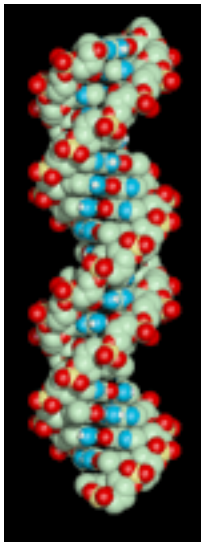


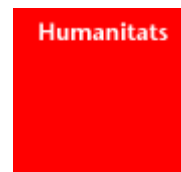
# *Aspectes bioètics de les malalties genètiques hereditàries. Els casos de la fibrosi quística i la corea de Huntington.*



- **J. Ricard Morera i Casaponsa**  
*Autor i estudiant*
- **Ramon Alcoberro i Pericay**  
*Tutor*
- **Begonya Enguix i Grau**  
*Consultora*
- **Àngel Puyol i González**  
*Avaluador*
- **Laura Solanilla i Demestre**  
*Consultora*

**Treball Final de Carrera**  
**Universitat Oberta de Catalunya**

Curs 2004-05/1





# ÍNDEX

## 1. INTRODUCCIÓ

### 1.1. Aspectes metodològics.

- 1.1.1. Tema de recerca.
- 1.1.2. Objectius.
- 1.1.3. Les preguntes de recerca i la hipòtesi inicial.
- 1.1.4. La metodologia.

### 1.2. Introducció al debat bioètic a nivell genètic.

- 1.2.1. L'estatut ètic de l'embrió.
- 1.2.2. Les cèl·lules mare.
- 1.2.3. Tests genètics.
- 1.2.4. Què és el consell genètic?
- 1.2.5. Què és la teràpia gènica i la seva dimensió ètica-social en la comprensió de les malalties genètiques?
- 1.2.6. Què són l'eugenèsia i els criteris eugenèsics?

## 2. LES MALALTIES GENÈTIQUES HEREDITÀRIES. LA COREA DE HUNTINGTON I LA FIBROSI QUÍSTICA.

### 2.1. Característiques generals.

### 2.2. Corea de Huntington:

- 2.2.1. Etiologia.
- 2.2.2. Desenvolupament.
- 2.2.3. Tractament pal·liatiu i possibles teràpies en un futur de tipus genètic.
- 2.2.4. Repercussions individuals i socials.
- 2.2.5. Criteris de consell genètic.

### 2.3. Fibrosi quística:

- 2.3.1. Etiologia.
- 2.3.2. Desenvolupament.
- 2.3.3. Tractament pal·liatiu i possibles teràpies en un futur de tipus genètic.
- 2.3.4. Repercussions individuals i socials.
- 2.3.5. Criteris de consell genètic



### 3. ASPECTES BIOÈTICS.

- 3.1. La dimensió ètica-moral de la recerca genètica.
- 3.2. Les problemàtiques bioètiques plantejades en l'aparició de les malalties.
- 3.3. Testimonis de corea de Huntington i de fibrosi quística.

### 4. CONCLUSIONS.

### 5. BIBLIOGRAFIA I INTERNETGRAFIA.

- *Annex 1: Principals documents aprovats pels organismes i institucions oficials.*
- *Annex 2: Entrevistes.*
  - **Alberch, Jordi.**
  - **Brenner, Sydney**
  - **Grisolía, Santiago.**
  - **Izuel, Cristina.**
  - **Lacadena, Juan Ramon.**
  - **Palacios, Marcelo.**
  - **Prades, Angelina.**
  - **Sádaba, Javier.**
  - **Soria, Bernat.**
  - **Sulston, John.**
- *Annex 3: Cas afectada de fibrosi quística.*
- *Annex 4: Respostes d'una afectada de fibrosi quística.*
- *Annex 5: Vivint amb la malaltia de Huntington.*
- *Annex 6: Com trencar la tradició. Carta d'un afectat de corea de Huntington.*
- *Annex 7: Glossari.*



- **Agraïments.**

Agraeixo al professor Ramon Alcoberro, la seva dedicació, suggeriments i el fer-me partícip dels seus coneixements. També agraeixo a la professora Boladeras el haver-me deixat integrar-me en el *Postgrau de Bioètica i Qualitat de vida* de la UB que m'ha permès introduir-me i aprendre aquesta disciplina tan recent. Tanmateix agraeixo a la professora Begonya Enguix i Laura Solanilla pels seus consells metodològics tanmateix com la bona disposició en tot moment. Així com al professor Àngel Puyol agraeixo hagi acceptat l'avaluació del treball.

També vull agrair a les persones que m'han facilitat els seus testimonis i aportacions: Jordi Alberch, Sydney Brenner, Santiago Grisolí, Cristina Izuel, Juan Ramón Lacadena, Marcelo Palacios, Angelina Prades, Javier Sádaba, Bernat Soria i John Sulston.

Finalment a la meva família i amics pel continuo encoratjament.



## 1. INTRODUCCIÓ

Aquest treball neix de l'interès per les implicacions ètiques de la Genètica. Malgrat que sempre ha existit una ètica mèdica, la declaració Universal de la UNESCO sobre el Genoma Humà i els Drets Humans el 1997 posà de manifest la importància de la bioètica considerada com una forma de comprensió global de la relació entre la medicina, la tecnologia i la societat al servei de la salut i el benestar del pacient. Llavors es senyalà la necessitat de promoure l'educació en bioètica, concienciar als individus i a la societat de la seva responsabilitat en la defensa de la dignitat humana en temes relacionats amb la biologia, la genètica i la medicina; tanmateix com afavorir el debat obert social i internacional sobre els principis inclosos en la pròpia Declaració, assegurant la llibertat d'expressió de les diferents corrents de pensament, socioculturals, religioses i filosòfiques. Són aquests motius<sup>1</sup> els que convidaren a Juan-Ramón Lacadena (catedràtic i director del departament de genètica de la facultat de biologia de la Universitat Complutense de Madrid des de 1971) a interessar-se per la bioètica i la seva difusió (abans fins i tot de la Declaració) els mateixos que mouen i acompanyaran en aquest treball.

Portem molt temps pensant sobre la dimensió biològica del que s'ha esdevingut en anomenar com "herència" com senyala Glenn McGee<sup>2</sup>. El nostre esforç per controlar-la de forma sistemàtica començà amb l'agricultura, fa al menys deu mil anys. L'estudi de l'herència humana s'ha vinculat al llarg de la història a les preocupacions socials i mèdiques.

Quan es diu que una malaltia és genètica, el que succeeix pot descriure's així: *una informació incorrecte codifica un al·lel i ordena a unes cèl·lules concretes que fabriquin un enzim inadequat o que ho facin en una quantitat errònia. Això dona lloc a un desequilibri, que ocasiona un desviament del fenotip que, normalment, seria d'esperar.* Encara que en aquesta descripció de l'etiologia de les malalties "genètiques" s'ha d'incloure que la causa d'una malaltia mai pot ser independent de l'ambient de l'organisme.

Com indica Velázquez<sup>3</sup> els objectius de l'enginyeria genètica són molts i diversos, però cal destacar els següents: investigar el funcionament dels gens, obtenir proteïnes, crear éssers vius transgènics, millorar el diagnòstic genètic i desenvolupar la teràpia gènica. Les aplicacions comercials més rellevants són: la producció d'interferó, insulina, l'hormona del creixement i bacteries modificades per netejar mares contaminades. Però a mig plaç, les expectatives estan centrades en la curació de malalties monogèniques, que intentarem analitzar en el treball (fibrosi quística i corea de Huntington) el reforç del sistema immunitari i el diagnòstic i prevenció de diferents tipus de càncer.

<sup>1</sup> Lacadena, J.R. (2002) *Genética y Bioética*. Bilbao: Ed. Descleé de Brower, Colección "Cátedra de Bioética" nº6, Universidad Pontificia de Comillas. Pàgs 12-13

<sup>2</sup> McGee, Glenn (2003) *El bebé perfecto*. Barcelona: Ed. Gedisa. Pàg. 21

<sup>3</sup> Velázquez, J.L. (2003) *Del homo al embrión. Ética y biología para el siglo XXI*. Barcelona: Ed. Gedisa. Pàg. 152



## 1.1. Aspectes metodològics.

### 1.1.1. Tema de recerca.

Es tracta de les aproximacions o aspectes que es poden analitzar a nivell bioètic de les malalties genètiques hereditàries. Seran aproximacions a nivell filosòfic, social i biològic de cada una de les malalties en principi escollides segons el criteri de selecció del treball.

Anàlisi de les malalties tipus corea de Huntington i fibrosi quística, tant de les implicacions socials com bioètiques i de la innovació mèdica en aquest àmbit.

En principi les malalties seran de tipus *monogènic hereditari*. Per la tria de les malalties s'han tingut en compte tres criteris:

- 1) Monogènica.
- 2) Representatiu d'algun dels tipus d'herència monogènica.
- 3) La incidència poblacional

Altres temes relacionats són l'anàlisi de les relacions de cura hospitalària, tant de les relacions metge-pacient, com de les relacions família-malalt i les implicacions legals de la teràpia genètica.

### 1.1.2. Objectius.

El problema principal és determinar els criteris de consell genètic i de bona praxis en aquest àmbit. Tanmateix altres problemes són presentar correctament el vocabulari i analitzar les implicacions secundàries de les posicions ètiques en el camp genètic.

Els objectius principals del treball que es volen assolir són analitzar la problemàtica a nivell bioètic plantejada per les malalties hereditàries i l'observació de les conseqüències ètico morals de les innovacions tecnològiques en matèria genètica. Altres objectius són el coneixement del vocabulari bioètic i analitzar la influència del pensament filosòfic en l'activitat científica.

L'interès del projecte està vinculat a la innovació tecnològica i a l'anàlisi de les relacions ciència, tècnica i societat. Essent els seus destinataris persones interessades en la matèria: Professionals de l'àmbit sanitari, malalts i familiars de malalts, persones del món filosòfic i creadors d'opinió.



### 1.1.3. Les preguntes de recerca i la hipòtesi inicial.

La **pregunta principal** tracta de com influeix la teràpia gènica en la comprensió social i moral de determinades malalties?

La teràpia gènica, encara que està en els seus inicis de desenvolupament, ja ha demostrat molta efectivitat en malalties com la dels "nens bombolla" (cas del nen Rhys Evans), això ens porta a pensar que la societat serà més receptiva a la investigació genètica (abocant-hi més esforços), a més es veurà la malaltia d'origen genètic no com un estigma sinó com quelcom en vies de solució. A la Fundació Vila Casas, el 2001, es va organitzar un debat al voltant de la teràpia gènica amb especialistes i va ser el paper dels mitjans de comunicació el que va tenir un protagonisme especial.

Altres preguntes són:

- Quins criteris morals han de regir el consell genètic?
- Són acceptables els criteris eugenèsics?

#### **Hipòtesi de treball:**

Ha de ser possible determinar criteris d'actuació bioètica en el camp de les malalties genètiques.

### 1.1.4. La metodologia.

La metodologia que es pretén utilitzar és l'anomenada **qualitativa**.

S'ha seleccionat la metodologia qualitativa perquè a partir de la recollida de les dades intentarem que sigui "possible determinar criteris d'actuació bioètica en el camp de les malalties genètiques". Es tracta de començar l'estudi amb uns interrogants lleument formulats. Com a investigador qualitatiu es tractarà de comprendre a les persones dins del seu marc de referència. A més hauré de desplaçar les meves creences, perspectives i predisposicions. Totes les perspectives seran valuoses. No es tracta de cercar una "veritat" o una "moralitat" sinó una comprensió detallada de les perspectives d'altres persones. També el mètode qualitatiu és eminentment humanista, quan reduïm les paraules i actes de la gent a equacions estadístiques, perdem de vista l'aspecte humà de la vida social. Si estudiem a les persones qualitativament, arribem a conèixer-les en lo personal i a experimentar el que elles senten en les seves lluites quotidianes en la societat. Els investigadors qualitatius donen èmfasi a la validesa en la seva investigació. Pel que aquest mètode permet estar pròxim al món empíric. Estan destinats a assegurar un estret ajustament entre les dades i el que la gent realment diu i fa.

***Les tècniques de recollida de dades*** que es preveu utilitzar són:

Entrevistes: S'han fet una sèrie d'entrevistes als diferents actors que participen en el camp de les malalties genètiques hereditàries ja sigui en l'àrea d'investigació, cura hospitalària, pacients, societats de malalties i filòsofs. També s'han aconseguit



---

testimonis mitjançant hemeroteques i internet. Això ens permetrà fer una aproximació més real en la lluita diària enfront d'aquest tipus de malalties.

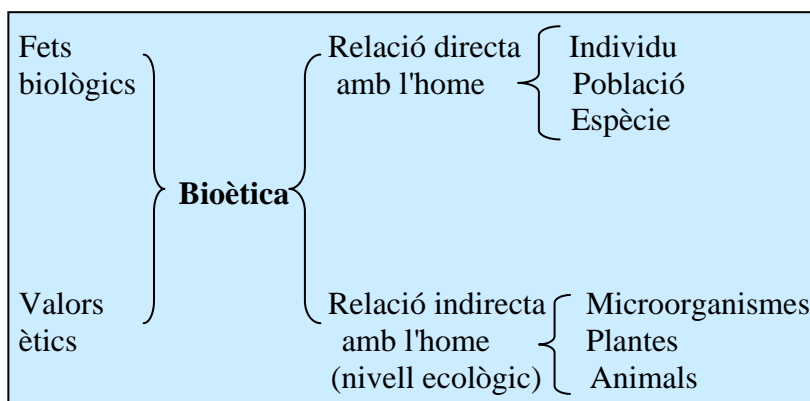
Fonts documentals: La bibliografia és bàsica en aquest tipus de recerca i es complementa amb les entrevistes. La internetgrafia és utilitzada ja que a la xarxa hi ha articles rigorosos que poden ser d'ajuda en la recerca.





## 1.2. Introducció al debat bioètic a nivell genètic.

Plató, a la *República*,<sup>4</sup> en un passatge del *mite dels homes d'or, de plata i de ferro i bronze* ens diu: “en primer lloc i de manera principal, el déu ordena als governants que de res siguin tan bons guardians i res vigilin tan intensament com aquell metall que es barreja en la composició de les ànimes de llurs fills” i més endavant afegeix: “els hi direm que, gràcies als déus, tenen sempre a l'ànima or i plata divina i que per res necessiten de la humana, i que seria sacrilegi tacar la possessió d'aquell or diví amb la de l'or mortal, barrejant-les ja que molts sacrilegis han nascut al voltant de la moneda corrent, mentre que l'or que hi ha en ells és pur”; això juntament amb el vell *mite de Prometeu* pel qual l'heroi arrabassà el foc de la llar del déu ens porta a la reflexió del professor Valls per la que “som des del principi de la història, transgressors de l'estat de coses donat, o sigui, de l'ordre (?) natural”<sup>5</sup>. Aquests dos mites i la reflexió ens fan remeten al 6 de setembre del 2001, quan morí Van Rensselaer Potter II, a l'edat de 90 anys, (nascut el 27 d'agost de 1911) a qui molts consideren el pare de la bioètica en el sentit de que fou el que proposà per primera vegada el terme aplicat a una nova “ciència de la supervivència” que hauria de ser “el pont cap el futur” de la humanitat. Per aquesta nova ciència, construïda sobre la mateixa biologia i incloent a més la majoria dels elements essencials de les ciències socials i humanístiques, àdhuc la filosofia, proposà Potter el nom de bioètica per ressaltar els dos elements més importants: el coneixement biològic (bios) i els valors humans (ethos). Lacadena<sup>6</sup> ens continua dient que la bioètica consisteix, en el diàleg interdisciplinari entre vida (bios) i valors morals (ethos); és a dir, tracta de fer judicis de valor sobre els fets biològics, en el sentit més ampli del terme, i obrar en conseqüència, tal com senyala l'esquema següent:



Lacadena (2002)

La primera vegada que s'utilitzà el neologisme "bioètica" (bioethics) fou en un article aparegut a finals del 1970 i poc després es publicà el primer llibre de la història que portava per títol el terme bioètica. En els 34 anys transcorreguts, des de llavors, la bioètica ha crescut de manera espectacular, fins hi tot Diego Gracia ha dit que "la bioètica serà l'ètica del segle XXI" o que, Potter àdhuc dirà, "el tercer mileni serà l'era

<sup>4</sup> Platón (2000) *La República* Madrid: Ed. Gredos Pàgs. 199-202

<sup>5</sup> Valls, Ramón (2003) *Ética para la bioética y a ratos para la política*. Barcelona: Ed. Gedisa

<sup>6</sup> Op. cit. en n 1 Pàgs. 36-37



de la bioètica global o l'era de l'anarquia". Reich a la seva *Enciclopèdia de bioètica* diu que el terme és "l'estudi sistemàtic de la conducta humana en el camp de les ciències biològiques i l'atenció a la salut, en la mida que aquesta conducta s'examini a la llum de valors i principis morals"

En el treball utilitzarem els tres mètodes anomenats principialista, conseqüencialista i casuístic, tenint en compte les objeccions que cita Margarita Boladeras per cada un d'ells. Entenen per mètode principialista "la norma o valor superior que actua com cànon de la deducció, la fonamentació i la crítica de les normes o valors subordinats"; el mètode conseqüencialista és el "raonament sobre la bondat o maldat, la correcció o la incorrecció de les accions a partir de les conseqüències que comporten"; el mètode casuístic és "el judici sobre casos es basa en les distincions taxonòmiques, les analogies, la intuïció immediata i la capacitat de discerniment". Les objeccions que cita Boladeras són pel principialista que "la fonamentació d'un principi últim és problemàtica", juntament que "el raonament moral deductiu suposa un apriorisme desconnectat de la realitat i que "proposar principis universals entra en contradicció amb el respecte al pluralisme". Pel que respecte al mètode conseqüencialista "la valoració de les conseqüències com bones o dolentes, correctes o incorrectes pressuposa aquestes nocions" i "no resol el conflicte entre alternatives divergents". Finalment en el mètode casuístic "la suposada immediatesa dels fets no existeix", tanmateix com les "generalitzacions lògicament incorrectes a partir de casos particulars" i la "identificació de casos dispars com semblants"<sup>7</sup>

Per situant-se és important tenir en compte els principis generals de la bioètica que presentaren T. Beauchamp i J. Childress en el seu llibre *Principis d'ètica biomèdica*<sup>8</sup> i que s'ha vingut coneixen com Principialisme, abans citat. Considerats per a molts com a canònics<sup>9</sup>, es planteja resoldre els conflictes basant-se en uns principis ètics universals que guien en l'actuació del metge:

- *Principis de mínims*: no maleficència i justícia (equitat)
- *Principis de màxims*: beneficència i autonomia

Els principis ètics d'autonomia, beneficència, justícia i no maleficència, són guies generals de l'actuació; per a portar-los a la pràctica es dedueixen normes de comportament, ja que l'ètica és una ciència normativa, no únicament descriptiva. En aquesta derivació o en la seva aplicació posterior pot haver-hi discrepàncies, més que en els mateixos principis. Aquestes normes inclouen drets i deures que afecten al metge i al pacient, com: consentiment informat, confidencialitat, veracitat, etc.

Diferents autors han proposat jerarquitzar aquests principis des de diferents punts de vista. Resulta interessant l'aportació de Diego Gracia, que Rogelio Altisent<sup>10</sup> recull en el

<sup>7</sup> Boladeras, Margarita (2004) *Esquema métodos y objeciones*. Barcelona: Postgrau Bioètica i Qualitat de Vida UB.

<sup>8</sup> Beauchamp i Childress (1999) *Principios de ética biomédica* Barcelona: Ed. Paidós

<sup>9</sup> Royes, Albert *Diferentes metodologías para la resolución de conflictos en Bioética: Beauchamp & Childress vs Engelhardt*.

URL: <http://www.ub.es/fildt/albert2.htm>

[consulta novembre del 2004]

<sup>10</sup> Altisent Rogelio et alter *Sobre bioética y medicina de familia* Barcelona: Ed semFYC



seu treball, diferenciant dos nivells. Dos dels principis es col·loquen a nivell universal; són supòsits ètics de la relació metge-pacient, és a dir, previs a ella i per tant independents de la voluntat del pacient:

- *El principi de no-maleficència* es refereix a la inoquïtat de la Medicina (“Primum non nocere”): Cal respectar la vida física de cada persona, no perquè esgoti tota la seva riquesa, sinó perquè és el fonament en el qual es realitza.
- *El principi de justícia* exigeix tractar a tots amb la mateixa consideració, sense fer discriminacions. Tenint en compte que la vida i la salut són bens no únicament personals, sinó també socials. Aquest principi té la pretensió aconseguir el bé social, referint-se a la societat en general i a les persones que envolten al metge i al pacient. Tenint en compte l’equitat, que porta a protegir més als més desvalguts.

Els altres dos principis es troben a nivell particular, i són els elements ètics que constitueixen la relació metge-pacient. Encara que alguns autors han intentat jerarquitzar-los, poden considerar-se relatius un a l’altre, i s’ha de tenir en compte a ambdós alhora d’analitzar cada cas:

- *El principi de beneficència* té la pretensió que l’actuació del metge sigui beneficiosa pel seu pacient. En l’àmbit personalista el bé del pacient no és únicament una correcció tècnica; el respecte a la persona no consisteix únicament a arribar a un acord o escollir el que més s’adapti a la situació, sinó que inclou el bé objectiu.
- *El principi d’autonomia*. Anomenat també “de respecte a les persones” com senyala Ramon Alcoberro<sup>11</sup>, té en compte la llibertat i responsabilitat del pacient, que decideix el que és bo per a ell. En cas de conflicte, un professional no pot fer bé al pacient en contra de la voluntat d’aquest, però tampoc és possible obligar al metge a fer-li un mal (o el que consideri com a tal), podent arribar a trencar-se la relació professional. A més del desacord (en pacients amb capacitat de decisió) poden sorgir problemes com la manca d’autonomia, com amb els nens, pacients mentalment incapaços, en coma, etc. Cal saber respectar l’autonomia, encara que es trobi reduïda, i cercar la persona més adequada en el seu entorn per col·laborar en la decisió.

No obstant com senyala Albert Royes, al voltant de les propostes que ens ofereixen Beauchamp i Childress per una part i Engelhardt per l’altre, s’ha de destacar la necessitat d’optar per algun tipus d’explícita jerarquització entre deures o principis ètics en medicina. Sense la qual la presa de decisions es torna sovint erràtica, equívoca i de problemàtica justificació en una societat de la qual els membres no tenen perquè compartir els mateixos valors morals però que han de respectar-se com persones.<sup>12</sup>

<sup>11</sup> Alcoberro, Ramon (2004) *Ètiques per a un món complex. Un mapa de les tendències morals contemporànies*. Lleida: Ed. Pagès editors Pàg. 93

<sup>12</sup> Royes, Albert *Diferentes metodologies para la resolución de conflictos en Bioética: Beauchamp & Childress vs Engelhardt*.

URL: <http://www.ub.es/fildt/albert2.htm>

[consulta novembre del 2004]



José luís Barco parlant del paradigma ètic de la bioètica ens diu que el manament de la benevolència és universal i afegeix que també ho és la proposició, situada en el frontispici de la constitució alemanya com a fonament moral de tota legislació, *Die Menschenwürde ist unantastbar* (la dignitat humana és inviolable).<sup>13</sup>

Ramon Alcoberro explica que “al fons dels debats bioètics apareix quasi inevitablement el problema de la responsabilitat plantejat per Hans Jonas”. Alcoberro fa esment de que “en general, els principis bioètics deriven del principi de responsabilitat que té també un sentit de solidaritat amb els no-nascuts i amb les generacions futures, amb una implicació ecològica important”.<sup>14</sup>

### 1.2.1. L'estatut ètic de l'embrió.

En el context que centrem el treball un tema important és "la qüestió de l'estatut o condició moral de l'embrió humà es centre en el tipus de consideració en forma de protecció i respecte que mereix la vida humana en els primers estadis de formació i desenvolupament"<sup>15</sup> El problema de l'estatut pot considerar-se al menys des de tres perspectives: l'ètica, la biològica i l'ontològica. Des d'un punt de vista ètic, la qüestió central consisteix a clarificar des de quan pot començar a parlar-se de realitat personal, perquè llavors es tracta d'un ser al qual es reconeix dignitat<sup>16</sup>.

Se'ns presenta el dilema de J. Robertson exposat per Velázquez "Si l'embrió no té drets ni interessos, com pot afirmar-se que se li deu un respecte especial? Per altre banda, si a l'embrió se li deu un respecte, llavors no és titular de drets, àdhuc el dret a no ésser objecte d'experimentació, què vol dir aquí atribuir-li un respecte especial?". Per a Robertson "l'embrió humà és un símbol potent de vida humana"<sup>17</sup>

Velázquez respecte a la investigació amb embrions humans opta pel terme mig, és a dir entre la posició excessivament permissiva de J.Harris, el qual considera que la investigació és possible fins al final del primer trimestre i la que s'entén com a restrictiva de mantenir el límit del 14 dies. Així doncs el posicionament de Velázquez és fins els dos mesos ja que la majoria d'avortaments són al voltant d'aquesta data.<sup>18</sup>

No obstant un grup d'experts anomenat Grup Europeu sobre Ètica en la Ciència i Noves Tecnologies recomana l'experimentació amb embrions sota una sèrie de condicions:

1) que estigui precedida d'un ampli debat

<sup>13</sup> Espejo, M<sup>a</sup> Dolores (2001) *Bioética en las ciencias de la salud*. Granada: Ed. El Partal. Pàg 42

<sup>14</sup> Op. cit. en n 11 Pàg. 91

<sup>15</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 67

<sup>16</sup> Lacadena, Juan Ramon (2003) *Informe del Comité Asesor de Ética en la Investigación Científica y Tecnológica. La investigación con células troncales humanas en España*.

URL: [http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/2003\\_03/2003\\_03\\_00.html](http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/2003_03/2003_03_00.html)

[consulta novembre del 2004]

<sup>17</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 77

<sup>18</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 82



- 2) es sotmeti al control públic
- 3) atengui les recomanacions dels Comitès d'Ètica
- 4) es satisfacin els requisits de transparència.<sup>19</sup>

Sádaba i Velázquez<sup>20</sup> es plantegen les següents qüestions:

- a) Per què tenim obligacions morals envers els embrions?
- b) En virtut de què els embrions tenen que ser objecte d'obligacions morals per part de les persones?

Es poden donar tres respostes diferents a aquestes preguntes però totes elles tenen en comú la relació que estableixen entre alguna propietat humana i la qüestió de l'embrió com objecte de protecció i respecte moral. Una primera resposta la ofereixen les morals vinculades a alguna tradició religiosa, per exemple la jueva o la cristiana. Per aquesta concepció de la moral, els embrions comparteixen amb la resta d'éssers humans quelcom essencial: són fills de Déu i en base a això no cap establir cap discriminació ni reduir el valor de les seves vides. Així, al marge de les qualitats que reuneixi cada vida Humana, totes tenen un valor sagrat i no es pot atemptar contra elles sense vulnerar la voluntat del seu creador. Una alternativa a la concepció religiosa del valor moral de la vida humana és la que pren com a propietat essencial la pertinença a l'espècie biològica dels sers humans, a l'espècie Homo Sapiens. Per saber si algú és membre de l'espècie humana només cal conèixer si és el resultat de la unió de dos cèl·lules sexuals i si té caràcters genètics propis dels éssers humans: vint-i-tres parells de cromosomes. A diferència de la concepció d'abans, la condició moral ja no està determinada des d'alt o des d'una autoritat externa el reconeixement de la qual parteix de dogmes o suposades veritats anclades en la fe, sinó que està determinada per quelcom tan tangible com els gens.

A Sádaba i Velázquez se'ls hi planteja el següent dilema<sup>21</sup>. O bé considerem qualsevol forma de vida humana mereixedora de respecte absolut i per tant prohibim la seva instrumentalització i utilització, o bé, seguint un plantejament utilitarista, ens posem a mesura els pros i els contres per pronunciant-se a favor o en contra. Atractius no li falten a l'utilitarisme i un grup nombrós de científics i bioètics actuals són fermes partidaris, amb grans o menors variants, d'aquesta perspectiva moral. Alhora d'afrontar les raons per acceptar i defensar l'experimentació amb embrions es recolzen amb el següent. Primer, l'embrió humà és una realitat biològica que no té sensibilitat i per tant és aliè al dolor i al plaer. Segon, el mòbil és mostrar-se sempre benèvol davant els desitjos frustrats de persones que volen tenir o millorar la descendència. Tercer, addueixen que les conseqüències d'aquesta experimentació poden ser beneficioses per molta gent. Només cal mirar els progressos en la identificació d'anormalitats genètiques amb una gran antelació que altres mètodes de diagnòstic prenatal, la possibilitat d'utilitzar els teixits de l'embrió per curar malalties dels adults i la viabilitat de trasplantar cèl·lules d'un embrió a un altre o a un adult.

<sup>19</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 81

<sup>20</sup> Sádaba, J. y Velázquez, J.L. (1998) *Hombres a la carta. Los dilemas de la bioética*. Madrid: Ed. Temas de Hoy. Pàg. 92

<sup>21</sup> Op. cit. en n 20 Pàg. 98



No obstant, l'embrió és un ésser completament desprotegit, incapaç de defensar els seus interessos per si mateixos i amb una apariència gens semblant a la d'un ésser humà adult. Això ha conduït a molts a considerar que l'embrió no és encara un ésser humà i que, per tant, pot ser utilitzat al seu servei, per exemple Sádaba assenyala que la praxi mèdica suggereix que un embrió que no s'implanta no és un ésser humà ni res que s'ha li sembli. Però això no vol dir segons Lacadena que encara no estiguem davant un ésser humà, sinó que la fragilitat és inherent a la condició humana i que aquesta condició es manifesta màximament en els inicis de l'ésser humà. Considerat així l'embrió, no pot ser lícit, en cap cas, la seva instrumentalització al servei d'altres ser humans, ja que un principi inqüestionable és el de que ningú és un instrument o mitjà per a ningú sinó que tots els humans, sense excepció, som, com indicà Kant, finalitats en si mateixos. És el que s'acostuma a traduir-se per la dignitat de l'ésser humà<sup>22</sup>

Però dir també que en el zigot està, gairebé a mode d'homuncle, un ser humà, només podria afirmar-se seriosament si s'acceptes una intervenció externa d'un Déu o Demiürg. En cas contrari no té sentit. En el zigot no existeix ni el programa genètic (i, pel contrari, en les cèl·lules adultes funciona aquest programa sense que ningú els hi atorgui a aquestes l'estatut d'embrió). El recurs habitual consistent a afirmar que es tracta d'un ser humà en potència, però tampoc resol res. Perquè la potència en si mateixa no és un acte. En el fons es confon la noció de potència com possibilitat amb la de potència com energia que necessàriament porta a una finalitat. I si la moral ha de basar-se en els fets, és obvia la conclusió: és moralment lícit la utilització d'embrions en les condicions regulades i no és un caprici segons Sádaba. Es tracta de millorar la qualitat de les vides i evitar el patiment, que és precisament, un punt en el que s'uneixen la medicina i la moral, és escollir entre un gran bé i un mínim mal, per derivació són clares les bones conseqüències de l'ús terapèutic de les cèl·lules mare embrionàries, que tot seguit parlarem<sup>23</sup>

### 1.2.2. Les cèl·lules mare.

Alguns problemes bioètics atrauen de manera especial l'atenció de l'opinió pública arreu del món. Generalment, són els que tenen a veure amb el respecte a la vida i a la dignitat dels éssers humans com, per exemple, l'avortament, l'eutanàsia, la reproducció assistida, l'experimentació amb humans, etc. L'ús científic i terapèutic de les cèl·lules mare s'ha incorporat recentment a aquella nòmina de qüestions bioètiques apassionadament debatudes per l'opinió pública mundial. La raó rau en que ens trobem amb unes cèl·lules amb un enorme potencial terapèutic però que l'obtenció de les mateixes resulta, en alguns casos, èticament controvertida, a l'exigir la destrucció d'embrions humans.

Les cèl·lules mare són aquelles que encara no s'han convertit en cèl·lules diferenciades d'un determinat òrgan o teixit. Són cèl·lules que, en el futur, seran cèl·lules del fetge, del ronyó, dels nervis o dels pulmons, però que encara no ho són. Els científics

<sup>22</sup> Op. cit. en n 13 Pàg. 331-347

<sup>23</sup> Sádaba, Javier *Células Madre y Filosofía Moral*.

URL: <http://www.ub.es/fildt/sadaba2.htm>

[consulta novembre del 2004]



comprengueren que, si aconseguien fer-se amb unes quantes d'aquelles cèl·lules no diferenciades, cultivar-les en laboratori fins obtenir un número suficient, i orientar-les en el seu desenvolupament perquè es convertissin en cèl·lules d'un o altre teixit del cos humà, ens trobem davant una font inesgotable per reparar teixits i òrgans malmesos. Malalties com l'Alzheimer, el Parkinson, o la paraplegia podrien ser vençudes en el futur servint-se d'aquestes cèl·lules.

La principal controvèrsia al voltant de les cèl·lules mare té a veure amb la manera com són obtingudes. Cal tres fonts: una és el nostre propi cos que, en determinats òrgans, disposa d'algunes cèl·lules encara no completament diferenciades, disposades per respondre aquelles que es vagin deteriorant; un altre són les cèl·lules precursors de les gònades dels fetus avortats; i finalment els embrions quan estan en fase de blastocist, és a dir, entre els dies cinc a catorze des de la seva concepció. La primera de les fonts no planteja, en principi, més conflictes ètics que els relatius al consentiment informat de la persona de la que s'extreuen les cèl·lules. La segona ens porta als problemes sobre l'ús dels teixits fetals per finalitats d'investigació o de teràpia. No és el moment de tractar la diferència entre la licitud moral d'utilitzar teixits de fetus avortats espontàniament i la il·licitud d'utilitzar els resultants d'avortaments voluntaris. La tercera és la més problemàtica doncs suposa acabar amb la vida dels embrions dels que s'obtinguin les cèl·lules. Aquests embrions poden tenir diferents procedències. Poden ser embrions sobrants de fecundacions artificials; embrions fecundats *in vitro* amb la única finalitat d'experimentar amb ells; o embrions creats per clonació, utilitzant òvuls humans o d'animals. També tenim una altre via per obtenir cèl·lules mare que és mitjançant transferència nuclear (el que comunment es coneix com clonació terapèutica).

Es planteja a nivell bioètic de les cèl·lules mare una qüestió principal de "cap a on hem d'anar?". Les fonts de les cèl·lules mare són tres i cada una d'elles condueix a un camp de la bioètica. Les cèl·lules mare procedents d'adults porten als assaigs clínics amb éssers humans. L'acord al voltant de les condicions en les que es pot disposar del teixit humà d'adults és bastant ampli. Les cèl·lules mare fetals ens situen davant el problema de l'ús dels fetus avortats deliberadament. Aquí tots coincideixen en que es prenguin mesures per evitar que els avortaments es realitzin amb la finalitat de proveir de material per la investigació. La controvèrsia es planteja entre els qui no veuen problemes en utilitzar aquest material si es garanteix el d'abans i els qui, de totes maneres si els troben.

Sádaba es pregunta si hi hauria algun problema moral en l'ús de cèl·lules mare adultes i contesta que li sembla que no, de la mateixa forma que no cal objecció al trasplantament d'òrgans. Possiblement, i a mode d'imatge universal, s'hauria de recordar que en el nucli moral d'algunes religions hi hauria certa reticència en la utilització de les cèl·lules mare adultes, com per exemple els testimonis de Jehova i formes ultraortodoxes, tant jueves com cristianes. Sádaba es torna a qüestionar al voltant de quines podrien ser les conseqüències immediates de l'avenç biotecnològic en qüestió, la resposta es ben coneguda i està posant en moviment no únicament a l'opinió pública en general sinó a les associacions de malalts en concret. Perquè no únicament coneixeríem millor el procés de diferenciació cel·lular o podríem estudiar nous medicaments amb els seus efectes *in vitro* sinó, qüestió decisiva, estaríem a la porta de nous mètodes de trasplantament cel·lular. La medicina regenerativa hauria superat a la medicina



reparadora. El debat ètic ha de tenir en compte que la polèmica no s'estableix sobre l'estatut ontològic i moral de les cèl·lules mare embrionàries sinó sobre el seu origen<sup>24</sup>

### 1.2.3. Testos genètics.

Les predisposicions genètiques estan adquirint un paper cada cop més important entre els problemes de salut pública. Aquest fet ha desencadenat un gran increment dels estudis massius per detectar persones que pateixen malalties hereditàries o que presenten alguna característica genètica específica. Un dels objectius dels Serveis de Genètica és reduir la prevalença de malalties genètiques i defectes congènits. Per això s'haurà de detectar el risc genètic en grups poblacionals, famílies i individus.

Un test genètic és un procediment clínic o de laboratori realitzat en una població o grup poblacional per detectar persones amb un risc elevat de patir malaltia genètica o de tenir una característica genètica específica que justifiqui accions de diagnòstic i/o seguiment.

Aquests test poden ser de dos tipus<sup>25</sup>:

1. **Testos neonatal**, en nou nats. Actualment hi ha més de 30 malalties genètiques que es poden detectar en aquest període i poden classificar-se com continua:
  - *Malalties amb tractament presimptomàtic efectiu*. La majoria dels genetistes estan d'acord en que els tests genètics obligatoris han d'aplicar-se a malalties d'aquest tipus. En aquests casos els tests han de ser confiables, sensibles, segurs, senzills de realitzar i d'un cost proporcionat. El sistema de salut ha de garantir que tots els nadons puguin ser estudiats.
  - *Malalties amb tractament presimptomàtic parcialment efectiu*
  - *Malalties sense tractament pre ni postsimptomàtic*. Aquest és el cas, per exemple de la distròfia muscular. Aquests test no poden realitzar-se de forma obligatòria al no complir-se el principi de beneficència, ja que el detectar a un nen que patirà una malaltia greu sense possibilitat de tractament crea sentiments de frustració en els pares. En aquests casos el més adequat és realitzar aquest test de forma voluntària per part dels pares i amb el previ consentiment informat d'aquests.
2. **Test en adults**. Aquest tipus de proves solen realitzar-se de manera voluntària i amb l'acceptació per escrit, per detectar persones portadores de gens que provoquen malalties genètiques severes en la descendència. Els tests genètics en adults es realitzen abans o després del matrimoni. En el primer dels casos l'experiència demostra que en cas de fer-se proves i ser els dos membres de la parella portadors d'una malaltia greu no porta la decisió de suspendre el matrimoni. En el segon cas, i si hi ha descendència, la majoria dels pares accepten i atenen al fill malalt, el que demostra que la societat no rebutja als incapacitats, sinó que els sentiments i accions són de recolzament cap a aquestes persones.

