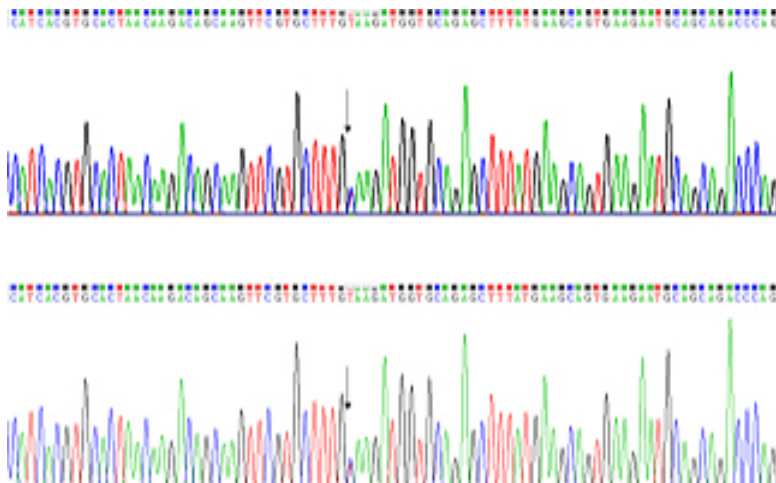


06/2009

Implicacions ètiques dels gens BRCA1/2



De per si, la genètica és sinònim d'avenç, però també de dubtes ètics. Sobretot, pel que fa a la informació del patrimoni genètic dels individus i la problemàtica vinculada a la seva confidencialitat. L'article següent ha volgut conèixer l'opinió d'alguns d'ells sobre la realització de tests que permeten saber si la dona és susceptible al càncer de mama i ovari, és a dir, si és portadora de la mutació en els gens *BRCA1* i *BRCA2*. Amb el mateix nom, l'estudi genètic *BRCA1/2* arriba a l'esfera més íntima de la persona i genera interrogants quant a la seva divulgació i utilització. És en aquest últim aspecte on s'ha centrat aquest treball: influeix en la decisió reproductiva de les persones la informació obtinguda amb aquest test? Els resultats indiquen que sí, però lluny de representar un problema, els enquestats (pacients i professionals sanitaris) aposten per l'assessorament i per obrir les portes a altres opcions reproductives.

El càncer de mama i d'ovari hereditari es majoritàriament conseqüència de la transmissió hereditària de mutacions en els gens *BRCA1* i *BRCA2*. La probabilitat de transmetre una mutació a la descendència és del 50% i es coneix que una de les principals raons per realitzar l'estudi genètic és saber si els fills estan en risc.

L'objectiu del següent treball ha estat analitzar l'opinió sobre decisions reproductives dels individus que es realitzen l'estudi genètic de *BRCA1/2* al nostre entorn, sobre la realització de tècniques de reproducció assistida en portadors de mutació de *BRCA1/2*, i sobre la utilització del diagnòstic prenatal i preimplantacional entre personal sanitari.

Es van incloure 89 individus previ a l'estudi genètic de *BRCA1/2*. El 39 % va opinar que decidiria tenir fills independentment del resultat de l'estudi genètic i el 12% va opinar que decidiria no tenir fills en cas de ser portador d'una mutació a *BRCA1/2*. Quaranta-dos persones (55%) varen contestar que considerarien la possibilitat del diagnòstic prenatal en cas de rebre un resultat genètic positiu i el 48% opinava que consideraria la possibilitat del diagnòstic genètic preimplantacional. Per últim, el 23% opinava que considerarien la possibilitat d'adoptar nens en cas d'identificar-se una mutació. Pel que fa a l'opinió sobre l'ètica de les tècniques de reproducció assistida en aquesta síndrome, el 78% i el 64% dels individus opinava que era ètic oferir diagnòstic prenatal i diagnòstic preimplantacional, respectivament, a individus portadors d'una mutació a *BRCA1/2*.

Per altra banda, el 58% i 61% dels professionals de la salut enquestats estaven a favor d'oferir diagnòstic prenatal i diagnòstic genètic preimplantacional en les síndromes de predisposició hereditària al càncer, respectivament. Un 92% es van mostrar a favor de que els pacients rebessin informació adequada sobre les diferents opcions que hi ha per no transmetre una predisposició genètica al càncer en les unitats de consell genètic en càncer familiar.

En conclusió, els resultats suggereixen que l'estudi genètic de *BRCA1/2* pot influir en la presa de decisions reproductives dels individus a qui se'ls identifica una mutació. Per tant, les possibles conseqüències de l'estudi genètic de *BRCA1/2* en la vida reproductiva haurien d'estar incorporades i ser discutides en el procés d'assessorament genètic; i els professionals haurien d'informar als seus pacients sobre les opcions disponibles per no transmetre la susceptibilitat genètica al càncer.

Dra. Judith Balmaña (Servei d'Oncologia Mèdica a l'Hospital Vall d'Hebron)

Universitat Autònoma de Barcelona

jbalmansa@vhebron.net

Referències

Opinion about reproductive decision making among individuals undergoing BRCA1/2 genetic testing in a multicentre Spanish cohort. Fortuny, D; Balmana, J; Grana, B; Torres, A; Cajal, TRY; Darder, E; Gadea, N; Velasco, A; Lopez, C; Sanz, J; Alonso, C; Brunet, J. HUMAN REPRODUCTION, 24 (4): 1000-1006 APR 2009

[View low-bandwidth version](#)