

+ Ciència

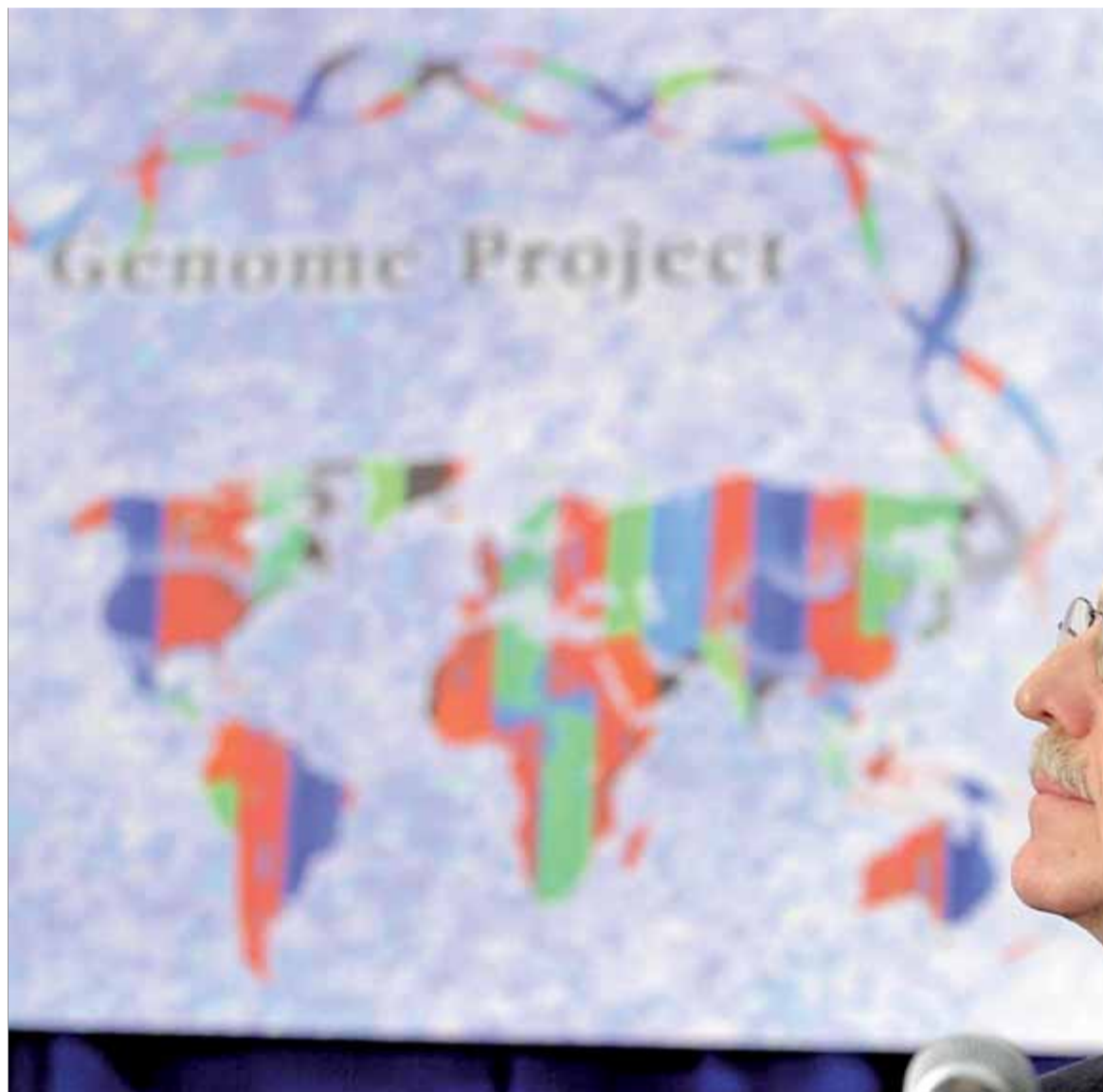
Preveure el futur a través de l'ADN

Joaquim Elcacho
BARCELONA

Avui mateix pot fer la prova, des d'internet; a través de la pàgina www.23andme.com pot demanar que li enviïn a casa un flascó on simplement haurà de dipositar unes gotes de saliva. Unes sis setmanes després d'haver retornat la mostra als laboratoris que aquesta empresa té a Califòrnia, li faran arribar un codi secret per accedir –també a través d'internet– a una pàgina personal on podrà veure 183 resultats sobre el seu nivell de predisposició a patir malalties, l'origen dels seus avantpassats o l'efectivitat que poden tenir per a vostè alguns medicaments. L'empresa 23andMe ofereix actualment aquest servei a tot el món per 199 dòlars (uns 153 euros), més una quota de 5 dòlars mensuals per l'actualització dels resultats, més 69,95 dòlars de despeses d'enviament de les mostres.