<sup>24</sup> Op. cit. en n 23

<sup>25</sup> Op. cit. en n 13 Pàg. 199-201





Un aspecte molt important a tenir en compte en els tests genètics és la confidencialitat de les dades obtingudes en aquestes proves davant terceres persones, per evitar possibles actituds de discriminació en la societat, com per exemple a l'hora dels contractes professionals en les empreses i situacions similars. En conclusió es pot afirmar que els test genètics han de complir els següents principis de la bioètica: a) l'autonomia de la parella o el pacient; b) el dret a la informació completa i veraç sobre la malaltia, el seu pronòstic i el risc per la descendència; c) confidencialitat davant terceres persones.<sup>26</sup> Oliva en aquest diagnòstic presintomàtic es refereix al seguiment d'un protocol: 1) Només a majors d'edat, 2) acceptació del consentiment informat, 3) valoració prèvia per un psicòleg o en cas necessari per un psiquiatre per avaluar la disposició a acceptar els resultats, 4) seguiment i recolzament psicològic posterior si és necessari.<sup>27</sup>

Com impliquen la família les proves genètiques? Això es pregunta Glenn McGee; resulta que el cribatge<sup>28</sup> també proporciona una informació limitada. Fan falta dos còpies de la mutació f508 (és autosòmica recessiva) – una de cada progenitor- per a concebre un fill amb Fibrosi quística. Si un sol·licitant de feina té una còpia de la mutació fibrosi quística, té dret l'empresari, per exemple, a demanar o exigir que la dona del candidat es faci la prova? Sense aquesta informació, les dades del sol·licitant són inútils. Si un candidat dona positiu per a un al·lel autosòmic dominant, qui té dret a aquesta informació? Per exemple, una filla fa temps que està distanciada i pot portar també aquesta mutació, podria exigir que s'ha li proporcionés la informació, amb independència de la voluntat del sol·licitant.<sup>29</sup> Sobre aquest tema s'ha manifestat The European Group on Ethics in Science and New Technologies quan manifesten que l'examen mèdic no hauria de ser un criteri de selecció. Aquest hauria de ser després de fase selecció, i expressa un seguit de criteris a tenir en compte en cas d'una plaça de treball.<sup>30</sup>

Un altre tema de debat és el de les empreses asseguradores. En la medicina genètica, aquest és el dilema de pensar en el cribatge genètic per les exclusions de cobertura, i no el de les cures prenatales per a tothom. Les proves genètiques pel cribatge d'adults no compensen a llarg plaç, doncs els que resulten eliminats de la cobertura sanitària finalitzen en les sales d'urgència hospitalàries. Fins i tot a curt plaç, les cribadures poden costar molt més del que valen per a les asseguradores, tant perquè les proves són cares com perquè l'eliminació concomitant de les sobrecàrregues que s'associen a la possibilitat difusa d'una malaltia genètica en la població disminuiria desproporcionadament les primes. No es pot cobrar a tots pel baix risc de la corea de

<sup>26</sup> Op. cit. en n 13 Pàg. 199-201

<sup>27</sup> Oliva, Rafael et al. (2003) *Genética médica*. Barcelona: Ed. Universitat de Barcelona. Pàg. 16

<sup>28</sup> Cribatge “recerca indiscriminada aplicada a un conjunt per tal de descobrir-hi els elements afectats d'alguna particularitat”. Hi ha quatre tipus: citològic, multifàsic, neonatal i prenatal. AAVV (1990) *Diccionari Enciclopèdic de Medicina*. Barcelona: Ed. Enciclopedia Catalana.

<sup>29</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 146

<sup>30</sup> The European Group on Ethics and New Technologies (2003) *Ethical aspects of genetic testing in workplace*.



Huntington si s'ha eliminat totalment del conjunt de riscos. McGee afirma que “francament si eliminem la jugada, les assegurances es tornen menys rentables”<sup>31</sup>

Al voltant del tema dels estudis d'ADN en la reproducció tant respecte als pares com a la selecció d'embrions la comissió de Genètica Humana del Regne Unit ha obert una consulta pública sobre les conseqüències socials sobre l'ús de la genètica en la reproducció. En paraules de Helena Kennedy, presidenta de la comissió: “Ara que la ciència ens permet saber molt més sobre nosaltres mateixos i l'estructura genètica de la nostra descendència, augmenta la preocupació sobre l'impacte que això té en la societat i el valor que donem a la vida humana. En el fons rau el debat sobre la relació entre els desitjos individuals amb les seves conseqüències socials”<sup>32</sup>

També al Regne Unit el ministre Reid anuncià una sèrie de projectes per estendre la tècnica del Banc de dades en el qual figurarien els gens de la població mitjançant l'anàlisi sistemàtic de tots els nou nats, lògicament aquest projecte ha aixecat una forta polèmica. El responsable de la Sanitat britànica mostrà també la seva preocupació per les conseqüències negatives que la generalització d'aquesta tècnica pot tenir sobre la població. Però tot i que es declarà partidari de considerar il·legal la realització de l'anàlisi de l'ADN sense el permís previ de l'interessat –excepte en casos extrems i concrets- no presentà cap proposta per evitar que els ciutadans puguin ser discriminats a nivell laboral o per les asseguradores en funció del seu anàlisi genètic.

El fet de que l'anàlisi genètic pugui desvetllar tota una sèrie de malalties potencials que hagin fet menys atractiva la contractació laboral d'aquella persona o es converteixi en motiu perquè una asseguradora li negui els seus serveis és un dels més grans focus de discriminació que pot provocar aquesta tècnica. Les asseguradores britàniques han subscrit un compromís voluntari per a no tenir en compte els anàlisis genètics fins el 2006 i el Govern britànic no sembla disposat a prendre mesures fins llavors. Però malauradament a Suïssa ha estat aprovada una nova llei sobre tests genètics en la qual es permet en certes circumstàncies, que els seus resultats siguin coneguts per les companyies asseguradores<sup>33</sup>. Davant això Sánchez Caro (director de la Unitat de Bioètica i Orientació Sanitària de la Conselleria de sanitat de la Comunitat de Madrid) ha manifestat que “El Conveni de Drets Humans de Biomedicina, firmat a Oviedo el 1997 impedeix aquest tipus de pràctiques si les seves finalitats no són terapèutiques o assistencials”<sup>34</sup>. Però en un

<sup>31</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 147

<sup>32</sup> Redacció (27 juliol del 2004). *Consulta pública sobre la genètica en la reproducció* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,514463,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>33</sup> Redacció (19 juliol del 2004) *Suïza aprueba el acceso de las aseguradoras al resultado de test genéticos* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,511105,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>34</sup> Pozo, Teresa del (12 juliol del 2004) *La secuenciación del genoma: un nuevo reto ético para el futuro biotecnológico* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,505304,00.html>

[consulta novembre del 2004]



futur molt pròxim serà molt fàcil conèixer l'història genètica d'una persona a partir d'una cigarreta o un got brut, pel que molts experts exigeixen que la llei penalitzi els possibles abusos que puguin produir-se.<sup>35</sup>

Per altre banda trobem els centres que realitzen test genètics que s'han d'homologar, ja que és de vital importància, pel fet que aquesta rutina s'està introduint de manera paulatina en gran part dels sistemes de salut com un mètode més de diagnòstic de pacients. Només cinc dels cinquanta laboratoris participants en l'últim control de qualitat de la EMQN (European Molecular Quality Network) ha aconseguit un 100% de fiabilitat en l'anàlisi molecular en càncer de mama i ovari, a més la Comissió Europea està desenvolupant aquestes mateixes proves entre d'altres en fibrosi quística i la corea de Huntington. Segons explica José Carlos Monforte, de Sistemas Genómicos, un dels cinc centres espanyols participants en el control de qualitat "ens trobem a l'inici de la primera època del diagnòstic molecular, i per tant encara no existeixen processos totalment automàtics que es puguin utilitzar de manera independent d'un grup d'experts bioinformàtics que relacionin la informació amb la ja existent en les bases de dades internacionals".<sup>36</sup>

#### 1.2.4. Què és el consell genètic?

El consell genètic és un acte mèdic que tracta dels problemes relacionats amb l'aparició o risc de repetició en una família de malalties genèticament determinades. Es tracta d'un procés de comunicació entre la família o consultant i el professional. Els objectius són fonamentalment: ajudar a l'individu o família a comprendre els fets mèdics, el risc d'aparició i de repetició o recurrència del quadre patològic, a comprendre o entendre les opcions possibles pel tractament, i a escollir finalment la línia apropiada de conducta i actuar d'acord amb ella.<sup>37</sup>

Oliva i Ballesta parlen de nou etapes dins del consell genètic:

- 1) establir o confirmar el diagnòstic.
- 2) determinar el tipus d'herència (realitzar un arbre familiar o pedigrí).
- 3) calcular el risc de repetició o recurrència.
- 4) detectar possibles portadors (individus que tenen el gen en heterocigosis).
- 5) confirmar a nivell molecular la sospita clínica.
- 6) comunicar al consultant o a la seva família la probabilitat de recurrència.
- 7) proporcionar informació sobre les opcions de tractament.
- 8) proporcionar informació sobre les opcions reproductives.

<sup>35</sup> Oppenheimer, Walter (25 juny del 2003) *El Reino Unido plantea obtener la ficha genética de todos los bebés. El gobierno Blair presenta un ambicioso plan de medicina genética*. Barcelona: El País.

<sup>36</sup> Pozo, Teresa del (17 juny del 2004) *Sólo uno de cada diez laboratorios realiza correctamente análisis genéticos en cáncer de mama y ovario* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,498619,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>37</sup> Op. cit. en n 27 Pàg. 221



- 9) facilitar la col·laboració de l'especialista més adequat i el recolzament psicològic necessari, aquest punt és especialment important perquè la consulta pot tenir repercussions psicològiques.

La realització del consell genètic obliga a fer una història clínica completa, la pràctica d'exàmens complementaris i de vegades, la consulta amb altres professionals. Els consultants no només volen conèixer els riscos de la malaltia sinó també la gravetat del quadre i les seves possibilitats profilàctiques i terapèutiques. Això implica una bona preparació dels professionals, la col·laboració dels diferents membres de la família, i l'existència d'un equip multidisciplinari que cobreixi totes les àrees, tant en l'aspecte clínic com en el dels exàmens complementaris. És important destacar que el professional que dona el consell genètic no ha de manifestar opinions personals que puguin influir en el consultant (Oliva et al., 2003). No obstant això no tothom hi està d'acord i en una posició diametralment oposada trobem la que manifesta Glenn McGee quan diu "el denominat assessorament genètic no directiu, que determina que el metge o el conseller genètic proporcioni una informació neutre sobre les malalties, sense fer comentaris valoratius, és una forma de medicina tan perillosa com la paternalista. El metge es troba inevitablement implicat en la cura dels pares i del pacient, i ha de procurar oferir tota la informació disponible, el que inclou les seves opinions"<sup>38</sup>. També el mateix autor afegeix que "fer les proves sense assessorament i sense consentiment hauria d'ésser il·legal, tant per part de les famílies com d'altres institucions"<sup>39</sup>, per tant, "hauríem d'anar amb compte d'evitar que la població general utilitzi les proves genètiques fins que es tinguin informes clars sobre l'eficàcia d'aquests anàlisis. No se'ls hauria d'oferir quan només presenten una correlació accidental amb la malaltia. A més, els futurs pares o les parelles que es sotmetin a la FIV no haurien de disposar de proves genètiques com la que identifica el gen BRCA1/2 per al càncer de mama en cap circumstància, sense que existís enmig una conversa per abordar amb ells el significat d'aquestes proves i la seva imprecisió relativa."<sup>40</sup>

Es prefereix utilitzar el terme "assessorament" enlloc del de "consell" perquè segons Lacadena aquest últim té connotacions directives que no té l'altre, que sembla més neutral alhora de prendre decisions per part dels interessats. La American Society of Human Genetics fa seva la definició proposada pel seu Ad hoc Committee on Genetics Counselling: "Assessorament genètic és un procés de comunicació pel qual es pretén donar als individus i les famílies que tenen una malaltia genètica, o que tenen un risc de tenir-la, la informació sobre la seva condició, proporcionant, tanmateix, la informació que permetés a les parelles amb risc de prendre decisions reproductives amb prou coneixement de causa".<sup>41</sup>

L'assessorament genètic tracta d'ajudar a l'individu o la família a :<sup>42</sup>

- Comprendre els fets clínics, incloent la diagnosi, el curs probable de la malaltia i el tractament disponible.

<sup>38</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 141

<sup>39</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 139

<sup>40</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 138

<sup>41</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 390

<sup>42</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 391



- Appreciar el mode d'herència que contribueix a la malaltia i el risc de recurrència en els familiars.
- Comprendre les alternatives per prendre mesures amb relació al risc de recurrència.
- Escollir el mode d'acció que els hi sembli apropiat en previsió del risc, els seus projectes familiars i els seus valors ètics i religiosos, i actuar d'acord amb aquella decisió.
- Fer el millor ajustament possible a la malaltia genètica en un membre afectat de la família i/o al risc de recurrència de la mateixa.

Les indicacions per l'assessorament genètic són les següents:<sup>43</sup>

- Ocurrència d'una malaltia hereditària (coneguda o sospitada) en un pacient o família.
- Defectes de naixement (avortament o mortinats de repetició).
- Deficiència mental inexplicada.
- Edat avançada de la dona.
- Exposició a teratògens o mutàgens.
- Consanguinitat.

La informació que s'ha de transmetre en l'assessorament genètic és el següent:<sup>44</sup>

- La magnitud del risc de recurrència.
- La càrrega que suposa la malaltia pel pacient o la família.
- La possibilitat de modificació de la càrrega o del risc.
- Anticipació de desenvolupaments futurs, estimant els mitjans clínics disponibles en un futur pròxim.

Davant qualsevol consulta, l'expert en assessorament genètic ha de formular-se les següents qüestions:<sup>45</sup>

- Diagnòstic exacte del quadre clínic.
- Arbre genealògic. Dictàmens objectius.
- Relació familiar del consultant ( o dels fills potencials) amb el portador de la tara.
- Tipus de transmissió hereditària.
- Dades de la literatura científica al voltant de xifres empíriques d'afectació.
- Valoració de la malaltia.

Des del punt de vista de l'assessorament genètic només poden tenir-se amb compte les malalties de tipus qualitatiu produïdes per un únic gen - com els casos de la fibrosi quística i la corea de Huntington- o per anomalies cromosòmiques que es manifesten com "tot o res", "presència o absència", descartant les de tipus quantitatiu de la qual la

---

<sup>43</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 391

<sup>44</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 391-392

<sup>45</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 392



determinació genètica es deu a molts gens (poligens, herència factorial), en el sentit de no poder donar probabilitats de risc en aquests casos<sup>46</sup>.

### 1.2.5. Què és la teràpia gènica i la seva dimensió ètica-social en la comprensió de les malalties genètiques.

Per teràpia gènica humana s'entén "l'administració deliberada de material genètic en un pacient humà amb la intenció de corregir un defecte genètic específic". Una definició més general diu "que és "una tècnica terapèutica mitjançant la qual s'inseria un gen funcional en les cèl·lules d'un pacient humà per corregir un defecte genètic o per a dotar a les cèl·lules d'una nova funció".<sup>47</sup>

**Les característiques que han de reunir les malalties candidates a la teràpia gènica en general destacades per Feito són<sup>48</sup>:**

1. La malaltia amenaça la vida i és incurable sense teràpia gènica.
2. La malaltia és de caràcter recessiu i estar causada per l'absència d'una còpia d'un gen que funcioni normalment.
3. La funció normal de la cèl·lula no hauria de requerir una regulació precisa de la quantitat de proteïna produïda.
4. L'òrgan, teixit i tipus de cèl·lules afectades per la malaltia han estat identificats.
5. L'homòleg normal del gen defectiu ha estat aïllat i clonat.
6. El gen normal pot ser introduït en una fracció substancial de cèl·lules del teixit afectat; o la introducció del gen dins d'un element diana disponible, tal com la medul·la òssia, alterarà d'alguna manera el procés de la malaltia en el teixit afectat per la malaltia. Per això, actualment, s'ha de disposar de la capacitat per extreure les cèl·lules diana del cos i després transfundir-les de nou.
7. El gen pot expressar-se adequadament.
8. Hi ha tècniques disponibles per verificar la seguretat del procediment.

Ruth Chadwick davant els posicionaments sobre la teràpia gènica somàtica i la teràpia en la línia germinal diu que la primera, que es situa a nivell del tractament convencional de les malalties genètiques, és una tècnica indirecta mentre que la que afecta a la línia germinal canviaria el pool de gens directament. Els arguments per a la teràpia somàtica són clars: els desordres genètics causen patiment, el tractament amb teràpia gènica pot alleugerir els símptomes, la teràpia somàtica ofereix la possibilitat de curació. Aquests arguments es podrien fer extensius a la teràpia en la línia germinal i els beneficis potencials pel no nascut. No obstant aquesta extensió no estar molt acceptada. Si el que es vol és l'absència de nens amb desordres genètics (i això és altament controvertit), no estar clar que la teràpia en la línia germinal sigui el mètode d'elecció.

La teràpia gènica en la línia germinal planteja problemes difícils en el futur previsible. Moltes parelles poden produir el que Marcus Pembrey ha anomenat "winning

<sup>46</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 392

<sup>47</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 343

<sup>48</sup> Feito, Lydia (1994) *Nuevos interrogantes para la ética actual: el desafío de la terapia génica humana*. Madrid: Tesis doctoral.



combinación" dels gens sense simpatia en la teràpia en la línia germinal. La fertilització In Vitro i la selecció embrionària ofereix una via per fer-ho, testant els embrions i seleccionant el millor per tornar a la matriu.

Arguments en contra de la teràpia gènica en la línia germinal consideren que és un dret no alterar el Genoma, en la mida que afecta a futures generacions i es perd diversitat genètica. Tanmateix cal arguments a favor com l'autonomia reproductiva ( entenen per exemple en el possible oferiment de la teràpia gènica en la malaltia de Huntington, a una dona que se li ofereix la teràpia somàtica quan se li ha trobat que porta el gen culpable, abans que desenvolupi els símptomes de la malaltia, però ella diu que no, que vol estar segura que el seu fill no tindrà la malaltia, i vol la teràpia en la línia germinal en el seu embrió) i el benestar de la gent en el futur. El problema ètic fonamental d'aquest tipus d'intervencions de l'enginyeria genètica rau en el fet que aquestes afecten no únicament a les persones tractades sinó també a les generacions futures. S'inventa, per així dir, una nova línia hereditària en la qual la combinació no és una casualitat de la natura sinó l'aplicació dirigida de la tècnica humana. Sorgeix, llavors, la qüestió del domini de l'home sobre la corporalitat dels seus descendents, en altres paraules, la qüestió de l'eugenisme, que tractarem més endavant.<sup>49</sup>

El Clothier Committee, constituït a la Gran Bretanya per considerar l'ètica de la teràpia gènica, identificava els següents dos principis que haurien de governar les seves deliberacions:

- 1. L'obligació inherent en la naturalesa humana per preguntar-se, estudiar, perseguir i la recerca aplicada pels mitjans ètics.
- 2. Així com a vegades les inevitables tensions entre la persecució del coneixement i la protecció dels interessos dels pacients, aquesta última és la que ha de prevaldre.<sup>50</sup>

Feito, que ha realitzat un gran treball d'investigació al voltant dels problemes ètics de la teràpia gènica, ens diu que és un tema de gran complexitat perquè els problemes ètics que suscita es refereixen a la mateixa condició humana i a la necessitat d'avaluar les decisions que pren la humanitat sobre el seu futur.

Les intervencions genètiques en el ser humà parteixen d'un ideal terapèutic moralment vàlid. Per això la teràpia gènica és moralment acceptable, i no atempta contra el respecte debut al ser humà com a fi en si mateix.

Amb això ens trobem que cal establir els següents criteris d'actuació, referents a cada un dels tipus d'intervencions possibles:

- *La teràpia gènica somàtica* és acceptable com procediment terapèutic semblant als ja utilitzats. Pel que fa al cas de la teràpia experimental cal observar: a) una màxima cura en el seu ús fins que es mostri com a procediment completament segur; b) una restricció de la seva pràctica a casos de necessitat extrema; c) s'ha

<sup>49</sup> Sarmiento, Augusto et al. (1993) *Genética y ética*. Pamplona: Ed. EUNSA Pàg. 145

<sup>50</sup> Kuhse, Helga and Singer, Peter (2001) *A companion to Bioethics*. Oxford: Ed. Blackwell Publishers. Pàgs. 189-192



de practicar sempre sota els límits establerts per a l'experimentació en éssers humans, i s'ha d'obtenir el consentiment informat i voluntari del pacient o representants legals; d) s'ha d'observar la confidencialitat. Les alteracions de les cèl·lules somàtiques presenten problemes ètics que impregnen la seva pràctica: els riscos. Els costos i els beneficis per les persones constitueixen una part integrant d'una societat plural.

- *La teràpia gènica en cèl·lules de la línia germinal* s'acull també a la categoria de procediment terapèutic i per això moralment acceptable. Tanmateix s'ha de tenir en compte la magnitud de la seva aplicació, especialment pel que fa als riscos. No obstant això, actualment és impossible el portar-la a terme amb plenes garanties. Cal afegir que hi ha un límit de manca de recursos. Si el procediment no es mostra clarament beneficiós, no és sostenible, pels riscos que comporta (per les generacions presents i futures) i el cost que suposa. David Suzuki i Peter Knudtson, els primers crítics socials de les teràpies genètiques en la premsa popular, situen la frontera ètica en les teràpies de cèl·lules germinals (principi n°4 dels seus "principis de la genètica"). Per a ells, les qüestions relacionades amb els tractaments de cèl·lules somàtiques són merament pràctiques, mentre que les poderoses cèl·lules germinals contindrien tot l'import ètic. A més consideren que les teràpies amb cèl·lules germinals anuncien els perills de la genètica. Però McGee diu que cap d'aquestes afirmacions es fonamenta en fets biològics, el que fa que siguin moralment discutibles. Els problemes pràctics de la manipulació de la línia germinal són suficients per mantenir-nos ocupats i encarnen temes que realment importen. A tall d'exemple: Quines malalties hauríem d'eliminar? Com establim la pertinença causal d'un genotip per una malaltia, i com determinem la importància, pel futur, de perdre la seva manifestació? Efectes col·laterals accidentals de les teràpies genètiques podrien acompanyar l'eliminació de les malalties. A més: qui podria pagar aquests tractaments i com saber si serà justa la seva distribució?. Mc Gee conclou que només la confrontació de la manipulació genètica amb altres possibilitats terapèutiques ens ajudarà a aclarir si les intervencions en la línia germinal són adequades per una malaltia concreta.<sup>51</sup>
- *L'Enginyeria genètica de millora* no és en si reprovable, però introdueix noves dificultats per sobrepassar l'àmbit correctiu o curatiu que s'acostuma a assignar a la teràpia. Les condicions de la seva posada en pràctica serien dos: 1) l'obtenció d'una definició que es pogués considerar universalment vàlida de "el millor", com manera de delimitar l'àmbit d'intervenció, el qual és enormement difícil, i 2) l'existència de recursos suficients com per assegurar la cobertura d'uns mínims per a tots i oferir, posteriorment, una possibilitat de màxims (millora) sense incórrer en injustícies ni discriminacions. Aquests elements, units a una gestió responsable del risc, no semblen possibles, ni tanmateix en un futur llunyà. A més, aquesta pràctica no es mostra necessària, doncs cal alternatives que semblin més viables.
- *L'eugenèsia* (que més endavant analitzarem amb més deteniment) en referència a l'ideal de perfecció no és intrínsecament censurable, ara bé, si és entesa com degeneració d'un projecte de millora - tal i com han estat, en la pràctica els

<sup>51</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 159





exemples més destacats de la història recent -, constituïria un extrem moralment reprovable, que no pot, ni s'ha de considerar fins i tot en les pràctiques d'intervenció genètica en éssers humans.

McGee ens fa unes reflexions al voltant del context social de les teràpies genètiques dient que més enllà de les tècniques i la tecnologia de les proves genètiques, l'avortament i la FIV, es troba la promesa de les teràpies genètiques, que guariran les malalties hereditàries amb una precisió extrema i amb caràcter definitiu. Per a molts, l'objectiu últim del Projecte Genoma Humà són aquests tractaments. Pel que fa al cas la fe dels profans es recolza en la creença en el determinisme genètic: si aconseguim aïllar un gen que provoca una malaltia, podrem reparar-lo, si no per nosaltres per les generacions futures. De fet, la major part de la utilització dels gens en les teràpies no ha tingut que veure amb res semblant. No estar en marxa, segons McGee en aquests moments, cap intent de rescriure el codi genètic dels pacients. I la majoria de les aplicacions de la genètica per a tractaments no té de cap manera relació amb el fet de canviar l'ADN dels pacients.<sup>52</sup>

### 1.2.6. Què són l'eugenèsia i els criteris eugenèsics?

Volent expressar a través d'un sol mot la perfecció hereditària, Galton (1883) encunyà el terme "Eugenèsia" (Eugenics) per tal d'abastar la totalitat de "l'estudi dels factors sota control social que poden millorar o perjudicar les qualitats racials de les generacions humanes futures, tant des de el punt de vista físic com mental". Francis Galton, cosí de Darwin, proposà aquest concepte a principis del segle XX, i en el seu llibre "Herència i Eugenèsia" advocà per "la ciència del millorament del llinatge humà". Galton imaginava que una planificació familiar, social i cultural ens portaria a "una raça millor d'homes" a través d'una sèrie de "matrimonis assenyats al llarg del temps". Galton obtingué la paraula "eugenèsia" a partir del grec eu/genes (ben nascut)<sup>53</sup>. El mateix Galton senyalava dos mètodes essencialment diferents de portar a terme l'eugenèsia: afavorint al màxim les constitucions genètiques òptimes (eugenèsia positiva: un bon número dels primers eugenèsics desitjava promocionar el sorgiment de genis i de persones amb molt talent, encoratjant una selecció més científica dels emparellaments i una més gran procreació dels pocs escollits) o eliminant els defectes genètics de les poblacions humanes (eugenèsia negativa: es dedicava a l'eliminació dels individus menys aptes, reduint o suprimint la seva procreació).<sup>54</sup>

Esquemàticament es pot fer la següent classificació dels mètodes aplicables en l'eugenèsia negativa:<sup>55</sup>

- \* Evitar descendència genèticament defectuosa: assessorament o consell genètic.
  - Evitar matrimonis (unions) amb risc genètic.
  - Control de la natalitat.
    - + Evitar l'embaràs (ritme natural, anticonceptius, interceptius, dispositius intrauterins, etc.).

<sup>52</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 148

<sup>53</sup> Op. cit. en n 2 Pàgs.24-25

<sup>54</sup> Op. cit. en n 1 Pàg. 289

<sup>55</sup> Op. cit. en n 1 Pàgs. 289-390



+ Esterilització (vasectomia, lligament de trompes).

\* Eliminar descendència genèticament defectuosa.

- Selecció d'embrions: diagnosi preimplantacional (FIV)
- Avortament eugenèsic: diagnosi prenatal (amniocentesi, biòpsia de vellositats coriòniques, ecografia, fetoscòpia).
- Infanticidi (eugenèsia neonatal)

La història del moviment eugenèsic del segle XX que Galton inicià ha estat profusament relatada, i s'associa amb el que s'acabà per considerar objectius polítics infames. No obstant, polítiques i arguments que poden qualificar-se com eugenèsics precediren aquest moviment. Amb cada avenç de les tècniques genètiques de reproducció es reviu la por a l'eugenèsia en les institucions polítiques i socials al llarg del planeta. L'eugenèsia, per un costat, té els seus orígens en la història de la biologia i, per altre, es lliga als debats contemporanis, pel que està sempre relacionada tant amb el seu passat com al seu futur.

Com a resultat de la disparitat dels seus orígens i usos, l'eugenèsia és un concepte difícil de definir. Molt abans de que Galton descrivís l'eugenèsia sistemàtica, les cultures havien concebut estratègies per a reglamentar les relacions reproductores. La societat sempre ha exercit mesures de control sobre la procreació: la recombinació sexual necessita a dos individus perquè tinguin lloc, i les dues s'escullen mútuament influenciats per la família, l'economia, la política i altres valors de la comunitat. Aprenem el que es considera atractiu, exitós i desitjable segons el caràcter distintiu d'aquella societat, que té els seus propis models de la família sana i exitosa. En moltes èpoques i en diferents llocs, el caràcter distintiu ha estat considerablement subratllat. Prou abans de Galton, diferents cultures aconsellaven a determinades famílies que no tinguessin fills o els hi deien amb qui els estava autoritzat el comportament reproductor.

Les primeres versions del que més tard s'anomenaria eugenèsia s'efectuaven de tres maneres, totes amb la finalitat d'evitar la reproducció: l'abandonament o l'infanticidi, l'avortament i l'esterilització. Aquestes tècniques només es distingeixen d'altres mitjans més benignes i positius de regular la reproducció en dos aspectes. En primer lloc, un instrument polític o social, com una llei que sancioni les esterilitzacions o un protocol mèdic pel avortament terapèutic, s'acorden per a finalitzar o prevenir un embaràs. En segon lloc, les tècniques impliquen intervenir quirúrgicament en el cos de la persona, envers de la coacció verbal.

La història registra nombrosos casos de societats que discutiren i utilitzaren diferents tècniques, clíniques o no. Els espartans deixaven exposats als elements als descendents no desitjats. Plató escriví a la *República*: "aquells joves que destaquen[...]haurien de rebre[...]amb més liberalitat permís per associar-se a les dones, amb la finalitat de que [...]el més gran número de fills descendeixi d'aquests pares". Els estudiosos de Grècia consideren avui en dia que, encara que aquest plantejament utòpic no arribà a realitzar-se, el control sistemàtic de la procreació sí constituí un objectiu en diferents ocasions. L'eugenèsia és un concepte complex, amb significats diferents i una història rica, tot i que infame. Les qüestions ètiques que s'associen depenen fonamentalment de les



---

diferents interpretacions de les expressions i dels detalls concrets de com s'utilitzen els mètodes de reproducció en estudi i en quin context se'ls utilitza.<sup>56</sup>

La polèmica al voltant de l'eugenèsia és tant actual com el fet que la Human Fertility and Embryo Authority britànica d'autoritzar el diagnòstic preimplantatori per obtenir un fill que faciliti el tractament d'un germà greument malalt ha fet que la decisió de l'òrgan citat presidit per Suzi Leather hagi estat envoltada d'acusacions d'eugenèsia respecte als embrions fecundats i destruïts per no ser aptes per aquesta finalitat.<sup>57</sup>

---

<sup>56</sup> Op. cit. en n 2 Pàgs.25-57

<sup>57</sup> Redacció (27 juliol del 2004). *Consulta pública sobre la genètica en la reproducció*. Madrid: Ed. Diario Médico



## 2. LES MALALTIES GENÈTIQUES HEREDITÀRIES.

### 2.1. Característiques generals.

Les malalties genètiques conegudes són al voltant d'unes 4.000; malgrat que la majoria no són molt freqüents, en general aquestes anomalies afecten el 5% de tots els naixements.

Aquestes malalties poden ser originades per un patrimoni genètic deficient. Trobem una àmplia quantitat de possibilitats en aquest àmbit. Unes es manifestaran en el naixement, altres posteriorment i àdhuc aparèixer en l'edat adulta.

Però també altres malalties poden ser no hereditàries, ja que es deuen a un error en la formació de les cèl·lules sexuals dels pares, o bé a un accident en el transcurs del programa genètic del desenvolupament embrionari, donant lloc a malformacions congènites.

Altres si seran hereditàries, és a dir es transmetran de pares a fills, ja que són debudes a la presència d'un gen (malalties monogèniques, les que tractem en el treball) o diferents gens (malalties poligèniques) "anormals" en el patrimoni genètic d'una línia familiar.

Algunes malalties estan lligades al sexe i d'altres no. Moltes d'elles hauran estat producte d'una mutació.

Les malalties genètiques que es transmeten segons les lleis de l'herència, de manera dominant, recessiu o recessiu lligat al sexe, essent al voltant de 1.500 les malalties hereditàries, amb conseqüències variables.

En concret, les malalties genètiques a les que es poden aplicar les tècniques d'enginyeria genètica, són les monogèniques. Entre les quals destaquem: la distròfia muscular, l'hemofília, l'enanisme i a les que dedicarem una atenció especial la fibrosi quística i la corea de Huntington.

Oliva ens diu que els canvis patogènics i les malalties produïdes per aquests poden classificar-se, depenen del tipus de cromosoma en el qual es trobi l'alteració i atenen a la forma de com es transmet a través de les generacions, en autosòmics dominants, autosòmics recessius, lligats al cromosoma X, i del DNA mitocondrial. Alguna vegada la identificació d'un patró d'herència clar es veu dificultat per l'existència de factors que modifiquen l'expressió i penetrància de les alteracions moleculars. Però inclús tenint en compte aquests factors modificadors, existeixen altres malalties hereditàries que no segueixen cap dels patrons bàsics d'herència. Moltes d'aquestes malalties es coneixen pel nom de complexes o multifactorials. Finalment hi ha que considerar també a les malalties gèniques adquirides com el càncer, que acostumen a ser el resultat de mutacions somàtiques.<sup>58</sup>

---

<sup>58</sup> Op. cit. en n 27 Pàg. 71



Ara ens aturarem amb les autosòmiques recessives i les autosòmiques dominants.

Les malalties **recessives** són les que s'expressen només en l'homozigot. El mecanisme freqüent de la recessivitat és per pèrdua de funció. El terme al·lel nul s'utilitza per referir-se a l'absència d'expressió del gen o bé a l'absència de funció del producte genètic.

Els criteris per reconèixer l'herència autosòmica recessiva es podria resumir:

- 1) La majoria d'individus afectats tenen pares no afectats encara que ambdós són portadors del gen mutant.
- 2) Dos pares no afectats, però portadors, tenen un risc del 25% de tenir fills afectats, del 50% de tenir fills portadors no afectats, i del 25% de que els fills siguin normals i no portadors.
- 3) la malaltia s'expressa i es transmet en ambdós sexes per igual.
- 4) el 100% de la descendència entre un individu afectat i un normal no portador, serà normal però portadora.
- 5) quan ambdós pares estan afectats, el 100% de la descendència estarà afectada.
- 6) en les alteracions recessives molt infreqüents, és freqüent que els pares dels afectats siguin consanguinis.

Les malalties autosòmiques **dominants**. En teoria una malaltia que s'expressa de la mateixa manera tant en l'heterozigot com en el homocigot és dominant. En la pràctica qualsevol malaltia que s'expressa en l'heterocigot es classifica com dominant.

Els criteris per reconèixer l'herència autosòmica dominant es pot resumir:

- 1) El fenotip apareix en cada generació, ja que cada individu afecte posseeix un progenitor afectat, a excepció de l'aparició d'una mutació de novo.
- 2) Qualsevol fill d'un progenitor afectat posseeix un 50% de risc d'heretar la malaltia.
- 3) Els membres no afectats no transmeten el fenotip als seus fills, amb l'excepció de que la penetrància de la malaltia no sigui del 100%.<sup>59</sup>

### Repercussions individuals i socials:

Les relacions que tenim amb altres persones venen determinades per un intercanvi d'informació i la vivència d'experiències compartides.

En parlar de relacions interpersonals és important diferenciar entre les relacions dins del nucli familiar (pares i germans) i les relacions fora del nucli familiar ( companys d'estudis o de treball, amics i parella).

<sup>59</sup> Op. cit. en n 27 Pàgs. 157-158



Aquests malalts han de lluitar amb la seva dolència, que gairebé sempre és crònica i en molts casos els limita a ells i a la seva família en la vida quotidiana. Els afectats demanen una més gran sensibilització social.<sup>60</sup>

### **Tractament:**

Un dels tractaments en general que tenen aquests tipus de **malalties anomenades “rars”** són els que s’anomenen “medicaments orfes”, poc rentables per la indústria farmacèutica però amb alt interès terapèutic que moltes vegades són la única esperança per a moltes persones. Al II Congrés Internacional de Medicaments Orfes, celebrat a Sevilla al febrer del 2004, demanen una més gran agilitat pública de tal manera que s’acceleri l’autorització de fàrmacs que ja es comercialitzen en altres països. D’aquestes malalties “rars” gairebé una tercera part d’elles escurça la vida de les persones que la pateixen. Normalment es manifesten en la infància i són responsables del 35% dels decessos de nens que no han arribat a complir un any de vida, del 9,5% dels que moren tenint entre un i cinc anys, i del 2,5% dels que moren amb una edat compresa entre els cinc i dotze anys.<sup>61</sup>

### **Valoració dels aspectes ètics en els criteris de consell genètic.**<sup>62</sup>

Les directrius ètiques de l’assessorament genètic són essencialment les mateixes que les dels actes mèdics en general, havent-se de recolzar, per tant, en els següents punt segons Lacadena, basant-se en Gafo.

#### 1. Confidencialitat.

L’exigència ètica del secret mèdic és aplicable també a l’assessorament genètic, tenint en compte que aquesta obligació desapareix quan l’observància del secret pot ocasionar mals a terceres persones o a la societat. Un exemple podria ser que un dels membres de la parella, que va sol a la consulta, es negués a que la seva parella sapigués que ell (o ella) és portador (a) d’una mutació genètica de greus conseqüències per a la possible descendència. Això seria el cas de les malalties que analitzem.

#### 2. Autonomia.

En principi, l’assistència a la pràctica de l’assessorament genètic ha d’ésser lliure i voluntària, sense cap coacció. No obstant, pot haver-hi situacions en les quals ha d’exigir-se certa renúncia a la llibertat de l’individu davant tercers o davant la societat; aquest últim cas referit, per exemple, a la prospecció o cribatge genètic de poblacions humanes. Evidentment es tracta d’un tema molt delicat que no tots els autors accepten.

