

Test de portadors. Un test de portadors o *qCarrier*[®] test pot arribar a canviar el futur dels teus fills?

Presentació

Quan va ser l'hora d'escollir el tema del meu Treball de Recerca és cert que hi vaig estar donant moltes voltes. No obstant això, el que tenia clar era que el volia encarar cap a l'àmbit de la biologia humana, ja que és un camp molt ampli de coneixement. Un cop escollit el camp, havia de concretar el tema. Un dels que més m'interessaven en aquell moment eren la genètica i l'herència i volia treballar-los més a fons. Ara bé, havia d'elegir un contingut més específic per tal de centrar-hi tota l'atenció possible. Així que després de cercar i fer una primera síntesi de tota la informació recopilada, vaig escollir treballar el «test de portadors». Primer de tot, caldria definir bé què és aquest mètode. El test de portadors és un test de diagnòstic genètic preconcepcional preventiu. El que ofereix és la possibilitat de conèixer amb anterioritat el possible risc de transmetre malalties genètiques a la descendència. Per tant, està creat per ajudar els futurs pares a tenir fills sans. D'aquesta manera, vaig poder treballar la genètica, l'herència i la reproducció d'una manera conjunta amb un enfocament particular i captivador.

Metodologia

Per tal de fer aquest treball he utilitzat un seguit de tipologies de recerca diferents. Primer de tot, he elaborat un marc teòric explicatiu, en el qual he detallat tota la in-



formació necessària per poder entendre bé el marc pràctic. Tota aquesta informació l'he buscada a partir de diferents documents, pàgines web, espais especialitzats en el tema, com ara clíniques, i diferents persones coneixedores i dedicades a aquest món. D'aquesta manera he pogut confirmar i validar tota la investigació per fer la part pràctica. La tipologia que he usat en aquest bloc ha estat principalment l'estudi de casos reals. Així, he pogut fer una anàlisi i comparació de les diferents situacions que qualsevol assessor genètic es pot trobar per tal d'arribar a assolir el meu objectiu principal. A més a més, també hi he afegit una entrevista a una genetista professional per complementar aquest treball de camp.

Cos del treball

El test de portadors és una prova de diagnòstic genètic preconcepcional preventiu. El que detecta aquest mètode és si una persona és portadora de mutacions en els seus gens que codifiquen una malaltia hereditària autosòmica recessiva. D'aquesta manera, gràcies a aquesta prova, es pot arribar a conèixer amb anterioritat el possible risc de transmetre malalties genètiques a la descendència per poder actuar i oferir les millors solucions a temps. Per tant, el test de portadors ha estat creat per ajudar els futurs pares a tenir fills sans.

Arran d'aquí, sorgeix una de les feines que més m'ha cridat l'atenció: l'assessor genètic. La tasca principal d'aquesta figura és estudiar els resultats de les proves a què s'ha sotmès un pacient, així com el seu historial mèdic. A partir d'aquí, mitjançant estudis de compatibilitat i avaluacions sobre les probabilitats de tenir un fill afecte, l'assessor aconsellarà el pacient per prendre una decisió encertada i informada, que pot variar en funció de cada cas.

Aleshores, jo podria ser capaç de posar-me en el paper d'una assessora genètica i exercir la seva professió? Així és com vaig decidir fer la part pràctica del meu treball. Vaig aconseguir els resultats de tests de portadors que s'havien fet a persones reals per fer-ne un estudi i anàlisi. Després, gràcies al marc teòric explicatiu i tota la informació recopilada a la meua recerca, a més d'una entrevista feta a una genetista professional, vaig poder ser prou competent a l'hora de trobar una resposta personalitzada per a cadascuna de les quatre situacions que se m'havien plantejat.

Conclusions

Un cop finalitzat el treball puc concloure que he arribat a complir el meu objectiu principal: arribar a ser capaç de posar-me a la pell d'una assessora genètica i exercir el seu càrrec. Primer de tot, amb la part teòrica m'he informat de tot el que comportava fer-se un test de portadors i tots els possibles resultats i solucions que hi havia sobre la taula. A partir d'aquí, al treball de camp ho he pogut posar en pràctica. Gràcies a l'estudi dels quatre casos diferents que he treballat, he sigut capaç de donar el consell òptim per a cada pacient, de manera única i personalitzada, tenint en compte les distintes sortides que hi havia en cada cas i oferint tota la informació que necessitaven. Fins i tot hi he afegit detalls de més sobre què passaria si a una pacient se l'hagués ajuntat amb una persona o amb una altra i quina seria la millor opció per reduir les probabilitats de tenir un fill afectat per una malaltia genètica d'herència autosòmica recessiva.

És important també detallar que no m'he trobat amb gaires complicacions i he arribat a aconseguir tota la informació que necessitava i volia per elaborar aquest treball. No obstant això, hi ha hagut una sèrie d'imprevistos poc destacables, però que cal esmentar. Tot i que ja ha estat mencionat durant l'escrit, una de les principals dificultats

que he hagut d'encarar ha estat resoldre el quart cas de la part pràctica. Si bé el meu treball tractava les malalties d'herència autosòmica recessiva, en els resultats del test s'hi havia detectat que la donant presentava una mutació en un gen que podia correspondre a una malaltia d'herència autosòmica dominant. No m'he donat per vençuda i he fet recerca sobre aquesta malaltia (miotonia congènita de Thomsen). Després de tot, he pogut arribar a resoldre el problema i descartar la pacient com a possible donant, ja que fent càlculs de probabilitat he vist que el risc era massa gran per a la descendència i no era ètic, segur ni altruista córrer aquest perill.

