



Medicina personalitzada

Paraules clau

- **Genoma:** informació genètica completa d'un organisme, codificada en forma d'ADN, que es troba a totes les cèl·lules.
- **ADN:** compost químic portador de la informació genètica format per quatre unitats químiques: A, T, G i C.
- **Gen:** porció d'ADN que, generalment, conté informació per formar proteïnes o per regular funcions cel·lulars.
- **Genoma:** l'ordre de les unitats de l'ADN és un codi per a les unitats químiques d'una proteïna.
- **Mutació:** canvi en la seqüència d'ADN que pot tenir efectes positius, negatius o neutres.
- **Seqüenciació:** lectura del codi d'un genoma.
- **Genòmica:** ciència que estudia el funcionament del genoma.

Per què es parla tant de medicina personalitzada?

Imagina't que el metge t'agafa una mostra de saliva per obtenir el teu perfil genètic i, d'aquesta manera, descobreix quines malalties tens més risc de desenvolupar i et prescriu un tractament preventiu personalitzat en la dosi exacta per al teu perfil en concret. Aquest cas es pot donar en el futur gràcies als avanços en genòmica. Com més coses sabem sobre el genoma, més usos podem donar a aquesta informació en l'àmbit de l'assistència sanitària, cosa que planteja importants dubtes legals, socials i ètics. Qui hauria de tenir accés al nostre perfil genètic? Com s'hauria de finançar la medicina personalitzada? Quanta informació és massa informació?

Dades estadístiques

- **1 mes:** temps necessari per obtenir la seqüència completa del genoma d'una persona.
- **2.000:** nombre de proves genètiques disponibles avui dia, que poden donar informació als metges sobre com utilitzar els fàrmacs per tractar un pacient.
- **25.000:** nombre estimat de gens d'un ésser humà.

Preguntes i respostes sobre qüestions científiques

Com pot afectar la nostra salut el nostre genoma?

Totes les cèl·lules del nostre cos contenen material genètic amb instruccions sobre com formar totes i cadascuna de les parts del nostre organisme.

Aquestes instruccions estan codificades a l'ADN, un codi format per quatre unitats químiques (bases) que representem amb les lletres A, G, T i C. L'ordre en què aquestes lletres apareixen a l'ADN determina la informació. Una porció d'ADN que conté instruccions per formar una proteïna o per regular una funció cel·lular s'anomena gen.

Aquest material genètic, que varia d'un individu a un altre, l'heretem dels nostres pares (50% de la mare i 50% del pare) i és el que determina les nostres diferències genètiques, com ara el color dels ulls. Els bessons idèntics comparteixen el mateix perfil genètic, per tant les diferències entre ells demostren que l'entorn també té la seva funció a l'hora de determinar com som.

Algunes combinacions del codi de l'ADN podrien donar lloc a una malaltia, de manera que gràcies a l'estudi del perfil genètic d'una persona, podem veure la probabilitat que presenta de patir certes malalties. El nostre perfil genètic també determina la manera com reaccionem a diferents tipus de medicines.

En què consisteix la medicina personalitzada?

Hi ha molts fàrmacs que en un gran nombre de pacients no funcionen de manera eficaç. Normalment la medicina tradicional es basava en el principi de l'"un per a tots", però l'objectiu de la medicina personalitzada és aplicar tractaments individualitzats en funció de les característiques genètiques de cada pacient. Per fer-ho, és convenient posseir un coneixement profund del seu genoma (informació genètica).

La medicina personalitzada divideix els pacients en grups basats en els seus perfils genètics individuals. D'aquesta manera, és possible adaptar els tractaments i donar a cada pacient la dosi mínima eficaç per evitar efectes secundaris i prevenir toxicitats.

Tot això pot implicar identificar gens que fan que els fàrmacs siguin eficaços o perjudicials i desenvolupar nous fàrmacs o vacunes en funció de les diferències entre grups pel que fa a la seva susceptibilitat a malalties infeccioses.

Quines proves podem realitzar per saber si una persona té probabilitats de desenvolupar una malaltia?