<sup>60</sup> Ricart, Marta (17 juny del 2002) *Los afectados por enfermedades raras reclaman mejores diagnosis y tratamientos*. Barcelona: Ed. La Vanguardia.

<sup>61</sup> G.Z. (14 febrer del 2004) *El acceso a los fármacos, reto de los afectados por las “enfermedades raras”*. Madrid: Ed. ABC

<sup>62</sup> Op. cit. en n 1



a. Informació.

L'autonomia i la informació constitueixen la base del consentiment informat, requisit indispensable en bioètica clínica. La informació ha d'ésser clara (en un llenguatge que pugui entendre un profà en la matèria) i completa, tenint en compte, no obstant, la pròpia psicologia dels consultants.

b. Beneficència.

És un principi hipocràtic que qualsevol actuació mèdica s'ha de fer pensant sempre en el benefici del propi interessat. El principi de beneficència és aplicable en moltes ocasions en temes d'assessorament genètic; per exemple, en tècniques de reproducció assistida amb donació de gamets (garantint en la mida del possible l'absència d'anomalies genètiques, evitant en el possible els errors diagnòstics (falsos negatius o falsos positius).

c. Justícia.

Es refereix a la igualtat d'oportunitats. Com un cas més d'assistència sanitària, l'assessorament genètic hauria d'estar a l'abast de tots els ciutadans sense cap discriminació de tipus social, econòmic, racial o religiós.

### **Aspectes ètics de la presa de decisions:**

1. Paternitat responsable, paternitat irresponsable, paternitat corresponsable.

Quan al definir l'assessorament es fa referència a "...proporcionar a les parelles amb risc la informació que els permeti prendre decisions reproductives amb suficient coneixement de causa" s'està plantejant el problema ètic del què fer. En aquest context, és important posar de manifest que normalment es parla de paternitat responsable i no es fa prou èmfasi en la irresponsabilitat d'una paternitat en determinades circumstàncies (paternitat irresponsable) o en la responsabilitat davant de tercers (família, societat, població) que l'exercici d'aquesta paternitat suposa (paternitat corresponsable).

No hi ha dubte que moltes vegades la decisió que ha de prendre la parella no és gens fàcil, sobre tot quan es tracta de valorar humana i èticament un risc quantificat en termes de probabilitat: ¿Què cal fer si la dona té, per exemple, una probabilitat del 50% de ser portadora d'un gen recessiu lligat al cromosoma X que produeix deficiència mental i, per tant, sap que la meitat dels seus fills barons poden patir la malaltia? En aquest cas sembla que la decisió seria clara; però si l'estudi genètic li atorga una possibilitat del 5% o del 10% ¿no seguiria essent una irresponsabilitat arriscar-se a tenir un fill? El mateix es podria dir, per exemple, del risc creixent amb l'edat de la mare de tenir descendència amb la síndrome de Down. No obstant, pel fet d'ésser una malaltia hereditària autosòmica recessiva com la fibrosi quística, no tots els fills de pares portadors van a desenvolupar aquest procés. Les possibilitats queden establertes així: un 50% dels nadons seran portadors sans, ja que li serà transmès el gen defectuós d'un sol progenitor; un 25% serà malalt, perquè l'heretarà



dels dos, i l'altre 25% serà totalment sa segons indica Jesús Ferrer, president de la Societat Científica de la Fibrosi quística.<sup>63</sup>

L'innegable valor dels avenços científics pot veure's contrarestat amb el fet real de que els nous coneixements només serviran d'angoixa a les persones afectades a menys que es desenvolupin i hi tinguin accés a les teràpies adequades. Per aquesta raó deia el premi Nobel J.D. Watson, quan era director del Projecte Genoma Humà en el EEUU, "és imperatiu que comencem a educar la gent sobre les opcions genètiques entre les que ells com individus poden escollir". Està clar que aquest fet, que té que veure tant amb una paternitat responsable com amb una paternitat irresponsable, pot plantejar problemes ètics addicionals molt greus.

## 2. Decisions com conseqüència de l'assessorament genètic.

S'indiquen a continuació les decisions que poden prendre els consultants després d'un procés d'assessorament genètic, afegint, en el seu cas un breu comentari ètic:

### 2.1. Diagnòstic preconceptiu (abans de tenir descendència)

#### 2.1.1. Consecució de la natalitat.

- Mitjans naturals.  
Com conseqüència del coit.
- Tècniques de reproducció assistida.  
Mitjançant les tècniques de reproducció assistida: inseminació artificial o fecundació in vitro.

#### 2.1.2. Prevenció de la natalitat.

- a. Mesures anticonceptives (ritme natural, anticonceptius, interceptius, dispositius intrauterins).

La valoració ètica d'aquests mètodes és molt diferent perquè en uns casos afecta a la producció de gamets o a la fecundació i en altres implica la pèrdua de l'embrió ja format al impedir la seva implantació a la matriu materna.

- b. Esterilització voluntària.

Pot produir-se per vasectomia en l'home o lligament de trompes en la dona. A Espanya, l'esterilització voluntària s'ha d'ajustar a la normativa legal establerta en el codi penal, fent notar que únicament es precisa del consentiment del membre de la parella que decideixi sotmetres a aquesta mesura, però no de l'altre.

---

<sup>63</sup> Sánchez, Mayca (16 octubre del 2004) *Los niños que nacen con fibrosis quística alcanzan una supervivencia media de 40 años. El trasplante de pulmón y otros avances evitan que los afectados mueran en la infancia.* Barcelona: Ed. El País.





## 2.2. Diagnòstic prefecundacional (fecundació in vitro)

### 2.2.1. Anàlisi genètic del corpuscle polar: eliminació de l'ovocit.

Analitzant el corpuscle polar, aquesta tècnica permet en alguns casos saber si l'ovocit és portador d'alguna informació genètica defectuosa que no es desitja transmetre a la descendència i, en conseqüència, no s'utilitzaria en una posterior fecundació in vitro. Des del punt de vista ètic té la ventatge de que no suposa eliminar un embrió sinó un ovocit la valoració ètica del qual no és, ni molt menys, la d'un embrió.

## 2.3. Diagnòstic preimplantatori (fecundació in vitro)

### 2.3.1. Selecció del sexe de l'embrió en cas de malalties lligades al sexe.

La selecció dels embrions en funció del seu sexe implica, òbviament, l'eliminació dels embrions de sexe no desitjat. Aquest és l'únic cas en què la legislació espanyola (i també d'altres països) permet seleccionar el sexe dels embrions que es transferiran a la matriu materna en un procés de fecundació in vitro. Es pot aplicar en aquells casos en els que la dona és portadora (heterocigota, XAXa) d'una malaltia lligada al cromosoma X; per exemple, l'hemofília, la distròfia muscular de Duchenne, l'agammaglobulinèmia, etc.

En aquests casos la probabilitat que un fill masculí patís la malaltia seria del 50%; en canvi, totes les filles seran sanes, malgrat que la meitat seran portadores com la mare. Per això, en aquests casos únicament es transfereixen a la matriu de la dona els embrions de sexe femení, eliminant-se els masculins. La realització d'aquesta pràctica depèn de la valoració ètica que es tingui de l'embrió preimplantatori.

La selecció del sexe de la descendència a partir de la selecció dels espermatozous portadors del cromosoma X (que donaran lloc a femelles) o del cromosoma Y (que donaran lloc a barons), que evitaria els problemes ètics abans citats, no està completament solucionada des del punt de vista científic: la selecció d'espermatozous "X" té una probabilitat d'èxit superior al 90%, mentre que la d'espermatozous "Y" és únicament d'un 60%-70%, aproximadament.

La selecció del sexe dels nens està prohibida tant al Regne Unit com a Espanya, excepte en els casos en el que la parella sigui portadora d'una malaltia hereditària associada al sexe, com podria ser la fibrosi quística

### 2.3.2. Eliminació (no transferència a l'úter de la dona) d'embrions amb un diagnòstic dolent.

Si al fer un anàlisi genètic d'un embrió es detecta una anomalia genètica greu, pot prendre's la decisió de no transferir-lo a la matriu de la dona. La valoració ètica d'aquest cas, semblant a l'anterior, depèn de la valoració ètica que es dongui a l'embrió preimplantatori. És evident que en aquest cas s'està realitzant una eugenèsia negativa directa. No obstant, pel costat contrari, es pot argumentar que seria una irresponsabilitat transferir l'embrió coneixen la seva constitució genètica defectuosa. El desembre del 2002 investigadors de la Universitat Autònoma de



Barcelona i de l'Institut Valencià d'Infertilitat (IVI) van assolir, per primera vegada a Espanya que el fill d'un matrimoni portador de la fibrosi quística neixés sense haver desenvolupat la malaltia hereditària. Per fer-ho, els especialistes utilitzaren una novedosa tècnica que detecta les anomalies genètiques en les cèl·lules de l'embrió, després d'una fecundació in vitro. La tècnica un diagnòstic genètic preimplantacional, s'havia utilitzat per a detectar anomalies en els cromosomes, però no en els gens, pel que fou la primera vegada que en el país es descobreixen mutacions gèniques i no cromosòmiques. Actualment, els investigadors han aconseguit diagnosticar la fibrosi quística en embrions de només tres dies; és a dir, quan tenen només vuit cèl·lules i abans de la transferència a la matriu de la mare. Josep Santaló que dirigí l'equip de biologia cel·lular de l' Autònoma de Barcelona explicà llavors que fins ara en casos de fibrosi quística es realitzava un diagnòstic prenatal, que tenia lloc un cop establert l'embaràs, de manera que davant la detecció de mutacions els pares podien optar per l'interrupció voluntària de l'embaràs en les primeres setmanes de gestació. No obstant, el diagnòstic genètic preimplantacional es realitza a l'embrió en el tercer dia de desenvolupament, abans de la seva transferència a la matriu i, per tant, amb anterioritat a l'establiment de l'embaràs, el que permet transferir a la mare els embrions que es troben lliures de la malaltia que s'estudia.<sup>64</sup>

## 2.4. Diagnòstic prenatal (durant l'embaràs)

### 2.4.1. Teràpia fetal

Ningú dubta de l'aplicació d'aquesta tècnica, quan sigui possible, doncs és en benefici del fetus.

### 2.4.2. Avortament per indicació eugenèsica.

A Espanya, la llei de despenalització de l'avortament estableix en el seu article únic que: "...L'avortament no serà punible si es practica per un metge amb el consentiment de la dona quan succeeixen alguna de les circumstàncies següents: ...3. Que sigui probable que el fetus haurà de néixer amb greus tares físiques o psíquiques, sempre que l'avortament es practiqui dins de les vint-i-dos primeres setmanes de gestació i que el pronòstic desfavorable consisteixi en un dictamen emès per dos metges especialistes diferents del que intervingui a la dona gestant". Aquest tercer supòsit d'avortament –mal anomenat segons continua dient Lacadena "avortament eugenèsic" perquè l'adjectiu eugenèsic deriva del substantiu "eugenèsia" que abans ja hem parlat- té que veure en ocasions amb problemes genètics. Els termes probable i greus inclosos en el text legal poden resultar en molts casos ambigus i, per tant, difícils d'aplicar.

Es planteja moltes vegades si és intrínsecament dolent realitzar un diagnòstic prenatal perquè implica el risc de que la parella o la dona decideixi avortar davant un resultat negatiu, plantejant amb això un problema de consciència. En aquest

---

<sup>64</sup> Redacció (21 desembre del 2002) *Logran que una pareja con fibrosis tenga un hijo sano en España* Madrid: Ed. La Razón



aspecte s'hauria de dir que en moltes ocasions s'ha evitat l'avortament davant la confirmació de que el risc no s'ha realitzat i el fetus no presenta l'anomalia temuda.

## 2.5. Diagnòstic postnatal

### 2.5.1. Eutanàsia neonatal: infanticidi.

En determinades societats humanes i en determinades èpoques, l'infanticidi estava permès. Avui dia està prohibit i legalment perseguit en tots els països del món. No obstant encara que sembli sorprenent, fa pocs anys dos científics de renom guardonats amb el premi Nobel es manifestaven públicament a favor del dret dels pares a declarar als seus fills com "no nascuts" durant 72 hores pel que, si la dona no havia tingut accés a un diagnòstic prenatal o aquest hagués estat erroni, poguessin demanar la mort del fill.

## 2.6. Decisió alternativa als casos anteriors

### 2.6.1. Acceptació del fill amb el defecte genètic.

De vegades succeeix que quan una parella va a la consulta i es detecta que el fetus presenta anomalies genètiques greus és aconsellable, o fins i tot se'ls pressiona, per que avorti la dona. L'assessorament genètic no ha d'ésser mai directiu segons Lacadena diferint de McGee com ja hem vist. Dins la gravetat i importància del problema, la decisió és exclusiva de la parella o, segons la llei, de la dona.

## 2.2. Corea de Huntington.

### 2.2.1. Etiologia.

El nom de la malaltia prové del metge George Huntington ( 1850 East Hampton, Long Island, New York - 1916 Cairo, New York)<sup>65</sup> que a l'edat de 22 anys presentà un treball al voltant de la Corea, base sobre la qual s'eponomitza la Corea Crònica Hereditària de l'Adult com Corea de Huntington.

La corea de Huntington ve determinada per un gen, una variació del costat curt del cromosoma 4 que provoca l'excés d'una proteïna anomenada huntingnina, que es troba en totes les cèl·lules del cos. Aquesta malaltia és la més freqüent de les malalties debudes a repeticions de CAG amb símptomes motors en adults i moviments involuntaris.

---

<sup>65</sup> Enersen, Ole (2001) *Who Named It?*

URL: <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/966.html>  
[consulta novembre del 2004]



Una de cada 10.000 persones porta aquesta condemna escrita en el seu ADN i patirà el mal. Els seus descendents tenen un 50% de probabilitats d'heretar-la. És incurable.

Un treball publicat a *The Proceedings of the National Academy of Sciences* ha determinat la contribució dels gens i el medi ambient a l'inici de la malaltia de Huntington. Els resultats de la investigació del Grup Cooperatiu d'Investigació Veneçuela- EEUU demostra que una vegada que s'ha determinat l'efecte del gen de la huntingtina en la corea de Huntington, les diferències que existeixen en l'aparició d'aquesta malaltia neurodegenerativa està determinada en un 40% per factors genètics i en un 60% per determinants medioambientals. L'estudi dels gens implicats i els factors ambientals que determinen l'inici del Huntington pot ser de gran utilitat futura per a definir els elements implicats en el desencadenament, empitjorament o millora de la patologia i, a més llarg plaç, per a dissenyar tractaments que relantitzin l'inici de la corea de Huntington. L'estudi també és important perquè està basat en la sèrie millor caracteritzada de Huntington del món: 33 anys d'anàlisis prospectius genètics neurològics i d'estudis cognitius.<sup>66</sup>

### 2.2.2. Desenvolupament.

Es manifesta entre els 35 i els 45 anys, quan els afectats ja han pogut transmetre la malaltia als seus fills. Llavors el malalt comença a perdre el control sobre els múscles. És el que es coneix popularment com el ball de San Vito o corea (moviments involuntaris). Als pocs anys no pot caminar ni parlar bé. Finalment la malaltia afecta també al cervell: els pacients invàlids absoluts, pateixen trastorns psiquiàtrics (depressió, trastorns de la personalitat, al·lucinacions, quadres psicòtics, falta de motivació episodis de violència)

### 2.2.3. Tractament pal·liatiu i possibles teràpies en un futur de tipus genètic.

Malgrat els grans progressos per elucidar la patologia molecular de la malaltia de Huntington, el pronòstic ha millorat poc des de la primera descripció de la malaltia el 1872. Tampoc s'han desenvolupat tractaments efectius per altres malalties causades per repetició de glutamina. No obstant, en la darrera dècada, primats no humans, rates, etc, han proporcionat una nova percepció dels mecanismes patògens d'aquestes malalties.<sup>67</sup>

No existeix curació per a la malaltia de Huntington, però això no vol dir que no hi hagi tractament (s'estan dissenyant diverses estratègies basades en la teràpia gènica). El

---

<sup>66</sup> Pérez Ybarra, Rafael (28 febrer del 2004) *Definen la influencia genética y medioambiental en el Huntington* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,450889,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

<sup>67</sup> Grisolí, Santiago *Genética de las enfermedades neurodegenerativas*.



tractament segons uns investigadors de la Fundació Jiménez Díaz s'ha de subdividir en els següents tipus<sup>68</sup>:

1. *Consell genètic* (que en parlarem més tard)
2. *Tractament simptomàtic*. Molts dels símptomes que passen en la malaltia de Huntington són tractables i millorables, al menys durant part de la malaltia.
3. *Tractament preventiu*. Té com objectiu disminuir l'evolució i l'agressivitat del procés patològic i retardar la progressió de la malaltia.
4. *Neurorrecuperació*.

Pel que fa a la rehabilitació hi ha equips de rehabilitació neurològica treballant amb el pacient i la seva família. Un equip de rehabilitació contribueix a establir objectius de recuperació a curt i llarg plaç. Els objectius d'un programa de rehabilitació neurològica són ajudar al pacient a recuperar el màxim nivell possible de funcionalitat i independència i a millorar la seva qualitat de vida general tant en l'aspecte físic com en els aspectes psicològic i social. Un programa típic de rehabilitació neurològica ajuda a:

- 1) Ajuda amb les activitats quotidianes com menjar, vestir-se, banyar-se, anar al bany, escriure a ma, cuinar i les feines bàsiques de la llar.
- 2) Teràpia del llenguatge: ajuda a expressar les seves idees, la seva forma de parlar, la dicció i la comunicació.
- 3) Assessoria (per a combatre l'angoixa i la depressió).
- 4) Activitats per a millorar el control i l'equilibri del múscles del tronc, la pelvis i la cintura escapular.
- 5) Un programa d'exercicis per a millorar la funcionalitat, seguretat i eficàcia dels moviments, per evitar o posposar la debilitat ocasionada per la manca d'ús, per controlar els espasmes i el dolor, per mantenir l'amplitud dels moviments, i per desenvolupar al màxim les capacitats potencials dels múscles, els ossos i la respiració.
- 6) Rehabilitació social.
- 7) Rehabilitació de la marxa i l'equilibri.
- 8) Assessoria nutricional.
- 9) Participació en els grups de recolzament de la comunitat.
- 10) Activitats per millorar els problemes cognoscitius, com per exemple les dificultats de concentració, atenció, memòria i judici.
- 11) Educació respecte a la malaltia i el seu procés.
- 12) Establiment d'objectius ( a curt i llarg plaç) comptant amb la participació del pacient i la seva família.

---

<sup>68</sup> AAVV *Enfermedades neurodegenerativas. Progresos en la enfermedad de Huntington*



#### 2.2.4. Repercussions individuals, familiars i socials.

A partir de l'experiència personal de Sandra Delaney<sup>69</sup> podem extreure les repercussions, sobretot individuals. Així tenim pel que fa a:

- 1) La memòria: respecte a la gent no recorda l'aparença de les persones després de conèixer-les. Amb les feines s'oblida de les coses que ha fet. A les converses dificultats per entendre al no recordar el que s'acaba de dir. Oblidar les coses que estan passant o han passat.
- 2) Sensació de temps: manca d'aquesta sensació.
- 3) Parlar: no sempre saber quan comença una frase, quin és el pensament correcte per finalitzar-la fins i tot sabent del que s'estar parlant. Problemes per expressar quelcom.
- 4) Confusió: Les opcions els confonen.
- 5) Coordinació: manquen les facultats i són freqüents les caigudes i les tallades provocant ferides, també la pèrdua del sentit del ritme i el moviment és nerviós.
- 6) Les normes socials: lentitud en oferir ajuda, no pensar en agafar el telèfon per parlar amb la família i amics.
- 7) Tractant les dificultats: una manera pot ser escrivint per a recordar-se'n de les coses. Intentar parlar de forma clara, de manera concentrada i lentament. A l'hora de cuinar posant avisadors pels temps.

A partir d'un fragment del testimoni d'Antonio Mena<sup>70</sup>, publicat en el Butlletí de l'Associació Andalus de malaltia de Huntington, podem fent-se una idea de les repercussions familiars.

“Esta enfermedad empezó en mi familia -ahora me refiero a la mía- hará unos cien años. La abuela de mi mujer tenía la enfermedad, la tuvo también su padre y posteriormente la heredó ella. Hace ya treinta años que la padece y ha ido empeorando lentamente hasta dejarla imposibilitada; desde hace diez años no puede moverse ni hablar ni razonar y digiere la comida a duras penas. A lo largo de todos estos años todos los familiares conocían la enfermedad o mejor dicho el malestar pero nadie informaba al respecto. El padre de mi mujer salía pocas veces a la calle y, cuando lo hacía, volvía enseguida porque se sentía avergonzado porque los niños le tomaban por un borracho y se reían de él. Así transcurrieron años que, para estas personas, eran un calvario puesto que nadie les entendía y, mejor que ayudarles, se burlaban de ellos.

Hoy por hoy tenemos mas información pero, de hecho y por desgracia, estamos casi lo mismo. Y la enfermedad no termina aquí porque, ahora mi hija se ha hecho el test y ha dado positivo. Con esta son cinco las generaciones afectadas. Este texto lo está escribiendo mi nieta y ójala que ella no tenga que pasar por esto porque, cuando ella sea un poco mayor, se haya descubierto algún medicamento para curar la enfermedad y entonces esta familia y todas las familias Huntington se hayan quitado este peso de encima. Yo no sé si estaré aquí para verlo pero, tanto si estoy como si no, el día que llegue la curación alguien de nuestra familia subirá a lo mas alto del

---

<sup>69</sup> Veure annex 5

<sup>70</sup> Veure annex 6



castillo de nuestro pueblo y extenderá los brazos por encima de su cabeza, y gritará con todas sus fuerza ¡¡¡SOMOS LIBRES!!!”

A nivell social hi ha tota una sèrie de suggerències<sup>71</sup> amb al tracte als malalts de Huntington..

Coses que no hi ha que fer:

- No argumentar amb el malalt. S’ha de recordar que el malalt ha perdut la capacitat de racionalitzar.
- No donar ordres. A ningú li agrada ser dirigit i a un malalt de Huntington tampoc. Donar les instruccions de manera positiva en lloc de negativa. Enlloc de “No pots anar”, dir “Anem a mirar aquestes fotos”.
- No ser condescendent. Un to condescendent pot provocar malhumor encara que no s’hagi entès el que s’ha dit.
- No fer moltes preguntes. Recordar que la persona pot haver perdut molta memòria i pot sentir-se humiliat o enfadat si li pregunten coses que no pugui contestar.
- No parlar sobre el malalt com si no hi fos present.

Coses que si s’han de fer:

- Intentar distreure el malalt. Intentant distreure l’atenció del malalt cap a una altre activitat, pot haver-hi prou per a tranquil·litzar l’actitud d’enfadat.
- Ignorar els impropis verbals si no tenen per a ells una resposta positiva.
- Recompensar un comportament positiu amb quelcom, ja sigui una abraçada, un menjar especial o una sincera lloança.
- Oferir un temps de relaxació a una habitació silenciosa. Pot ajudar al malalt a controlar els seus sentiments o el seu comportament.
- Provar noves formes de comunicació que no siguin les paraules.

### 2.2.5. Criteris de consell genètic.

La malaltia de Huntington és un procés hereditari atribuïble a una mutació inestable de transmissió autosòmica dominant i amb una freqüència molt baixa d’aparició de novo. Això comporta que la immensa majoria de pacients huntingtonians són fills de persones afectades, tret de dues excepcions, les dels pacients amb una mutació de novo, raríssims, o els fills de pares morts abans dels símptomes. Per tant, pot evitar-se la propagació vertical de la malaltia a noves generacions si es realitza l’adequat consell genètic.

---

<sup>71</sup> Torrecilla, Montse (2004) *Enfermedad de Huntington*  
URL: <http://www.informacion.e-huntington.org>  
[consulta novembre del 2004]



Les persones afectades poden evitar la transmissió de la malaltia a la seva descendència de diferents maneres. Una forma és l'evitació de la descendència i la seva substitució per l'adopció, en cas necessari. Una altra alternativa és el diagnòstic prenatal, que pot practicar-se durant les primeres deu setmanes de l'embaràs. Després del diagnòstic de la presència o absència d'una mutació, i el seu tamany corresponent, en el gen de la huntingtina pot obrar-se en consciència continuant amb la gestació o posant terme a ella.

Per últim, pot procedir-se a fertilització in vitro amb embrions fecundats amb gamets sans que són implantats posteriorment.

El consell genètic i les alternatives terapèutiques que ofereix no poden ser trivialitzades, sinó que han de realitzar-se d'acord amb les normes ètiques internacionals. Alguns experts assenyalen que l'educació social i el consell genètic podrien fer desaparèixer aquesta malaltia en el plaç d'una generació. De fet el consell genètic s'hauria de basar en el principi del millor interès del nen.

## 2.3. Fibrosi quística.

### 2.3.1. Etiologia.

És una malaltia genètica en la qual podem veure reflexada l'evolució de la medicina al llarg de les últimes dècades, com veurem més endavant. El 1936 Guido Fanconi (1892 Pochiavo, Suïssa -1979 Zurich, Suïssa)<sup>72</sup> publicà la descripció d'una família amb característiques clíniques consistents en una "fibromatosi congènita familiar del pàncreas amb bronquiectasies" en una revista mèdica europea. També, gairebé al mateix temps a l'altre costat de l'Atlàntic, es publicava per Andersen un estudi semblant el 1938, descrivint la "fibrosi quística del pàncreas i les seves relacions amb la malaltia celíaca". La FQ ha passat de ser considerada una malaltia exclusivament infantil a trobar-se també de en l'adult, actualment.<sup>73</sup>

Un de cada 3500 nascuts pateixen fibrosi quística, la malaltia genètica mortal més freqüent de la raça blanca. Es calcula que una de cada 25 persones de raça caucàsica es portadora del gen que causa la malaltia. La fibrosi quística és segons Vicente Costa, president de la Federació Espanyola contra la fibrosi quística, una de les malalties més desconegudes, malgrat que es calcula que 1.600.000 espanyols són portadors del gen defectuós.

Al 2004 s'ha desxifrat per un equip internacional de científics el cromosoma 7 (el que Matt Ridley denomina de "l'instint"<sup>74</sup>), un dels més interessants pels biomèdics perquè

---

<sup>72</sup>Fresquet, José L. (2004) *Epónimos médicos. Anemia de Fanconi*.

URL:<http://www.historiadelamedicina.org/fanconi.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>73</sup> AAVV *Libro blanco de atención a la fibrosis quística*. Valencia: Ed. Federación Española contra la fibrosis quística. Pàg. 8

<sup>74</sup> Ridley, Matt (2000) *Genoma*. Madrid: Ed. Taurus. Pàg. 109





conté gens que han estat implicats en la sordesa, diferents tipus de càncer i la fibrosi quística.<sup>75</sup> Ja que la malaltia és originada per mutacions del gen CFTR localitzat a 7q31 i que codifica una proteïna de membrana implicada en el transport del clor. S'han descrit més de 600 mutacions patogèniques diferents del gen CFTR, però només una d'elles (la  $\Delta F508$ ) explica la malaltia en la majoria (70%) dels casos.<sup>76</sup>

### 2.3.2. Desenvolupament.

És una malaltia que es manifesta amb malaltia pulmonar crònica, insuficiència pancreàtica exocrina i concentració incrementada de clorur en el suor.

En els últims 20 anys, els avenços en l'estudi de la FQ, han contribuït favorablement en la supervivència d'aquests pacients, permetent-els-hi arribar en la dècada dels 90 a una edat mitja de 25 - 30 anys, segons països i passant a integrar-se en la seva assistència els metges i especialistes d'adults. La creació de les unitats de FQ, ha demostrat ser un gran avenç en les millores del control i seguiment dels pacients amb FQ, doncs aquesta malaltia multisistèmica precisa de la existència d'un equip de professionals conduïts per un expert en FQ que aglutini las diferents especialitats.

Els aconteixements més significatius han estat els següents:<sup>77</sup>

- Avenços en la teràpia amb els nous enzims pancreàtics (microesfèrules i minimicroesfèrules) i les millores en la nutrició.
- Identificació del gen que produeix la FQ, Collins, Tsui y Riordan y la detecció de les mutacions responsables. Diagnòstic prenatal i neonatal. Teràpia gènica.
- Ampliació dels coneixements sobre el funcionament i mecanisme en l'àmbit de les membranes del canal CFTR que regula i afecta als canals dels ions clor i sodi (Quinton).
- Nous antibiòtics i altres teràpies (antiinflamatoris, mucolítics, tractament "en el domicili", etc.) per millorar la lluita contra la infecció pulmonar.
- Desenvolupament dels trasplants, pulmonar (1990) i hepàtic.
- Col·laboració internacional en la investigació i sobre tot en la divulgació dels coneixements sobre la FQ i la difusió per tots els mitjans informatius de la malaltia, permeten que la societat sigui més participativa en la lluita contra la FQ.

<sup>75</sup> Aguirre de Cárcer, A. (10 juliol del 2004) *Descifrado el cromosoma 7, que se asocia a graves enfermedades*. Madrid: Ed. ABC

<sup>76</sup> Op. cit. en n 27 Pàg. 178

<sup>77</sup> Op. cit. en n 73 Pàgs. 9-10



### 2.3.3. Tractament paliatiu i possibles teràpies en un futur de tipus genètic.

L'increment en les expectatives de vida de malalts amb FQ que s'ha donat en les darreres dècades està relacionat amb múltiples factors relacionats fonamentalment amb la posada en marxa d'Unitats de FQ especialitzades i amb la utilització de noves modalitats terapèutiques.

L'objectiu fonamental de totes les Unitats de FQ és el control i seguiment d'aquest tipus de pacients per instaurar un tractament comprensiu, individualitzat i multidisciplinari amb la participació d'un gran ventall d'experts. Actualment a l'augmentar-se l'esperança de vida amb els nous tractaments, ja no és una patologia exclusivament pediàtrica i ara els nens poden arribar a la joventut i a l'edat adulta. De fet a Espanya el 45,75% dels afectats són més grans de 14 anys.

Els investigadors orienten els seus esforços a la recerca de tractaments efectius que aconseguixin retardar l'avenç d'aquestes malalties com la corea de Huntington i per exemple en la FQ tant en la seva afectació pulmonar com en altres òrgans.

Els pulmons dels malalts amb FQ s'infecten amb més freqüència que en la resta de la població. Això succeeix perquè el moc (esput) que es forma en els bronquis és més espès i abundant, el que contribueix a que s'elimini amb més gran dificultat. La permanència del moc en les vies respiratòries afavoreix que s'infecti i s'inflamin les parets dels bronquis. Tot aquest procés constantment repetit de retenció de moc, infecció i inflamació, afavoreix la dilatació dels bronquis en el que s'anomena bronquiectasies (petits sacs bronquials en els que s'acumula quantitats de moc).

#### **L'efectivitat dels tractaments en la fibrosi quística<sup>78</sup>:**

1. *La desoxirribonucleasa* ha demostrat que aconseguix millorar el funcionament dels pulmons fins els sis mesos del tractament. No obstant fins avui no sabem si aquest efecte beneficiós sobre el funcionament pulmonar es manté en tractaments a llarg plaç. Per això la utilització d'aquest medicament més enllà dels sis mesos de tractament és experimental i obliga al metge a sol·licitar el consentiment del pacient i de la seva família, després d'explicar adequadament cada situació i els beneficis i riscos possibles.
2. *El tractament fisioteràpic* per a la higiene dels bronquis i dels pulmons en la fibrosi quística consisteix en una sèrie de maniobres que tenen com finalitat facilitar l'eliminació del moc (secrecions) acumulat en els bronquis pulmonars, mitjançant pressions i percussions (palmetes) exercides sobre l'exterior del pit (tòrax). Existeixen diferents tipus de maniobres i no existeixen prou proves que assegurin l'efectivitat i seguretat de cada un d'aquests procediments.

---

<sup>78</sup> Servicio Canario de Salud *Efectividad de los tratamientos en fibrosis quística*  
URL: <http://www.rcanaria.es/scs/infosalud/efectividad/fibrosis.html>  
[consulta novembre del 2004]



3. *Alimentació enteral* (a través de sondes o tubs) en la fibrosi quística. És conegut que en la FQ, l'estat nutricional del pacient i la seva capacitat respiratòria estan estretament relacionats. Els pacients ben alimentats acostumen a mostrar millor estat psicosocial, amb una millor valoració de la seva pròpia imatge, a la vegada que acostumen a tenir un desenvolupament més complet de la pubertat.

Les manifestacions respiratòries dominen el quadre clínic en els pacients amb FQ, i per tant sembla racional dirigir inicialment els esforços de la teràpia gènica cap a aquests territoris, encara que no cal oblidar-se del tracte gastrointestinal.

Tindríem com exemple la *teràpia per inhalació* de la fibrosi quística, es manipula un virus de la grip (haden virus) per que funcioni com portador d'un material genètic que, quan el pacient "agafi la grip", li modificarà les cèl·lules que s'infectin amb aquest virus. La funció pulmonar millora, fins que el pacient desenvolupa immunitat per la grip. Aquesta milloria no és permanent, ni es pot transmetre a través de les cèl·lules germinals, i existeix un risc substancial que el virus torni al seu estat salvatge o, simplement, obstrueixi els pulmons del ja debilitat pacient de fibrosi quística.<sup>79</sup>

Els tractaments actuals de la fibrosi quística (FQ) han estat per millorar de forma dramàtica la supervivència i qualitat de vida dels qui la pateixen. No obstant, cap d'ells cura el defecte bàsic de la malaltia. Les línies actuals d'investigació estan dirigides a restablir una proteïna funcionant a nivell del pulmó ja sigui a través de la teràpia gènica, de la teràpia sobre la proteïna o de la teràpia sobre el transport dels ions.<sup>80</sup>

La identificació del gen CFTR ha obert les portes a una nova estratègia terapèutica de la malaltia, basada en la transferència del gen normal a cèl·lules somàtiques d'individus afectats que permeti revertir les anormalitats biològiques derivades de mutacions en els dos gens CFTR parentals. Encara que els resultats derivats de més de 20 assaigs clínics, principalment en fase I, han estat frustrants<sup>81</sup>, es continuen albergant esperances en el potencial terapèutic d'aquesta nova estratègia.<sup>82</sup> No obstant Larry Johnson<sup>83</sup> comenta que no es sap si una correcció del 50% de la funció del CFTR induirà un benefici clínic, i en pacients reals, es necessitaria portar el vector al pulmó, no únicament a les vies nasals però és un avenç important en el camí de la teràpia gènica en la fibrosi quística.<sup>84</sup>

<sup>79</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 155

<sup>80</sup> Op. cit. en n 73 Pàg. 63

<sup>81</sup> Perquè per exemple l'estudi dirigit pel genetista Mrk Kay de la Stanford University de Califòrnia, examinà un virus modificat utilitzat en assaigs de teràpia gènica per a tractar l'hemofília i la fibrosi quística. Es descobrí que el virus té la capacitat de causar els mateixos problemes que provocaren càncer en un altre assaig de teràpia gènica, sense cap relació amb aquest, que es realitzà el 2002. Check, Erika (2003) *El daño potencial de los vectores virales provoca dudas sobre la terapia génica. (Harmful potential of viral vectors fuels doubts over gene therapy)* Ed. Nature, vol. 423, n°6940, p.573-574.

<sup>82</sup> Op. cit. en n 73 Pàg. 65

<sup>83</sup> The University of North Carolina, Chapel Hill, USA

<sup>84</sup> Bradbury, Jane (2002) *La combinació detergent-lentivirus proporciona a la teràpia gènica esperança per a la fibrosi quística. ( Detergent-lentiviral combination gives gene therapy hope for cystic fibrosis)* Ed. The Lancet, vol. 360, n°9342.



Altres possibilitats són com la dels resultats que es presentaren a *Virology* el 10 de maig del 2003 en el qual un fragment del temible virus Èbola pot servir com a vehicle per a tractar la fibrosi quística mitjançant teràpia gènica.<sup>85</sup>

El Dr Doull, pediatra de l'hospital Universitari de Gales, escriu que el rol com a pediatres ha d'ésser conduir als pacients a aconseguir el màxim potencial "de desenvolupament físic" perquè estiguin preparats per a beneficiar-se amb el tractament gènic, un cop aquest estigui disponible.<sup>86</sup>

### 2.3.4. Repercussions individuals i socials.

Les expectatives que els pares han posat en el fill desitjat es trenquen davant l'inesperat diagnòstic d'una malaltia crònica i degenerativa com la fibrosi quística, les emocions que normalment apareixen en aquests moments acostumen a ser: preocupació, angoixa, culpa, tristesa, por, frustració...

Si l'adaptació a la nova situació es realitza amb les estratègies adequades i s'accepta la malaltia, l'estructura familiar no té perquè veure afectada, però si això no passa es corre el risc de patir conflictes, tensions i inestabilitat.

La importància que tenen els pares en la gestió emocional de la malaltia és inqüestionable, però on es fa més patent és en la infància perquè és quan hi ha més dependència per part dels fills.

Progressivament, i a mida que l'afectat de fibrosi quística es va fent gran, han d'anar delegant responsabilitats en ell per desenvolupar l'autonomia i independència necessàries que faciliten el pas a la següent etapa evolutiva; això resulta en la majoria dels casos molt difícil i en ocasions impossible, amb el que pot mantenir-se una actitud de protecció i dependència que repercutirà en el propi afectat quan arribi a l'adolescència.

És molt important que tot el sistema familiar (pares, germans, avis, amics...) expressi les seves ansietats, inquietuds, dubtes, problemes i vivències, que es mantinguin en contacte amb famílies amb les quals ho puguin compartir i de les que poden aprendre, guiades per un professional. Pel professor Alcoberro < el "capital emocional" compartit per la família, els amics ... té per a ell mateix un valor moral, un valor qualitatiu excepcional en termes de "cura", "atenció benevolent", etc >.

Les associacions de familiars que existeixen en cada comunitat, poden mediar perquè es produeixin aquests contactes, realitzar activitats perquè participin i propiciar, d'aquesta manera, la relació entre les famílies d'afectats.

