Però moltes vegades les variacions causen un canvi en el missatge. En aquests casos fan que el gen codifiqui una proteïna diferent, amb unes altres propietats. Aquesta proteïna diferent pot ser menys activa o no gens activa i, com a conseqüència, una persona pot, per exemple, perdre la capacitat de fabricar múscul, d'eliminar l'alcohol de la sang o de produir els pigments que donen color a la pell.

Tots tenim dues còpies de cada gen, cada una d'elles heretada de cadascun dels nostres progenitors, i aquestes còpies poden ser iguals o diferents. Per alguns gens seran iguals i per altres no: no existeix cap persona «pura» en aquest sentit. Els pèl-rojos tenen dues còpies iguals (i defectuoses, val a dir!) del gen *MC1R*, que intervé en la producció d'un pigment anomenat melanina, però probablement tindran còpies diferents dels gens que intervenen en la calvicie o el metabolisme del colesterol, per exemple. Les diverses variants que pot tenir un gen s'anomenen «al·lells» i són l'equivalent dels dialectes d'un idioma o els colors d'un cotxe: cada persona parla un idioma que es pot assemblar més o menys a l'estàndard, però ningú no parla «el Català». Un cotxe pot tenir diversos colors i continua essent el mateix cotxe. Un gen pot presentar diversos «colors» o al·lells. Una persona només pot tenir dos al·lells de cada gen, però cada gen en pot tenir dotzenes presents en diverses poblacions del món.

Aquesta varietat fa que tots els fills d'una parella siguin més o menys semblants però diferents. Cada òvul i cada espermatozoide són una barreja única dels gens dels pares, una combinació diferent dels elements inicials.

Alguns al·lells poden ser més o menys innocus, com el que instrueix que es faci un clotet a la barbata o dos clotets a les galtes (que deuen ser gens diferents, perquè no sempre es troben junts aquests trets tan particulars). Altres al·lells poden ser més desafortunats: coneixem unes quantes dotzenes d'al·lells defectuosos del gen que codifica una proteïna anomenada CFTR, que intervé en el transport de sals als pulmons. Les persones que hereten dels seus pares dos al·lells defectuosos no transporten correctament les sals i, com a conseqüència, formen una mucositat als pulmons que els dificulta la respiració i els causa infeccions. Pateixen una malaltia anomenada fibrosi quística.

Això és el que entenem per «malaltia genètica»: una malaltia causada pel funcionament deficient d'un o més gens. Hi ha malalties genètiques que tenen un comportament prou simple: un al·lel concret determina la malaltia. Però la majoria del que anomenem «malalties genètiques» són, en realitat, el resultat de predisposicions. Això inclou molts càncers, la diabetis, algunes demències i moltes de les malalties més comunes. Una combinació genètica concreta augmenta la predisposició a patir-la, però cal que es donin unes condicions ambientals perquè la malaltia es presenti. Aquestes condicions ambientals poden ser la dieta, l'exposició a substàncies tòxiques o fins i tot el clima.

Per probabilitat, tots hem heretat uns quants al·lells poc recomanables. Però ara per ara és impossible cercar quins són els punts dèbils genètics de cada persona. Hi ha entre trenta mil i quaranta mil gens al genoma humà i cada gen pot donar lloc a diverses proteïnes. Cada gen pot tenir un centenar d'al·lells amb efecte visible en la persona. Analitzar totes aquestes combinacions possibles és una feina incommensurable abocada al fracàs. Aleshores, què és una prova genètica?

Les proves genètiques

L'expressió «prova genètica» s'aplica a situacions tan diferents que no vol dir res si no especifiquem una mica. En general, podem distingir tres menes de proves genètiques: les diagnòstiques, les predictives i les associatives.