Si ho prefereix, pot provar un servei similar de l'empresa islandesa Decode Genetics. En aquest cas, li faran arribar una petita espàtula perquè vostè mateix reculli una mostra de saliva del fons de la boca. Decode li ofereix una anàlisi amb dades sobre 47 característiques de la seva salut i actualitzacions tan aviat com es descobreixin nous marcadors de malalties. El preu que ofereix aquesta empresa actualment pel servei íntegre per a Europa és de

Si pogués fer-ho i no fos massa car, vostè voldria que li fessin una anàlisi d'ADN per conèixer la probabilitat de patir un càncer o l'alzheimer? Com canviaria la seva vida si el resultat d'aquestes proves fos pessimista? Mentre vostè pensa la resposta ja hi ha empreses que ofereixen aquest servei per internet per poc més de 150 euros



Francis Collins, director dels Instituts Nacionals de Salut dels Estats Units, revisa l'actualitat de la medicina personalitzada.

2.000 dòlars –1.480 euros– (vegeu www.decode.me).

Navigenics, la tercera gran empresa que s'ha especialitzat en les anàlisis generals d'ADN amb serveis directes al consumidor, no ofereix de moment els seus serveis a ciutadans de Catalunya (vegeu www.navigenics.com).

El científic analitza els seus gens

El prestigiós investigador Francis Collins, un dels pares de la seqüenciació del genoma humà i actual director dels Instituts Nacionals de Salut dels Estats Units, explica en el seu últim llibre, *El llenguatge de la vida* (Ed. Crítica), que ell personalment ha posat a prova de manera anònima els test de 23andMe, Decode i Navigenics. La seva experiència serveix per entendre fins a quin punt són útils aquestes proves i quines són les seves limitacions actuals. L'anècdota d'aquesta triple anàlisi ocupa els primers capítols d'aquest magnífic llibre, centrat en la utilització dels coneixements sobre genoma humà en la denomi-

15 minuts és el que triguen les substàncies químiques del tabac a provocar alteracions genètiques en les cèl·lules d'un fumador, segons un estudi d'experts de la Universitat de Minnesota (EUA) publicat en l'últim número de la revista *Chemical Research in Toxicology*. L'estudi confirma que el fenantrè, un hidrocarbur policíclic aromàtic present en el fum del tabac, ataca molt ràpidament l'ADN de les cèl·lules de la sang dels fumadors i dels fumadors passius.

Un geni

Francis Collins (1950) és doctor en química i en medicina. Va substituir James Watson com a director del Projecte Genoma Humà i des del 2009 és director dels Instituts Nacionals de la Salut dels EUA.

nada medicina personalitzada.

Els últims capítols del llibre, per exemple, dediquen molta atenció a la farmacogenòmica, és a dir, la informació genètica que ajuda a triar els medicaments que van millor a una persona en concret o a entendre per què alguns medicaments no actuen correctament en algunes persones. Una aplicació d'aquesta especialitat mèdica la va presentar ahir l'Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (vegeu la informació a la pàgina següent).

En el seu llibre, Francis Collins destaca que des de la primera seqüenciació del genoma humà s'ha avançat molt en la velocitat amb què es poden aconseguir anàlisis d'ADN, en la reducció del preu d'aquestes proves i en la comprensió dels vincles entre les característiques genètiques i les malalties.

La carrera continua a bon ritme i en menys d'una dècada –pronostica l'autor– cada persona podrà disposar d'una anàlisi del seu genoma complet per menys de 1.000 euros. De moment, però, metges i pa-



Fàtima Crispi

Metgessa del servei de Medicina Maternofetal de l'Institut Clínic de Ginecologia, Obstetrícia i Neonatologia. La doctora Crispi va rebre dimecres el premi Ramon Margalef al millor article derivat d'una tesi doctoral llegida a la Universitat de Barcelona. El seu treball conclou que la restricció de creixement intrauterí remodela i fa menys eficient el sistema cardiovascular dels nens.



'Discovery', a l'espai

La NASA ha programat per al 24 de febrer el llançament a l'espai del transbordador Discovery, un vol ajornat per problemes tècnics des del mes de novembre passat. Aquest serà l'últim viatge d'aquesta

nau de la NASA després de gairebé 25 anys de servei. L'agència espacial nord-americana va confirmar ahir que l'astronauta Timothy Kopra no podrà participar en la missió perquè dissabte passat va resultar ferit en un accident de bicicleta.



ada en el seu últim llibre ■ AFP / ROBYN BECK

L'informe també pot contenir dades sobre el risc de patir malalties que de moment són incurables, on el marge d'actuació i resposta del pacient és pràcticament nul.

Aquest és el cas de Sergey Brin, cofundador de l'empresa Google i marit d'Anne Wojcicki, una de les fundadores de 23andme. Brin es va sotmetre a l'anàlisi genètica i va descobrir que és portador de la mutació del gen LRRK2, que s'associa a la malaltia d'alzheimer.