Les proves genètiques poden ser una manera de descobrir si ets portador d'una mutació genètica concreta que pugui causar una malaltia. Aquestes proves només són efectives si la recerca demostra que una malaltia està causada per una mutació genètica específica.

Per exemple, sabem que el causant de l'**atròfia muscular espinal** (malaltia que provoca debilitat muscular i paràlisi progressiva) és un gen específic. Una prova genètica a partir d'una mostra de sang pot demostrar si tenim aquest gen i, per tant, si tenim probabilitats de desenvolupar la malaltia.

Com es porten a terme les proves genètiques?

Les proves genètiques es poden realitzar a partir d'una mostra de sang o de cabells, o es pot utilitzar un bastonet de cotó per agafar una mostra de cèl·lules de la part interna de la galta, per exemple. El laboratori rep la mostra i els tècnics n'examinen l'ADN, els cromosomes o les proteïnes, i envien els resultats de les proves al metge del pacient; d'aquesta manera el pacient pot consultar-los amb un professional sanitari especialitzat en genètica humana, que els analitzarà i interpretarà.

No disposem d'anàlisis per diagnosticar totes les malalties genètiques: ara com ara només existeixen proves per a unes 1.000 malalties d'aquest tipus. La majoria de proves s'utilitzen per diagnosticar malalties poc freqüents, com la síndrome de X fràgil o l'atròfia muscular de Duchenne.

En el futur podríem aconseguir resultats instantanis de les proves genètiques, o fins i tot comprar-ne una a la farmàcia per fer-la a casa.

Com s'assessora el pacient sobre malalties genètiques?

Normalment els pacients amb risc de patir malalties genètiques reben algun tipus d'assessorament genètic.

Els antecedents familiars acostumen a ser molt importants. Veure qui ha tingut la malaltia en el passat pot ajudar a determinar quines anàlisis són les més adequades. Els genetistes poden explicar els resultats de qualsevol prova i ajudar els pacients a decidir quin serà el pas següent.

D'altra banda, un genetista també pot avaluar el risc de desenvolupar una malaltia en particular. Per exemple, si tens molts antecedents de càncer a la família, un genetista avaluarà el teu risc i l'analitzarà amb tu. Et pot ajudar a decidir si vols fer-te anàlisis per detectar signes de càncer o proves més específiques.

Proves genètiques i Herceptin

Un dels primers fàrmacs que va requerir una prova genètica va ser l'Herceptin, un tractament per al càncer de mama. Abans de donar-lo als pacients, els metges han de realitzar una prova genètica per comprovar els nivells d'un gen anomenat HER2 al teixit tumoral per veure si l'Herceptin serà efectiu.

Els professionals sanitaris estan obligats a respectar un compromís de confidencialitat pel que fa a la informació genètica, que està protegida pel dret a la privacitat dels pacients –un dret humà fonamental–, sobretot perquè es podria utilitzar per satisfer interessos corporatius en lloc de per a finalitats mèdiques.

Com podem utilitzar la genètica per assegurar-nos que la medicina funciona correctament?

La medicina personalitzada també afecta el desenvolupament dels fàrmacs. Cada vegada més, quan es crea un nou fàrmac els investigadors també desenvolupen una prova genètica que l'acompanya. Aquesta prova donarà informació al metge sobre l'eficàcia del fàrmac segons el perfil genètic del pacient. Així, quan un pacient se sotmeti a una prova genètica, el metge podrà avaluar millor si el fàrmac serà eficaç o no, i podrà triar la medicació més adequada per a cada cas.

Joc *Discussion Continuum*

Aquesta activitat està enfocada a facilitar el diàleg sobre els aspectes ètics, legals i socials dels estudis de l'obesitat. Grups de 4 a 12 estudiants debaten les qüestions que es formulin per a cada afirmació i, per a cada carta, escolliran entre "D'acord" i "En desacord".