Diem que una prova és diagnòstica quan dóna informació sobre el que passa a una persona malalta. Un cas seria la neurofibromatosi, un tipus de càncer del sistema nerviós. A part del diagnòstic visual basat en bonys i taques, fa anys que es coneixen dos gens implicats en la malaltia, anomenats *NF1* i *NF2*. Una anàlisi d'aquests gens permet detectar si hi ha algun canvi en algun d'ells, anomenat tècnicament «mutació», i facilita un diagnòstic més exacte. Passa el mateix amb algunes demències: l'Alzheimer es pot tractar amb un fàrmac anomenat «tacrina», mentre que altres demències no. Una anàlisi del gen *ApoE* pot escatir si una persona pateix Alzheimer o una altra malaltia, i ajuda a millorar el tractament. Una mena de proves genètiques diagnòstiques són conegudes i practicades de fa dècades: són els cariotips, aquells trencaclosques a partir de fotos dels cromosomes que ajuden a detectar anomalies cromosòmiques, com la síndrome de Down.

Les proves predictives indiquen la probabilitat que una persona desenvolupi una malaltia. Una persona que presenti una mutació als gens *NF1* o *ApoE* té un risc més elevat que la resta de la població de patir neurofibromatosi o Alzheimer, però aquest risc sempre és un percentatge, no una certesa. Fixem-nos que la mateixa anàlisi pot ser diagnòstica en una persona malalta o predictiva en una persona sana, i la quantitat d'informació obtinguda és diferent. En el primer cas és una informació sobre la causa d'un fet i en el segon és una probabilitat que un fet es doni en el futur.

Tant les proves predictives com les diagnòstiques tenen un poder de detecció, en els casos més ben estudiats, d'entre el 60 i el 90%, per la qual cosa sempre cal ser prudent a l'hora de treure'n conclusions.

La tercera mena de prova genètica és la d'associació: moltes malalties són encara un misteri pels genetistes i el màxim que en sabem és que algunes combinacions genètiques es donen més sovint en persones que pateixen esquizofrènia, asma o psoriasi, per posar tres exemples de malalties amb una clara base genètica que encara no estan ben caracteritzades. En aquest cas, el valor informatiu de la prova és molt baix per la persona que la passa, tot i que pot ser molt gran pels investigadors que intenten acostar-se al punt exacte del genoma que està lligat a la malaltia. Hi ha descrites unes cinc mil malalties amb base genètica. Els poc més de mil gens implicats fins ara en malalties només n'expliquen una petita part; la resta, entre les quals es troben les malalties més comunes, es resisteix.

Com es pot veure, al calaix de sastre de les proves genètiques hi caben situacions molt diverses amb graus diferents de conflictivitat. Normalment, les proves que són objecte de discussions més acalorades són les predictives. Part d'aquest acalorament és el pòsit determinista que la societat carrega i que és tan difícil d'eliminar. Molta gent creu que els gens poden parlar fil per randa de tot el que li passarà a una persona. Aquesta creença és una extrapolació injustificable a partir d'uns pocs casos en què sabem que és certa. Algunes característiques de les persones estan marcades inexorablement pels gens, però la majoria de la informació que podem obtenir dels gens és de naturalesa probabilística.

L'altre factor que fa que les proves predictives siguin polèmiques és la possibilitat que algú faci un mal ús d'aquesta informació. Tots dos factors són prou preocupants però, en la meua opinió, l'aspecte més delicat d'aquesta situació és la càrrega del saber. La possibilitat d'accedir a una informació que pot modificar els nostres hàbits i les nostres perspectives és una decisió que, tant si s'opta per conèixer com si no, comporta una introspecció que ens obliga a conèixer-nos millor a nosaltres mateixos.

Ara que hem delimitat el terreny, analitzem els punts de vista a favor i en contra de mantenir la informació genètica predictiva en possessió exclusiva de la persona que passa la prova o de comunicar-la a altres persones afectades per aquest resultat.

A favor de la privacitat

La nostra societat valora molt els drets individuals de les persones. Així ho reconeix en tota mena de documents, des de la declaració d'independència dels Estats Units fins a la declaració dels drets humans de les Nacions Unides, entre altres. El segle passat va veure grans guerres i, simultàniament, un avenç constant de la conquesta de drets pels ciutadans de les societats democràtiques.