Francis Collins considera que un informe que indiqui un alt risc de patir una malaltia neurodegenerativa greu pot oferir al pacient l'oportunitat de planificar de forma diferent els anys de vida saludable que li queden encara. Sergey Brin va explicar, per exemple, que l'informe sobre el risc de patir alzheimer l'ha animat a dedicar una part de la seva fortuna a finançar la recerca científica sobre aquesta malaltia.

Limitacions i crítiques

La visió optimista i confiada de Francis Collins no és compartida per tothom, tampoc a Catalunya.

Jordi Camí, director de la Fundació Pasqual Maragall i del Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona, per exemple, considera que de moment les anàlisis d'ADN que s'ofereixen directament als consumidors a través d'internet "no garanteixen resultats que es puguin considerar prou fiables". Camí afirma que tampoc s'han resolt del tot els problemes de confidencialitat dels resultats i dubta que la població en general estigui preparada per entendre la informació d'aquestes anàlisis predictives.

Manuel Peruchó, director de l'Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer, considera que les anàlisis generals d'ADN estan encara en una fase incipient i les empreses que ofereixen aquest tipus de test directament als consumidors "son molt atrevides" i potser tenen "massa pressa per guanyar territori i vendre el producte".

Roderic Guigó, coordinador del Programa de Bioinformàtica i Genòmica del Centre de Regulació Genòmica de Barcelona, considera que la fiabilitat d'aquests tests és "acceptable", dins de les seves grans limitacions actuals. "No hi ha cap test que et digui que tindràs càncer de còlon amb una probabilitat del 100%. El que et dirà és que la probabilitat de patir un càncer de còlon en el teu cas és el 5% més elevada que el del general de la població; el test és possiblement fiable en aquesta estimació, però l'estimació en si mateixa no et diu gaire cosa", conclou Roderic Guigó. ■

cients s'han de conformar amb els resultats parcials que donen les proves al seu abast. Francis Collins considera que les anàlisis d'ADN directes al consumidor ofereixen resultats molt limitats i sovint difícils d'interpretar per al públic en general; tot i això, es mostra favorable a la seva utilització i defensa la professionalitat de les tres empreses analitzades.

Estadístiques i probabilitats

Les dades que ofereixen de moment empreses com ara 23andMe o Decoded són prediccions de la probabilitat de patir una malaltia o a respondre positivament davant un medicament. Si a vostè li detecten una variació o una mutació genètica que està associada amb l'aparició de la diabetis en edat adulta, per exemple, l'informe d'aquestes empreses li dirà que té una probabilitat alta de patir aquesta malaltia. A partir d'aquesta informació, vostè tindrà la possibilitat d'adoptar hàbits de vida saludables o tractaments preventius per compensar aquest risc.

SALUT

Investiguen teràpies a la carta pel càncer de pulmó

■ L'Idibell participa en un projecte europeu per conèixer el patró genètic dels tumors

Redacció

L'HOSPITALET DE LLOBREGAT

El càncer de pulmó és, actualment, el càncer més letal a tot el món. En part perquè aquests tumors acostumen a detectar-se en una fase força avançada però també, i a diferència d'altres tipus de tumors, per la falta de teràpies realment efectives. Trobar tractaments adequats a cada pacient que aconsegueixin, com a mínim, millorar la supervivència a aquest càncer —el segon més freqüent en homes a Catalunya— és l'objectiu del programa de recerca europeu Curelung, en què participen onze centres de recerca de set estats, entre els quals hi ha l'Institut de Recerca Biomèdica de Bellvitge (Idibell).



L'investigador Manel Esteller participa en el projecte Curelung ■ ARXIU

Curelung disposa d'un finançament provinent de la Unió Europea de 3,8 milions d'euros per als propers tres anys.

"Encara que puguin semblar-ho, no hi ha dos tumors iguals, perquè genèticament i molecularment són diferents i això fa que

siguin més o menys sensibles als fàrmacs", va explicar ahir l'investigador de l'Idibell Manel Esteller, durant la presentació del projecte Curelung.

El procés de desenvolupament d'un tumor s'inicia a partir de l'acumulació d'alteracions en gens essencials per al creixement i la divisió cel·lular. El repte, doncs, és arribar a conèixer el patró genètic i molecular de cada tumor per trobar-ne les alteracions genètiques que el caracteritzen i convertir-les en dianes de nous tractaments. Conèixer a fons cada tumor permetria, en definitiva, oferir "tractaments a la carta".

Cada any es diagnostiquen a Europa més de 150.000 casos de càncer de pulmó. Dels afectats, només entre un 10% i un 15% sobreviuen cinc anys després del diagnòstic. Està demostrat que més del 90% d'aquests tumors es deuen al tabac. ■



Un niu decorat amb plàstic blanc

Les parelles de milà negra (*Milvus migrans*) de l'àrea de Doñana (Huelva) han adoptat l'hàbit de decorar els seus nius

amb plàstics blancs i rebutgen materials d'altres colors. Segons un estudi realitzat per experts del CSIC que publica avui la

revista *Science*, les parelles adultes amb més fertilitat són les que incorporen més plàstic als seus nius ■ F. SERGIO