Una altra de les petites complicacions que he hagut de resoldre ha estat l'entrevista feta a la genetista Alícia Artigas Baleri. Aquí el problema era que, degut a la pandèmia que estem vivint de covid-19, no ha estat possible poder-nos trobar i parlar en persona. A mi em semblava fascinant la seva feina i la seva experiència i per aquest motiu volia conèixer-la de més a prop. Per això vaig buscar solucions i, parlant amb ella per missatgeria electrònica, vam decidir que faríem l'entrevista mitjançant una videoconferència. D'aquesta manera, ens veuríem les cares i ens sentiríem la veu, amb l'única diferència que seria a través d'una pantalla. Dur a terme aquesta opció em va permetre gravar la reunió i introduir-la en forma de codi QR al treball.

Fer aquest treball m'ha ajudat a comprendre que darrere la investigació mèdica s'hi amaga molta informació que cal tenir en compte. Un dels conceptes que més m'ha cridat l'atenció ha estat tot el bloc d'«aspectes ètics, legals i socials». Darrere de cada professió, entre elles la d'assessor, hi ha una sèrie de valors morals que cal afrontar i no és fàcil. Tota aquesta informació no m'esperava trobar-la i realment m'ha fet reflexionar, ja que m'ha semblat molt interessant. Elaborar aquesta tasca també m'ha permès conèixer més a fons tot el món de la reproducció assistida, un contingut que no m'esperava treballar amb tanta profunditat, però que, per sorpresa, he trobat que està estretament relacionat amb el tema estrella del meu treball: els tests de portadors. D'aquesta manera, m'hi he pogut endinsar més i arribar a conèixer totes les tècniques que hi ha, que no són poques, i fins i tot he arribat a observar el procés de formació d'un embrió amb la tècnica Time Lapse.

Ja per finalitzar, i responent a la pregunta formulada a la portada del treball: «Un test de portadors o qCarrier® test pot arribar a canviar el futur dels teus fills?», puc confirmar que sí. El futur és a les nostres mans, i de nosaltres depèn el seu avenç. Un test com el qCarrier® pot ajudar a prevenir que la nostra descendència estigui afectada per una malaltia genètica d'herència autosòmica recessiva, ja que detecta amb anterioritat si hom és portador d'alguna patologia. Per tant, un cop coneguts els resultats, es poden dur a terme les solucions necessàries per assegurar l'òptima salut dels fills. Com bé va mencionar la genetista Alícia Artigas Baleri a l'entrevista, d'aquí poc s'espera que aquest test estigui més reconegut en l'àmbit públic, i jo, personalment, espero que a poc a poc vagi tenint més admiració.

Bibliografia web

- <<https://www.sefertilidad.net/docs/noticias/cribadoGenetico.pdf>> [Consulta: 9 juny 2021] - <<https://cmlbc.iec.cat/fons/16/16.01.008.pdf>> [Consulta: 4 jul. 2021] - <https://www.orpha.net/data/patho/ES/Colestasis-intrahepaticaFP_tipo2.pdf> [Consulta: 10 jul. 2021] - <http://arene.es/documents/enfermedades_neuromusculares/miotonia-congenita-thomsen.pdf> [Consulta: 21 jul. 2021] - <<https://www.girofiv.com/ca/test-de-portadors.html>> [Consulta: 9 juny 2021] - <<https://www.eugin.cat/estudi-genetic-de-cribratge-de-portadors/>> [Consulta: 9 juny 2021] - <<https://www.girexx.cat/serveis/tecnicas-complementaries/test-genetic-de-portadors>> [Consulta: 9 juny 2021] - <https://canalsalut.gencat.cat/ca/detalls/article/Reproduccio_assistida> [Consulta: 10 juny 2021] - <<https://www.ueg-reproduccion.com/ca/genetica/assessorament-genetic>> [Consulta: 10 juny 2021] - <<https://www.adnstitut.com/serveis>> [Consulta: 11 juny 2021] - <<https://www.adnstitut.com/test-genetic-de-portadors-t-14-ca>> [Consulta: 11 juny 2021] - <<https://cat.dexeus.com/genetica/test-genetic-pre-concepcional-qcarrier>> [Consulta: 12 juny 2021] - <<https://www.ginefiv.com/ca/reproduccio-assistida/>> [Consulta: 15 juny 2021] - <<https://www.girofiv.com/ca/volser-donant-dovuls.html>> [Consulta: 16 juny 2021] - <<https://www.cra.barcelona/ca/estudio-test-genetic-portadors/>> [Consulta: 18 juny 2021] - <<https://www.igenomix.pe/servicios-pacientes/cgt/>> [Consulta: 27 juny 2021] - <<https://www.termcat.cat/ca/actualitat/apunts/que-consell-genetic>> [Consulta: 7 jul. 2021] - <<https://hospital.vallhebron.com/ca/malalties/fibrosi-quistica>> [Consulta: 7 jul. 2021] - <<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/familial-mediterranean-fever/symptoms-causes/syc-20372470>> [Consulta: 8 jul. 2021] - <<https://www.fcarreras.org/ca/amiloidosisprimaria>> [Consulta: 8 jul. 2021] - <<https://www.tellmegen.com/resultados/monogenicas/trastorno-congenito-de-la-glicosilacion-tipo-1a-pmm2-cdg/>> [Consulta: 12 jul. 2021] - <<https://www.stjude.org/es/cuidado-tratamiento/enfermedades-que-tratamos/alfa-talasemia.html>> [Consulta: 19 jul. 2021] - <<https://ovoclinic.net/tecnica-time-lapse/?lang=ca>> [Consulta: 4 ag. 2021] - <<https://www.ueg-reproduccion.com/ca/reproduccio-assistida/altres/time-lapse-desenvolupament-embriinari>> [Consulta: 4 ag. 2021]