Un d'aquests drets fonamentals és el dret a la privacitat. Una societat complexa, com la nostra, provoca situacions en què desitgem que els nostres afers siguin privats. Això inclou els tractes amb advocats, les transaccions bancàries o les dades sobre la nostra salut. Aquests professionals i molts altres tenen obligació de confidencialitat i la seva respectabilitat es basa en el compliment d'aquesta obligació.

Concretament, la relació entre metge i pacient és un exemple típic de relació basada en la privacitat i la confidencialitat. Recentment s'hi ha afegit la relació entre investigador i col·laborador, sigui pacient o no. Amb el desenvolupament de proves genètiques com les que acabem de comentar, els registres mèdics d'una persona poden arribar a contenir una mena d'informació molt diferent de la que estàvem acostumats a trobar. Les històries mèdiques

familiars poden ser molt reveladores i això ho saben, per exemple, les persones que tenen antecedents de malalties rares. També ho saben les empreses d'assegurances, que tenen molt en compte la història mèdica familiar per calcular el preu de les pòlisses.

La possibilitat de conèixer la predisposició que té una persona a patir malalties és limitada, com hem vist, però pot ser molt útil si la preocupació és una malaltia concreta present a la família i de conseqüències greus. En aquest cas, una persona pot prendre decisions que canviïn substancialment la seva vida. Un resultat advers pot comportar una revisió a fons de les seves prioritats. Un dels aspectes de la vida d'una persona que es veuen més capgirats per una prova genètica és la reproducció: els pros i contres de tenir fills o no, d'adoptar-ne, o de fer diagnòstics prenatals, prenen molts més matisos que abans de tenir els resultats. La feina de l'assessor genètic és facilitar que cada persona decideixi amb autonomia i coneixement.

La informació genètica té potencial per estigmatitzar els seus portadors. Algunes manifestacions de la informació genètica han servit de criteri des de fa segles: el sexe, el color de la pell o les malalties desfiguradores o mentals en són casos coneguts. Aquesta informació és pública, tant si ho volem com si no. Però la majoria de la informació genètica d'una persona no és tan evident des de fora, especialment la que fa referència a les predisposicions a patir malalties. Hi ha un cas en què la frase anterior no és ben bé certa, i és un cas que cal mirar de prop. Es tracta de la recerca en poblacions homogènies; grups ètnics més o menys aïllats de la resta de la humanitat. Aquest nivell queda immediatament per sobre de la família. En una societat tancada, tots els membres s'assemblen més entre ells que a altres poblacions veïnes. Les ciutats grans, els països receptors d'immigració i, en general, el món industrialitzat, són molt més homogenis que no sembla. Però alguns grups s'han mantingut separats de la resta. Alguns són de base religiosa com els amish o els hutterites als Estats Units, altres són de base ètnica com els hopi als Estats Units o els ianomami a l'Amazònia. Alguns són grups de brotja grossa: els africans, els japonesos. Com més gran és el grup, menys certa és la generalització.

Una persona que pertanyi a un grup ètnic o religiós molt definit pot considerar que la recerca en altres membres del seu grup l'afecta. Si, a partir de l'estudi d'un grup més o menys gran, uns investigadors descobreixen que els hopi tenen més tendència a l'obesitat i la diabetis, un hopi que no hagi participat en l'estudi pot considerar que li estan donant una informació que no volia saber. Igualment amb altres malalties: una persona pot veure's afectada per unes proves genètiques que no ha passat ni vol passar. La recerca en poblacions aïllades és molt fructífera i permet uns avenços en el coneixement molt difícils d'aconseguir en poblacions obertes, però cada cop més els investigadors són conscients dels problemes derivats. Una sèrie de documents internacionals regula les condicions en què aquesta recerca pot tirar endavant, però sempre queda la possibilitat que una persona es vegi discriminada per les dades genètiques descrites al seu grup ètnic.