Contingut:

- Una carta D'ACORD i una carta EN DESACORD
- Vuit cartes de debat amb una afirmació sobre algun aspecte relacionat amb l'obesitat

Regles del joc:

1. Els jugadors formen grups reduïts, de 4 a 12 membres cadascun. Cada grup rep una carta D'ACORD, una carta EN DESACORD i 8 cartes de debat.
2. Cada grup col·loca a terra o sobre la taula, amb un metre de separació, la carta D'ACORD i la carta EN DESACORD, per representar els dos extrems d'un continu. Les cartes de debat es col·locaran en aquest espai de separació.
3. El primer jugador llegeix la primera carta de debat a la resta del grup. El jugador haurà de comprovar que tots entenen la carta i utilitzarà els fulls d'informació quan pertoqui per assegurar-se que el grup entén l'afirmació.
4. A continuació, el primer jugador decideix en quina mesura està d'acord amb la primera carta. Col·loca la carta de cara amunt en un punt del continu del debat, més o menys a prop de D'ACORD o EN DESACORD, segons el seu criteri. Aquesta serà l'elecció del jugador i el grup no la sotmetrà a debat. Si ho desitja, el jugador podrà aportar una justificació.
5. Tot seguit, els jugadors, per torns, llegeixen una carta, comproven que tots l'entenen i escullen individualment on col·locar-la en el continu, com hem vist abans.
6. Un cop s'hagin llegit, entès i col·locat en el continu totes les cartes, es podrà encetar el debat. L'objectiu consisteix a col·locar les cartes entre D'ACORD i EN DESACORD en un ordre acordat per la majoria dels jugadors. Els jugadors hauran d'agafar una carta de debat i debatre si cal moure-la.
7. Al final del debat, cada grup haurà de tenir un continu acordat per la majoria.
8. Si hi ha diversos grups que estan jugant simultàniament, l'orientador pot voler posar en comú els resultats de tots ells. Són semblants? Pot algú de cada grup explicar les seves decisions sobre una carta en concret?

Adaptació del joc:

Teniu limitacions de temps? Redueix el nombre de cartes o simplement utilitzeu les cartes com a punts de partida per al debat.

Espai de debat desenvolupat per Ecsite, en col·laboració amb el Parc Científic de Barcelona i Centre of the Cell (Londres), dins del marc del projecte Xplore Health. Agraïm a At-Bristol el desenvolupament del format de l'espai de debat: www.at-bristol.org.uk

D'acord

En desacord

Carta de debat 1

“Si no vull saber què diu sobre mi el meu perfil genètic, **no hauria d'estar obligat a fer-me una prova genètica.**”

Carta de debat 2

“Si em puc permetre una atenció sanitària privada, hauria de tenir **més accés a la medicina personalitzada** que no pas algú que només té la cobertura bàsica.”

Carta de debat 3

“En la recerca sobre medicina personalitzada, **s’haurien d’invertir més diners en les malalties que afecten més persones** a cada país. Com menys freqüent és una malaltia, menys se n’ha de finançar la investigació.”

Carta de debat 4

“La medicina personalitzada s’hauria de **finançar amb diners públics i no a través de companyies amb afany de lucre**, per garantir que es desenvolupa pensant en les necessitats i no en els beneficis.”

Carta de debat 5

“Quan es facin proves als pacients per veure si en el futur corren riscos, els metges **no haurien de fer mai proves per a malalties que no tenen cura, com ara l’Alzheimer.**”

Carta de debat 6

“**No s’hauria de permetre que la policia tingués una base de dades genètica de tots els ciutadans per facilitar les seves investigacions.**”

Carta de debat 7

“Si identifiquem un gen relacionat amb la predisposició a la calvície, una parella que s’estigui sotmetent a un tractament de fertilitat **hauria de poder triar** si vol o no que el seu fill hereti aquest gen.”

Carta de debat 8

“Les proves genètiques per descobrir si els homes són estèrils **no s’haurien de poder comprar sense recepta** a la farmàcia. Aquest tipus de prova ha d’anar acompanyat del consell d’un metge.”

Carta de debat 9

“Si les proves genètiques revelen un risc de patir una malaltia greu, **els metges haurien d’estar obligats a informar-ne immediatament la família directa** del pacient, ja que comparteixen gens i poden córrer el mateix risc.”