---

<sup>85</sup> Redacció (14 maig del 2003) *El virus Èbola abre una vía para tratar la fibrosis quística* Barcelona: Ed. El País.

<sup>86</sup> Doull. I.J.M. (2001) *Avances recientes en fibrosis quística*. Ed. Archives of disease in childhood, 85:62-66



Però, sens dubte, el moment més dur que viu la família és el final de la vida de l'afectat de fibrosi quística.

El tema de la mort continua essent un tabú en la nostre societat, de fet poc es sap sobre els patrons d'interacció en les famílies amb malalts de fibrosi quística en les fases terminals de la malaltia.

La mort com final de la vida, és una constant en els malalts de fibrosi quística i els seus familiars, ja que pot sobrevenir en qualsevol moment: infància, adolescència, edat adulta... malgrat llurs esforços per retardar aquest fatal aconeteixement. No és estrany trobar sentiments d'ansietat, por, falta de control sobre la pròpia vida, etc. ....creats per la incertesa sobre el moment concret de la mort.

En el procés agonitzant (des de la fase terminal fins la mort), l'equip especialitzat, s'ha de dotar de recolzament emocional i establir l'enfrontament amb la realitat per més endavant ajudar-los a expressar la lamentació per les pèrdues. Els professionals sanitaris que han assistit als cursos que ha impartit Juan Luís de León, a la Universitat de Deusto al voltant de la mort en les religions, generalment recorden a la psiquiatra Kübler-Ross (1926 Zurich, Suïssa - 2004 Scottsdale, Arizona, EEUU) per la seva descripció de les cinc fases per les que acostuma atravesar el malalt terminal després de rebre la notícia de la gravetat de la seva malaltia: 1) negació, 2) ira, 3) negociació, 4) depressió, 5) acceptació.<sup>87</sup>

Segons els estudis realitzats, s'observa un alt grau d'ocultació d'informació sobre la malaltia i de les activitats diàries del pacient ( com és la fisioteràpia), als companys d'estudi i/ o treball, creant no únicament barreres en la comunicació i dificultant la relació, sinó també, en alguns casos, com pot passar en el treball, patint unes circumstàncies ambientals adverses ( per exemple, no dir res quan els companys fumen massa).

La Llei General de Sanitat de 1997, contempla en el seu text el dret de tots els ciutadans no únicament a la salut física, si no també a la social.

Amb els trasplantats, és convenient tenir en compte alguns aspectes fonamentals:

- En els malalts crònics la intervenció professional ha de dirigir-se tant al malalt com a la seva família.
- El Treballador Social com part de l'equip de trasplant pulmonar ha de mantenir una constant coordinació amb els membres de l'equip.
- L'atenció dels malalts trasplantats pulmonars requereix l'aplicació de recursos socio-sanitaris i, per tant, la coordinació amb els serveis socials comunitaris.

---

<sup>87</sup> De León Azcárate, Juan Luis (9 setembre del 2004) *La mariposa de Kübler-Ross*  
Bilbao: Ed. El Correo Digital  
URL:[http://servicios.elcorreodigital.com/vizcaya/pg040909/prensa/noticias/Articulos\\_OPI\\_VIZ/200409/09/VIZ-OPI-200.html](http://servicios.elcorreodigital.com/vizcaya/pg040909/prensa/noticias/Articulos_OPI_VIZ/200409/09/VIZ-OPI-200.html)  
[consulta novembre del 2004]



## **Problemàtica social amb més incidència en l'afectat de FQ trasplantat i les seves famílies.**<sup>88</sup>

En situacions que existeix desplaçament del seu lloc de residència, tant els pacients com els seus familiars pateixen diversos problemes que els afecten en tots els aspectes de la seva vida:

- Separació familiar, de vegades de fills de curta edat.
- Agreujament en l'economia familiar. El lloguer d'un pis proper a l'hospital duplica les despeses de residència, ja que haurà de mantenir dos cases, sense conèixer el temps d'espera.
- El desarrelament que suposa traslladar-se a un lloc desconegut amb cultura, clima i llengua diferents.
- De vegades el cuidador principal; marits, mullers, pares, germans, etc. abandonen treballs o estudis, amb agreujament de les seves economies o perspectives de futur.
- Desajustaments emocionals tant del pacient com del cuidador per l'estrès que suposa la gravetat de la malaltia, separació familiar, solitud, desarrelament, problemes econòmics i personals sense resoldre, etc.
- En situacions econòmiques escasses si els Serveis Socials Municipals o altres entitats del seu lloc de residència no poden amb urgència recolzar econòmicament ja que necessitaran durant el pre i el post-trasplant estar ingressats en un hospital de patologies cròniques.
- En pacients tant titulars com beneficiaris d'assistència sanitària de Seguretat Social (no pensionistes ni afectats de F.Q.), hauran d'abonar el 40% de la despesa en la medicació, de vegades suposa unes 30.000 ptes. mensuals.
- El reintegrament de despeses i dietes dels Serveis de Salut de les CC.AA. o el INSALUD no sempre recolzen les despeses extres d'estància en espera de trasplantament.

La discapacitat exigeix, per abordar les complexes repercussions en la vida de la persona afectada i el seu entorn, que ens plantegem una varietat de fronts d'actuació, d'entre els quals aquí destaquem **l'educatiu**.

Tinguem present, al respecte, que els afectats per F.Q. constitueixen un grup majoritàriament infanto-juvenil, l'existència de la qual transcórrer de manera significativa en les esferes del sistema d'ensenyança des d'on es tracta d'adquirir un component essencial pel desenvolupament de l'ésser humà com és l'educació.

---

<sup>88</sup> Op. cit. en n 73 Pàg. 75



Pel que és important la conveniència d'una sòlida coordinació inter-institucional entre serveis socials, educatius i sanitaris

Un dels indicadors més importants de la **integració social** passa per la **interacció laboral**. Per les persones amb FQ, aquest és un camp nou en la seva vida, ja que fins no fa molt la mitjana d'un afectat no arribava a l'edat laboral. Avui, la meitat de les persones que pateixen FQ estan en edat laboral.

**La fertilitat** també està alterada i més del 95% dels barons són estèrils per obstrucció dels conductes deferents. En el cas de les dones la infertilitat sorgeix amb l'increment de la densitat i viscositat del moc vaginal, que impedeix la progressió de l'espermatozou cap a l'òvul, així com per ovulacions irregulars, pòlips cervicals o quistos ovàrics. Les tècniques de reproducció assistida, com la fecundació in vitro, poden permetre la procreació.<sup>89</sup>

Davant la necessitat d'una entitat a nivell nacional que representés els **interessos del col·lectiu de fibrosi quística** davant l'Administració i la societat en general, la Federació Espanyola de lluita contra la fibrosi quística fou constituïda el 24 de Octubre de 1987 i inscrita en el registre nacional d'associacions el 24 de novembre de 1988. Des de llavors són moltes les associacions que s'han format en les diferents comunitats autònomes arribant a cobrir tot el territori nacional, les quals són representades, recolzades i assessorades per la Federació Espanyola contra la fibrosi quística.<sup>90</sup> La pressió social de les associacions de pares ha fomentat en tots els països desenvolupats la investigació de la fibrosi quística. No obstant, amb prou feines havia literatura científica en espanyol, pel que les associacions estan començant a editar publicacions informatives i divulgatives.

### 2.3.5. Criteris de consell genètic.<sup>91</sup>

Repasem tot seguit el que ja havíem exposat en altres parts del treball. Per que un nen pateixi la malaltia de la fibrosi quística és imprescindible que ambdós pares li hagin transmès el gen de la malaltia. El risc que tenen uns pares que han tingut un fill amb fibrosi quística de tenir-ne un altre malalt és del 25%, és a dir 1 entre 4. El risc de tenir un portador sa del gen de la fibrosi quística, és del 50% (2 entre 4), aquests fills encara que no pateixin la malaltia la poden transmetre. La possibilitat de tenir un fill que ni pateixi la malaltia ni sigui portador del gen (és a dir que és sa i no el transmetrà) és del 25% (1 entre 4). Resumint només un entre quatre patirà la malaltia (els altres tres no la pateixen encara que dos d'ells si que la transmeten). No obstant s'ha de tenir en compte que les possibilitats i riscos es repeteixen en cada gestació.

<sup>89</sup> Sánchez, Mayca (16 octubre del 2004) *Los niños que nacen con fibrosis quística alcanzan una supervivencia media de 40 años. El trasplante de pulmón y otros avances evitan que los afectados mueran en la infancia*. Barcelona: Ed. El País.

<sup>90</sup> Op. cit. en n 73

<sup>91</sup> Asociación Española de Pediatría

URL: <http://www.aeped.es/infofailia/temas/fibrosisq.htm>

[consulta novembre del 2004]



És possible el diagnòstic prenatal. Les tècniques es basen, fonamentalment, en la demostració de que existeixen mutacions pròpies de la fibrosi quística en les cèl·lules del fetus. No hi ha que oblidar que un diagnòstic prenatal negatiu no exclou completament la possibilitat de tenir un fill malalt de FQ.

També és possible el diagnòstic de FQ en el nou nat i té l'avantatge de que el reconeixement precoç de la malaltia millora l'eficàcia del tractament i possibilita l'oportú consell genètic per a valorar els possibles riscos de la futura descendència.

El diagnòstic preimplantacional, que ja s'està aplicant al nostre país, permet que abans de la instauració de la gestació les parelles de portadors no tinguin que prendre decisions d'avortament, com en el diagnòstic prenatal.<sup>92</sup>

Un estudi genètic està indicat en les parelles que ja hagin tingut un fill malalt, tanmateix com als germans i familiars propers. La prevalença en la població general de portadors del gen de la FQ és d'un cada 25 individus.

---

<sup>92</sup> FQarg.com.ar

URL: [http://www.fqarg.com.ar/genetica\\_preimplantacional.htm](http://www.fqarg.com.ar/genetica_preimplantacional.htm)  
[consulta novembre del 2004]





## 3. ASPECTES BIOÈTICS

### 3.1. La dimensió ètica-moral de la recerca genètica.

Un grup d'experts de l'Organització Mundial de la Salut afirmà: "en un món que es preocupa cada cop més de la qualitat de vida humana, es dona per suposat que els fills hauran de néixer lliures de tota malaltia genètica".<sup>93</sup>

La humanitat mateixa, diu Kant, és una dignitat, perquè l'home no pot ser tractat per cap home com un mitjà, sinó sempre, a la vegada, com un fi, i en això precisament rau llur dignitat.<sup>94</sup>

Maria Casado es pregunta que qui vol oposar-se a que els procediments d'enginyeria genètica siguin utilitzats en teràpia gènica de patologies hereditàries, però qui pot impedir la utilització d'aquests mateixos mitjans per dissenyar l'home a la carta?. El gran problema dels avenços biotècnics és mesurar les conseqüències a curt, mig i llarg plaç, com separar el bon ús i l'abús?. La bioètica precisament sorgeix dels problemes derivats de la investigació mèdica, més que de la clàssica ètica mèdica i més encara que de les reflexions purament ètiques. Dworkin afegiria que les noves tecnologies permeten "el domini de la vida".<sup>95</sup>

James Watson (nascut el 6 d'abril del 1928 a Chicago fou premi Nobel de medicina i fisiologia 1962) fa unes reflexions al seu darrer llibre "ADN. El secret de la vida"<sup>96</sup> dient que "la legislació no ha de frenar la nostre ambició per explotar tot el potencial que té l'ADN per alleugerir el sofriment humà, o per explicant-se coses sobre nosaltres mateixos i els nostres orígens, o per identificar que cap ciutadà es vegi privat dels seus drets humans i civils en funció del que pugui estar registrat en els seus gens". Watson es qüestiona si cal quelcom diví en el fonament d'una cèl·lula que la vivifica, llavors es respon la pregunta dient que la doble hèlix va dir que no. També es qüestiona al voltant de si era prudent continuar amb els experiments genètics, i després d'uns dubtes inicials Watson respon que sí, que no continuar pel camí obert per la revolució de l'àcid desoxirribonucleic era senyal de covardia, més que de prudència. Watson afegeix "postergar les investigacions basant-nos en uns perills desconeguts i sense quantificar constituïa una irresponsabilitat encara més gran. Havia gent pel món desesperadament malalta, amb càncer o fibrosi quística quin dret teníem a negals-hi poder la seva única esperança".<sup>97</sup> Watson també es declara partidari d'aplicar la genètica per a millorar la intel·ligència i la bellesa de les persones. Watson és dels pocs que han creuat la frontera que separa la medicina de l'eugenesia i està a favor d'aplicar la tècnica a escala de la humanitat. Per a John Sulston, director de la part britànica del Projecte Genoma Humà i

<sup>93</sup> Op. cit. en n 49 Pàg. 97

<sup>94</sup> Op. cit. en n 13 Pàg. 38

<sup>95</sup> Casado, María *Bioètica para un contexto plural*

URL: <http://www.ub.es/fildt/conferencias/casado1.htm>

[consulta novembre del 2004]

<sup>96</sup> Watson, James (2003) *ADN. El secreto de la vida*. Madrid: Ed. Taurus

<sup>97</sup> Fernández-Rúa, José María (31 octubre del 2003) "Sólo seré feliz cuando descubramos una cura contra el cáncer", *confiesa James Watson*. Madrid: Ed. ABC



premi Nobel (també de Medicina i Fisiologia 2002), Watson s'ha adentrat "en un àrea extremadament perillosa".<sup>98</sup>

Veiga i Berri de l'Institut Dexeus assenyalen que el mateix rebuig que el 1984 despertaven les tècniques de reproducció assistida entre alguns sectors, continua avui entre grups conservadors i religiosos que són : "els mateixos que ara no volen que es treballi amb cèl·lules mare". Dos dècades després, es calcula que un 1'5 % de tots els nens que neixen són concebuts mitjançant fecundació in vitro, 15000 d'ells, espanyols.<sup>99</sup> En la mateixa línia es manifestà Joan Massagué dient que més endavant ens riurem de la polèmica actual.<sup>100</sup>

Com hem pogut veure les circumstàncies que envolten la investigació de les cèl·lules mare compendien tots els aspectes que defineixen l'impacte social de la ciència, així com la necessitat d'un debat seré i decisions meditades. No cal oblidar que la Bioètica sorgeix com un compromís amb el futur de l'espècie. Adreçar l'avenç de la ciència en aquest marc és una exigència per la Humanitat, de la qual la principal conquesta és sens dubte el reconeixement del valor dels drets de tots i cada un dels integrants de l'espècie. Sorgeixen dilemes ètics i és fonamental l'anàlisi rigorós, que comenci per considerar, amb claredat i sense demagògies, les possibilitats de la ciència i els camins que pot utilitzar.

Les reserves ètiques sorgeixen quan es planteja manipular embrions viables, amb finalitats exclusives d'investigació , el que comporta la seva destrucció per obtenir cèl·lules mare embrionàries. La legislació més freqüent, així com un nombre elevat d'acords internacionals, tot això producte d'una cultura de protecció de la vida humana, estableixen, com a principi, la consideració de l'embrió humà viable des dels seus inicis abans de la implantació, com un bé a protegir. Aquest principi representa una garantia per a les societats més avançades, compatible amb una visió pluralista des del punt de vista filosòfic o ideològic. Es prohibeixen en general la construcció d'embrions humans amb finalitats exclusives d'investigació i altres pràctiques que l'instrumentalitzen.<sup>101</sup>

En unes declaracions César Nombela, President del Comitè Assessor d'Ètica en Investigació Científica i Tecnològica deia sobre la possibilitat d'investigar amb cèl·lules embrionàries humanes que "aquest tema és d'una envergadura ètica molt significativa. La ciència no pot estar aïllada de la societat. El reconeixement dels drets humans és una conquesta de la societat de la que s'ha derivat una legislació, nacional i internacional, que estableix que el zigot humà, àdhuc en les seves primeres fases de desenvolupament, mereix una consideració. La societat es preocupa perquè les investigacions siguin

<sup>98</sup> Redacció (1 març del 2003) *Uno de los padres del ADN defiende acabar genéticamente con la fealdad y la estupidez. James Watson, a diferencia de la mayoría de los médicos y científicos, defiende la mejora genética de la especie humana* Barcelona: Ed. La Vanguardia

<sup>99</sup> Redacció (13 juliol del 2004) *Victoria Anna Sánchez, la primera "niña probeta" nacida en España, cumple 20 años* Madrid: Ed. La Razón.

<sup>100</sup> Declaracions al programa de Mònica Terribas "La nit al dia" del canal 33 el 19 d'octubre del 2004. Joan Massagué premi "Príncep d'Astúries" 2004.

<sup>101</sup> Redacció (22 novembre del 2002) *Células madre: un debate científico en su contexto ético y social* Madrid: Ed. ABC



segures i no caiguin d'un costat que permeti obrir portes a una manipulació de la natura humana indesitjada".<sup>102</sup>

A la Catedràtica d'ètica de la Universitat Autònoma de Barcelona quan li van preguntar de com haurien de regular-se les noves tècniques, no únicament de la manipulació genètica sinó de la utilització de les cèl·lules mare i la clonació respon que "la polèmica sobre aquest assumpte mostra una total mancança de confiança per part de les nostres societats, una por al mal ús de la llibertat, el que és contradictori, perquè vivim en societats lliberals. El que ha succeït amb el tema de les cèl·lules mare tretes d'embrions és una prova de que s'opta gairebé sempre per la prohibició en lloc de la legalització combinada amb el control. La ciència és neutra. Els científics diuen: - Nosaltres investiguem, no sabem quina utilització s'han farà després - . Crec que en aquests temes cal anar decidint sobre la marxa allò que deixem que continuï endavant i on situem els límits. Per això insisteixo en l'autorregulació, perquè és la única manera de tractar aquests temes".<sup>103</sup> A la pregunta de què opinava del cas concret de la investigació amb embrions humans va respondre que en "una societat lliberal hauria de donar llibertat a la ciència i a la investigació i controlar les males utilitzacions que es puguin fer dels resultats. No cal prohibir-ho tot d'entrada, sinó permetre i controlar. En tot cas, el que sí és necessari és crear un sentit de responsabilitat en la societat. L'única manera de moralitzar la societat és responsabilitzar-la de les decisions que pugui prendre i de les conseqüències d'aquestes decisions. L'autorregulació és un concepte molt interessant. M'ho varen suggerir uns periodistes quan era senadora, i crec que funciona, que correspongui a una societat lliure i democràtica".<sup>104</sup>

Una nova tècnica s'està obrint camí. Aquesta realitzada per dues científiques espanyoles que han aconseguit crear òvuls a partir de cèl·lules sanguínies. La tècnica presenta similituds amb la clonació i ha estat assajada a Portugal i Brasil. La semiclona no està directament prohibida en les lleis internacionals. No obstant les investigadores, que volen portar a Espanya les seves investigacions, es desmarquen del tema de la clonació. L'haplodització que s'aplica, no únicament pot servir per les dones estèrils, sinó també pels homes. Carmen Mendoza, una de les investigadores senyala que "Esto no es una clonación. Esto es usar la técnica de la clonación para conseguir un embrión hijo de un padre y una madre, que no es un clon", la mateixa investigadora es manifesta contrària a la investigació de cèl·lules mare a partir d'embrions.<sup>105</sup>

El desenvolupament de les tecnologies basades en la genòmica i la proteòmica portarà un canvi radical en la forma d'entendre la medicina, amb diagnòstics més precisos i tractaments ajustats a les característiques genètiques del pacient.<sup>106</sup>

<sup>102</sup> Pujol Gebellí, Xavier (28 setembre del 2002) *César Nombela, Presidente del Comité Asesor de Ética. El cigoto humano, incluso en sus primeras fases de desarrollo, merece consideración* Barcelona: Ed. El País.

<sup>103</sup> Martí Font, J. M. (30 desembre del 2001) *"La autorregulación es la única manera de tratar los problemas de la bioética* Barcelona: Ed. El País

<sup>104</sup> Martí Font, J. M. (30 desembre del 2001) *"La autorregulación es la única manera de tratar los problemas de la bioética* Barcelona: Ed. El País

<sup>105</sup> Méndez, Rafael (4 gener del 2004) *Científicas españolas logran crear óvulos a partir de células sanguíneas.* Barcelona: Ed. El País.

<sup>106</sup> Castillo, Miguel (8 Juliol del 2004) *La medicina personalizada permitirá reducir costes asistenciales* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico



Últimament a nivell legislatiu s'estan promovent lleis que són avançades a altres països. Així tenim que el Parlament de Singapur aprovà fa poc una llei que dona llum verda als projectes d'investigació dirigits a clonar embrions amb finalitats terapèutiques. Aquesta norma inclou un apartat en el que es prohibeix de forma explícita la clonació reproductiva. D'aquesta forma, aquest país asiàtic continua les passes de Corea del Sud (que aprovà aquest tipus d'investigacions el passat mes de febrer) i de Regne Unit, que l'onze d'agost autoritzà el primer projecte de clonació terapèutica a Europa.<sup>107</sup>

Amb les diferents legislatures dels països s'està imposant un altre tipus de turisme i que està augmentant és el turisme in vitro.<sup>108</sup>

El biòleg experimental francès Jean Rostand es troba entre els que pensen que la genètica hauria de treballar amb una finalitat més constructiva des de el punt de vista social per perfeccionar les reparacions corporals per parts de Stableford i millorar el cervell. Descriu una nova classe d'éssers humans, construïda per encarnar el major nombre possible de milloraments. El futur "superhome" de Rostand ha estat el somni d'alguns filòsofs, des de Friedrich Nietzsche en el seu "Així parlar Zaratustra" a els "Dialogues philosophiques" de Joseph Renan. "Es possible que [per mitjà de l'enginyeria genètica] puguem aconseguir, dintre d'algunes generacions, homes d'intel·ligència superior a la mitja, i, d'entre ells, alguns superiors a tot allò conegut." Encara que Rostand, tanmateix com la majoria d'escriptors que citen a Friedrich Nietzsche com un exemple de la ideologia del "superhome", li atribueixen equivocadament alguna espècie de pla biològic per perfeccionar a les persones, la idea central és correcta: en tot el pensament constructiu, des de Sócrates, el somni d'una espècie millor d'éssers humans ha estat fonamental en la metafísica, la religió i el pensament social.<sup>109</sup>

El coneixement genètic es troba ja en un punt en el qual una certa informació predictiva, raonablement ferma, sobre la futura salut de l'individu pot obtenir-se in utero o poc després del naixement. El projecte Genoma humà i altres investigacions en matèria genètica molt probablement milloraran en el futur la capacitat pronòstica de la medicina. Malgrat que és acceptable l'ús de la medicina predictiva per tal d'assolir un major coneixement d'un mateix o per a possibles estratègies preventives, aquest tipus de coneixement pot també generar enormes pressions individuals i socials, estigmatitzar les persones i amenaçar el seu futur laboral, la seva assegurança de salut i les seves perspectives de benestar. Aquest seria un ús inacceptable de la informació mèdica, la disponibilitat del diagnòstic prenatal ja ha creat pressions en contra de la gestació de nens malformats (o per avortar fetus femenins, un abús que es dona en moltes parts del món). Tanmateix, aquestes tècniques van ser inicialment introduïdes en els anys

---

URL:<http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,507122,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>107</sup> Europa Press ( 2 setembre del 2004) *El Parlamento de Singapur aprueba una ley que autoriza la clonación con fines terapéuticos* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,529175,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>108</sup> Ricart, Marta (8 febrer del 2004) *Aumenta el turismo in vitro*. Barcelona: Ed. La Vanguardia.

<sup>109</sup> Op. cit. en n 2 Pàg. 70



seixanta com mitjans neutrals, dirigits a augmentar els coneixements i les possibilitats d'opció.<sup>110</sup> Un Grup d'Experts de la UE conscient de que són pocs els països que han establert programes de cribatge per a detectar malalties rares greus fa tres recomanacions 1. és urgent crea una xarxa de proves de diagnòstic de malalties genètiques rares que englobi tota la UE, i donar-li suport econòmic<sup>111</sup>. 2. s'ha de crear, a nivell de la UE, un sistema d'incentius pel desenvolupament sistemàtic de tests genètics de diagnòstic de malalties rares, i donar-li recolzament econòmic. 3. els Estats membres han de donar prioritat a la introducció d'un cribat neonatal universal per a la detecció de malalties rares però greus per les quals hi hagi tractament.<sup>112</sup>

Per concloure aquest apartat faig referència al professor Ramon Alcoberro quan diu que “això planteja la necessitat d'una reconsideració global de l'home. Si el poder de crear vida era una de les característiques de la divinitat, és obvi que les noves tecnologies de la vida obliguen a fer un replantejament global de la cultura i de la comprensió del vivent”.<sup>113</sup>

### 3.2. Les problemàtiques bioètiques que es plantegen en l'aparició de les malalties.

S'ha de dir, com ha fet Sádaba, que no hi ha forma de corregir moltes mutacions genètiques que són causa del càncer però si podem desenvolupar la teràpia gènica en les malalties que per exemple tractem en el treball, tanmateix com els fàrmacs apropiats i, si tot falla, s'ha de tenir cura dels que van a morir d'aquestes mutacions. L'eutanàsia, en conseqüència, estaria contemplada entre els drets coneguts com de primera generació i entre els que es troba la llibertat. Així si ens fixem amb la qualitat de vida, tenim que reconèixer que el mandat suprem es no fer patir. No obstant és veritat que la natura dota més a uns que d'altres o que alguns han de patir en funció de la seva pròpia constitució genètica. Però alguna quota de llibertat ens està reservada. Per a Sádaba les creences religioses no haurien d'interferir fins el punt d'eliminar la possibilitat d'elecció respecte a la pròpia vida, ja Tomàs Moro a la seva obra *Utopia* escriví “i doncs que la vida és un pur turment no s'ha de dubtar en acceptar la mort, no s'ha de dubtar en alliberar-se a si mateix o permetre que altres l'alliberin”.<sup>114</sup>

<sup>110</sup> AAVV(1996) *The Hastings Center Report*. London: Journal of Medical Ethics

<sup>111</sup> Aquesta recomenació ja s'ha començat a realitzar amb un projecte que entre d'altres participen la UPM i l'Institut de Salut Carlos III.

Castillo, Miguel (19 març del 2004) *La bioinformàtica permite acercar la información clínica y genética* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,304474,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>112</sup> Grupo de Expertos Comunitarios (2004) *25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos* Bruselas: Ed. Comisión Europea.

<sup>113</sup> Op. cit. en n 11 Pàg. 90

<sup>114</sup> Sádaba, Javier *La calidad de vida y sus límites*.

URL: <http://www.ub.es/fildt/sadaba3.htm>

[consulta novembre del 2004]



---

Altisent ens fa un breu esquema per l'anàlisi de dilemes en bioètica<sup>115</sup>:

- 1.- Detecció de problemes.
- 2.- Recerca d'experiències semblants.
- 3.- Estudi de les circumstàncies.
- 4.- Examen dels possibles desenvolupaments de l'acció.
- 5.- Presa de decisió i justificació.
- 6.- Execució (dificultats).

- 1.- Detecció de problemes.

En la realitat l'essencial i el secundari es presenten barrejats. Si és possible, interessa jerarquitzar els problemes per ordre d'importància, destacant el principal. Quan sigui precís, cal separar els aspectes ètics dels tècnics. A vegades hi haurà que definir termes com, per exemple, malalt terminal.

- 2.- Recerca d'experiències semblants.

Acostuma a ser de gran ajuda l'experiència personal acumulada, també la consulta amb companys i, en tercer lloc, la bibliografia. En les situacions que s'inclouen en el Codi Deontològic convé consultar-lo. La legislació vigent pot ajudar marcant, més aviat, el que no s'ha de fer, però no acostuma a indicar el que s'ha de fer.

- 3.- Estudi de les circumstàncies.

S'han de tenir en compte les més rellevants en relació amb la malaltia, recollint les circumstàncies generals del cas, familiars, personals (edat, cultura, professió, nivell socio-econòmic, creences, estat anímic, etc.), i també les del professional responsable. Encara que de vegades poden no influir substancialment en les decisions a prendre, sempre ajuden a trobar la forma més adequada de portar-les a la pràctica.

- 4.- Examen dels possibles desenvolupaments de l'acció.

Aquest possiblement sigui el punt més important, juntament amb la presa de decisió, i el que requereix més formació en bioètica. S'estudiaran les possibilitats d'acció més viables (amb sentit comú) i les que sol·liciti el pacient, considerant els elements que configuren la moralitat dels actes lliures: la finalitat subjectiva (intenció del subjecte que actua) l'acció en si mateixa, i les conseqüències derivades de l'actuació.

- 4.1. Subjecte, referit tant al professional sanitari com al pacient (o familiars), ja que els dos porten a terme la presa de decisions. Per ambdues parts s'ha d'actuar amb intenció recta, cercant el bé del pacient, sense deixar-se portar per interessos econòmics, comoditat (per exemple, al derivar determinats pacients), motius suposadament humanitaris, etc. Per part del metge entrarien en joc les

---

<sup>115</sup> Altisent Rogelio et al. *Sobre bioètica y medicina de familia*. Barcelona: Ed semFYC

Beauchamp & Childress (1999) *Principios de ética biomédica*. Barcelona: Ed. Paidós



disposicions i qualitats que tenen com professional; aquí únicament ho mencionem, però és elemental el deure de seguir la pròpia consciència i, per suposat, preocupar-se d'adquirir una formació consistent. A més: el metge ha d'ésser competent per resoldre el cas, és a dir, la persona escaient, a qui compet decidir. Habitualment el responsable d'un pacient és el seu metge de capçalera, i no el substitut per uns dies o un especialista amb el que consulta puntualment.

El pacient ha d'ésser considerat capaç, és a dir, amb prou discerniment per decidir i l'aptitud legal per fer-ho. Això inclou l'edat, intel·ligència i voluntarietat, suplint la seva absència amb familiars o tutors (encara que considerem que en aquests casos sempre cal una corresponsabilitat per part del metge). Quan existeix certa capacitat, encara que no sigui total, les opinions del pacient han d'ésser valorades, especialment en les decisions importants.

4.2. Actuació específica: Cal que preguntar-se: és correcta, és a dir, està d'acord amb el marc de referència i els principis ètics?

És la més adequada en aquestes circumstàncies? Per exemple, si un metge ha decidit que va a comunicar un mal pronòstic a un pacient malgrat de l'oposició de la seva família, tindrà que pensar com li informa, en funció de les circumstàncies per les que estigui passant el malalt i la família.

4.3. Conseqüències: Tota acció pot portar associats uns efectes positius i altres negatius, volguts i no volguts, previsibles i imprevisibles (òbviamment, aquests no es poden tenir en compte), etc. És una exigència de responsabilitat tractar d'evitar les conseqüències negatives en el que sigui possible, però no es pot supeditar a elles l'opció a seguir, ja que és impossible conèixer totes les conseqüències que poden derivar-se d'una acció, ni fins quin límit han d'investigar-se. Els efectes previsibles revesteixen especial importància en atenció primària, al portar a terme les actuacions de medicina preventiva. Aquestes tenen un rellevància ètica especial, perquè les decisions que es prenen repercuteixen en persones generalment sanes, afecten a un nombre més gran de persones que les actuacions terapèutiques, i els resultats més en poder avaluar-se. En moltes ocasions és difícil determinar si una d'aquestes decisions és bona en si mateixa i, per tant, les conseqüències adquireixen més gran pes. Alguns autors s'han interessat per aquests temes, però en general se'ls ha donat poca atenció en bioètica.

5 i 6. A la presa de decisió i execució es porta a través dels punts anteriors: si s'han tingut en compte es pot justificar l'elecció d'un comportament respecte al marc de referència i principis ètics, considerant especialment els de caràcter universal. S'ha de realitzar el que s'ha vist clar encara que exigeixi esforç, tant si les conseqüències són desagradables pel pacient o la família com si ho són pel metge. En moltes ocasions el que més costa és, precisament, posar els mitjans necessaris per executar el que s'ha decidit.

En tot l'esquema ha d'estar present la prudència, que dóna unitat a l'anàlisi: ajuda a profunditzar en la reflexió inicial per aplicar correctament els



principis ètics i, a la vegada, que el judici ètic subjectiu s'adapti al valor objectiu.

Com podem apreciar, la metodologia per analitzar els dilemes ètics en la pràctica clínica no resulta senzilla, i exigeix un exercici intel·lectual que pot ser costós.

### 3.3. Testimonis de corea de Huntington i de fibrosi quística.

Amb aquests testimonis observarem com són plantejats i es viuen de primera ma els dilemes bioètics en aquest tipus de malalties.

#### LA COREA DE HUNTINGTON<sup>116</sup>

Unes 3.000 persones a Espanya pateixen aquesta malaltia genètica, degenerativa, incurable, i mortal.

Al 2003 havia uns 16.000 pacients amb risc de patir-la en un futur més o menys proper, segons l'Associació corea de Huntington Espanyola.

Amb els testimonis següents de corea de Huntington podrem observar com es presenten els dilemes o problemàtiques bioètiques en els **tests genètics**. Per exemple el principi d'autonomia com es conjumina amb al dret a la informació sense oblidar el dret a no saber. Amb un test genètic es pot prediure amb decennis d'antelació qui desenvoluparà la malaltia i a quina edat esdevindrà. El test existeix des de 1993 i a Espanya milers de persones s'han sotmès a ell. Només al 2001, es realitzaren 546 proves genètiques. La meitat sap que patirà la malaltia. Alguns afirmen que els hi ha servit per planificar la seva vida. Altres prefereixen no saber-ho i es neguen a fer-se la prova. Els metges i alguns pacients defensen el test encara que reconeixen els problemes que genera diagnosticar amb tanta antelació una malaltia incurable. Li agradaria a algú saber als 20 anys que amb 45 patirà una malaltia mortal, degenerativa i irreversible?

“És planificar la mort”. La germana de Julián (nom fictici) tenia els primers símptomes de la malaltia de Huntington: depressió, irritabilitat, moviments incontrolats, insomni i problemes de memòria. “Pensàvem que era una depressió, perquè s'acabava de separar, fins que un amic metge ens va dir que anéssim al neuròleg”, explica Julián. Era l'any 1997. A l'hospital prengueren sang a la seva germana. “Només ens van dir que li anaven a fer unes proves. Als pocs dies anàrem a rebre el resultat. La metge em va cridà a part i em va dir que tenia la malaltia de Huntington, que hi mancava

<sup>116</sup> Rafael Méndez (12 julio del 2003) *Sé que a los 40 años tendré una enfermedad mortal* Barcelona: Ed. El País

Sandoval, Pablo X. De (23 noviembre del 2003) *La genética salvó a Roger. Por vez primera en España, una familia evita tener un hijo con la enfermedad de Huntington* Barcelona: Ed. El País





tractament, que jo tenia un 50 % de probabilitats de tenir-la i que hauria de fer-me la prova.

“Tot de sobte”, relata. I continua: “s’em caigué el món a sobre. Vaig tenir una depressió i vaig començar a beure. Ara ho he superat, però va ser molt dur”. Julián dubtà pels seus fills. “Tinc fills de 20 anys i si jo em faig la prova i no la tinc, significa que ells no la tenen”. Al final decidí no fer-se-la. I conclou: “Recomano als fills dels malalts que no es facin la prova perquè ningú planifica la seva vida, com diuen els metges, sinó la seva mort”.

“La meva filla viu deprimida”. La filla de Maria té 20 anys, un pare amb la malaltia i des de març un diagnòstic de que patirà la malaltia. “Des de llavors està al llit deprimida, sap que serà com el seu pare, que està en cadira de rodes, cridant i fent-s’ho tot al damunt i no vol sortir”, relata la seva mare.

“Vull una casa i fills”. José té 21 anys i descobrí fa un mes i mig que té la mutació de la malaltia. “ Sé que al final està el túnel pel que passà el meu pare i que amb 40 anys tindrè una malaltia incurable i mortal”, relata. José i el seu germà, de 19 anys, decidiren fer-se la prova després de la mort del seu pare, que visqué els seus últims sis anys en una residència perquè no podia valdres per si mateix i era violent (és un dels símptomes). “El meu germà i jo bromejàvem a l’espera de que ens sortís als dos el mateix”, relata. No fou així i José només té la mutació.

“Vull casar-me, ficar-me en una hipoteca i tenir fills i per això necessitava saber si tenia la corea”, explica. José no lamenta haver-se fet la prova perquè, assegura, ara gaudeix més quan va a la platja, quan mira a la seva promesa, que ho sap i a qui no l’importa que vagi a desenvolupar la malaltia. Ell no ho ha amagat en el seu treball, ni en el poble. La majoria dels portadors de la mutació té por al rebuig o a desvetllar que els seus germans són població de risc. José només lamenta no haver-se fet una assegurança de vida abans del diagnòstic. Ara li serà complicat.

“El dubte era una llosa”. Laura, de 28 anys, també preferí la certesa al dubte. El seu pare i la seva àvia patiren la malaltia de Huntington. “Fa dos anys em vaig adonar que volia planificar la meua vida, saber si volia tenir fills. Sentia que el dubte era com una espasa de Damocles”, narra. És la única de quatre germans que s’ha fet el test. Els metges continuaren amb Laura el protocol internacional pel diagnòstic, que consisteix en veure que el pacient no té cap desordre psiquiàtric i que podrà admetre el resultat de la prova. “Vaig anar amb la meua mare a rebre el resultat. Quan vaig obrir el sobre no entenia el que posava. En el paper tenia 30 repeticions i jo no processava el que allò significava”. Significava que no patia la malaltia. La malaltia es diagnostica segons les vegades que es repeteix un error en un gen. El test permet predir a quina edat apareixerà la corea.

El cas de Laura no és únic. El president de la Societat Espanyola de Neurologia, Justo García de Yébenes, senyala que “l’insuportable és el dubte”. Assegura que els pacients ho porten bé quan se’ls hi diagnostica la malaltia. “Si se’ls hi diu que tindran la malaltia dintre de 20 anys, responen



“si tan llarg m’ho fies...”. I afegeix: “Les dones tenen més tendència a planificar el seu futur que els homes”. A la Fundació Jiménez Díaz, on treballa García de Yébenes han estat analitzats més de 700 pacients.

