

EL GEN

UNA HISTÒRIA ÍNTIMA

Siddhartha Mukherjee (2017), La Campana.

Siddhartha Mukherjee (Juliol 1970) és metge, genetista i investigador especialitzat en oncologia, i biòleg expert en cèl·lules mare.

És autor de *The Laws of Medicine* i *The Emperor of All Maladies: A Biography of Cancer*, que el 2011 va guanyar el premi Pulitzer de no-ficció i el Guardian First Book Award.



“El gen” és una història que emociona. Emociona perquè és una història personal. No només personal perquè l'autor ens explica vivències personals, sinó perquè aquest assaig parla de cada un de nosaltres. Aquí s'hi veuen reflectides les lluites, les pors i les esperances mentre la ciència va avançant.

Aquest viatge ens permet gaudir, amb rigor científic, de com, on i quan s'han anat produint descobriments cabdals en el coneixement del genoma per arribar on som ara. Sempre amb exemples reals i dins el context històric. Aquest context ha propiciat algunes vegades actuacions interessades i cruels basades en deduccions errònies dels coneixements científics del moment. Per exemple, l'eugenèsia a EEUU i a l'Europa Nazi: esterilitzacions massives, reclusions en institucions o assassinats directes per tal de millorar la raça.

El llibre està dividit en dues parts. La primera part, de caire cronològic, fa un repàs històric d'autors i descobriments en relació a la localització i transmissió de l'herència: què és un gen, on està situat, la seva composició química, la informació continguda en l'ADN, el descobriment de la forma de la cadena l'ADN, com s'expressen els gens, activació i desactivació dels gens, etc. fins arribar al Projecte del Genoma Humà.

A partir d'aquí es pren una orientació més temàtica, la genètica de les races, dels sexes, de la sexualitat, de la intel·ligència, del caràcter i de la personalitat. En aquesta part s'aprofundeix en l'impacte del patrimoni genètic en la nostra vida present i futura. S'hi detallen aspectes importants de la recerca actual sobre gènere, identitat sexual, personalitat etc. I també sobre malalties com el càncer, la fibrosi quística, i altres malalties minoritàries. També es fa esment de les consideracions ètiques que s'hi relacionen. Menció especial mereix l'apartat que defineix i descriu el terme epigenètica. L'epigenètica tracta de les interaccions dels gens amb l'ambient. Fa referència a la forma en que les cèl·lules o els organismes poden adquirir alguns trets sense cap canvi de la seqüència en els gens. Es podria resumir així: “*Un testimoni de la bellesa inquietant del genoma és que pugui fer que el món real s'hi “adhereixi”. Els nostres gens no es dediquen a deixar anar respostes estereotipades a circumstàncies singulars de l'ambient; si ho fessin acabarien sent uns*

*autòmates mecànics.... Els gens han de donar respostes programades a les condicions ambientals; si no, no es conservaria cap forma. Al mateix temps, però, han de deixar el marge just perquè els capritxos de l'atzar s'hi adhereixin.... Així, un organisme erecte amb el dit gros de la mà oposat als altres quatre es va conformar a partir d'un guió, però conformat per sortir del guió. D'aquesta variant única d'un organisme així en diem **persona**".*

La lectura permet doncs gaudir de la part científica, des dels treballs de Mendel i Darwin fins a l'apassionant aventura de James D. Watson i Francis Crick per descobrir l'estructura en doble hèlix de la molècula ADN. També, com ja s'ha dit, es descriu tot el camí fins a arribar al Projecte del Genoma Humà. Vist això, a la part final del llibre, s'hi poden trobar els coneixements més actuals i alguns reptes de futur. Es plantegen qüestions com: per què amb un bagatge genètic tan similar som al mateix temps tan diferents? Es pot parlar de bagatge genètic "normal"? Seria bo eliminar la "diferència"? Quin paper hi juga l'entorn a l'hora de considerar "perjudicial" una determinada mutació que dóna lloc a un fenotip poc corrent? Quan la manipulació genètica sigui un fet -que ho serà- quines restriccions s'hauran d'aplicar? etc.

En aquest sentit l'autor, a partir de les paraules del metge genetista Eric Topol, fa un reflexió interessant i inquietant a l'hora. Diu Topol: "Els exàmens genètics són també exàmens de consciència". I l'autor afegeix: "Quan decidim fer-nos un examen per prevenir "riscos futurs", també ens preguntem inevitablement: "quina mena de futur tinc intenció de posar en risc?" Perquè, tal com s'explica en l'apartat de diagnosi genètica, per algunes persones, el diagnòstic genètic pot tenir un efecte devastador en el dia a dia a partir del moment que se sap que es pot contraure una malaltia greu. Pot passar que la persona desviï tota l'energia i tota la vida esperant sobreviure a una malaltia que encara no s'ha declarat, i potser no es declararà.

Finalment voldria destacar que el llibre, a més de proporcionar informació nova i veraç i de incitar a l'anàlisi i reflexió, permet sobretot assaborir la bellesa, precisió i eficiència dels processos implicats en la creació i manteniment de la vida.

L'autor S. Mukherjee ho expressa així:

"la influència del patrimoni genètic en les nostres vides i les nostres persones és més intensa, més marcada i més pertorbadora de com ens havíem imaginat".