Com a contrast, hi ha la possibilitat que una persona esculli fer pública la informació genètica que coneix. Hi ha dos casos molt coneguts. Un són les associacions de pacients. Per exemple, una persona que pateixi fibrosi quística pot trobar avantatges si es declara portadora d'un gen *CFTR* defectuós i s'integra en una associació. Les associacions de pacients són grups de pressió que intenten millorar les condicions de vida de les persones que pateixen una malaltia, estimular els investigadors i col·laborar amb ells, i alhora ajudar els membres de l'associació gràcies a l'experiència comuna del grup. Les malalties rares en la població són comunes en aquests cercles i això facilita l'intercanvi d'informació i dona pes a les demandes. Un altre cas és la participació en projectes de recerca genètica. Un dels més coneguts i polèmics és la triple base de dades (genètiques, mèdiques i genealògiques) que l'empresa deCODE manté i analitza pel govern islandès. El parlament va aprovar una llei amb el suport gairebé unànime de la població per facilitar aquestes dades a deCODE, amb mecanismes per garantir-

ne la confidencialitat. El consell gestor inclou representants del sector públic i organitzacions ciutadanes, i el tracte inclou medicaments de franc per tots els islandesos i una enorme quantitat de diners pel tresor islandès. Altres iniciatives similars estan en marxa a Estònia i Itàlia. Els habitants de l'illa de Tristan da Cunha han entrat en col·laboració amb una empresa interessada en fer recerca sobre asma, perquè gran part de la població pateix aquesta malaltia.

La privacitat de la informació genètica és un requisit imprescindible perquè tothom es pugui beneficiar del ventall d'opcions que s'obren amb el seu coneixement. No és possible mantenir un hermetisme total, perquè molta d'aquesta informació la portem a la cara, però és important que la decisió de divulgar-la sigui a les mans de cada persona.

A favor de la divulgació

No costa gaire imaginar situacions en què la societat pot estar interessada en saber detalls de la història mèdica d'una persona. Actualment els metges estan legalment obligats a comunicar les ferides d'arma de foc, les malalties infeccioses o els maltractaments a menors. En aquests casos considerem que el perjudici per la societat és més gran si aquests fets queden coberts per la confidencialitat entre el metge i el pacient.

Altres situacions també es presten a discutir els límits del dret a la privacitat. Els pares adoptius o les persones que tenen vides al seu càrrec passen proves molt estrictes que n'acrediten la capacitat. És possible que en un futur puguem detectar que una persona té una probabilitat més alta que la mitjana de patir un atac de cor sobtat, una depressió o un atac de pànic. Aleshores, si existeix la possibilitat, potser ens plantejarem la conveniència d'usar aquesta informació per donar un nen en adopció o no, o per donar una llicència d'armes o de pilotatge.

La família és una xarxa de relacions que accentua aquest dilema. Amb les proves que ja existeixen per detectar la predisposició a patir malalties és fàcil trobar exemples de conflicte entre la privacitat de la persona i el dret d'altres a saber. Fa uns anys², una persona que patia un càncer va denunciar el metge que havia diagnosticat la mateixa malaltia al seu pare per no haver-la avisat que estava a risc. El pare havia mort uns anys abans i, si la informació hagués estat disponible, aquesta persona hauria pogut prendre mesures abans no fos massa tard. El jutge va dictaminar que el metge no tenia obligació de trencar la confidencialitat. En un altre cas, una dona embarassada volia saber si el fill que esperava patiria la malaltia de Huntington. El pare del seu marit havia mort de la malaltia, el seu marit no s'havia volgut fer la prova i ella volia saber si el fill que esperava havia heretat la variant «dolenta» de l'avi. Aquesta malaltia té una transmissió dominant: totes les persones que reben una variant defectuosa d'un gen concret la pateixen, sense excepció. Aquesta persona demanava la complicitat dels metges per avortar en cas que el resultat fos advers i dir-li al marit que havia tingut un avortament natural. A part de la situació complicada d'enganyar el marit i demanar que uns professionals menteixin en un informe, aquest cas té un afegit. Si el fetus hagués rebut la variant implicada en la malaltia, es feia patent que l'hauria rebut de l'avi a través del pare. D'aquesta manera, la dona hauria tingut accés a una informació que el seu marit havia optat per no saber.