“Voldria saber si la meva filla ho tenia”. Què passa quan el sospitós és un menor? Les proves no es fan a nens. La norma és que han de decidir ells quan siguin majors. Miguel Lucas, biòleg molecular de l’Hospital Virgen de la Macarena, de Sevilla, explica un cas difícil: “Li diagnosticarem la malaltia a un home que tenia una filla de cinc anys. Els pares insistien que volien saber si la seva filla tenia la mutació. Va haver-hi un debat en el comitè d’ètica de l’hospital i es va concloure que no se li podia dir, que ho decidís quan tingués 18 anys. Jo vaig embolicar als pares i vaig prendre una mostra de sang a la nena. Li vaig fer la prova pel meu compte i sortí negatiu. Els hi vaig dir i es van posar molt contents”. I si hagués estat positiu? “Mai els ho hagués dit, contesta Lucas.

Les dones es preocupen més per la descendència. Preveure la malaltia té de bo que es pot evitar que els fills la pateixin. Com més endavant veurem es pot fer un diagnòstic preimplantacional o una amniocentèssi per veure si té la mutació. Si la té es pot avortar. És el que fa la majoria. Per això García de Yébenes afirma que “si es diagnostica a tot el món, es pot eradicar la malaltia en una generació”.

Un altre tema relacionat amb els tests genètics són les assegurances de vida i el dret de les empreses contractadores a saber-ne els resultats.

“Em vaig fer dues assegurances de vida”. Juan, de 31 anys, està a l’espera dels resultats. Decidí fer-se la prova fa un mes animat per la seva dona, abans de tenir fills. “Uns dies abans de les anàlisis em vaig fer dues assegurances de vida. Em preguntaren si m’havien diagnosticat alguna malaltia genètica, així que no vaig enganyar quan vaig dir que no”, explica. Juan recomana als afectats que es facin vàries assegurances abans de les proves: “És millor diferents assegurances de pocs cèntims que una que deixi molta pensió, perquè quan més cèntims, més requisits mèdics demanen les assegurances i més problemes posen a l’hora de pagar”.

El director de la Càtedra de Dret i Genoma Humà de la Universitat de Deusto, Carlos María Romeo Casabona, assegura que s’hauria de legislar sobre el tema: “ Després de la ratificació del Conveni d’Astúries es creà una Comissió Interministerial per a veure que es feia amb aquests temes, però el govern la dissolgué. Les proves genètiques ja estan aquí i cal regular si les empreses tenen dret a demanar dades genètiques i si les assegurances poden rebutjar a algú pel seu Genoma, entre, d’altres coses”.

Un altre tema és el **diagnòstic preimplantacional** que s’està estenen en aquest tipus de malalties que analitzem en el treball i que amb anterioritat ens hi hem referit com una opció juntament amb l’**avortament** amb totes les implicacions ètiques que comporta. Relacionat amb aquests temes està l’**estatut ètic de l’embrió**, fins hi tot hi hauria algú



que parlaria **d'eugenèsia**. Una història bastant complerta de com es succeeixen els fets és la següent de Judit i Boris.

Judit Navas, de 33 anys, es quedà molt impressionada quan va anar a Hamburg a visitar la branca alemanya de la família, del seu marit, Boris Cabré Creme, de 37 anys. L'avi, al qual Boris no veia de feia molts anys, patia un mal estrany que li provocava violents moviments incontrolats de braços i cames i li impedia parlar bé. En la seva família es deia que l'avi "estava dels nervis", recorda Boris. Temps després, la seva mare començà a tenir símptomes semblants, als 50 anys. Ara té 60 i en prou feines s'aixeca del llit. El 1993 s'identificà el gen que provocava la corea de Huntington. "Els nervis de l'avi" ja tenia nom científic. Boris es va fer una prova genètica. Era portador. "Fou un cop immens".

El 24 de juny del 2003 va néixer Roger Cabré Navas, el fill de Judit i Boris, a l'hospital de Reus. "Trigà en sortir", diu Judit, que va estar gairebé tres hores empenyent. Poder es resistir per donar importància al fet de que Roger no patirà la malaltia, a diferència del seu pare, la seva àvia i el seu besavi, la corea de Huntington. Per primera vegada a Espanya, la unitat de reproducció humana de la Fundació Jiménez Díaz aconseguí salvà a un nen de l'herència genètica que provoca la malaltia.

Per això fou precís un tractament de fecundació in vitro convencional: estimularen l'ovulació de Judit, li extragueren els òvuls, els fecundaren en laboratori amb esperma de Boris. D'aquesta manera lograren set embrions. Però es tractava a més de fer un diagnòstic preimplantacional, és a dir, un estudi genètic dels embrions per a veure si portaven amb ells la malaltia i evitar un embaràs d'un nen malalt.

El diagnòstic preimplantacional que abans hem analitzat, és una carrera contra rellotge. Una vegada fecundats, els embrions han de transferir-se a la mare abans de les 48 hores. "Si el diagnòstic no surt a la primera, tot el treball es perd. Perds els embrions i cal començar tot de nou. És molt d'estrès". En aquest temps cal extreure una de les vuit cèl·lules, trencar-la per treure l'ADN que conté i multiplicar-lo en un tub d'assaig fins poder veure la malaltia que es busca per a saber si l'embrió donarà lloc a un nen sa o no. Així només es poden implantar a la dona embrions sans. Dels set possibles fills de Boris i Judit, cinc eren futurs malalts. Li implantaren els dos embrions sans. Actualment no hi ha més de deu malalties que es puguin diagnosticar en els embrions abans de l'embaràs (entre elles la síndrome de Down i la fibrosi quística).

Fins fa deu anys, el diagnòstic genètic es feia sobre el fetus, durant l'embaràs. A través d'una biòpsia, es podia saber si el futur nen seria sa o no. Si tenia la malaltia una possibilitat era avortar però es plantegen problemes psicològics i ètics a les mares quan estan embarassades d'un fill que saps que naixerà sa i que possiblement no es manifesti la malaltia fins els 40 anys, com avortar?.



Judit i Boris passaren per aquesta experiència. Els havien avisat de que hauria un 50% de possibilitats que un fill seu portés la mutació genètica. Encara així decidiren tenir un fill de manera natural. Però “no sortí” deia Judit, que es desferma recordant l’avortament terapèutic. El nen era portador hi hauria tingut la malaltia anys després sense solució. Després de la desgràcia, “teníem dues opcions”, diu Judit. Una tornar-ho a intentar, a veure si una segona vegada la mutació no es manifestava. Un altre era adoptar: “Teníem molt clar que volíem un fill nostre i descartarem utilitzar una donació d’esperma. Jo, per a tenir un fill que no fos del meu marit, preferia adoptar. Sempre m’ha agradat, crec que adoptar un nen que no té pares és quelcom que aportes al món”. Un cosí d’Alemanya, biòleg, els varen convèncer de que havia una tercera opció, ja que el diagnòstic preimplantacional d’aquesta malaltia, que es feia a Brussel·les, tenia que fer-se a algun lloc d’Espanya.

Judit i Boris arribaren a la Fundació Jiménez Díaz “una mica per casualitat”. Preguntaren a desenes de consultes, “però ningú en sabia res”. Fou un ginecòleg de Figueres, Joan Carrera, el que s’interessà pel seu cas. “En la majoria de les consultes els hi deien que no sabien res del tema. Però aquest senyor fou el que es posà a investigar i a trucar a tot arreu fins que donà amb la Fundació Jiménez Díaz”, explica Judit.

“Fou una coincidència”, explica la Dra. Fernández, “Coincidí una parella que necessitava aquest tractament amb un servei que acabava de perfeccionar el tractament i necessitava algú amb qui posar-lo en marxa”. Fernández rebé una trucada al seu mòbil l’agost del 2002, estirada en una platja de Gandia. Era el doctor Carrera per a dir-li que tenia una parella disposada i que s’havia de començar quan abans millor. A partir d’aquí, Judit recorda totes les dates de memòria: “el 12 d’agost fou la primera consulta amb el doctor Carrera. El 30 d’agost em punxaren (hormones per a estimular l’ovulació) per primera vegada. Em tragueren els òvuls el 24 de setembre i me’ls implantaren el 29. L’onze d’octubre em digueren que estava embarassada. Però jo ja ho sabia, perquè ho havia estat abans”.

Roger és un nen de cinc mesos amb la cara de llest ”ploramic i cridaner”, segons la seva mare. Viu a Alcover, a prop de Reus. A la seva casa sent parlar català, encara que el seu pare intentarà que parli alemany. La música de Haydn el deixa com una seda, però el veritablement infal·lible per a dormir-se és Chopin: La família Cabré ha trencat amb la “maledicció” per a sempre. “Aquest nen no tindrà la malaltia”, sentència una doctora.<sup>117</sup>

---

<sup>117</sup> Sandoval, Pablo X. De (23 novembre del 2003) *La genética salvó a Roger. Por vez primera en España, una familia evita tener un hijo con la enfermedad de Huntington* Barcelona: Ed. El País.



## LA FIBROSI QUÍSTICA.

A la Web de l'Associació Andalus de fibrosi quística diu el següent que penso descriu molt bé el que succeeix al pacient:

*Tu respiras  
sin pensar.  
Yo... yo no pienso  
más que en respirar.*

Amb la fibrosi quística ens podem trobar els mateixos dilemes bioètics que amb la corea de Huntington encara que lògicament hi ha diferències per tractar-se de malalties que afecten a diferents parts del cos com hem vist, per exemple el tema dels trasplantaments que és important en la fibrosi quística i no hi és en la corea de Huntington.

Al fragment següent en l'entrevista<sup>118</sup> realitzada a Cristina Izuel, secretària de l'Associació Catalana de fibrosi quística, observem aquestes similituds i es parla en concret del **consell genètic** o més ben dit assessorament.

### *¿Qué opinas y esperas del consejo genético?*

El consejo genético, actualmente, juega un papel importantísimo en la fibrosis quística.

En primer lugar es el pilar para el diagnóstico de la enfermedad en la población. Desde hace unos años, en Cataluña, se está realizando a cada niño que nace el screening neonatal. En un principio nació como un estudio de prevalencia de la enfermedad pero desde la asociación se ha hecho presión para que se continúe porque un diagnóstico precoz favorece la esperanza y la calidad de vida del enfermo.

También nos sirve para que una pareja que ya tienen un hijo con la enfermedad y quieren concebir otro niño, se pueda descartar la enfermedad mediante diagnóstico preimplantacional.

Del mismo modo, una pareja en la que uno de sus miembros es afectado de fibrosis quística, se descarta que la otra persona presente alguna de las mutaciones de la enfermedad para que no haya posibilidades de engendrar un hijo con esta fatídica enfermedad.

Personalmente creo que se ha de continuar apoyando el screening neonatal y utilizar este instrumento tan valioso como es la genética para erradicar enfermedades.

Recomano la lectura de *l'annex 4* on hi ha les respostes a moltes preguntes que investigadors de tota mena han plantejat a Cristina Izuel, secretària de l'Associació de fibrosi quística i afectada per la malaltia, al llarg de la seva vida. Tanmateix com la lectura de l'entrevista sencera realitzada a la mateixa que es troba a l'annex 2.

<sup>118</sup> Entrevista realitzada a Cristina Izuel per J. Ricard Morera.



Un altre testimoni que cal llegir amb atenció és el de José Pulido, malalt de fibrosi quística<sup>119</sup>, en ell observem l'esperança que aquests malalts tenen vers els avenços científics, en concret de la **teràpia gènica** on es podria parlar de la teràpia gènica somàtica i en la línia germinal tractades anteriorment en el treball. També el testimoni es referirà als trasplantaments.

En Madrid, a 25 de abril de 2001  
Día Nacional de la fibrosis quística

*Vivo con la FQ desde el momento en que tengo recuerdos. Es cierto que nació con ella, pero el diagnóstico no llegó hasta que cumplí 3 años. Ahora tengo 30 y la FQ es mi compañera inseparable. Me ha dado buenos y malos momentos. De las enfermedades tendemos a acordarnos de lo malo y pocas veces de lo bueno, que, aunque sea difícil de creer, lo tienen. He conocido gente o países que de no ser por ella nunca habría conocido; y, lo más importante, he aprendido a valorar cosas que para otras personas apenas significan nada.*

*La FQ es una enfermedad; pero quienes la padecemos somos personas con sentimientos, inquietudes y proyectos similares a los de una persona normal. En algunas cuestiones nos limita y nos exige ejercitar nuestra fuerza de voluntad que, junto al imprescindible apoyo de quienes nos rodean, es la base para luchar y lograr metas que de otro modo podrían parecer imposibles.*

*Lo principal es aceptar la enfermedad tal cual es, tanto por parte del paciente como de su familia; y en este proceso juega un papel importante el apoyo de las Asociaciones. Una vez conocidas las características de la enfermedad es más fácil enfrentarse a ella y comprender las diferentes etapas de su evolución.*

*Es cierto que en determinados momentos, sobre todo cuando se está hospitalizado, se puede caer en el desánimo y la depresión. Y esto puede causar mucho más daño que la propia infección que nos lleva a ingresar en el centro hospitalario. Pero, como a lo largo de toda nuestra vida, hay que intentar sobreponerse cuanto antes con mucha fuerza de voluntad y con la ayuda de las personas que nos rodean.*

*A pesar del carácter crónico y degenerativo de la FQ hay que mantener la esperanza en el futuro, en la aparición de nuevos tratamientos -quizás en pocos años la terapia génica-. Saber que tenemos esos magníficos profesionales que nos atienden desde que nacemos es una gran ayuda para lograrlo.*

---

<sup>119</sup> Federación Española Contra la Fibrosis Quística.  
URL: <http://www.fibrosis.org/>  
[consulta novembre del 2004]



---

*Y si los nuevos tratamientos no llegan, hemos de confiar en esa nueva oportunidad de vivir que nos ofrece el trasplante pulmonar, con un nuevo futuro y una calidad de vida para nosotros ya olvidada, ya transcurridos los momentos más avanzados de la enfermedad.*

*Para mí ya son 30 los años que han transcurrido con la fibrosis quística como compañera de viaje; y una tercera parte de ellos es el tiempo que llevo colaborando y trabajando en entidades que luchan en favor de los afectados por esta enfermedad y sus familias. Se podría decir que la FQ es parte de mí y yo soy parte de la FQ.*

*Pero en este camino de apoyo mutuo y solidaridad todavía nos queda mucho por hacer. Y son oportunidades como la que tenemos este 25 de abril con motivo del Día Nacional de la Fibrosis Quística las que nos permiten acercarnos a quienes no conocen la enfermedad y solicitar la ayuda que necesitamos para alcanzar nuestros objetivos de educación y apoyo a los niños que cada año nacen con la enfermedad y a las familias que sufren el mazazo de saber que su hijo la padece. A ellos, y a los que ya han aprendido a vivir con la FQ y que, aun así, necesitan todo nuestro apoyo.*

*Éste y la esperanza en el futuro es el mejor mensaje que hoy puedo ofrecerles.*

José Pulido



### 3. CONCLUSIONS

Com deia Potter la bioètica és "el coneixement sobre com utilitzar el coneixement", el pont entre ciències i humanitats. Els problemes de la bioètica han de ser debatuts per la societat en el seu conjunt abans de que siguin adoptades solucions normatives, sobre les que, en una societat democràtica i plural, és precís aconseguir el consens. Casado també dirà que la presa de decisions en Bioètica necessita de la reflexió ètica prèvia i del debat ciutadà però, després, necessita de decisions polític-jurídiques. Són els ciutadans els que valoren els riscos que s'assumeixen i per això és necessària informació i transparència. La bioètica té davant seu un repte important: ajudar en el camí que va des de l'heteronomia cap a l'autonomia dels éssers humans.<sup>120</sup>

Albert Royes en parlar del llibre *Els fonaments de la bioètica* de Tristram Engelhardt<sup>121</sup> realitza unes reflexions molt adients pel treball en dir que la principal tasca de la bioètica és ajudar a la cultura a clarificar les seves visions de la realitat i dels valors. La bioètica representa un paper primordial en el procés d'autocomprensió d'una cultura. Les conclusions en bioètica són sempre provisionals i que les seves consideracions tenen lloc en el marc de les societats seculars plurals, formades per estranys morals davant dels quals la bioètica ha de justificar-se. Plantejar una qüestió ètica és buscar un fonament diferent al de la força per a resoldre una discrepància moral. Aquest ha d'ésser el mínim, exigible per Tristram Engelhardt el principi bioètic bàsic és el del consentiment o permís. En l'àmbit sanitari la tensió bàsica es dona entre dos principis: el principi de permís (nom que substitueix al d'autonomia) i el principi de beneficència.

Per Engelhardt cal distingir entre les persones en sentit moral i les persones en sentit social, aquelles a quines les primeres imputen alguns dels drets dels agents morals, encara que aquests drets imputats poden ser obviats en certes circumstàncies. D'aquesta manera té cabuda en el marc de la bioètica secular la investigació amb embrions l'avortament voluntari, l'eutanàsia de nou nats amb deficiències greus, per citar només alguns supòsits.

Al llarg del treball hem pogut constatar la relació que s'estableix entre les innovacions en aquest cas genètiques i la societat. De quina manera afecta directament a les persones que estan patint aquestes malalties i el debat que generen aquestes innovacions tecnològiques. Al llarg del segon semestre del 2004 a La Vanguardia es podia seguir un debat a la secció de *les cartes al director*, generat a partir d'un article<sup>122</sup> del professor Ramon Valls anomenat *Embriones*.

Respecte a les relacions metge-pacient es pot considerar que el sanitari virtuosament com el malalt virtuosament en una societat plural i secular, és el que ha adquirit i desenvolupat l'hàbit de respectar la llibertat de les altres persones i de procurar aconseguir el seu bé, tenint present els possibles beneficis i perjudicis de les seves

<sup>120</sup> Casado, María *Bioética para un contexto plural*

URL: <http://www.ub.es/fildt/conferencias/casado1.htm>

[consulta novembre del 2004]

<sup>121</sup> Engelhardt, H. Tristram (1995) *Los fundamentos de la bioética*. Barcelona: Ed. Paidós

<sup>122</sup> Ramon Valls (12 juliol del 2004) *Embriones*. Barcelona: Ed. La Vanguardia.





accions. En aquest context, les virtuts fonamentals haurien de ser: la tolerància (com virtut primordial en la moral del respecte mutu) la liberalitat (la predisposició moral d'ajuda generosament als altres) i la prudència (a fi d'aconseguir un balanç favorable als beneficis enfront dels prejudicis).<sup>123</sup>

Montserrat Roig, la coneguda escriptora catalana que va morir de càncer, deia "Cal un terreny ambigu on bateguen les relacions pacient-metge, i aquest terreny és el de les paraules. El pacient ha de descobrir, amb paciència, les seves pors; i sovint no les pot fer sentir al metge. Aquest les desconeix" tanmateix "el metge té por de parlar. "Les paraules són, alhora, indispensables i fatals", assegurava Aldous Huxley. Els metges també se senten empresonats per les paraules, que sovint no expressen exactament allò que volen dir."<sup>124</sup>

També en el treball s'ha analitzat els criteris de consell genètic, la problemàtica que plantegen les malalties. Malalties que ens han servit per fer el recorregut a través d'exemples. Mitjançant l'anàlisi de la teràpia gènica podem veure les expectatives que genera i les esperances però el camí encara és llarg i difícil. A l'entrevista<sup>125</sup> realitzada a Bernat Soria dirà que "Trobo que el nivell d'informació que té el ciutadà mig no fa fàcil el que arribi a conclusions acurades sobre que és lo que la teràpia cel·lular o la teràpia gènica pot significar però recentment s'ha produït un debat social i s'estar produint un debat molt gran de les cèl·lules mare, les cèl·lules troncales i dona la sensació que això està ajudant a que se compregue una miqueta millor". Recomano ampliar amb la lectura de *l'annex 2: Entrevistes* per llegir les respostes a les preguntes de recerca plantejades en el treball com són desenvolupades per científics de diferents àrees, així com de persones que penso són d'interès.

Amb aquestes malalties s'associa una forma de cuidar que no és simplement una manifestació de preocupació, de compromís amb el dolor de l'altre, i de desigs de conversar amb els pacients. Inclou també la capacitat d'escoltar i parlar compenetradament amb els serveis destinats al suport social i al benestar; serveis que són necessaris per ajudar a les persones i a les seves famílies a suportar una àmplia gamma de problemes no mèdics que poden acompanyar - i generalment acompanyen- a les malalties. Evidentment, la bona atenció exigeix, com a ingredient crucial, l'excel·lència tècnica del professional.<sup>126</sup>

Encara que el catedràtic de Bioquímica i científic valencià Santiago Grisolia, ha assegurat recentment, a l'agost del 2004, que "sortosament, la ciència avança al marge de les qüestions ètiques, al menys de que es prohibeixin del tot coses, com s'està

---

<sup>123</sup> Royes, Albert *Comentarios al libro de Hugo Tristram Engelhardt Los fundamentos de la bioética* (1995), Barcelona: Ed. Paidós.

URL: <http://www.ub.es/fildt/albert1.htm>

[consulta novembre del 2004]

<sup>124</sup> Roig, Montserrat (1991) *La por del metge. Apunt per a una reflexió*. Barcelona: Ed. Quadern CAPS.

<sup>125</sup> Morera, J. Ricard (1 octubre del 2004) *Entrevista a Bernat Soria. III Congreso Mundial de Bioética*. Cuenca

<sup>126</sup> AAVV(1996) *The Hastings Center Report*. London: Ed. Journal of Medical Ethics



intentant fer a Estats Units amb la investigació de les cèl.lules mare<sup>127</sup>, caldria dir que si més no és necessari qüestionar-se cap a on anem i tenir en compte els consells per evitar situacions sense possibilitat de retorn. No obstant en el III Congrés Mundial de Bioètica em va manifestà que la bioètica té el paper de "Pepito Grillo"<sup>128</sup> de la investigació científica.

Per finalitzar, Ernst Mayr a un article publicat a la Vanguardia<sup>129</sup> es preguntava per si podria l'espècie humana actual evolucionar en conjunt i originar una nova espècie millor? O podria convertir-se l'home en un superhome? Respon dient que no hi ha esperances. Encara que la gran variació genètica del genotip humà seria un material adequat per la selecció, les condicions modernes són molt diferents de les que imperaven quan algunes poblacions d'Homo Erectus evolucionaren i originaren l'espècie Homo Sapiens. Afegeix que els humans moderns són una societat massificada i no cal indicis d'una selecció natural de genotips superiors que permetessin a la nostre espècie evolucionar per sobre de la seva capacitat actual. Al no produir-se una selecció en el sentit d'una millora, no cal cap probabilitat de que es pugui originar una espècie humana superior.

---

<sup>127</sup> Redacció (19 agost del 2004) *Grisolía assegura que la ciencia avanza al margen de cuestiones éticas* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,522899,00.html>

[consulta novembre del 2004]

<sup>128</sup> Morera, J. Ricard (1 octubre del 2004) *Entrevista a Santiago Grisolía. III Congreso Mundial de Bioética*. Cuenca

<sup>129</sup> Mayr, Ernst (22 agost del 2004) *Un tipo particular de cambio* Barcelona: Ed. La Vanguardia



## 5. Bibliografia i Internetgrafia.

### Bibliografia

AAVV (2000) *Bioètica 2000*. Oviedo: Ed. Nobel

AAVV (2000) *Declaración Bioética de Gijón 2000*. Gijón: Ed. SIBI

AAVV (1990) *Diccionari Enciclopèdic de Medicina*. Barcelona: Ed. Enciclopedia Catalana.

AAVV(2003) *Genética* Barcelona: Ed.Mondadori

AAVV *Libro blanco de atención a la fibrosis quística*. Valencia: Ed. Federación Española contra la fibrosis quística

AAVV(1996) *The Hastings Center Report*. London: Ed. Journal of Medical Ethics

Aguirre de Cárcer, A. (10 juliol del 2004) *Descifrado el cromosoma 7, que se asocia a graves enfermedades*. Madrid: Ed. ABC

Alcoberro, Ramon (2004) *Ètiques per a un món complex. Un mapa de les tendències morals contemporànies*. Lleida: Ed. Pagès editors

Altisent Rogelio et alter *Sobre bioética y medicina de familia*. Barcelona: Ed semFYC

Barnett, S.A. et alter (1969) *Un siglo después de Darwin 1. La Evolución*. Madrid: Ed. Alianza Editorial

Barnett, S.A. et alter (1969) *Un siglo después de Darwin 2. El origen del hombre*. Madrid: Ed. Alianza Editorial

Beauchamp, Tom L. & Childress, James F. (1998) *Principios de ética biomédica* Barcelona: Ed. Masson

Boladeras, Margarita (1999) *Bioética*. Madrid: Ed. Síntesis

Boladeras, Margarita (2004) *Esquema métodos y objeciones*. Barcelona: Postgrau Bioètica i Qualitat de Vida UB.

Bradbury, Jane (2002) La combinació detergent-lentivirus proporciona a la teràpia gènica esperança per a la fibrosi quística. (Detergent-lentiviral combination gives gene therapy hope for cystic fibrosis) Ed. The Lancet, vol. 360, n°9342.

Brenner, Sydney (2004) *Viure per a la ciència*. Alzira: Ed. Bromera

Bueno, D. i Tricas, M. (2001) *Gens i genoma*. Barcelona: Ed. Pòrtic



- Camps, V. (2001) *Una vida de calidad. Reflexiones sobre bioética* . Barcelona: Ed. Crítica
- Check, Erika (2003) *El daño potencial de los vectores virales provoca dudas sobre la terapia génica. (Harmful potential of viral vectors fuels doubts over gene therapy)*. Ed. Nature, vol. 423, nº6940, p.573-574
- Depré Olivier (2003) *Hans Jonas*. Paris: Ed. Ellipses
- Doull. I.J.M. (2001) *Avances recientes en fibrosis quística* Ed. Archives of disease in childhood, 85:62-66
- Engelhardt, H. Tristram (1995) *Los fundamentos de la bioética*. Barcelona: Ed. Paidós
- Espejo, M<sup>a</sup> Dolores et al. (2001) *Bioética en las ciencias de la salud*. Granada: Ed. El Partal.
- Estivill, Xavier (1996) *Descobrir els gens, cercar les malalties: el pont entre la biologia i la medicina*. Quinzè Congrés de metges i biòlegs de llengua catalana: Llibre de Ponències.-Barcelona: Ed. Acadèmia de Ciències Mèdiques de Catalunya i de Balears
- Estivill, Xavier (1996) *Fibrosis Quística: mutaciones y fenotipos*. Barcelona: Ed. Revista de la Real Acadèmia de Medicina de Catalunya 11(3):175-185
- Estivill, Xavier. (1992) *Genética médica y análisis del genoma humano: patología molecular y diagnóstico de enfermedades*. Barcelona: Ed. Jano 43(1000):61-6
- Estivill, Xavier; Williamson, Robert (1988) *Genética Molecular de la Fibrosis quística* Ed. Investigación y ciencia (144)
- Estivill, Xavier (1990) *Genética reversa y enfermedades hereditarias* . 190-191 p. *El proyecto del genoma humano* . Valencia : Ed. Generalitat Valenciana Consell Valencià de Cultura
- Feito, Lydia (1994) *Nuevos interrogantes para la ética actual: el desafío de la terapia génica humana*. Madrid: Tesis doctoral
- Fernández-Rúa, José María (31 octubre del 2003) “*Sólo seré feliz cuando descubramos una cura contra el cáncer*”, confiesa James Watson. Madrid: Ed. ABC
- Franch, Juan Ignacio (1993) *La enfermedad de Huntington*. Valladolid: Ed. Secretariado de Publicaciones Universidad de Valladolid.
- Fukuyama, Francis (2003) *El fin del hombre. Consecuencias de la revolución biotecnológica* . Madrid: Ed. Suma de Letras
- Gafo, Javier (1985) *Eugenesia: una problemática moral reactualizada*. Madrid : Ed. Universidad Pontificia Comillas.



Gracia, Diego (2004) *Como arqueros al blanco. Estudios de bioética*. Madrid: Ed. Triacastela

Grisolía, Santiago (1990) *Las limitaciones éticas de la ciencia /*. 136-146 p. *El proyecto del genoma humano*. Valencia : Ed. Generalitat Valenciana Consell Valencià de Cultura

Grupo de Expertos Comunitarios (2004) *25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos*. Bruselas: Ed. Comisión Europea.

G.Z. (14 febrer del 2004) *El acceso a los fármacos, reto de los afectados por las "enfermedades raras"*. Madrid: Ed. ABC

Habermas, Jürgen (2002) *El futur de la naturalesa humana. ¿envers una eugenèsia liberal?* Barcelona: Ed. Empúries

Jonas, Hans (1997) *Técnica, medicina y ética. La práctica del principio de responsabilidad*. Barcelona: Ed. Paidós

Jones, Emma y Morris, Anna (1999) *Lo esencial en Célula y Genética*. Madrid: Ed. Harcourt

Kuhse, Helga and Singer, Peter (2001) *A companion to Bioethics*. Oxford: Ed. Blackwell Publishers

Lacadena, J.R. (2002) *Genética y Bioética*. Bilbao: Ed. Descleé de Brower, Colección "Cátedra de Bioética" nº6, Universidad Pontificia de Comillas

Martí Font, J. M. (30 desembre del 2001) *"La autorregulación es la única manera de tratar los problemas de la bioética"*. Barcelona: Ed. El País

Mayor Zaragoza, Federico y Alonso Bedate, Carlos (2003) *Gen-Ética*. Barcelona: Ed. Ariel

Mayr, Ernst (22 agost del 2004) *Un tipo particular de cambio*. Barcelona: Ed. La Vanguardia

Méndez, Rafael (4 gener del 2004) *Científicas españolas logran crear óvulos a partir de células sanguíneas*. Barcelona: Ed. El País

McGee, Glenn (2003) *El bebé perfecto*. Barcelona: Ed. Gedisa

Morera, J. Ricard (1 octubre del 2004) *Entrevista a Santiago Grisolia. III Congreso Mundial de Bioética*. Cuenca

Morera, J. Ricard (1 octubre del 2004) *Entrevista a Bernat Soria. III Congreso Mundial de Bioética*. Cuenca

Mueller, Robert y Young, Ian (2001) *Genética Médica*. Madrid: Ed. Marban Libros

Oliva, Rafael et al. (2003) *Genética médica*. Barcelona: Ed. Universitat de Barcelona.



Oppenheimer, Walter (25 juny del 2003) *El Reino Unido plantea obtener la ficha genética de todos los bebés. El gobierno Blair presenta un ambicioso plan de medicina genética.* Barcelona: Ed. El País

Pujol Gebellí, Xavier (28 setembre del 2002) *César Nombela, Presidente del Comité Asesor de Ética. El cigoto humano, incluso en sus primeras fases de desarrollo, merece consideración.* Barcelona: Ed. El País.

Redacció (27 juliol del 2004). *Consulta pública sobre la genética en la reproducción.* Madrid: Ed. Diario Médico

Redacció (21 desembre del 2004) *Logran que una pareja con fibrosis tenga un hijo sano en España.* Madrid: Ed. La Razón

Redacció (14 maig del 2003) *El virus Ébola abre una vía para tratar la fibrosis quística.* Barcelona: Ed. El País.

Redacció (13 juliol del 2004) *Victoria Anna Sánchez, la primera “niña probeta” nacida en España, cumple 20 años.* Madrid: Ed. La Razón.

Redacció (1 març del 2003) *Uno de los padres del ADN defiende acabar genéticamente con la fealdad y la estupidez. James Watson, a diferencia de la mayoría de los médicos y científicos, defiende la mejora genética de la especie humana.* Barcelona: Ed. La Vanguardia

Redacció (22 novembre del 2002) *Células madre: un debate científico en su contexto ético y social.* Madrid: Ed. ABC

Ricart, Marta (8 febrer del 2004) *Aumenta el turismo in vitro.* Barcelona: Ed. La Vanguardia.

Ricart, Marta (17 juny del 2002) *Los afectados por enfermedades raras reclaman mejores diagnosis y tratamientos.* Barcelona: Ed. La Vanguardia

Ridley, Matt (2000) *Genoma.* Madrid: Ed. Taurus

Roig, Montserrat (1991) *La por del metge. Apunt per a una reflexió.* Barcelona: Ed. Quadern CAPS.

Sacks, Oliver (1999) *La isla de los ciegos al color.* Barcelona: Ed. Anagrama

Sádaba, J. (2000) *La vida en nuestras manos.* Barcelona: Ed. Ediciones B

Sádaba, J. y Velázquez, J.L. (1998) *Hombres a la carta. Los dilemas de la bioética.* Madrid: Ed. Temas de Hoy

Salcedo, A. et alter (1998) *Fibrosis Quística.* Madrid: Ed. Díaz de Santos.



Sandoval, Pablo X. De (23 novembre del 2003) *La genética salvó a Roger. Por vez primera en España, una familia evita tener un hijo con la enfermedad de Huntington.* Barcelona: Ed. El País.

Sánchez, Mayca (16 octubre del 2004) *Los niños que nacen con fibrosis quística alcanzan una supervivencia media de 40 años. El trasplante de pulmón y otros avances evitan que los afectados mueran en la infancia.* Barcelona: Ed. El País.

Sarmiento, Augusto et al. (1993) *Genética y ética.* Pamplona: Ed. EUNSA

Sulston, John y Ferry, Georgina (2003) *El hilo común de la humanidad.* Madrid: Ed siglo XXI de España

The European Group on Ethics and New Technologies (2003) *Ethical aspects of genetic testing in workplace.*

Thompson, M. et alter (1996) *Genética en Medicina.* Barcelona: Ed. Masson.

Valls, Ramón (2003) *Ética para la bioética y a ratos para la política.* Barcelona: Ed. Gedisa

Ramon Valls (12 juliol del 2004) *Embriones.* Barcelona: Ed. La Vanguardia

Velázquez, J.L. (2003) *Del homo al embrión. Ética y biología para el siglo XXI.* Barcelona:Ed. Gedisa

Watson, James (1994) *La doble hélice .* Barcelona: Ed. Salvat

Watson, James (2003) *ADN. El secreto de la vida.* Madrid: Ed. Taurus

## Internetgrafia.

Alcoberro, Ramon *Temas i autors per a una reflexió filosòfica*

URL: <http://alcoberro.info>

[consulta novembre del 2004]

Asociación Española de Pediatría

URL: <http://www.aeped.es/infofailia/temas/fibrosisq.htm>

[consulta novembre del 2004]

Casado, María *Bioética para un contexto plural*

URL: <http://www.ub.es/fildt/conferencias/casado1.htm>

[consulta novembre del 2004]

Castillo, Miguel (8 Juliol del 2004) *La medicina personalizada permitirá reducir costes asistenciales* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,507122,00.html>

[consulta novembre del 2004]



Castillo, Miguel (19 març del 2004) *La bioinformàtica permete acercar la informació clínica y genética* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,304474,00.html>

[consulta novembre del 2004]

De la Serna, José Luís (8 febrer del 2003) *El exilio de Bernat Soria en Singapur* (en línia) Madrid: Ed. El Mundo

URL: <http://www.el-mundo.es/salud/2003/513/1044636161.html>

[consulta novembre del 2004]

De León Azcárate, Juan Luis (9 setembre del 2004) *La mariposa de Kübler-Ross*

Bilbao: Ed. El Correo Digital

URL: [http://servicios.elcorreodigital.com/vizcaya/pg040909/prensa/noticias/Articulos\\_OPI\\_VIZ/200409/09/VIZ-OPI-200.html](http://servicios.elcorreodigital.com/vizcaya/pg040909/prensa/noticias/Articulos_OPI_VIZ/200409/09/VIZ-OPI-200.html)

[consulta novembre del 2004]

Enersen, Ole (2001) *Who Named It?*

URL: <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/966.html>

[consulta novembre del 2004]

Europa Press ( 2 setembre del 2004) *El Parlamento de Singapur aprueba una ley que autoriza la clonación con fines terapéuticos* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,529175,00.html>

[consulta novembre del 2004]

Federación Española Contra la Fibrosis Quística.

URL: <http://www.fibrosis.org/>

[consulta novembre del 2004]

FQarg.com.ar

URL: [http://www.fqarg.com.ar/genetica\\_preimplantacional.htm](http://www.fqarg.com.ar/genetica_preimplantacional.htm)

[consulta novembre del 2004]

Fresquet, José L. (2004) *Epónimos médicos. Anemia de Fanconi.*

URL: <http://www.historiadelamedicina.org/fanconi.html>

[consulta novembre del 2004]

Grupo Recoletos *Bionoticias*

URL: <http://www.bionoticias.com>

[consulta novembre del 2004]

Lacadena, Juan Ramon (2003) *Informe del Comité Asesor de Ética en la Investigación Científica y Tecnológica. La investigación con células troncales humanas en España* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico

URL: [http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/2003\\_03/2003\\_03\\_00.html](http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/2003_03/2003_03_00.html)

[consulta novembre del 2004]





---

Pérez Ybarra, Rafael (28 febrer del 2004) *Definen la influencia genética y medioambiental en el Huntington* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,450889,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

Pozo, Teresa del (17 juny del 2004) *Sólo uno de cada diez laboratorios realiza correctamente análisis genéticos en cáncer de mama y ovario* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,498619,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

Pozo, Teresa del (12 juliol del 2004) *La secuenciación del genoma: un nuevo reto ético para el futuro biotecnológico* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,505304,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

Redacció (19 juliol del 2004) *Suiza aprueba el acceso de las aseguradoras al resultado de test genéticos* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,511105,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

Redacció (27 juliol del 2004). *Consulta pública sobre la genética en la reproducción* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,514463,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

Redacció (19 agost del 2004) *Grisolía asegura que la ciencia avanza al margen de cuestiones éticas* (en línia). Madrid: Ed. Diario Médico  
URL: <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,522899,00.html>  
[consulta novembre del 2004]

Royes, Albert *Comentarios al libro de Hugo Tristram Engelhardt Los fundamentos de la bioética (1995), Barcelona: ed. Paidós.*  
URL: <http://www.ub.es/fildt/albert1.htm>  
[consulta novembre del 2004]

Royes, Albert *Diferentes metodologías para la resolución de conflictos en Bioética: Beuchamp & Childress vs Engelhardt.*  
URL: <http://www.ub.es/fildt/albert2.htm>  
[consulta novembre del 2004]

Sádaba, Javier *Células Madre y Filosofía Moral.*  
URL: <http://www.ub.es/fildt/sadaba2.htm>  
[consulta novembre del 2004]

Sádaba, Javier *La calidad de vida y sus límites.*  
URL: <http://www.ub.es/fildt/sadaba3.htm>  
[consulta novembre del 2004]



Servicio Canario de Salud *Efectividad de los tratamientos en fibrosis quística*

URL: <http://www.rcanaria.es/scs/infosalud/efectividad/fibrosis.html>

[consulta novembre del 2004]

Torrecilla, Montse (2004) *Enfermedad de Huntington*

URL: <http://www.informacion.e-huntington.org>

[consulta novembre del 2004]

Universitat de Barcelona

URL: [http://www2.ub.edu/neurobiologia/Txt\\_HI.htm](http://www2.ub.edu/neurobiologia/Txt_HI.htm)

[consulta novembre del 2004]



- ***Annex 1: Principals documents aprovats pels organismes i institucions oficials.***

Els següents són alguns dels documents i lleis aprovades que poden complementar el treball:

És important fer esment de la *lleï 21/2000 de Catalunya sobre els drets d'informació relatiu a la salut, l'autonomia del pacient i la documentació clínica.*

*Llei 45/2003*, de 21 de novembre, pel que es modifica la llei 35/1988, de 22 de novembre, sobre Tècniques de reproducció assistida.

*Declaració de la UNESCO sobre el Genoma Humà.* Aprovada per la 29 Conferència General de la UNESCO, el dia 11 de novembre de 1997 la conferència general.

*Declaració de la UNESCO sobre les dades genètiques humanes.* Aprovada per unanimitat i per aclamació, per la 32<sup>a</sup> sessió de la conferència general de la UNESCO, el 16 d'octubre de 2003.

Grupo de Expertos Comunitarios (2004) *25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos* publicat per la Comissió Europea.

*Ley 7/2003* de 20 de octubre, per la que es regula la investigació en Andalusia con preembriones humanos no viables para la fecundación in vitro.

El *Codi Deontològic del Col·legi Oficial de Metges de Barcelona (COMB)*. Aprovat el 19 de novembre del 2004.



- **Annex 2: Entrevistes**

## Realitzades a:



### **Jordi Alberch**

**Dia:** 11 de novembre del 2004

**Lloc:** Hospital Clínic. Facultat de medicina. Universitat de Barcelona

### **Sydney Brenner**

**Dia:** 16 de novembre del 2004

**Lloc:** CosmoCaixa. Fundació “La Caixa”

### **Santiago Grisolia**

**Dia:** 30 de setembre del 2004

**Lloc:** III Congrés mundial de bioètica. Auditorio. Cuenca.

### **Cristina Izuel**

Realitzada mitjançant correu electrònic

### **Juan Ramón Lacadena**

**Dia:** 29 de setembre del 2004

**Lloc:** III Congrés mundial de bioètica. Auditorio. Cuenca.

### **Marcelo Palacios**

**Dia:** 30 de setembre del 2004

**Lloc:** III Congrés mundial de bioètica. Auditorio. Cuenca.

### **Angelina Prades**

**Dia:** 9 de novembre del 2004

**Lloc:** Seu de l'ACMAH. Associació de la malaltia de Huntington.

Hotel d'Entitats La Pau. c/ Pere Vergés, 1 (7-1). Barcelona

### **Javier Sádaba**

Realitzada mitjançant correu electrònic.

### **Bernat Soria**

**Dia:** 1 d'octubre del 2004

**Lloc:** III Congrés mundial de bioètica. Auditorio. Cuenca.

### **John Sulston**

**Dia:** 7 d'octubre del 2003

**Lloc:** Fundació “La Caixa”. Passeig de Sant Joan. Barcelona.



## Jordi Alberch:

**Professor titular. Departament de biologia cel·lular i anatomia patològica. Facultat de medicina. Universitat de Barcelona.**<sup>130</sup>

El grup investigador de Neurobiologia del Desenvolupament de la unitat d'histologia del departament de biologia cel·lular i anatomia patològica de la Universitat de Barcelona dirigit per el Dr. Jordi Alberch posseeix una ampla experiència de més de 10 anys en l'estudi de la regulació de l'expressió dels factors neurotròfics i dels seus efectes neuroprotectors en distints models experimentals de malalties neurodegeneratives dels ganglis bassals.

Durant els últims anys han caracteritzat els efectes neuroprotectors dels factors neurotròfics de la família de les neurotrofines i del GDNF en models experimentals de la malaltia de Huntington. El laboratori disposa de la metodologia necessària per a la manipulació de cèl·lules modificades genèticament que secreten distints tipus de factors neurotròfics per al seu posterior transplant a models experimentals de la malaltia de Huntington.



### Entrevista a Jordi Alberch

*Com creu que influeix la teràpia gènica en la comprensió moral i social de determinades malalties?*

Hi ha dues aproximacions, una és mitjançant la teràpia gènica i l'altre la cel·lular ja que són coses diferents. Per altre banda tenim la selecció d'embrions que donaran vida a moltes parelles al ser el cas per exemple de la corea de Huntington.

El tractament ha de ser clar i definitiu, ja que amb problemes de rellevància s'ha de ser clar també amb comissions ètiques. Els malalts quan es refereixen a aquestes malalties hereditàries parlen de la nostra malaltia ja que afecta a tota la família.

La teràpia cel·lular potser una sortida, però és un procés llarg. A més que no s'hauria de posar través a la investigació.

*Creu que és possible determinar criteris d'actuació bioètica en el camp de les malalties genètiques?*

S'ha de tenir amb compte que és una teràpia com qualsevol altre. Hi ha d'haver-hi experts per regular. Sempre amb un cert ordre. Hi ha casos molt indicats.

<sup>130</sup> Universitat de Barcelona

URL: [http://www2.ub.edu/neurobiologia/Txt\\_HI.htm](http://www2.ub.edu/neurobiologia/Txt_HI.htm)  
[consulta novembre del 2004]



### *Són acceptables els criteris eugenèsics?*

De fet ja s'estar fent. No sabem cap a on anem. No té sentit. S'han d'evitar les malalties. Nosaltres hem millorat sense fer manipulacions. S'ha de donar qualitat de vida. En realitat som víctimes del nostre entorn.

### *Quin paper ha de tenir la bioètica per complementar la investigació científica?*

Tot té que tenir una pauta de control. S'han d'avaluar les malalties. Ha d'estar sempre al darrera, el científic, ell és el primer que ho acostuma a tenir molt clar el que es fa. Per exemple amb animals. També tenim els comitès d'ètica. Acostumen a ser problemes polítics. Es posen lleis molt restringides que poden aturar la recerca. Ha d'haver-hi més marge per la investigació.

### *Quin futur espera als malalts de corea de Huntington?*

Els malalts volen que s'aturi la malaltia, parlen repeteixo de la nostra malaltia. Evitar que la pateixin els descendents. Actualment no hi ha tractament simptomàtic pel Huntington, s'ha de millorar la qualitat de vida. Són gent receptiva, sempre són benvinguts els avenços, són molt conscients i oberts a qualsevol tractament.

### *Aproximadament es pot parlar d'un plaç per poder aplicar la teràpia cel·lular a la clínica?*

No es pot parlar de plaç. De ser-ho seria en un mig, llarg plaç. Per dir, serien uns 10 anys. La teràpia és preventiva, actualment es pot fer un bon diagnòstic.

### *Quina opinió té de la polèmica al voltant de les cèl·lules mare embrionàries?*

Fa molts anys per exemple que els casos de leucèmia es tracten amb cèl·lules mare del moll de l'os. Per exemple es podria oferir un tractament a un diabètic amb el trasplantament d'illots de Langerhans, això són realitats.

De fet, són eines de treball. S'han de tenir bases i criteris científic i tenir un bon control.

No obstant, penso que les que funcionaran millor són les cèl·lules mare de l'adult. Per altre banda les cèl·lules mare embrionàries donen molta informació i si no s'utilitzen es tirarien.

Estem en una època que hi ha un gran potencial pel coneixement biològic i terapèutic

*Moltes gràcies.*



## Sydney Brenner:

**Des del 1996 President and Director of Science, The Molecular Sciences Institute, La Jolla and Berkeley i des del 2000 Distinguished Research Professor, The Salk Institute, La Jolla, USA. Premi Nobel 2002.**

Va estudiar medicina i ciències a la Universitat de Witwatersrand de Johannesburg. Les seves aportacions a la biologia són moltes i molt brillants: des del desxiframent del codi genètic i el descobriment de l'RNA missatger, passant per la creació d'un extraordinari model d'estudi del desenvolupament animal a partir del cuc *Caenorhabditis elegans*, fins a la direcció del projecte de seqüenciació del genoma complet del peix globus. Brenner representa una manera de fer ciència, iconoclasta i original, que li ha permès protagonitzar bona part dels avenços més notables de la biologia del segle XX. L'any 2002 va rebre el premi Nobel de fisiologia i medicina, compartit amb John Sulston i H. Robert Horvitz, pels seus descobriments sobre la regulació genètica del desenvolupament dels òrgans i la mort cel·lular programada.<sup>131</sup>



### Entrevista a Sydney Brenner

*Com creu que la teràpia gènica influirà en la comprensió moral i social de determinades malalties?*

*Quin paper creu que ha de tenir la bioètica en la recerca científica?*

En opinió de Sydney Brenner s'ha d'utilitzar la mateixa ètica de la pràctica mèdica. Es mostra contrari a la clonació però partidari de la recerca amb cèl·lules mare tanmateix com de la clonació terapèutica. Parla de la necessitat de mantenir els mateixos punts de vista tota la humanitat. Aquesta no té valor com a portadors de genomes sinó té valor com a individus vius.

(extret del testimoni)

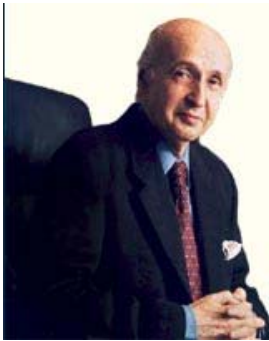
<sup>131</sup> Brenner, Sydney (2004) *Viure per a la ciència*. Alzira: Ed. Bromera



## Santiago Grisolí:

### President de la Fundació Valenciana d'estudis avançats.

Actualment presideix la Fundació Valenciana d'estudis i investigacions avançades, i fou Premi Príncep d'Astúries d'investigació científica i tècnica el 1990. Ha ocupat i ocupa, entre d'altres els següents càrrecs: professor distingit en el departament de bioquímica de la Universitat de Kansas Medical Center; professor distingit de la Fundació Valenciana d'investigacions biomèdiques; president del Comitè de coordinació científica de la UNESCO pel Projecte Genoma Humà; president executiu dels premis Rei Jaume I; membre del Consell Rector de l'Institut de Salut Carlos III; membre del Comitè Internacional de Bioètica de la UNESCO; membre del International Scientific Advisory Board UNESCO (1996-); membre del comitè científic de la SIBI; etc. És autor de nombroses publicacions.<sup>132</sup>



### Entrevista a Santiago Grisolí

*¿Cómo cree que influye la terapia génica en la comprensión moral y social de determinadas enfermedades?*

Bueno, yo creo que es una importante esperanza desde luego, lo hay que tener en cuenta es que la terapia génica no ha tenido digamos la efectividad que se creía en un principio y por una razón muy simple porque la célula es mucho más compleja de lo que uno pensaba inicialmente y el organismo como tal y siempre hay una serie de interacciones que hacen que se haya retrasado bastante la capacidad de terapia génica pero yo creo que habitualmente sí se llegará a utilizar.

*¿Qué criterios morales han de regir el asesoramiento genético?*

Yo creo que sobretodo lo que hay es que informar claramente a la gente de todo lo que eso implica. Naturalmente, yo creo que la transparencia es absolutamente importante.

*¿Son aceptables los criterios eugenésicos?*

Bueno, yo no estoy muy seguro de que haya algunos criterios eugenésicos que puedan defenderse, lo que pasa es que desde el principio la genética ha tenido que sufrir una serie de criterios que parecían ser recomendables y naturalmente eso lo han utilizado desgraciadamente sobre todo las ideas totalitarias que hemos visto en Alemania etc. Lo que pasa es que en realidad los problemas eugenésicos comienzan fundamentalmente en

<sup>132</sup> AAVV (2000) *Bioética 2000*. Oviedo: Ed. Nobel





los Estados Unidos puesto que ya Wender Hobs uno de los jueces más destacados y respetados dijo “3 generaciones de idiotas es suficiente” en el caso de la famosa niña Carey que resulta que no era tan deficiente, ni mucho menos, pero eso sirvió efectivamente para que se desarrollase esa idea que se pudiese mejorar la raza etc. Esto es muy difícil de aceptar puesto que se han tardado muchísimos años en llegar a tener el fantástico cerebro que actualmente tiene la humanidad.

*¿Cree que es posible determinar criterios de actuación bioética en el campo de las enfermedades genéticas?*

Sin duda alguna, yo creo que esto de las enfermedades genéticas que son únicamente un porcentaje relativamente pequeño dentro de las enfermedades estamos hablando de enfermedades monogénicas que son del orden del 2% de todas las enfermedades, sin embargo, lo que pasa es que hay muchas enfermedades que desarrollan también digamos aspectos epigenéticos y naturalmente esto es importante porque ahora mismo, por ejemplo, vd. conocerá que hay una enfermedad muy seria que es las personas que no toman ácido fólico, las madres, desarrollan espina bífida y por lo tanto en los Estados Unidos están dando grandes cantidades de ácido fólico para controlar la enfermedad y sin embargo hace unos días he estado en Ischia donde un investigador ha demostrado que con el aumento de ácido fólico se produce otros problemas relacionados sobre todo con el autismo. Entonces, lo que pasa es que la ciencia de la nutrición en la salud se sabe muy poco cuando muchas veces quieres cosas positivas tienes que aprender de las negativas, en fin no sabemos bastante.

*Y finalmente ¿qué papel debe tener la bioética para complementar la investigación científica?*

Bueno yo creo que sobre todo servimos de una especie “Pepito Grillo”.

*Muchísimas gracias.*



## Cristina Izuel:

Secretària de l'Associació Catalana de fibrosi quística. Barcelona.



### Entrevista a Cristina Izuel

*¿Cómo recibes los avances de la investigación médica y en concreto de la genética?*

La gran esperanza nacida de la localización del gen en el año 1985, su identificación y clonaje el año en 1989 y finalmente el descubrimiento de múltiples mutaciones (más de 1000) nos autoriza hoy a hablar de una forma más optimista. Los grandes campos de investigación abiertos desde entonces han permitido desarrollar vías de investigación muy concretas. El conocimiento de la proteína producida gracias al gen abre la perspectiva de una aproximación farmacológica (búsqueda de nuevos medicamentos)

La terapia génica que consiste en incorporar un gen normal a las células afectadas, constituye ya una pista seria en las investigaciones. Otros estudios iniciales desde hace tiempo aspiran a:

- Mejorar el tratamiento, particularmente desde el punto de vista de la lucha contra la infección broncopulmonar.
- Aumentar la aportación de oxígeno a los pulmones con procedimientos que utilizan tecnologías muy desarrolladas.
- Favorecer la práctica de trasplantes pulmonares limitando, sí es posible, los rechazos y complicaciones.
- Desarrollar la posibilidad de vacunas contra algunas bacterias como las pseudomonas.

Todas estas vías de investigación hacen predecir que en un futuro próximo la fibrosis quística pueda ser una enfermedad más controlada y que los avances que se consigan ayuden, como mínimo a estabilizar los enfermos.

Personalmente, creo que queda mucho camino por recorrer para que la fibrosis quística se considere una enfermedad crónica más, controlada y que no coarte la esperanza de vida (como por ejemplo la diabetes) y mucho más para su total curación pero desde la Administración y asociaciones como la nuestra hemos de seguir luchando para buscar recursos para la investigación.

*¿Qué opinas y esperas del consejo genético?*

El consejo genético, actualmente, juega un papel importantísimo en la fibrosis quística. En primer lugar es el pilar para el diagnóstico de la enfermedad en la población. Desde hace unos años, en Cataluña, se está realizando a cada niño que nace el screening neonatal. En un principio nació como un estudio de prevalencia de la enfermedad pero desde la asociación se ha hecho presión para que se continúe porque un diagnóstico precoz favorece la esperanza y la calidad de vida del enfermo.



También nos sirve para que una pareja que ya tienen un hijo con la enfermedad y quieran concebir otro niño, se pueda descartar la enfermedad mediante diagnóstico preimplantacional.

Del mismo modo, una pareja en la que uno de sus miembros es afectado de fibrosis quística, se descarta que la otra persona presente alguna de las mutaciones de la enfermedad para que no haya posibilidades de engendrar un hijo con esta fatídica enfermedad.

Personalmente creo que se ha de continuar apoyando el screening neonatal y utilizar este instrumento tan valioso como es la genética para erradicar enfermedades.

*¿Qué papel crees que ha de tener la bioética en el campo de las enfermedades genéticas hereditarias?*

Actualmente, en el Consejo de Ministros se está estudiando la ley que regula la investigación con células madres embrionarias y desde asociaciones como la nuestra en la que nuestra primordial inquietud es la investigación (además del apoyo y el asesoramiento de los enfermos), hemos de presionar para que se modifique la ley y se siga estudiando a favor de las enfermedades hereditarias.

Cristina Izuel



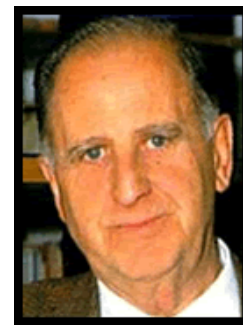
## Juan Ramón Lacadena:

**Catedràtic de genètica, Universitat Complutense, Madrid.**

Catedràtic de genètica i director del departament de genètica en la facultat de biologia de la Universitat Complutense de Madrid. És acadèmic corresponent de la Reial Acadèmia de Ciències Exactes, Físiques i Naturals de l'Institut d'Espanya; vocal de la Comissió Nacional de Reproducció Humana Assistida; i membre del comitè científic de la SIBI. Ha publicat llibres de text sobre genètica i nombrosos articles i monografies sobre investigació científica; i 50 llibres tractant temes de genètica i bioètica: *L'Embrió Humà*; *Naturalesa genètica humana*; *Manipulació genètica humana*; *Projecte Genoma Humà*; *Patents de gens humans*; *Teràpia genètica*; *Clonació*; *Transgènics*; *Ciència i creença*; etc.<sup>133</sup>

### Entrevista a Juan Ramón Lacadena

*¿Cómo cree vd. que influye la terapia génica en la comprensión social y moral de determinadas enfermedades?*



Bueno, una enfermedad es siempre consecuencia de algún tipo de anomalía en el comportamiento de las células, desde el punto de vista fisiológico implica la alteración de cualquiera de los controles, controles que en última instancia es seguro que vienen determinados por los genes. Entonces, la terapia génica lo que permite es incidir en ese control y de alguna manera pues llegar a poder cambiar una información genética relacionada con un paciente para que ese paciente digamos se convierta en sano lo cual implica una posibilidad de conocer la causa de las enfermedades y en consecuencia poder incidir, digamos, en la vida de las personas y individuos y naturalmente como consecuencia tener algún tipo de repercusión. El problema de la terapia génica que en su historia no muy larga, pero pasó por una curva ascendente que parecía que era imparable, se encontró con una serie de fracasos, digamos, dificultades de tipo técnico que le llevó casi casi a su desaparición, sin embargo yo creo, es mi opinión está remontando como otra de las nuevas alternativas o como progresos de la medicina en un futuro y en ese sentido yo creo que con todas las cautelas que se han de tener con los avances científicos, pero yo creo que para cierto tipo de enfermedades la terapia génica va a ser importante. Desde el punto de vista ético, bioético, es quizás lo que a veces se puede plantear es si realmente cuando no están asociados los problemas de asistencia primaria de la sanidad donde hay tantas diferencias entre países en recursos de sanidad se puede plantear el punto de vista ético si ese esfuerzo económico que supone el beneficio para pocos realmente se debe mantener.

<sup>133</sup> AAVV (2000) *Bioética 2000*. Oviedo: Ed. Nobel



*¿Qué criterios morales requieren un consejo genético?*

Bueno, pues quizás lo primero por la propia palabra es utilizar en vez de la palabra consejo la palabra asesoramiento.

*Si, asesoramiento*

Claro, el origen del término el *counseling* inglés pues hay una tendencia en traducirlo como consejo, pero es realmente, desde el punto de vista bioético es la intervención de digamos el experto en los temas genéticos lo que debe hacer es asesorar es decir explicar perfectamente a los pacientes cuál es la situación, cuál es el problema, cuáles son las alternativas pero que sea el paciente debidamente asesorado, que no dirigido, el que tome una decisión racional libre y ojalá siempre dentro de un comportamiento ético. Pero insisto, yo conozco algún caso, precisamente en Zaragoza, de un médico que insistía a una mujer embarazada, que por un problema genético abortara y esta mujer tuvo que cambiar de ginecólogo-obstetra porque no podía soportar la presión del médico en su caso, entonces yo creo que éste sería todo lo contrario de lo que debería ser el asesoramiento.

*¿Son aceptables los criterios eugenésicos?*

No, evidentemente, la eugenesia desde su nacimiento desde Galton allá en el siglo XIX y pretender tratarla de mejorar la especie humana, en fin, interviniendo sobre las capacidades reproductivas de determinadas personas y todo también en beneficio de unos pocos o lo que se suele llamar raza, con toda la dificultad que hoy en día de mantener el término raza desde el punto de vista genético, pero evidentemente, la eugenesia no es admisible. Lo que pasa es que la eugenesia puede ser de dos tipos, la eugenesia positiva o la negativa. En la eugenesia positiva se trata de favorecer determinados genotipos, mientras que la negativa es hacer desaparecer determinados genotipos entonces dentro de la tecnología actual podríamos decir que la terapia génica de la que hablábamos antes es un tipo de eugenesia, en el sentido de que se está manipulando y alterando una información genética de personas, de seres humanos, en razón de tratar de corregir una enfermedad pero cuando se aplican técnicas actuales para eliminar embriones o para incluso producir abortos o para incluso en algunos casos gente que defiende el infanticidio pues evidentemente no estoy de acuerdo.

*¿Cree que es posible determinar criterios de actuación bioética en el campo de las enfermedades genéticas?*

¿En qué sentido?

*Si es posible establecer unos criterios bioéticos en las enfermedades genéticas? O cuando se encuentra una enfermedad genética establecer unos criterios bioéticos?*

Si, pero es que no entiendo exactamente la pregunta.



*Bueno, qué tipos de actuaciones...en el campo de ...*

Bueno, no sé si es exactamente por donde va la pregunta pero tiene que ver algo con lo que planteo pero que, por ejemplo, la consecuencia del desarrollo genético dentro de lo que es el avance del conocimiento del genoma humano, el *Proyecto Genoma Humano*, todo eso es pues lo que nos lleva a lo que podríamos denominar genéricamente medicina genómica. Esa medicina genómica tiene varias características, una primera es que la medicina que hasta, o que, antes era una medicina de tipo preventivo diagnóstico o terapéutico hoy día además puede ser una medicina predictiva, el hecho de conocer el genoma de una persona y ver que tiene una cierta mutación que se sabe que tiene una relación que le predispone, o le hace susceptible, a determinado tipo de enfermedades, a determinado tipo de cáncer por ejemplo, evidentemente eso plantea una situación absolutamente nueva; cuando una persona sabe que tiene esa información genética que le da una probabilidad, siempre hay que hablar en términos de probabilidades no de certezas, de una probabilidad por decir pues con esa mutación en un 60% de probabilidades vd. puede cursar un cáncer o vd. puede cursar determinada enfermedad. Entonces, esto evidentemente cambia la vida de una persona porque esa persona puede decir ante este genotipo mío yo puedo ordenar mi vida, cambiar ciertas costumbres, hábitos, tratar de impedir que esta probabilidad se haga una realidad y por tanto puede serle muy beneficioso pero hay otras personas que ante esa situación lo que hacen es entrar en una especie de shock psicológico y decir que yo ya estoy condenado por una mala interpretación de lo que es la probabilidad y entonces esa persona, digamos, entrar en un proceso depresivo de pensar yo tengo esa mutación, yo voy a cursar esta enfermedad y entonces, por tanto, introducir una incidencia grave en su vida. Por otro lado, podría ocurrir que con el estudio del genoma de un individuo se conozca que tiene una mutación que le puede producir esa enfermedad para la cual en este momento no hay curación, con lo cual se crea una situación que Albert-Jensen llamó el “in-paciente”, una persona que en este momento está sano y no tiene que ir por tanto a que nadie le cure nada, porque no tiene la enfermedad, pero que sin embargo si se produjera la enfermedad en este momento no hay curación, con lo cual la situación es realmente nueva, en lo que es la medicina. Por otro lado, también en todo este contexto de la medicina genómica, lo que se llama la medicina personalizada, los periodistas lo llaman la medicina “a la carta”, a mí lo de la carta nunca me ha gustado, ni los niños “a la carta” pero bueno la medicina personalizada es la farmacogenómica es decir conocido el genotipo del genoma del paciente se puede saber qué medicamento le va a hacer el mejor efecto para su enfermedad porque teniendo dos personas la misma enfermedad la respuesta al tratamiento médico, a los fármacos, puede ser distinto en función del genotipo de cada uno. La medicina del futuro, la medicina genómica va a cambiar muchas situaciones.

*Y la última ¿qué papel debe tener la bioética para complementar la investigación genética?*

Yo creo que es fundamental, desde hace 34 años, en 1970 con la aparición de la bioética con Van Rensselaer Potter no hay duda que ha cambiado drásticamente la situación. Antes el investigador pues hacía, vamos a decir, lo que quería hacer en su afán de investigación sin pararse ante problemas que hoy día llamamos problemas bioéticos. Hoy día la decisión no la deben tomar sólo los científicos, tampoco la deben tomar sólo los juristas, ni los filósofos, ni los moralistas sino que todos, todos juntos, son los que



---

constituyendo lo que ya está establecido a cualquier nivel o a todos los niveles en todo el mundo, los comités de bioética, de toda manera que esa expresión que se ha oído tantas veces de que “la ciencia es imparable”, aunque ciertamente es imparable, el progreso es continuo pero decir eso se puede también interpretar también diciendo que la ciencia es imparable porque los científicos no están dispuestos a parar y ese es el problema bioético y entonces hay que plantearse una especie de contabilidad de doble entrada, razones a favor o en contra de hacer tal investigación y razones a favor o en contra de no hacer tal investigación y en una reflexión compartida tratar de llegar a lo que en la bioética es buscar la solución más prudente. Nadie va a encontrar el absoluto en su decisión pero sí de tratar de para en los momentos actuales tomar la decisión que sea más prudente.

*Muchas gracias.*



## Marcelo Palacios:

### President del comitè científic de la SIBI (Societat Internacional de Bioètica).

Especialista en cirurgia general i traumatologia i ortopèdia, és professor de l'Escola Internacional de Sofrologia Mèdica; director mèdic de la Policlínica de Gijón (Casa del Mar); i inspector mèdic provincial de l'Institut Social de la Marina. En el Parlament espanyol (diputat de 1982 a 1996) realitzà una intensa activitat relacionada amb la bioètica: presidí les comissions sobre Reproducció Assistida, i Ciència i Tecnologia; autor i ponent de les proposicions de Llei sobre tècniques reproducció assistida i Llei 42/88, i ponent d'altres lleis: General de Sanitat, medicament, etc. En el Consell d'Europa (1982 a 1996), del que ha rebut la medalla Pro Mèrit, realitzà informes sobre la utilització d'embrions i fetus humans amb finalitats científiques, així com sobre l'elaboració d'una Convenció de Bioètica (coneguda avui com Convenció d'Astúries). Fundà la Societat Internacional de Bioètica (SIBI) el 1997, de la que és president del comitè científic i director de la revista SIBI. És autor de diferents llibres i nombroses publicacions.<sup>134</sup>



### Entrevista a Marcelo Palacios

*¿Cómo cree que influye la terapia génica en la comprensión moral y social de determinadas enfermedades?*

Bueno, yo creo que en realidad todo lo que suene a tratamiento o terapéutica de enfermedades es algo que siempre es bien recibido por la población, es el principio, porque es una cosa de sentido común, además es un planteamiento que afecta a la esfera personal y familiar de una manera tan importante, cual es el caso de las enfermedades que lógicamente cualquier expectativa de tratamiento es bien recibida. Otra cosa es que después puede que en alguno o en muchos casos falte la información debida para saber qué es realmente la terapia génica y creo que éste es uno de los fallos que actualmente hay en los procedimientos de información y que desde el ámbito bioético y muy concretamente desde la *Sociedad Internacional de Bioética* intentamos ir llevando al conocimiento de la gente, es decir, no contentarnos con siendo lo que es para su entorno con una información académica sino una información general porque el protagonista principal de la salud es el ciudadano con independencia de que sea académico o no. Por lo tanto de lo que se trata es de insistir en un lenguaje a nivel de deliberación pública, en un lenguaje sencillo, fácilmente comprensible y riguroso a la par.

<sup>134</sup> AAVV (2000) *Bioética 2000*. Oviedo: Ed. Nobel





### *¿Qué criterios morales han de regir el consejo genético o asesoramiento genético?*

Yo creo que en el consejo genético se pueden dar muchas circunstancias. Todo lo que pueda permitir evitar la aparición de personas que puedan padecer las mismas enfermedades que no les permitan realizar después comportamientos o comportarse como seres sociales y relacionales que es lo que caracteriza fundamentalmente al ser humano, pues creo que en ese sentido debe hacerse todo tipo de esfuerzos para en el screening de las posibles enfermedades para intentar que no lleguen a producirse, dejando por supuesto dejando en el criterio de los progenitores la última decisión, faltaría más, en ese orden de cosas. Entonces en otros casos podrían hacerse planteamientos morales a situaciones de diagnóstico pre-implantacional pero yo en este sentido por ejemplo para en el caso del diagnóstico pre-implantacional para ayudar a tratar a un hijo a curar una grave enfermedad a través de las células compatibles del no-nacido, a mi me parece que en este sentido yo quiero ser rotundamente claro creo que nadie es quien moralmente para decidir, para inmiscuirse en la toma de decisión de una familia sobre el número de hijos que va a tener y cuando los quiere tener y cómo los quiere tener esto si no fuera que ya es una declaración de la ONU, desde Teherán, desde que hubo una reunión en Teherán hace ya más de 14 años es algo que a mí me parece absolutamente defendible, es decir, nadie es quien para decidir o para inmiscuirse insisto en la decisión de una familia sobre el espaciamiento de los hijos cuando y cómo, En otro orden de cosas evidentemente ahí puede haber alguna objeción en el hecho de que algunos embriones no puedan ser utilizados después pero nadie dice y a mi me sorprende mucho que va a nacer un niño, es decir, con ese embrión seleccionado va a nacer un niño todo el mundo se centra en decir no es que se destruyen los embriones y el valor del nacimiento de un niño ya no se tiene en cuenta y además el valor que tiene el que esa familia se había propuesto tener tres hijos o cuatro o dos en un momento determinado o sólo tenía uno y quiere tener otro y lo tienen en ese momento y además ese hijo va a contribuir solidaria y humanamente a evitar que el otro se muera o que padezca graves lesiones por tanto yo quiero que quede desde mi punto de vista como persona y como médico está completamente en mi pensamiento y creo que es lo que es más moral, creo que es lo más ético.

### *¿Son aceptables los criterios eugenésicos?*

Bueno, la eugenesia arbitraria por supuesto que no, nunca, la eugenesia de capricho arbitraria sin más no y sobre todo si estamos hablando de eugenesia en función de nacidos pero una eugenesia positiva puede tener efectivamente un apoyo ético.

### *¿Cree que es posible determinar criterios de actuación bioética en el campo de las enfermedades genéticas?*

Sí se están haciendo, yo mismo le acabo de dar algunas orientaciones. La gran riqueza de la bioética es que primero es una disciplina nueva que estamos haciendo entre todos, que estamos en ello y los ciudadanos. No es una deliberación de coto cerrado, es decir, todo lo que en ética se trate en un coto cerrado se resquebraja por sí mismo. La ética



tiene que ser abierta, tolerante, comprensible para llegar a conclusiones comunes, yo creo que en el plano de la bioética y al respecto de la pregunta que me hace hay muchas conclusiones comunes cualesquiera que sean digamos los ámbitos éticos de los que proceden las deliberaciones, en otros si que en las propuestas hay contradicciones, que son legítimas, además en el mundo que deseamos plural, democrático, abierto y tolerante. Dejando siempre clara una cuestión que en las decisiones debemos ser muy respetuosos de aquellas personas que no compartimos sobre todo cuando no nos obligan. Cuando a nosotros no nos obligan en lo moral es dejar libres a los demás para tomar sus propias decisiones. Otra cosa es que nos obliguen a nosotros a pagar más a Hacienda que otros pero la toma de decisiones sobre cuestiones que no sean compartidas debe respetarse siempre yo creo que es un principio de convivencia elemental.

*Y finalmente ¿qué papel debe tener la bioética para complementar la investigación científica?*

Bueno, la bioética no la complementa la bioética es un instrumento civil que se pone a disposición de la deliberación de una información adecuada y lo que hace son propuestas pero yo creo que aparte de utilizar un lenguaje como decía sencillo, accesible pero riguroso para favorecer el debate público, la bioética da orientaciones que sirvan al legislador, al pedagogo y a la población en general. Ella no complementa nada, ella es independiente, actúa, delibera con la información debida y luego saca conclusiones, da orientaciones esperando que puedan ser útiles al legislador como estamos viendo en muchos casos, yo creo que el pensamiento bioético, el movimiento bioético, está influyendo bastante en la toma de decisiones legales, por ejemplo, por esto hoy es inconcebible prácticamente que en ningún Parlamento se saque una norma relacionada con puntos sensibles de la biología, la medicina, sin consultar, sin tener opiniones de comités bioéticos creados al efecto e incluso hay Parlamentos que han creado comités de bioética, yo mismo cuando era parlamentario propuse la creación de un comité que funcionó al menos en el tiempo en que yo fui parlamentario por tanto yo creo que la bioética como instrumento civil independiente, ofrece orientaciones que puedan servir al legislador, a la ciudadanía y al pedagogo, por supuesto.

*Muchas gracias*



## Angelina Prades

Assistent Social de l'ACMAH. Associació de la malaltia de Huntington. Barcelona.

### Entrevista a Angelina Prades

#### *Com és el seu treball?*

El treball aquí social que fem és principalment fer l'acollida de les famílies quan reben el diagnòstic. És un impacte molt gros perquè la malaltia de Huntington al ser hereditària doncs implica que els fills també poden estar afectats, és un diagnòstic molt dur, llavors les famílies que ho creuen convenient si el neuròleg o algú els informa de que existeix l'associació passen per aquí i doncs la nostra missió aquí dins l'associació és donar suport, informar dels serveis que hi han, principalment ajudar a contenir tot l'impacte que representa el diagnòstic. Després doncs, aquí hi ha servei de psicòleg hi ha servei d'informació jurídica de tot tipus d'assessorament que la família pugui necessitar, també ja fa tres anys que fem tallers de rehabilitació pels malalts, més que de rehabilitació de manteniment de funcions, les funcions que tenen preservades si treballa doncs perquè el deteriorament que la malaltia porta sigui el més lent possible i això ho fan aquí un dia a la setmana, dimarts a la tarda, fan logopèdia, fan fisioteràpia i fan estimulació cognitiva. Des de que ho estem fent veiem que els malalts ho han viscut molt bé això de fer aquests tallers i que no només és el taller en sí si no el fet de trobar-se aquí un dia a la setmana amb altres famílies que també tenen el mateix problema que comparteixen preocupacions inquietuds afectes que facin una pinya entre ells, entre els malalts, entre els familiars mentre esperen que acabin els tallers i ha generat una dinàmica grupal molt bona que ajuda molt a les famílies o sigui això és una part del servei de l'associació. L'altre és doncs difusió de la malaltia, organitzar jornades un cop a l'any per parlar dels avenços, com està la malaltia aquí i a nivell internacional, les novetats que hi hagin, un cop a l'any al mes de maig que és el mes de Huntington internacionalment doncs es fa la "Jornada Huntington" sempre es fa en un hospital gran, ja ho hem fet un any al Clínic, un any a la Vall d'Hebró, un a l'Hospital de Sant Pau, aquest any ho vem fer a la psicoclínica de la Mercè i cada any intentem fer-ho en un lloc diferent per donar accés al màxim de professionals, és més variat i que la informació sigui el més amplia possible, es tracten els trets psiquiàtrics, els genètics, els neurològics, els socials, la manca de recursos que hi ha per aquests malalts que aquesta és un altre de les labors que es fan des de l'associació. Recursos hi han els que hi han o sigui el Departament de Benestar i Família arriba on pot arribar i són moltes les famílies que no poden accedir a aquests recursos perquè no són suficients o perquè el seu barem d'ingressos supera una mica el límit dels barems a llavors ja no et toca ho has de fer en plan privat a buscar solucions si és d'ajuda a domicili com si és d'ingressos temporals en residències o de respirs. Si els barems d'ingressos de la família són més alts del que contempla doncs les institucions no toca i llavors ho has de fer en plan privat això és una de les labors que des d'aquí intentem doncs que hi hagin més recursos per tothom encara que hagi de ser amb co-finançament que és el que ara es parla tant, que la família pagui una part però que la Generalitat o qui correspongui doncs la Seguretat Social pagui l'altre, que es creïn places residencials, que es creïn serveis, tot això està en marxa i el procés és molt lent, mica en mica, perquè nosaltres des de l'associació hem d'anar empenyent hem d'anar concientiant als qui tenen poder per crear aquestes coses perquè



realment les posin en marxa i després també hi ha l'altre part que es diu que els recursos que ja hi ha que no s'han de crear, que és tan difícil, que el pressupost és tan limitat, que no arriba per tothom. Tot això doncs que els que hi ha s'aprofitin al màxim a vegades a lo millor hi ha llocs que no se li treu el màxim rendiment perquè només s'utilitza unes hores o perquè només hi van un parell de grups o perquè podrien anar més grups a fer teràpies o fer ... suposo que ara també amb el canvi de govern això està una mica parat però m'imagino que estan estudiant fer-ho molt bé i tenim aquesta confiança de que aquest hagi sigut un any una miqueta frenat per tots els canvis però que això es posi en marxa i sigui pel bé de tots al menys des d'aquí l'associació és el que intentem.