Aquest cas destaca la part inquietant dels lligams genètics familiars: si un parent nostre passa una prova, ni que sigui un fill no nascut, nosaltres també estem passant aquesta prova fins a un cert punt. És possible que no n'estiguem assabentats, però la dada existeix i algun dia pot sortir a la superfície de la manera més inesperada.

² Aquest exemple i el següent són citats a Nebert, D. W. i Bingham, E.: *Pharmacogenomics: out of the lab and in to the community*. Trends in Biotechnology **19**:519-523, 2001.

L'autonomia de les persones fa impossible que hagin de tenir en compte l'opinió de la resta de membres de la família abans d'informar-se sobre els gens que han heretat. Si d'aquests resultats es desprèn una informació que pot resultar important per altres membres de la família, la decisió de comunicar-la o no depèn de cada persona. L'assessor genètic pot recomanar que ho faci, però no pot trencar el pacte de confidencialitat. En diversos països amb una llarga tradició d'assessorament genètic, i en organismes internacionals que regulen la pràctica mèdica, s'ha arribat a una proposta que permet equilibrar el dret de la privacitat i el deure d'advertir³. El primer pas és intentar convèncer la persona de la conveniència d'avisar els familiars en risc. Si la persuasió falla, es considera justificat divulgar informació genètica si la malaltia és greu, si el risc pels familiars és real, si hi ha un tractament possible i si és possible identificar els familiars de sang. Això no vol dir que, si una persona considera que la seva privacitat ha estat envaïda, no pugui denunciar el metge. Queda a criteri del jutge decidir en funció del context. Alguns països no permeten la divulgació d'informació genètica ni tan sols en casos de risc evident per altres persones: si la persona es nega a divulgar la informació i no es dóna el cas d'obligació legal d'informar (arma de foc, maltractaments o malaltia infecciosa), no hi ha res a fer.

És prudent que aquest tema no estigui legislat, perquè una legislació que especifiqués casos en què es permet la divulgació d'informació genètica podria tenir un efecte disuasori. Davant del dubte sobre el destí d'aquesta informació moltes persones optarien per no saber-la, i perdrien l'oportunitat de beneficiar-se de proves que els podrien ajudar a millorar les seves perspectives. En la situació actual, la laxitud de la norma permet un marge prou gran per valorar si el benefici per les famílies justifica el trencament del pacte de confidencialitat.

Conclusió

Tots som iguals, uns som més iguals que altres i el lloc on més es nota aquest fet és a la família. D'una banda, el progrés ràpid en la recerca fa que la relació entre la salut i l'herència sigui cada cop més evident i coneguda. Això i la ràpida proliferació de tota mena de proves facilita que molta gent tingui la possibilitat de conèixer, ara o en un futur proper, les seves predisposicions a patir una sèrie de malalties comunes o rares. El repte que es presenta a la societat és doble. Per una banda, cal facilitar que cada persona pugui accedir a aquesta informació si ho desitja i pugui obrar en conseqüència d'acord amb els resultats, i que tot això s'esdevingui en un entorn no discriminatori, educat i privat. Per altra banda, cal educar aquestes mateixes persones en les implicacions socials del coneixement que volen adquirir i conscienciar-les que la xarxa familiar en què es mouen està connectada, entre altres lligams, per al·lels compartits. Replicant Caïm, aquesta informació ens fa guardians del nostre germà⁴. El saber és una càrrega i, així com la família és el primer lloc on hom rep l'educació en les aptituds bàsiques per viure en societat, també és el lloc on cal aprendre el difícil equilibri entre el dret individual a l'autonomia i l'obligació moral d'ajudar.

³ Knoppers, B. M. i altres: *Professional disclosure of familial genetic information*. American Journal of Human Genetics **62**:474-483, 1998.

⁴ Knoppers, B. M.: *Genetic information and the family: are we our brother's keeper?* Trends in Biotechnology **20**:85-86, 2002.