### *Quins tallers son els que s'organitzen?*

Aquí fem fisioteràpia, logopèdia i estimulació cognitiva, apart de tallers ocupacionals, de manualitats i d'organització de coses més lúdiques que també en alguns moments es fan i també son molt profitosos i també son útils.

### *Com són rebuts els avenços en genètica en el sí de l'associació?*

Home, sempre amb molta esperança sobre tot si són avenços que estan contrastats que venen les notícies, ara internet, els diaris. Sempre molt sovint hi ha notícies però a vegades no són del tot verificades no saps si ben bé allò ha estat una notícia que ha estat trobada o que s'ha deixat anar i falta contrastar la informació i veure que va seriosament el tema i que però en tot cas i sempre molt esperançadament, amb molta esperança perquè cada vegada que diuen: "escolta que aquest investigador que està a Austràlia o que està a Tokio o a Londres i ha descobert que hi ha una proteïna que fa d'antídoto, ostres serà veritat no que hagin trobat el que que freni la Huntingtonina que no perjudiqui que no ... " bueno sempre amb molta esperança i amb moltes ganes que això tiri endavant i molts dels nostres malalts segueixen molt totes les notícies en qüestió de lleis, en quant a les cèl·lules mare en quant a les cèl·lules embrionàries, vull dir el que està malalt pensa que qualsevol cosa que científicament es pugui fer per donar una solució a la seva malaltia doncs que val la pena lluitar per això i és lògic els pares que tenen fills malalts o diabètics voldrien doncs que es facin aquests trasplantaments pancreàtics perquè aquell nen no tingui que dependre tota la vida de la insulina, els pares que tenen nens amb una degeneració medul·lar o no sé què si aconseguen que a través de la genètica es pugui donar salut al seu fill, jo em sembla que pocs pares, pocs poden haver, poques famílies que diguin no això no perquè èticament no és correcte això és un tema molt personal però m'imagino que preservar la vida i preservar la salut de les persones a les que estimes doncs si científicament es pot jo diria que de les famílies que tenim aquí la majoria creu en tots els avenços científics que es puguin fer per donar salut a les persones

### *Llavors relacionat amb el que m'estava dient, com viuen la malaltia els afectats de Corea de Huntington?*

Cada persona és un cas diferent hi ha persona que sobre tot al principi, la majoria doncs amb molts problemes perquè qui més qui menys la viscut al ser una malaltia hereditària. Quan li donen el diagnòstic ja sap el pervindre que li espera perquè ha viscut al seu pare



perquè ho ha viscut al seu avi o ha viscut la seva mare i ha vist com ha anat tot el procés de deteriorament de pèrdues és clar saber que faràs un procés semblant que el que ha fet el teu pare o la teva mare s'ha de ser molt fort psicològicament per afrontar-ho bé però tothom té un plaç, requereix un temps, s'assumeix normalment s'acaba assumint la malaltia tant per l'afectat com pel cuidador principal sigui la dona o l'home o pels fills i tira endavant com es pot amb ganes de mantenir-se bé fins que es trobi solució a la malaltia, avui per avui no hi ha cap medicament més que coses simptomàtiques, pal·liatives, doncs si estàs deprimat un antidepressiu, si tens massa moviments un medicament que t'ajudi a controlar els moviments, si etc, medicaments simptomàtics però per la malaltia de Huntington no hi ha cap medicació.

*Bé, la última em sembla que ja està contestada, la funció principal de l'associació...*

És donar suport i lluitar sobre tot per la millora de la qualitat de vida tant de malalts com de cuidadors. Nosaltres també fem tallers pels cuidadors perquè puguin continuar cuidant en les millors condicions possibles la malaltia de Huntington, doncs tranquil·lament pot durar entre 10 i 20 anys, hi ha persona que el progrés és més ràpid i son algu de menys d'anys però al voltant dels 10 anys pràcticament tothom des de que comencen els símptomes.

*Moltes gràcies.*



## Javier Sádaba

### Catedràtic d'ètica i filosofia de les religions en la Universitat Autònoma de Madrid.

Va néixer a Portugalete (Biscaia) el 1940 i realitzà estudis en teologia a Roma abans de dedicar-se a la filosofia. Primer professor d'Ètica i més tard catedràtic d'ètica i filosofia de les religions en la Universitat Autònoma de Madrid, ha publicat nombrosos assaigs. Entre les seves obres destaquen *Lenguaje religioso y filosofía analítica* (1977), *Saber y vivir* (1984), *Las causas perdidas* (1987), *El amor contra la moral* (1988), *Lecciones de Filosofía de la Religión* (1989), *Saber morir* (1991), *Dios y sus máscaras* (1993), la novel·la *Amor Diario* (1997), *Diccionario de Ética* (1997) i *Hombres a la carta. Los dilemas de la Bioética* (1998). Els seus darrers llibres són: *Euskadi: nacionalismo e izquierda* (1998), *El Hombre espiritual (Ética, moral y religión ante el nuevo milenio)* (1999) i *La vida en nuestras manos* (2000).<sup>135</sup>

### Entrevista a Javier Sádaba.

#### 1.- ¿Cómo cree que influye la terapia génica en la comprensión social y moral de determinadas enfermedades?

La terapia génica tiene, antes que nada, problemas tecnológicos. Hasta el 2004 el único éxito claro había sido la supuesta curación de 14 niños "burbuja". Pero la FDA suspendió los ensayos ya que dos niños de esos niños desarrollaron leucemia. El fallo estaba en el retrovirus usado como vector de transmisión. Actualmente se está intentando con adenovirus. El problema moral, si se solucionan los tecnológicos, no tiene por qué existir. Si admitimos la terapia externa con fármacos no habría inconveniente en utilizar una terapia que vaya directamente a las causas de la enfermedad. Pienso que la gente pronto se adaptaría. Y que iría aceptando que las enfermedades monogénicas - unas 4.000 - son producto de la herencia. Esto debería llevar a ver la enfermedad no de modo unívoco sino en función de la herencia, el ambiente, etc.



#### 2.- ¿Qué criterios morales han de regir el consejo o asesoramiento genético?

Dependerá de la moral de cada uno. En cualquier caso, y por distintas que sean las teorías morales, todos compartimos la misma ética o supuesto de que todos somos iguales y con los mismos derechos. En el asesoramiento genético creo que habría que exigir una buena formación en lo que son las enfermedades o posibilidades biomédicas (biochips, seguros, etc.) y una gran habilidad de comunicación.

<sup>135</sup> Sádaba, J. (2000) *La vida en nuestras manos*. Barcelona: Ed. Ediciones B



3.- ¿Son aceptables los criterios eugenésicos? Soy consciente que no le gusta la utilización de este término en la actualidad, ¿cuál utilizaría?

La eugenesia, la antigua eugenesia, es, además de un error, un ataque directo a la ética. En lo que actualmente se llama neoeugenesia las cosas son más complicadas. Todos estamos de acuerdo en eliminar un gen si es dañino pero existe una gran oposición a incrustar un gen o un cromosoma nuevo para, por ejemplo, y si esto fuera posible, mejorar al individuo. Yo, con Andersen, distinguiría entre neoeugenesia de mejora y de enriquecimiento. Me parece bien la primera. Tendría muchas dificultades en aceptar (*pace* Singer) la segunda aunque habría que estudiar cada caso.

4.- ¿Cree que es posible determinar criterios de actuación bioética en el campo de las enfermedades genéticas?

No creo que sea bueno poner una norma universal. Pienso, como han dicho algunos, que en estos casos es mejor actuar singularizando, paso a paso, con analogías. El último criterio debe ser siempre no utilizar a nadie como medio o instrumento.

5. - Finalmente, ¿qué papel debe tener la Bioética para complementar la investigación científica?

Es todo un tema. Y creo que excesivamente grande. Pero para eso los bioéticos tendrían que conocer, realmente, los hechos. Es una pena pero hay mucho bioético que especula sin conocer los mínimos de la ciencia. Ésta, por otro lado, tiene límites morales como ya indiqué. El ideal es un trato intenso entre juristas, filósofos, pacientes, científicos, etc. La Bioética, en cualquier caso, es hoy una necesidad especialmente después de la revolución genética.

Javier Sádaba



## Bernat Soria:

Catedràtic de fisiologia i director de l'Institut de bioenginyeria de la Universitat Miguel Hernández d'Elx, actualment **responsable del projecte d'investigació amb cèl·lules mare de la Junta d'Andalusia**. Autor de nombrosos articles i llibres. Com diu José Luís de la Serna al diari "El Mundo" el professor Soria és metge, a més d'un científic de reconegut prestigi entre els seus companys. Està compromès amb els pacients diabètics, pels quals vol aconseguir una teràpia que els torni la capacitat de metabolitzar la glucosa i que, de fet, els alliberi de les injeccions d'insulina. Creu que el trasplant de cèl·lules, tant les procedents de donants cadàvers com les anomenades mare, és una promesa terapèutica que hi ha que investigar a fons<sup>136</sup>. Respecte a les cèl·lules mare procedents de la investigació amb animals ja aconseguit resultats esperançadors.



### Entrevista a Bernat Soria

*Com creu que influeix la teràpia gènica en la comprensió moral i social de determinades malalties?*

Trobe que el nivell d'informació que té el ciutadà mig no fa fàcil el que arribi a conclusions acurades sobre que és lo que la teràpia cel·lular o la teràpia gènica pot significar però recentment s'ha produït un debat social i s'estar produint un debat molt gran de les cel·lules mare, les cèl·lules troncal i dona la sensació que això està ajudant a que se compregue una miqueta millor

*Quins criteris morals han de regir el consell genètic?*

Si parlem de moral, la moral té que veure amb la conducta de l'individu, jo prefereixo parlar de criteris ètics més que de criteris morals i el criteri ètic té que ser, és molt difícil fer una relació de tots els punts, però jo diria que la informació té que ser clara, té que ser comprensible i té que ser honesta i permetre que la persona que pren la decisió que és qui és sobirana respecte al seu cos tinga el nivell d'informació necessari perquè la decisió sigui correcta

*Són acceptables els criteris eugenèsics?*

Jo trobe que no hi ha cap justificació per la eugenèsia és a dir no, si entenem per eugenèsia el buscar una raça superior, una raça amb unes característiques peculiars o inclús diguem del avortament per causes eugenésiques.

<sup>136</sup> De la Serna, José Luís (8 febrer del 2003) *El exilio de Bernat Soria en Singapur* (en línia) Madrid: Ed. El Mundo

URL: <http://www.el-mundo.es/salud/2003/513/1044636161.html>

[consulta novembre del 2004]





*Creu que és possible determinar criteris d'actuació bioètica en el camp de les malalties genètiques?*

Jo crec que se deu, no crec que siga possible, diguem el 100%, no sé si mai ho aconseguirem però es deu de fer eixe treball i que cada volta tota la activitat professional i totes les activitats al voltant siguen dins d'un marc ètic

*I finalment, quin paper ha de tenir la bioètica per complementar la investigació científica?*

Vaig a fer una resposta més general, jo trobe que la ètica és necessària per a qualsevol professió és a dir a mi quan em pregunten molts sobre l'ètica de la investigació científica i sobre la investigació en embrions jo intente contestar de la forma més clara possible però solc acabar en la pregunta, perquè no parlem de l'ètica en l'advocacia? de l'ètica en el periodisme? de l'ètica en el món de la construcció? per exemple, a mi m'agradaria saber més de que faran els constructors perquè hi hagi més ètica en el món de la construcció. L'ètica és necessària per a qualsevol activitat personal, professional, etc. És un marc necessari i són normes que ens donem nosaltres mateixos i una reflexió continua necessària per a que la societat siga més habitable per a tot el món.

*I amb aquesta acabo: com viu personalment la polèmica creada al voltant de les cèl.lules mare?*

Pues no massa bé, és a dir no massa bé, perquè jo personalment sóc més feliç al laboratori i fen la meua tasca d'investigació i això ha estat una sorpresa per a mi, és a dir lo que ha ocorrit en els darrers 4 o 5 anys ha estat una sorpresa i no és fàcil per a mi viure en eixe contexte però espere que poc a poc vagi calant i aixina jo em dedicaré a lo que vull fer i a lo que además sé fer, i lo demás no sé, trobe que la societat trobarà uns altres temes per a discutir.

*Moltíssimes gràcies.*



## John Sulston

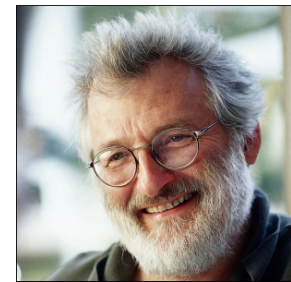
**Ex-director del Sanger Centre Wellcome Trust de Cambridge des de 1993 fins el 2000. Premi Nobel 2002.**

És membre de la Royal Society i fou nomenat Sir en la Llista d'Honors d'any nou del 2001 per la seva contribució a la ciència. El 2002 va rebre el premi Nobel de fisiologia i medicina. Va encapçalar l'equip britànic que va participar de manera decisiva en la seqüenciació del genoma humà.<sup>137</sup>

### Entrevista a John Sulston

*A nivell de la genètica quins creu que són els principals reptes que se li presenten a la bioètica?*

L'opinió de John Sulston sobre el tema és molt clara la investigació té que arribar a tothom i aquest és el gran repte global que se li presenta a la bioètica.



(extret del testimoni)

---

<sup>137</sup> Sulston, John y Ferry, Georgina (2003) *El hilo común de la humanidad*. Madrid: Ed siglo XXI de España



### • *Annex 3: Cas d'una afectada de fibrosi quística.*

Facilitat per Cristina Izuel, secretària de l'Associació Catalana de fibrosi quística.

## Diagnóstico y seguimiento hospitalario de una afectada de fibrosis quística

### De 0 años a 10 años

- Nacimiento: 22/11/1969.
- Retraso pondoestatural (poco desarrollo de talla y peso)
- Salud delicada caracterizada por constantes resfriados y anginas.
- Aquejada de diarrea crónica: heces voluminosas, malolientes y distensión abdominal (barriga prominente)
- Deambular de médico en médico tanto de la Seguridad Social como privado, en busca de un diagnóstico coherente.
- Un primer diagnóstico erróneo determinó que cuando la paciente tuviera su primera menstruación, desaparecerían los problemas digestivos.
- Un segundo diagnóstico erróneo fue definir a la paciente como celíaca<sup>1</sup>, imponiéndole una dieta sin gluten<sup>2</sup> que no solucionó el problema.
- Después de un cursillo de natación fue totalmente imposible quitar el resfriado, el cual, mostraría los primeros síntomas de la fibrosis quística.

### De 10 años y medio a 20 años

- Diagnóstico: **fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis**. Lugar: Hospital de Sant Joan de Déu de Esplugues de Barcelona.
- Mejora de la diarrea crónica y del estado pulmonar.
- Control exhaustivo hasta los 20 años.
- Diagnóstico de una Litiasis biliar<sup>3</sup> asintomática.
- Al llegar a la mayoría de edad, pasa a ser controlada en un Hospital de adultos.

### 20 años

- Pasa a ser controlada en el Servicio de Pneumología y Gastroenterología del Hospital General de Vall d'Hebron.
- En mayo de 1990, por diversas circunstancias, decide marchar.

---

<sup>1</sup> Con problemas intestinales.

<sup>2</sup> Sustancia proteica de trigo que se haya en la endoespora de los granos del almidón.

<sup>3</sup> Piedras en la vesícula biliar.



## 20 años y medio

- A causa de una exacerbación<sup>1</sup>, acude a urgencias al Hospital de Bellvitge e ingresa en mayo del 90 por sobreinfección respiratoria de *Staphilococcus Aureus*. Se le mantiene en observación para ver la respuesta de los cambios de antibiótico por vía oral.
- Seguimiento del estado pulmonar y digestivo.
- En mayo del 92 ingresa de nuevo por sobreinfección respiratoria de *Haemophilus Influenzae* con tratamiento endovenoso de 6 días. Tras seis días remite la fiebre y continua con tratamiento por vía oral.
- En junio del 94 ingresa por 8 días en el servicio de Endocrinología para recibir instrucción diabetológica debido a que presenta un aumento de azúcar en la sangre. Regresa al domicilio con tratamiento con insulina subcutánea y control de la glucosa.
- En enero del 95 ingresa por sobreinfección respiratoria de *Pseudomona Aeruginosa*, recibiendo tratamiento endovenoso durante 10 días y continua tratamiento por vía inhalatoria.
- La afectada, dado que su afectación es moderada, no recibe la atención y los controles suficientes, decide por voluntad propia dejar el hospital.

## De 26 años hasta el día de hoy

- La afectada pasa a ser controlada en el servicio de Pneumología infantil del Hospital de Vall d'Hebron y en el servicio de Gastroenterología y Endocrinología de adultos de Vall d'Hebron.
- En enero del 96 y por sobreinfección respiratoria de *Pseudomona Aeruginosa*, ingresa durante 15 días para recibir tratamiento endovenoso.
- En noviembre del 97 ingresa de nuevo para seguir un tratamiento endovenoso de mantenimiento para prevenir y realizar una serie de pruebas de control.
- Se le detecta una esofagitis<sup>2</sup> de grado II y se inicia una medicación de ataque.
- Se le diagnostica de alergia a los ácaros y a un hongo, el aspergillus.
- En mayo de 2001, realiza un tratamiento endovenoso con antibiótico en casa durante 21 días.
- En diciembre de 2001, realiza un tratamiento endovenoso con antibiótico en casa durante 21 días por una recaída respiratoria.
- En abril de 2002, realiza un tratamiento endovenoso con antibiótico en casa durante 21 días.
- Actualmente, con 34 años, sigue siendo controlada en este hospital.

---

<sup>1</sup> Aumento o exageración de la gravedad de un síntoma, del dolor, de la fiebre o de una enfermedad.

<sup>2</sup> Inflamación del esófago.



## Vida diaria de una afectada de fibrosis quística

### Mañanas

- Levantarse
- Broncodilatador "**Inhaladuo**" (2 inhalaciones)
- ½ hora de fisioterapia respiratoria
- Test de azúcar en la sangre e inyección subcutánea de "**Insulina**" 18 unidades.
- Almuerzo e ingestión de pastillas:
  - 2 comprimidos de "**Kreon**" (enzimas pancreáticas)
  - 1 comprimido de "**Auxina**" (vitamina E)
  - 1 comprimido de "**Ursochol**" (para el hígado)
  -
- Nebulización de antibióticos por medio del CR60<sup>1</sup>: 2 unidades de "**Colimicina**"
- Tareas domésticas en casa

### Tarde

- Comida e ingestión de pastillas:
  - 3 comprimidos de "**Kreon**" (enzimas pancreáticas)
  - 1 comprimido de "**Ursochol**" (para el hígado)
- Paseo u otras actividades (ocio, compras, trabajo ACFQ, etc)

### Noche

- Broncodilatador "**Inaladúo**" (2 inhalaciones)
- ½ hora de fisioterapia respiratoria
- Test de azúcar en la sangre e inyección de insulina (6 unidades)
- Cena e ingestión de pastillas:
  - 3 comprimidos de "**Kreon**"(enzimas pancreáticas)
  - 1 comprimido de "**Auxina**"(vitamina E)
  - 1 comprimido de "**Ursochol**"(para el hígado)
- Otras actividades: televisión, tareas domésticas, etc.
- Nebulización<sup>1</sup> de antibióticos por medio del CR60: 2 unidades de "**Colimicina**".
- Dormir.

---

<sup>1</sup> Convertir una solución líquida o en polvo (en este caso antibiótico) en forma de nube o aerosol.



## Patologías de la afectada

- ❑ Fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis.
- ❑ Diabetes Mellitus secundaria.
- ❑ Bronquiectasias colonizadas por *Pseudomona Aeruginosa* (siempre), *Pseudallescheria Boiidi* (casi siempre), *Aspergillus fumigatus* (en alguna ocasión), *Scedosporium prolificans* (a veces) y *Alcaligenes Xiloxidans* (alguna vez)
- ❑ Esofagitis de grado II.
- ❑ Insuficiencia respiratoria y pancreática crónica.
- ❑ Litiasis biliar asintomática (piedras en la vesícula biliar)
- ❑ Hipotrofia muscular (poco desarrollo muscular)
- ❑ Acropaquia (dedos en forma de palillo de tambor y uñas en forma de cristal de reloj)
- ❑ Alergia a los ácaros del polvo y a un hongo, el *Aspergillus*.
- ❑ Osteopenia leve (descalcificación de los huesos)

## Medicación de la afectada

A nivel respiratorio:

- ❑ [Broncodilatador y Antiinflamatorio](#)

El inhalador "**Inaladúo Accuhaler**" que utiliza la afectada es un dispositivo inhalador moldeado de plástico que contiene una tira de aluminio con 60 alvéolos. Cada alvéolo contiene 50 microgramos de Salmeterol y 500 microgramos de Fluticasona.

El Salmeterol es un medicamento del grupo de los broncodilatadores. Relaja los músculos de las paredes de los pequeños conductos de aire en los pulmones.

La Fluticasona es un medicamento del grupo de los corticosteroides que se utilizan para el tratamiento de problemas respiratorios debido a su mecanismo de acción antiinflamatoria.

Cuando se toman juntos estos dos componentes regularmente, ambos ayudarán a controlar las dificultades respiratorias.

La afectada realiza dos inhalaciones de "**Inaladúo Accuhaler**" cada 12 horas.

- ❑ [Fisioterapia respiratoria](#)

La afectada realiza dos sesiones al día de media hora de fisioterapia respiratoria. (ver apartado fisioterapia respiratoria)

- ❑ [Aerosolterapia](#)

Se realiza a través del CR60, un compresor de alto flujo, que consiste en convertir una solución líquida o en polvo (en este caso antibióticos) en forma de nube o



aerosol. La aerosolterapia es un tratamiento continuo que sirve para evitar el deterioro pulmonar y evitar reagudizaciones de la enfermedad (ver apartado CR60)

**Colimicina + agua estéril para inyectables** (solución en polvo)

- 2 unidades cada 12 horas

**Tobi** (solución de tobramicina en forma líquida)

- 1 unidad cada 12 horas

□ Macrólidos

Los macrólidos son bacteriostáticos que favorecen el acceso de los antibióticos en las bacterias. Además su mecanismo de acción principal es antiinflamatorio y modifica la estructura externa de las membranas bacterianas.

Se suele utilizar en Fibrosis Quística porque pueden ser responsables de mejor pronóstico de la enfermedad.

**Azitromicina 500 mg**

- 1 comprimido al día, tres días seguidos y cada semana.

A nivel gastroenterológico:

□ Insulina

La afectada padece de una diabetes mellitus secundaria del páncreas por lo que necesita administrarse insulina para mantener unos niveles normales de azúcar en sangre. Se ha de inyectar insulina por la mañana y por la noche y realizar mediciones diarias de la glucosa en sangre.

Esta insulina es una suspensión inyectable de insulina humana (20% de insulina soluble y 80% de insulina isofánica) de aspecto uniformemente lechoso, en jeringa precargada con cartucho de 3 ml (Novolet)

**Mixtard 20 Novolet 3 ml:**

- Desayuno 18 unidades
- Cena 10 unidades

□ Dieta diabética

Como ya se ha mencionado, la afectada padece una diabetes mellitus secundaria que necesita de la administración de insulina subcutánea. Además, ha de seguir una dieta restringiendo el consumo de azúcares: bollería, pasteles, helados, azúcar, miel, etc.

De todas formas, en el tratamiento de la diabetes en un paciente con FQ es conveniente seguir una alimentación hipercalórica e hiperproteica. La dosis de insulina se debe ajustar a la dieta y no lo opuesto. Por esta razón, la afectada sigue



una dieta normal, incluso con más calorías de lo normal aunque sin abusar de los azúcares.

#### □ Enzimas pancreáticas o pancreatina

La pancreatina contiene enzimas con actividad hidrolítica sobre grasas, hidratos de carbono y proteínas, que facilitan la digestión y favorecen la absorción de los alimentos.

Este medicamento está indicado en el tratamiento de la insuficiencia pancreática exocrina asociada a: Fibrosis Quística, pancreatitis crónica, pancreatectomía, etc.

En este caso, la afectada toma esta medicación para evitar la pérdida de grasas en las heces y mantener así un buen estado nutricional. La dosis de la medicación es la siguiente:

Kreon	☉ Desayuno:	2 comprimidos
	☉ Comida:	3 comprimidos
	☉ Merienda:	2 comprimidos
	☉ Cena:	3 comprimidos

#### □ Ácido ursodeoxicólico

Disuelve los cálculos biliares de colesterol y previene su formación en pacientes de riesgo. En este caso, la afectada ya tiene diagnosticada una litiasis biliar asintomática, por lo que sigue tratamiento con ácido ursodeoxicólico indefinidamente.

##### **Ursochol 150 mg:**

- Desayuno 1 comprimido
- Comida 1 comprimido
- Cena 1 comprimido

#### □ Vitaminas

En enfermedades con síndrome de malabsorción (es el caso de la Fibrosis Quística) está indicado la prevención y tratamiento del déficit de Vitamina E. La función más conocida de la vitamina E es su capacidad para actuar como sustancia antioxidante de las grasas. Previene la oxidación de elementos celulares esenciales y / o evita la formación de productos tóxicos de oxidación.

En este caso la afectada toma un comprimido de vitamina E de 50 mg. cada 12 horas.

##### **Auxina E-50:**

- Desayuno 1 comprimido
- Cena 1 comprimido





□ Protector estomacal

Como ya se ha mencionado, la afectada padece de una esofagitis de grado II que ha sido consecuencia del reflujo gastroesofágico, es decir, por la ascensión de los ácidos del estómago por el esófago, lo que ha provocado una inflamación.

Estos ácidos provocan sintomáticamente unos ardores que solamente se han podido paliar con la medicación que toma la afectada, el omeprazol.

Este reflujo gastroesofágico se debe a muchos factores, entre ellos, el uso de ciertos fármacos (broncodilatadores), la adopción de determinadas posiciones durante la fisioterapia, la elevación del diafragma o el retraso en el vaciamiento gástrico.

**Omeprazol**

- 1 comprimido cada 48 horas

## Aspectos psicosociales

Como ha afectado la enfermedad:

□ A ella misma

- ◆ Baja autoestima.
- ◆ Limitaciones físicas: no poder correr, subir escaleras, coger peso, imposibilidad de hacer deporte, etc.
- ◆ Seguir una medicación para toda la vida que quita mucho tiempo.
- ◆ Vivir el presente sin poder pensar en el futuro.
- ◆ Imposibilidad de procrear debido a que el embarazo le llevaría a un deterioro físico más grave e incluso la muerte.
- ◆ La enfermedad impone un ritmo de vida y unos hábitos ya establecidos.
- ◆ Constantes etapas de depresión aunque no de tipo patológico sobre todo durante las reagudizaciones.
- ◆ Carácter agrio, egoísmo, tiranía, tozudez, responsabilidad, constancia, sensibilidad, estados de pesimismo y de optimismo, conformismo...
- ◆ Sentimiento de:
  - Miedo al futuro y al deterioro físico.
  - Miedo al sufrimiento físico, no a la muerte.
  - Indignación contra ella misma, contra los servicios sanitarios y contra la sociedad.
  - Impotencia ante la presencia de la enfermedad.
  - Vergüenza ante la mirada indiscreta cuando tiene un ataque repentino de tos (a veces con expectoración) en lugares públicos.
- ◆ La enfermedad ha hecho valorar de la vida el más mínimo detalle.



## □ En la familia y en casa

- ◆ Sobreproteccionismo de la madre (ya fallecida)
- ◆ Desentendimiento del padre.
- ◆ Celos enfermizos del hermano.
- ◆ Alteración de la vida familiar: visitas médicas, planes o vacaciones truncados, alimentación especial...
- ◆ La ignorancia o falta de interés al saberlo también la encontramos en la familia cercana como tíos o primos.

## □ Amigos

- ◆ Pocos y la mayoría con la misma enfermedad o padres de hijos afectados.
- ◆ Ignorancia.
- ◆ Falta de interés.

## □ Escuela

- ◆ Marginación por el retraso pondoestatural (sobre todo por parte de los chicos)
- ◆ Motes despectivos.
- ◆ Imposibilidad de realizar la educación física como los demás.

## □ Trabajo

- ◆ La afectada trabajó durante tres años y medio y en ese tiempo todavía la enfermedad no estaba catalogada como disminución por lo que no pudo beneficiarse de las ventajas de disminuida.
- ◆ La afectada sí comunicó su enfermedad, sin entrar en detalles, por lo que al cumplir el contrato y debido a las bajas por enfermedad, perdió el empleo.
- ◆ Actualmente, realiza las tareas domésticas y cobra una pensión por invalidez permanente absoluta.

## □ Pareja

- ◆ Miedo a comunicarle que está enferma, debido al rechazo o abandono en anteriores relaciones.
- ◆ Con la pareja actual, al principio, comunicarle que tenía problemas pulmonares y digestivos no supuso ningún problema.
- ◆ Sentimiento de vergüenza los primeros días que tenía que realizar la fisioterapia respiratoria delante de él.



- ◆ Sentimiento de vergüenza los primeros días que su pareja tenía que entrar al servicio después de haber entrado ella, debido a las heces malolientes.
  - ◆ Aceptación total por parte de la pareja de la enfermedad y de sus consecuencias por parte de la pareja.
  - ◆ Colaboración de la pareja como voluntario en la ACFQ e incluso actualmente es miembro de la Junta Directiva.
- Suegros
- Miedo al rechazo en el momento de explicarles la enfermedad.
    - ◆ Falta de interés.
    - ◆ Falta de comprensión y de cariño.
- Asociación
- ◆ La enfermedad me ha permitido conocer mucha gente a través de la asociación y tener muchos amigos entre la gente de la ACFQ.
  - ◆ Trabajar en la ACFQ como voluntaria me ha hecho sentirme útil y tener más voluntad para acudir a todas las actividades dentro y fuera de mi comunidad.
  - ◆ Un hecho que me reconforta es conseguir animar con mi presencia a los padres de nuevos diagnosticados.

## Fisioterapia respiratoria

- ✓ La afectada sólo realiza fisioterapia respiratoria pasiva, ya que actualmente su enfermedad no le permite realizar ejercicio físico ni deporte. De todas maneras lleva una vida prácticamente normal aunque con muchas limitaciones.
- ✓ Realiza las tareas de casa con cierta dificultad y necesita ayuda para llevar peso. Además de las tareas domésticas, aún le es posible subir escaleras (con moderación) y andar a paso ligero, que junto con la fisioterapia respiratoria, le supone una buena manera de hacer una limpieza bronquial diaria y tener una calidad de vida más o menos aceptable.
- ✓ La afectada realiza al día 2 sesiones de ½ hora de fisioterapia respiratoria pasiva o drenaje postural (una sesión antes de almorzar y otra antes de cenar) En caso de sobreinfección se aumentan las sesiones que pueden llegar a ser de 4 a 5 veces diarias.
- ✓ La fisioterapia consiste en colocarse de diferentes posturas (decúbito supino, decúbito dorsal y de cada lado) y dedica 10 minutos para cada una de ellas. Realiza primero inspiraciones y expiraciones abdominales y posteriormente inspiraciones y expiraciones torácicas. Para acabar, la afectada realiza una inspiración torácica (de esfuerzo) lo más profunda posible y a continuación



saca el aire soplando fuerte y arrastrando (jadeo), lo que provoca la tos y la expulsión del *moco*.

## CR-60

- El **CR-60** es un compresor de alto flujo que convierte la solución líquida de un antibiótico en una solución en forma de nube o aerosol. Consta de un tubo exterior, de una “T” para antibióticos, un filtro y un tubo flexible. Actualmente, se ha cambiado, por parte de algunas empresas suministradoras, la “T” para antibióticos por otro sistema de nebulización llamado Venstream. Cuando el paciente es un niño de corta edad, se utiliza una mascarilla (como se indica en el dibujo)
- El uso del compresor por parte de la afectada es de dos sesiones diarias de una duración aproximada de 20 minutos.
- Para la administración de los medicamentos se necesitan jeringas y agujas.
- Después del uso es necesario aclarar, enjabonar, desinfectar, aclarar y secar totalmente la “T” para antibióticos, el Venstream, el Pari LC Plus o la mascarilla y su correspondiente nebulizador.
- Cada seis meses, la empresa suministradora del aparato realiza una revisión en la que verifica el óptimo flujo del compresor y sustituye las piezas defectuosas.

### Medicación con el CR-60

**Colimicina + Agua estéril para inyectables**

2 unidades cada 12 horas

**Tobi**

1 unidad cada 12 horas (tratamiento durante 1 mes y 1 mes de descanso)



1. Mascarilla
2. Interruptor ON/OFF
3. Cable conexión red
4. Filtro entrada aire
5. Filtro bacteriano
6. Tubo de alta presión
7. Nebulizador

NEBULIZADOR DE ALTO FLUJO



• **Annex 4: Respostes d'una afectada de fibrosi quística.**

Facilitades per Cristina Izuel.

**DATOS PERSONALES**

- Nombre:** Cristina.
- Edad:** 35 años.
- Estudios:** Graduado escolar, BUP y mecanografía.
- Profesión:** Pensionista y ama de casa.
- Estado civil:** Casada.
- Hijos:** No
- Hermanos:** 1.
- Antecedentes de FQ en la familia:** No.
- Profesión:** tareas domésticas y voluntariado ACFQ
- Nombre del marido:** Carlos.

**PREGUNTAS A UNA AFECTADA**

**- ¿Cuándo se te diagnosticó la enfermedad?**

A los 10 años y medio de edad.

**2. - ¿Qué síntomas te hicieron sospechar del hecho de padecer FQ?**

Los síntomas que hicieron preocupar a mi madre por mi estado de salud o preocuparle por si tenía algo fueron los problemas digestivos desde el nacimiento, de los cuales destaco las heces malolientes, la distensión abdominal y el retraso en el crecimiento. Durante toda mi infancia sufría de constantes resfriados y episodios de anginas, hasta que a la edad de 10 años y medio, me apunté a natación y cogí un resfriado que no pude quitarme de encima y de allí desembocó en los problemas respiratorios de la FQ que me diagnosticaron en el Hospital Infantil de St. Joan de Déu.

**3. - ¿Quién y mediante qué prueba se realizó el diagnóstico?**

Fue el Dr. José Luis Sécúli, pneumólogo del Hospital Infantil St. Joan de Déu de Esplugues de Llobregat (Barcelona) que tras la entrevista ya sospechó de una posible FQ. Posteriormente me realizaron la prueba del sudor, estudio genético y todo tipo de pruebas como análisis de sangre, análisis de heces, análisis de esputo, espirometrías, radiografías, etc.

**4. - ¿Cómo reaccionaste al saber que tenías FQ? ¿Te afectó? ¿Cómo?**

No me afectó el saber que tenía FQ porque lo fui asimilando desde pequeña. Lo que sí me afectó es leer en un periódico que el límite de supervivencia era de 30 años. Hoy en día la esperanza de vida es superior y además, en este aspecto influye mucho el diagnóstico precoz, la disciplina en la fisioterapia, el cumplimiento del tratamiento, el lugar de residencia, la mutación del afectado y otros factores.

Hoy en día tengo 35 años y, desde luego, sí que tengo en cuenta siempre la enfermedad para todo lo que hago y lo que puedo hacer en el futuro.



**5. -¿Cuándo se te realizó el estudio genético?**

En el año 1981.

**6. -¿Qué mutación tienes?**

DF508/DF508.

**-¿Se lo hicieron a más familiares? ¿Qué Nº?**

Sí, a 3 personas más (Padre, madre y hermano)

**8. - ¿Cómo te plantearon tus padres el problema?**

Fue a través del médico (y con mis padres delante) que conocí todo sobre mi enfermedad aunque antes de tener el diagnóstico de FQ ya sabía que padecía alguna enfermedad.

**-¿Tienes más hermanos afectados con la enfermedad?**

No tengo más hermanos con la enfermedad.

Tengo un hermano mayor (seis años más) que está totalmente sano y no es portador.

**10. -¿Con quién vives?**

Vivo con mi marido. Estuvimos viviendo juntos durante dos años y nos casamos en 1999. Nos conocemos desde el año 1991.

**11. -¿Piensas que en aquel momento (y hasta ahora) has estado correctamente informada por parte de los médicos sobre tu enfermedad y tu tratamiento?**

Estuve y estoy perfectamente informada de todo lo referente a mi enfermedad y mi tratamiento porque tengo una buena relación con mis médicos que me responden a todo lo que les planteo.

**12. -Explica cómo ha afectado tu enfermedad a lo largo de tu vida escolar y posteriormente en el ámbito laboral.**

En primer lugar no fui a la guardería y a párvulos solamente estuve escolarizada tres meses porque no había plazas en mi localidad y tenía que desplazarme lejos. De todas formas, aprendí a leer y escribir en casa con mi padre y mi madre.

En el colegio no tuve problemas de salud de ningún tipo hasta el curso de 8º de EGB en la asignatura de Educación Física en la que no podía seguir el ritmo de los demás pues me cansaba antes, sufría de disnea y tenía abscesos de tos.

Mis estudios llegaron hasta BUP y COU y los únicos problemas que tuve fueron en la asignatura de Educación Física del mismo modo que en EGB.

Después de COU entré a trabajar en una empresa como auxiliar administrativo (en el año 1987, cuando la FQ no estaba catalogada como enfermedad con disminución) y al cabo de los tres años, cuando llegó el momento de hacerme fija no me renovaron y me despidieron (supongo que por mis bajas por enfermedad, mis constantes visitas médicas y mi adhesión a CCOO)

En 1993 me concedieron la invalidez permanente absoluta y un año después una disminución de un 47%.

En julio de 2001 juntamente con la ACFQ decidimos solicitar una revisión de mi disminución para crear jurisprudencia. Me concedieron mediante sentencia judicial una disminución del 65%.



**13. -¿Tomas mucha medicación? ¿Sabes para qué sirven todos los medicamentos que tomas?**

Tomo bastante medicación como por ejemplo Kreon, Colimina en aerosol, Vitaminas, Ursochol, broncodilatador y antiinflamatorio bronquiales y la insulina. Por supuesto que sé para qué sirve cada medicamento que tomo.

**14.¿Cuáles han sido los tratamientos?**

Antes del diagnóstico de la FQ, mis resfriados o anginas eran tratados como cualquier niño.

En el momento del diagnóstico, mis recaídas se controlaban con más cuidado, con sus correspondientes análisis de esputo y con tratamiento por vía oral.

A partir de los 21 años empecé con la fisioterapia en casa.

A partir de la edad de 23 años, comencé con los ingresos hospitalarios y los tratamientos endovenosos cuando sufría una sobreinfección respiratoria.

A la edad de 25 años comencé con el antibiótico inhalado mediante el CR-60 en casa.

**15. -¿Has tenido cambios de hospitales o de médicos? En caso afirmativo ¿Por qué?**

Me he cambiado cuatro veces de hospital.

Desde el diagnóstico de la FQ, fui controlada en el Hospital Infantil St. Joan de Déu hasta que la mayoría de edad, pasé a ser visitada en el Hospital General de Vall d'Hebron.

A causa de una exacerbación, acudo a Urgencias del Hospital Prínceps d'Espanya de Bellvitge que está situado más cerca de mi domicilio. Durante seis años sigo siendo tratada en este hospital hasta que por voluntad propia y porque no estaba satisfecha, decido marchar al Servicio infantil de Pneumología del Hospital de Vall d'Hebron. Actualmente, sigo siendo controlada en este mismo hospital.

**16. -¿Recibes algún tipo de tratamiento complementario?**

No.

**17. -¿Te han tenido que ingresar en muchas ocasiones? ¿Cuántas y por qué motivos?**

Me han tenido que ingresar muchas veces, en concreto, cinco veces. La mayoría han sido por empeoramiento de mi estado pulmonar y una vez para recibir instrucción diabetológica cuando se me diagnosticó la diabetes. En mayo de 2001 seguí un tratamiento endovenoso en casa. Posteriormente en enero de 2002 y abril de 2002 seguí otros dos tratamientos endovenosos en casa.

**18. -¿Cada cuánto vas al médico?**

Al Pneumólogo suelo acudir cada dos o tres meses, al Gastroenterólogo cada doce meses y al Endocrinólogo cada seis meses. Además, he acudido por primera vez a la Unidad de trasplante a la cual he de volver dentro de un año.

Además, tengo que hacerme regularmente análisis de sangre, orina y esputo, medición de la saturación del oxígeno, control de peso y talla, ecografías abdominales, RX de tórax y senos nasales, TAC de tórax, pruebas respiratorias, fondo de ojos, etc.



**19. -¿Te han aconsejado los médicos vivir en otro lugar?**

No, pero siempre se nos ha dicho que quizás sería mejor vivir en un lugar más seco y caluroso.

**20. -¿Practicar algún deporte?**

Únicamente puedo realizar fisioterapia respiratoria pasiva, las tareas domésticas, subir escaleras (moderadamente) y andar a paso ligero ya que mi mermada capacidad respiratoria no me permite realizar deporte de mucho esfuerzo.

**21. -¿Qué sueles hacer cuándo la gente fuma?**

Procuro alejarme de la gente que fuma y no frecuentar los lugares donde se permite fumar.

**22. -¿La gente que te rodea sabe que padeces la F.Q.? ¿Y qué opinan de ello?**

Toda la gente que me conoce sabe que padezco FQ o por lo menos que sufro problemas pulmonares.

Por supuesto mi familia más allegada como mi marido, mi padre y hermano, conocen todo acerca de mi enfermedad aunque del que más apoyo tengo es de mi marido porque convive conmigo.

De mi familia cercana, como tíos y primos, pocos saben de mi enfermedad ya que nunca han mostrado interés por mí y los que sí lo saben, apenas se preocupan de mi estado de salud. Ellos no entienden que tengo una enfermedad grave, únicamente me ven como si estuviera resfriada muy a menudo o que tengo asma como mi madre.

La mayoría de mis amigos son del colectivo de la Asociación y con ellos la relación es distinta ya que al sufrirlo ellos mismos o en su hijo/a, te comprenden y te apoyan.

**23. -El hecho de padecer F.Q. ¿cómo ha afectado tu vida? ¿Qué cosas te impide hacer? (Limitaciones principales con las que te has encontrado desde que te detectaron la enfermedad hasta ahora)**

Al principio del diagnóstico las limitaciones eran pocas ya que mi estado de salud era bueno así que iba al colegio, jugaba y llevaba una vida completamente normal.

Con la llegada de la pubertad, mi cuerpo no se desarrolló como el resto de las chicas (poco peso y baja estatura) y eso me provocó algunos complejos y rechazos; además en la asignatura de Educación Física no podía seguir el ritmo de los demás.

Con la llegada de la edad adulta, los problemas se agravaron porque aunque los complejos desaparecieron, el estado de salud se iba deteriorando y las visitas al médico y los ingresos hicieron que no me renovaran el contrato en el trabajo.

Actualmente tengo dificultades para realizar las tareas domésticas.

**24. -¿La enfermedad te condiciona la vida social? ¿Y la personal?**

Por supuesto que me condiciona la vida social pues mi estado de salud no me permite realizar las actividades de una persona sana como hacer deporte, salir de noche y a lugares con el ambiente muy cargado (como discotecas, pubs, etc.), por lo tanto no puedo salir con gente que haga este tipo de cosas.

La enfermedad y sus limitaciones me condicionan la vida personal en ciertas cosas como la realización de las tareas domésticas o seguir el mismo ritmo de mi marido.





**25. -¿Qué cosas o hechos mejoran el estado de salud y la enfermedad en sí?**

Mi estado de salud mejora o se mantiene estable siguiendo mi medicación, hacer la fisioterapia respiratoria, vivir en un clima seco y caluroso, seguir una rutina y una actividad física diaria dentro de mis limitaciones, no variar los horarios, encauzar la enfermedad de forma positiva sin caer en el pesimismo, etc. Supongo que como en cualquier otra enfermedad crónica, siguiendo el tratamiento y vivir el día a día.

**26. -¿Qué prohibiciones tienes?**

Prohibiciones no tengo ninguna. Sí acaso la dieta diabética con la restricción del azúcar y las propias limitaciones de la enfermedad que ya vienen dadas por el estado de salud.

**27. -¿Cómo definirías la enfermedad que padeces?**

La enfermedad es algo que marca, de una forma u otra, la vida de la persona que la padece. Personalmente, me ha marcado absolutamente toda mi vida tanto en lo social como en lo personal.

En el aspecto negativo está claro destacar que es un impedimento en mi vida: medicación de por vida, limitaciones físicas, problemas sociales, etc.

En el aspecto positivo hay que destacar que me ha permitido conocer mucha gente y tener un buen apoyo en la gente de la ACFQ.

**28. -¿Estás trasplantada de pulmones? En caso contrario, ¿te han planteado alguna vez esta posibilidad?**

**Si tampoco ha sido así, ¿Has pensado que algún día te lo plantearán?**

No estoy trasplantada de pulmones y todavía no me han planteado que me tengo que hacer un trasplante aunque ya me han visitado en la Unidad de trasplante del Vall d'Hebron.

Es algo que está en mente siempre y lo tengo en cuenta para todo: planes de futuro a corto plazo, actitud ante la vida, valoración de cualquier detalle, etc.

**29. -¿Qué les dirías a los que padecen esta enfermedad?**

Les suelo animar para que luchen y no les venza la enfermedad y les aconsejo que se cuiden, sigan la medicación que les prescribe su médico y que hagan fisioterapia cada día que es muy importante tanto como la medicación.

También les aliento para que asuman la enfermedad con todas sus limitaciones con la esperanza de que los científicos están investigando para encontrar la solución a la FQ.

**30. -¿Y a los que no padecen la enfermedad?**

Que no saben verdaderamente lo que tienen gozando de una buena salud porque cuando se tiene algo no se valora como cuando no se tiene.

**31. -¿Son conscientes las personas sanas de que hay gente que padece esta enfermedad?**

Hay gente que sí sabe que existen enfermedades que pueden comprometer la vida de los enfermos que las padecen pero no muestran interés. Estas personas pueden ser la gente de la calle que con su ayuda pueden por lo menos divulgarlas y no ser desconocidas como es el caso de la FQ. Otras personas pueden ser las autoridades políticas y sanitarias que son las que pueden ayudar a los afectados a través de la asociación.



### **32. -¿Cómo reacciona la gente cuando saben que padeces Fibrosis Quística?**

Hay de todo: hay quién piensa que se trata de una enfermedad contagiosa, otros la desconocen o el nombre puede traer a equívoco, otros simplemente no les interesa y los que menos son los que se interesan y te preguntan por tu estado de salud.

### **33. - ¿Se puede vivir con FQ?**

Contestar a esta pregunta es relativamente difícil. Algunas personas tienen un transcurso benigno y solamente necesitan enzimas digestivas, vitaminas y antibióticos de vez en cuando. Otras personas con FQ necesitan en todo momento oxígeno y quizás esperan un trasplante.

Algunos simplemente aceptan su suerte. De los últimos, muchos no llegarán a la edad adulta.

### **34. - ¿Es alegre la vida con FQ?**

¿Es alegre la vida con los ojos verdes? Algo parecido podría contestar alguien con FQ. Muchos de vosotros pensaréis que las personas con FQ van por la vida con cara de sufrimiento (sí todavía pueden andar) Esto no es así.

Muchos de nosotros vivimos la vida mucho más intensamente y el pensamiento en una muerte prematura la rechazamos muchas veces aunque también viene a nuestra mente muy a menudo. Y es que mañana, la próxima infección puede ser la última.

Naturalmente hay personas con FQ que están en su casa, echan la culpa de su vida a sus padres y pierden el tiempo en los meses que se encuentran bien.

La Fibrosis Quística es una parte de nosotros como el ombligo. Pero el ombligo necesita menos atención y cuidados que esta enfermedad.

### **35. - ¿Qué significa para un afectado de FQ el eslogan “Necesitamos respirar” o “Tú respirar sin pensar, yo no pienso más que en respirar?”**

El transporte de oxígeno a la sangre que se realiza a través de la respiración es primordial para la vida.

Pensemos pues en todo lo contrario. Es lo que pasa cuando, como consecuencia de una mala información genética, los pulmones van deteriorándose paulatinamente hasta el límite en que ya no es posible la vida.

Y no pasa de repente, poco a poco vas notando que la función respiratoria disminuye y que no puedes olvidarte ni por un momento de que la lucha por respirar es una batalla que debes ir ganando día a día y en la que no tienes posibilidades de vencer. Entonces llega el trasplante pulmonar...

Resumiendo, la frase “Tú respiras sin pensar, yo no pienso más que en respirar” está muy clara: para un afectado de FQ, el hecho de poder respirar a lo largo del día condiciona su vida y una persona sana respira sin darse cuenta y sin prestarle atención.

#### **-¿Cómo te sientes en general?**

Procuro vivir el día a día, realizar todas las actividades que puedo y no pensar mucho en cómo me siento. Cuando sufro una reagudización a causa de un resfriado o una infección normalmente me deprimó más y comienzan a acudir a mi pensamiento todos mis miedos y temores a un deterioro físico cercano.

#### **-¿Tienes reconocida tu disminución?**

Sí, obtuve el certificado de disminución de un 47% en 1993. En julio del 2001 conseguí en los tribunales el 65%.



## PREGUNTAS SOBRE L'ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA

### 1. -¿Cuándo se formó la ACFQ? ¿Y por qué? ¿Cómo?

La ACFQ se formó el 18 de junio de 1988.

La ACFQ nació después de que un grupo de familias con hijos afectados de FQ se hicieron el firme propósito de romper con la sensación de soledad que sentían después que los médicos les diagnosticaron una enfermedad que en su entorno nadie conocía. También consideraron las ventajas de colaborar juntos en beneficio de sus hijos enfermos y los de los demás.

Con el apoyo de un grupo de médicos, se consiguió hacer una reunión con personas afectadas del Hospital del Valle d'Hebron, las cuales fueron convocadas a través de una carta gracias a las direcciones facilitadas por el hospital. De aquella primera convocatoria surgió una junta gestora que se encargó de elaborar unos estatutos y en junio de 1988 se convocó una asamblea constitutiva, a la cual asistieron personas de otros hospitales.

La primera sede social se fijó en St. Cugat del Vallés, en el domicilio de un miembro de la junta. La siguiente sede social se fijó en Barcelona en la calle Navas de Tolosa y actualmente la Asociación Catalana de Fibrosis Quística mantiene su sede social en el Paseo Vall d'Hebron 208, 1º 2ª.

La Asociación Catalana de fibrosis quística quiere ser un grupo de ayuda para las personas afectadas que no se sientan solas ante su problema.

La misión principal de la asociación es trabajar con todos los implicados para la mejora de la vida de los afectados de Fibrosis Quística y sus familias. Luchar todos juntos contra la FQ.

### 2. - ¿Cuáles son los objetivos de la ACFQ?

Los objetivos de la ACFQ son:

- Implicar a los afectados y familias en la respuesta de la enfermedad.
- Trabajar por la mejora del tratamiento y la calidad de vida de los afectados y sus familias.
- Promover la mejora de los tratamientos, la investigación, la formación de los profesionales y participar como afectados.
- Coordinarse con otras entidades tanto en el bien de nuestros afectados como en la mejora de la sanidad pública y los derechos de los disminuidos.
- Solidarizarnos con otros afectados y las asociaciones de países en situaciones más precarias.
- Implicar el conjunto de la sociedad en nuestro anhelo.
- Sensibilizar a la Administración de nuestras necesidades.
- La búsqueda de nuevos socios para con el dinero de las cuotas invertir en la investigación, la formación de personal sanitario, la asistencia a congresos, la organización de conferencia para las familias de afectados, el piso de acogida, etc.
- Conseguir que se creen unidades especializadas en Fibrosis Quística.
- Fomentar la investigación.

### 3. -¿Cuántos afectados hay en este momento en Cataluña?

Aproximadamente 300 afectados.



#### **4. -¿Cuántos socios tenéis?**

Actualmente existen tres tipos de socios: activos (afectados mayores de 18 años o padres de niños afectados), colaboradores (familiares y amigos) y especiales (personal sanitario, prensa, hospitales, etc.)

Los socios activos y colaboradores son los que pagan cuota y los socios especiales no pagan cuota.

Además también contamos como socios especiales las 18 asociaciones del resto de España que todas juntas forman la Federación Española contra la FQ. Pero es primordial para nosotros conseguir día a día nuevos socios para invertir ese dinero en la investigación para la curación de la FQ.

Somos en total unos 400 socios aproximadamente.

#### **5. -¿Cuáles fueron las bases para la fundación de esta asociación?**

Intentar ayudar a la familia y los pacientes para mejorar su calidad de vida y el tratamiento. También sensibilizar a la sociedad y a la Administración. Además, conseguir que se creen unidades especializadas en Fibrosis Quística. Por último, fomentar la investigación. Nos preocupa la integración social y laboral.

#### **6. -¿Cómo pueden colaborar los socios en la labor de la asociación?**

Asistiendo a los actos que organizamos, recaptando nuevos socios, formar parte de la junta directiva de la ACFQ, proponiendo ideas, ofrecer su ayuda en la organización de actos, divulgando la enfermedad, vendiendo lotería, etc.

#### **7. -¿Qué se hace con el dinero recaudado de la cuota de los socios?**

Con el dinero recaudado de la cuota de los socios mantenemos la sede de la asociación que sirve de oficina y de piso de acogida, costeamos becas de investigación, editamos el boletín (ahora convertido en revista), organizamos jornadas de información, asistimos a congresos, asistimos a actos propios de la asociación y la Federación Española contra la FQ

#### **8. -¿De dónde obtenéis más fondos económicos?**

Por supuesto de las cuotas de los socios gracias a las cuales se mantiene nuestra asociación. También las subvenciones son muy importantes para la ejecución de nuevos proyectos.

#### **9. -¿Todos los afectados pueden beneficiarse de ella o solamente los que no tienen recursos?**

Todos los afectados o familias pueden beneficiarse de la ACFQ tengan o no tengan recursos.

#### **10. -¿Cómo son las ayudas a los afectados de FQ y sus familias?**

Existen diversos planes y programas de ayuda para los afectados de FQ y sus familias: Por ejemplo el programa de acogida a los nuevos diagnosticados y el piso de acogida para los que viven fuera de Barcelona y necesiten una vivienda provisional en caso de trasplante o ingreso para tratamiento.

También los afectados de FQ cuentan en la asociación con apoyo y orientación para conseguir el certificado de disminución, prestaciones económicas, reclamaciones, consultas, dudas, etc.



Además existen planes de información, formación y comunicación mediante jornadas sobre Fisioterapia, Nutrición, Pneumología, Reproducción, etc., presencia en congresos nacionales e internacionales de FQ o Pneumología y el envío de publicaciones como el boletín de la ACFQ y la revista de la Federación Española contra la FQ.

Y por último, contamos con planes de solidaridad con países de Latinoamérica que consisten en el envío de medicamentos y material sanitario que se consigue de donaciones particulares, subvenciones de la Diputación de Barcelona, el Ayuntamiento de Hospitalet, Médicos sin fronteras, laboratorios y otras organizaciones.

#### **11. -¿Cada cuánto hacéis recaudaciones benéficas?**

Una vez al año realizamos una Cena Benéfica en la que se suelen reunir unas 400 personas y a la que acuden personalidades tanto médicas, sanitarias y del espectáculo.

Asimismo, una vez al año editamos Lotería que venden nuestros socios y personal sanitario de la cual se obtiene 0,30 € de donativo en cada número.

Este año, por vez primera, se va a celebrar una subasta solidaria de obras de arte que servirá para recaudar fondos para la ACFQ. Lo organiza el Centro Cultural de Santa Eulalia de l'Hospitalet, Tarlatana y el Centro Comercial Gran Vía 2.

#### **12. -¿Cuál ha sido la recaudación benéfica que más aportación económica os ha proporcionado?**

Como evento más importante en beneficio de la investigación para la Fibrosis Quística (pero no para la ACFQ) fue la Marató de TV3 de 1997.

#### **13. -¿La gente solamente ayuda cuando es el día de la Fibrosis Quística (que sale por la televisión) o durante todo el año?**

De la gente ajena a la asociación no recibimos ninguna ayuda monetaria ya que al ser una enfermedad poco conocida no realizamos campañas de recogida de dinero por las calles (como hace la asociación contra el cáncer por ejemplo)

La única vez que hemos recibido indirectamente la ayuda de la gente, fue en la Marató de TV3 de 1997, en la cual el dinero se destinó a la investigación de la FQ.

Recibimos subvenciones para proyectos del Ayuntamiento de l'Hospitalet, de Barcelona, la Diputación de Barcelona, la Diputación de Girona, Ensenyament, etc.

#### **14. -¿Por qué os interesa que la gente sea donante de órganos? ¿Y de cuáles?**

El trasplante representa una solución para aquellos pacientes con enfermedades pulmonares avanzadas en las que la esperanza de vida hubiera estado, de otro modo, irremisiblemente acortada.

Pero pocos pacientes, en el mundo, llegan a obtener a tiempo unos nuevos pulmones. La mayor limitación sigue siendo la disponibilidad de donantes apropiados, ya que solamente un 10% de las donaciones multiorgánicas resultan válidas para obtener los pulmones. Los órganos provienen de personas que han fallecido por accidente de tráfico o por muerte cerebral.

Pero no pedimos que des lo que te hace falta. Te pedimos que des lo que no necesitas.

Es maravilloso pensar que órganos que nos han facilitado el milagro de vivir, como los ojos, los pulmones, los riñones, el hígado, el corazón, el páncreas, la médula y otros tantos, no sólo no mueren con nosotros, sino que posibilitan que varias personas vean hecho posible su sueño de ver, respirar, sentir y continuar vivo.

En relación con nuestra enfermedad interesan los pulmones, el páncreas y el hígado.



**15. -¿Cuál es tu cargo en la ACFQ?**

Soy la Secretaria de la asociación desde principios del año 1999.

**16. -¿Hace mucho tiempo que lo ocupas?**

Desde el año 1994 formaba parte de la Junta Directiva como vocal y desde febrero del año 1999, soy la Secretaria.

**17. -¿Cuál es tu función principal de esta asociación?**

Firmar documentos como Secretaria de la ACFQ, elaborar el acta de cada reunión de Junta y de la Asamblea General de socios que se celebra anualmente. Además elaboro artículos para el boletín y me encargo de su revisión ortográfica.

Acudir a las reuniones que se celebran una vez al mes con todos los miembros de la Junta y acudir a las reuniones que se hacen a lo largo del año con todos los socios.

Asimismo acudo todos los jueves junto con el Presidente, el coordinador y mi marido a realizar las tareas que se requieran.

Encargarme de los chicos y chicas que vienen a pedir información en la asociación proporcionándoles el material para fotocopiar y una entrevista como afectada.

Ayudar con la lotería de Navidad, la Cena Benéfica y actos representativos (como congresos, asambleas de la asociación y la Federación, stands, etc.)

También ayudo a mi marido, que también es miembro de la junta directiva de la ACFQ, a realizar las tareas de mantenimiento de la sede de la asociación.

Además, me encargo de realizar reportajes fotográficos de los eventos de la ACFQ.

**18. -¿Visita o consulta mucha gente la ACFQ?**

Recibimos visitas sobre todo de los nuevos diagnosticados, los socios y estudiantes que viene a pedir información.

**SOBRE LA INVESTIGACIÓN**

**1. -¿Cómo ha avanzado la investigación durante estos últimos años?**

Después de la localización del gen en 1985, de su identificación y de su clonaje en 1989 y por fin del descubrimiento de múltiples mutaciones (más de 1000) nos autoriza hoy a hablar en términos muchos más optimistas.

Los grandes campos de investigación abiertos desde estas fechas han permitido ya desarrollar vías de investigación muy concretas como por ejemplo la búsqueda de nuevos medicamentos, la terapia génica (que consiste en incorporar un gen normal en las células afectadas), mejorar el tratamiento, aumentar la aportación de oxígeno mediante nuevas tecnologías, favorecer la práctica de trasplantes y el desarrollo de vacunas contra algunas de las bacterias.



• *Annex 5: Vivint amb la malaltia de Huntington.*<sup>138</sup>

Per Sandra Delaney

Sandra tiene la EH. Siente que su familia, sus amigos e incluso su medico, no entienden lo que ella siente al vivir con la enfermedad. Así que decidió hacer una lista de todas las dificultades con las que se enfrentaba y dejárselas leer y así ayudarles a entenderla. Lo que sigue es un artículo adaptado de la lista de Sandra.

"Vivir con la EH supone muchos retos. Muchas de las cosas que yo acostumbraba a hacer se han vuelto muy difíciles. Espero que entiendan a lo que me enfrento después de leer este artículo."

#### MEMORIA

**Gente:** No recuerdo la apariencia de las personas después de conocerlas. Hace poco me caí en un centro comercial. Una Sra. Me ayudó y estuvo conmigo alrededor de 10 minutos. Tras ellos fui al servicio para comprobar si podía andar y me encontraba bien. Cuando volví, la busqué pero no tenía ni idea de cual era su aspecto.

Mi último trabajo fue un trabajo temporal. Estuve trabajando 5 semanas. No recordé jamás el nombre de ninguna de las seis personas que trabajaban conmigo, ni sus ocupaciones, ni sus rostros.

He visto a mi asistente social cinco o seis veces a lo largo del año. No recuerdo que cara tiene.

**Tareas:** Olvido las cosas que he hecho. Trabajé mas de seis horas una tarde en una tarea en particular. Al día siguiente cuando me preguntaron sobre ello contesté que no lo había hecho pero que lo haría de inmediato.

No recuerdo cuando he regado las plantas, limpiado o puesto una lavadora. Incluso a veces no recuerdo apagar el fuego de la cocina.

**Conversaciones:** No siempre tengo problemas para entender, lo que ocurre es que no recuerdo todo lo que se acaba de decir. Durante años he hecho listas pero ahora olvido mirar la lista. Me siento como un ordenador al que alguien olvida apretar el botón "guardar". No retengo gran parte de lo que he oído o leído.

**Acontecimientos:** Olvido cosas que están pasando o han pasado. Mi hija se caso el año pasado y si no es porque alguna vez me preguntan, no pienso en ello. Cuando me preguntaban sobre como se iba al lugar de la boda no podía recordarlo si no era mirando un mapa. No recuerdo nunca el lugar donde fue la boda, o el hotel donde se hizo la recepción.

Mi hermana murió el año pasado. No lo recuerdo si es que alguien no me lo menciona.

#### SENSACIÓN DE TIEMPO

No tengo sensación de tiempo. Cuando miro el reloj inmediatamente olvido que hora marcaba. Era capaz de valorar lo que eran 5 minutos o media hora. Ahora soy incapaz.

---

<sup>138</sup> Op. cit. en n 71



No significa nada. Me levanto por la mañana y antes de que me de cuenta es hora de irse a la cama - ¡el tiempo vuela!  
Podía acordarme de los horarios de los autobuses. Ahora no soy capaz.

## HABLAR

No siempre sé cuando empiezo una frase cual es el pensamiento correcto para acabarla incluso sabiendo de lo que estoy hablando.  
A veces tengo problemas expresando algo. Hay veces que tengo que concentrarme mucho para encontrar una palabra y pronunciarla correctamente y a menudo las confundo.

## CONFUSIÓN

Las opciones me confunden. Siempre había podido escoger entre una información variada aquello que me era mas cómodo o favorable. Ahora si me dan a escoger entre dos simples cosas, soy muy lenta en decidirme y ni siquiera estoy segura de mi elección. Siempre había sido un buen navegante porque me gustan los mapas y tengo un buen sentido de donde están las cosas. Enseguida podía imaginar los lugares cuando me daban unas direcciones. Ahora no puedo imaginar nada. Simplemente me siento confundida.

Podía calcular mentalmente cuanto llevaba gastado por ejemplo en un supermercado mientras hacía las compras y normalmente solo me equivocaba en un par de dolares sobre la suma total. Ahora aunque solo haya comprado 3 productos soy incapaz de sumar mentalmente su importe y si lo consigo tampoco recuerdo la respuesta.

## COORDINACIÓN

En los últimos dos años me he caído un par de veces. Si tengo prisa, tropiezo. Se me caen las cosas. He roto una docena de copas y he desconchado varios platos.  
Me he cortado en varias ocasiones a pesar de que mi "sensible" cerebro me está diciendo que mi dedo está en medio. Me he colocado enfrente de la puerta del armario y la he abierto justo contra mi cara. He metido mi dedo en una sartén o en algo caliente solo para saber si estaba bastante caliente.

No tengo ningún sentido del ritmo. Ya no pudo bailar.

Cuando escribo a máquina no lo hago muy bien pero es mas fácil de leer que cuando escribo a mano.

Me muevo nerviosamente.

## NORMAS SOCIALES

En situaciones sociales soy lenta en ver cuando debo ofrecer ayuda. Cuando a veces los amigos me visitan con un problema, no me doy cuenta de en que forma puedo ayudarles hasta que se han ido. No pienso en coger el teléfono y hablar con los amigos o la familia

## TRATANDO LAS DIFICULTADES

Hay varias formas con las que intento subsanar estas dificultades. Para ayudarme a recordar las cosas, las escribo. Luego cuelgo estas notas en algún lugar en que pueda verlas. Y si necesito recordar algo realmente importante pido a alguien que me lo recuerde.





Intento hablar muy claramente. Me concentro en las palabras y hablo despacio.  
Cuando cocino, uso relojes avisadores. No valoro lo largo que son 10 o 20 minutos y a veces olvido que estoy en medio de una cocción. El reloj avisador me recuerda que estoy cocinando y que la comida ya esta hecha.



- **Annex 6: Com trencar la tradició. Carta d'un malalt de corea de Huntington**<sup>139</sup>

Per Raquel, al dictat del seu avi Antonio Mena, publicat en el "Boletín de la Asociación Andaluza AEHA".

Hay tradiciones que habría que romperlas porque se vuelven hábitos en las familias. Yo conocí una familia que vivía a seis o siete kilómetros del pueblo, eran pequeños labradores que andaban siempre a "la cuarta pregunta" porque el terreno que tenían era demasiado pequeño para poder prosperar y no podían marcharse porque no conocían otro medio de vida; por eso se aferraban a su "terruño". Así malvivieron generación tras generación.

La familia estaba compuesta por un matrimonio, su hijo de catorce o quince años y el abuelo -ya un anciano- que estaba torpe (tenían que darle de comer, cuidarlo, asearlo, asistirlo completamente) y representaba un estorbo para la familia puesto que faltaba tiempo para estas tareas de atención.

Un buen día su hijo decidió llevarlo a una residencia de ancianos que había en el pueblo y le dijo a su esposa: "Prepara la ropilla que tenga mi padre que nos vamos al pueblo". A los pocos minutos la esposa apreció con un "lío" donde iban las pertenencias del anciano y los dos -padre e hijo- partieron hacia el pueblo.

El anciano andaba dificultosamente. Todavía estaban en el primer kilómetro y su hijo tuvo que tomarlo en brazos para poder continuar. Durante el camino no cruzaron palabra pero, cuando ya se avistaba el pueblo y el hombre joven -cansado de llevar a su padre a cuestras- decidió descansar sentando a su padre sobre una gran piedra al lado del camino, el hombre mayor le dijo -transcurridos unos minutos- a su hijo, golpeando suavemente la piedra con la mano: "Aquí descansé yo con tu abuelo cuando lo llevaba a la residencia y tu abuelo lo hizo con tu bisabuelo, así es la vida. Dentro de unos años tu hijo descansará aquí contigo". Entre los dos hombres se hizo un gran silencio y al cabo de varios minutos, el hijo tomó en brazos a su padre y comenzó a caminar solo que habiendo cambiado de dirección. El padre pregunto: ¿adónde vamos?. Respondió el hijo "A nuestra casa. En esa piedra nadie de nuestra familia descansará mas". Se había roto la tradición.

No es que yo tenga nada en contra de las tradiciones pero hay algunas que dejan mucho que desear. Les he narrado esta historia porque es parecida a la de nuestra vida, y cuando digo nuestra, me refiero, a toda la familia Huntington, porque "también es una tradición".

Esta enfermedad empezó en mi familia -ahora me refiero a la mía- hará unos cien años. La abuela de mi mujer tenía la enfermedad, la tuvo también su padre y posteriormente la heredó ella. Hace ya treinta años que la padece y ha ido empeorando lentamente hasta dejarla imposibilitada; desde hace diez años no puede moverse ni hablar ni razonar y

---

<sup>139</sup> Op. cit. en n 71



digiere la comida a duras penas. A lo largo de todos estos años todos los familiares conocían la enfermedad o mejor dicho el malestar pero nadie informaba al respecto. El padre de mi mujer salía pocas veces a la calle y, cuando lo hacía, volvía enseguida porque se sentía avergonzado porque los niños le tomaban por un borracho y se reían de él. Así transcurrieron años que, para estas personas, eran un calvario puesto que nadie les entendía y, mejor que ayudarles, se burlaban de ellos.

Hoy por hoy tenemos mas información pero, de hecho y por desgracia, estamos casi lo mismo. Y la enfermedad no termina aquí porque, ahora mi hija se ha hecho el test y ha dado positivo. Con esta son cinco las generaciones afectadas. Este texto lo está escribiendo mi nieta y ójala que ella no tenga que pasar por esto porque, cuando ella sea un poco mayor, se haya descubierto algún medicamento para curar la enfermedad y entonces esta familia y todas las familias Huntington se hayan quitado este peso de encima. Yo no sé si estaré aquí para verlo pero, tanto si estoy como si no, el día que llegue la curación alguien de nuestra familia subirá a lo mas alto del castillo de nuestro pueblo y extenderá los brazos por encima de su cabeza, y gritará con todas sus fuerza ¡¡¡SOMOS LIBRES!!!



- **Annex 7: Glossari.**<sup>140</sup>

**Al·lel:** variant o forma alternativa d'un gen.

**Ammniocentesi:** punció transabdominal de la matriu per a obtenir líquid amniòtic.

**Avortament:** interrupció espontània o intencionada de la gestació abans de que l'embrió o el fetus s'hagin desenvolupat. Existeixen dos models legislatius en relació amb l'avortament: el sistema d'indicacions i el de terminis. Avui en dia, un dels aspectes més controvertits gira al voltant a l'avortament quan el sexe del fetus no és el desitjat.

**Codi genètic:** llibre d'instruccions la traducció del mateix permet entendre les ordres que dona l'ADN per la formació d'un altre tipus fonamental de molècules anomenades proteïnes.

**Comitès d'ètica:** institucions de caràcter consultiu que ajunten a científics, metges, personal sanitari, juristes i persones alienes a l'exercici de la medicina (per exemple, filòsofs, teòlegs, etc.) que fan recomanacions o desenvolupen projectes que serveixen per la redacció de lleis. Existeixen en l'àmbit local, regional, nacional i internacional i es divideixen en comitès ètics d'assaigs clínics que examinen els protocols dels experiments amb éssers humans i els comitès d'ètica assistencial, que s'ocupen d'examinar problemes relacionats amb casos d'eutanàsia, avortament i donació d'òrgans.

**Corpuscle polar:** cèl·lula molt petita que resulta del despreniment d'un pol de l'òocit de segon ordre (primer corpuscle polar), o bé d'un pol de l'òvul (segon corpuscle polar).

**Cromosoma:** estructura del nucli de la cèl·lula amb forma de bastó. Aquest compost d'ADN i proteïnes. Els cromosomes són iguals en totes les cèl·lules de l'individu a excepció de les cèl·lules sexuals i els hematies de la sang de l'home. Totes les espècies tenen un nombre determinat de cromosomes. L'espècie humana té 23 parells.

**Cromosomes homòlegs:** cromosomes que porten el mateix tipus d'informació hereditària, la mateixa seqüència lineal de gens.

**Cromosomes sexuals:** cromosomes que determinen el sexe dels organismes. Mascles i femelles tenen una combinació diferent de cromosomes sexuals.

---

<sup>140</sup> El glossari s'ha realitzat utilitzant les fonts següents:

AAVV (1990) *Diccionari Enciclopèdic de Medicina*. Barcelona: Ed. Enciclopedia Catalana.

Bueno, D. i Tricas, M. (2001) *Gens i genoma*. Barcelona: Ed. Pòrtic

Sádaba, J. y Velázquez, J.L. (1998) *Hombres a la carta. Los dilemas de la bioética*. Madrid: Ed. Temas de Hoy



**DNA (àcid desoxiribonucleic):** Material hereditari dels organismes (excepte d'alguns virus). Cadena de nucleòtids disposats de manera lineal, units un darrere l'altre. És en aquesta cadena on hi ha els gens i la informació genètica.

**Dominància/recessivitat:** relació entre al·lels en la qual un domina sobre l'altre.

**Embrió humà:** fase inicial en el desenvolupament d'un ésser humà abans del naixement. L'etapa embrionària de l'ésser humà inclou els dos primers mesos a partir de la concepció. Gràcies a les tècniques de fecundació in vitro es poden crear embrions en els laboratoris, transferir-los o congelar-los.

**Enginyeria genètica:** tècnica d'alteració de la constitució genètica de cèl·lules o individus mitjançant l'eliminació, inserció o modificació selectiva de gens individuals o de grups de gens.

**Enzim:** cadascun dels biocatalitzadors (generalment de natura proteica) que intervenen en el metabolisme dels éssers vius modificant, i sovint accelerant la velocitat de les reaccions químiques cel·lulars que a les condicions normals de pH i temperatura s'esdevindrien amb molta lentitud. Una de les característiques més importants dels enzims és llur especificitat, és a dir, la propietat que tenen d'actuar només sobre una substància o grup de substàncies.

**Fenotip:** atributs observables d'un organisme. Manifestació del genotip.

**Gen:** unitat bàsica de l'herència; cadascun dels elements que determinen les característiques biològiques dels organismes; tros de DNA que realitza una funció concreta; cadascuna de les unitats fonamentals del programa de la vida; fragment de DNA que porta la informació necessària per sintetitzar una proteïna concreta.

**Genètica:** ciència que estudia l'herència i la variació dels caràcters dels éssers vius i el material hereditari en tots els seus nivells i dimensions.

**Genòmica:** és l'estudi dels gens i com funcionen en el cos.

**Genotip:** constitució genètica d'un organisme respecte a un caràcter concret.

**Heterozigot:** organisme que presenta al·lels diferents per a un determinat gen.

**Homozigot:** organisme que presenta al·lels idèntics per a un determinat gen.

**Malaltia genètica hereditària:** afecció deguda a la presència d'una forma anormal d'un gen en totes les cèl·lules dels individus afectats, incloses les cèl·lules germinals (òvuls i espermatozous), per la qual cosa pot passar dels progenitors a la seva nissaga.

**Mutació:** canvi en la seqüència de nucleòtids del DNA, que produeix un error en l'emmagatzematge de la informació genètica.

**Nucleòtid:** cadascuna de les peces elementals que, repetides moltes vegades, formen els gens. N'hi ha quatre de diferents. ACGT → Adenina, citosina, guanina i timina.



**Proteïna:** molècula orgànica formada per la unió lineal ordenada d'aminoàcids, codificada per la informació genètica continguda en un gen determinat. Manifestació funcional d'un gen.

**Proteòmica:** és un àrea de la biologia l'objectiu del qual és l'estudi dels proteomes. Un proteoma és el conjunt de proteïnes expressades per un genoma, una cèl·lula o un teixit.

**Reacció en cadena de la polimerasa (PCR):** procés artificial de còpia del DNA que permet incrementar enormement el nombre de molècules de manera molt ràpida i econòmica.

**Teoria epigenètica:** teoria científica, elaborada per William Harvey al segle XVII, que postula que els organismes es formen mitjançant la unió i diferenciació de les substàncies presents en la cèl·lula ou durant el desenvolupament embrionari.

**Teràpia gènica:** teràpia que pretén solucionar les malalties d'origen genètic mitjançant l'addició d'un gen funcional a un grup de cèl·lules del pacient que, un cop modificades, li seran reintroduïdes. Pot ser de dos tipus. **La teràpia gènica somàtica** substitueix gens defectuosos en les cèl·lules d'un teixit o d'un organ. **La teràpia gènica en la línia germinal**, que es realitza sobre els gens de les cèl·lules sexuals transmissores de la informació hereditària.

**Zigot (cèl·lula ou):** cèl·lula formada per l'unió d'un gameta femení i un de masculí.