

# **Fibrosi quística, Síndrome X fràgil i parentiu: interrelacions canviants (Informe de recerca)**

Mara Encarnació Martínez Morant

Doctoranda del Programa de Doctorat en Antropologia social i cultural  
Universitat de Barcelona

La proposta d'aquest treball de recerca va ser realitzar una aproximació a les transformacions socioculturals que es produeixen en les famílies quan es veuen afectades per una malaltia genètica. En concret, es tracta d'examinar com interactuen els membres de la família i com es modifiquen les relacions de parentiu quan apareixen dues malalties de transmissió hereditària com són la Fibrosi quística i la Síndrome x-fràgil, en el marc territorial de Catalunya.

L'objectiu fonamental va ser investigar els processos i les transformacions relacionals que viuen els membres de la família davant l'adveniment d'una malaltia de transmissió hereditària que necessita de dos portadors, és a dir, que la mutació genètica es doni en els dos membres de la parella, com és el cas de la fibrosi quística, o de la transmissió del gen mutat per part de la mare, si es tracta de la síndrome x-fràgil, perquè puguin aparèixer nous afectats.

Es van analitzar les etapes que travessen els membres de les famílies, des dels primers indicis que assenyalen la ruptura amb allò que els propis interessats van denominar *normalitat* fins a l'experiència actual de cada malaltia i el que això significa per a ells. Es va investigar quins són els actors més rellevants dels processos i es va intentar saber com són les relacions de parentiu que es dibuixen a partir dels canvis i dels intercanvis provocats per les esmentades malalties. Tanmateix, es va voler esbrinar quina és la importància atorgada a la medicina genètica i quina és la percepció de risc de la transmissió hereditària en l'àmbit del parentiu. El conjunt d'aspectes treballats va proporcionar una aproximació etnogràfica de les transformacions que semblen generar-se a partir de vincular la fibrosi quística i la síndrome x-fràgil amb la família i el parentiu.

## **Tres qüestions centrals de la recerca**

El treball és fruit d'una recerca que va sorgir d'observar com el concepte de medicina genètica va adquirint rellevància social a mesura que s'atribueix a l'avenç d'aquest coneixement científic la capacitat de guarir malalties que es produeixen en els gens dels éssers vius. Així, sembla que s'aconsegueix una millor qualitat i esperança de vida per a les persones i això constitueix un dels fonaments que impulsen la consideració del fet genètic com quelcom essencial.

Ara bé, analitzant el discurs de la medicina genètica es poden apreciar aspectes que s'insereixen en la quotidianitat de les persones i, de forma més o menys subtil, transformen la seva percepció de la realitat. Arran d'aquests plantejaments es van començar a formular les preguntes que conduirien a emmarcar la investigació. Per exemple, en general què s'entén per medicina

genètica? I per malaltia genètica hereditària? Com es viu la transmissió genètica quan allò que es transmet és una malaltia? I si l'herència que es transmet no és ser portador o portadora d'una malaltia sinó afectat o afectada per la mateixa, quines repercussions té per als transmissors? Afecta les relacions de parella? Quines repercussions presenta per a la família? Com es viu aquesta herència entre els parents? Es registren canvis en les relacions de parentiu? Quin és el rol de les persones afectades? Quines persones prenen la responsabilitat de la cura dels afectats i afectades per la malaltia? En relació a la medicina, les incògnites es trobaven al voltant del diagnòstic i el seu impacte en mares i pares, i la rellevància atorgada a la medicalització i a la genètica. Amb aquestes consideracions prèvies es van configurar les tres qüestions centrals de la recerca:

1. Amb l'adveniment de la malaltia genètica hereditària la família sofreix una sèrie important de transformacions que també incideixen en el parentiu. Fins a quin punt les repercussions afecten els integrants de la família? Quins són els canvis que registren? Com incideixen en les relacions de la parella? Quina influència exerceix la transmissió hereditària en el parentiu?
2. Les etnografies i la bibliografia a què s'ha pogut accedir es refereix bàsicament als Estats Units, quin grau de genetització i medicalització es pot trobar entre la població objecte d'estudi, en l'àmbit territorial de Catalunya?
3. Sabent que la transmissió hereditària pot produir-se, o sense saber però amb la sospita, quina és la percepció de risc de les parelles per decidir tenir un fill? Quina és la tendència? Quins són els protagonistes de la cura dels afectats per la malaltia?

Per donar resposta a les preguntes es va desenvolupar un treball etnogràfic basat en entrevistes a mares i pares, amb fills afectats per la fibrosi quística o per la síndrome x fràgil, que han de reajustar la seva situació degut a la irrupció de la malaltia hereditària i a les implicacions que les dues afectacions tenen en les relacions de parentiu. Amb la informació etnogràfica recopilada es van realitzar dues narratives, una per a cada malaltia, al voltant de quatre apartats vinculats a les qüestions centrals de la recerca:

- a) El diagnòstic de la malaltia i les seves repercussions en la parella
- b) Malaltia genètica o de transmissió hereditària i parentiu
- c) El desig de fill davant la malaltia de transmissió hereditària
- d) Protagonistes del rol de la cura: mare i pare davant la fibrosi quística i la síndrome X fràgil

Es va optar per elaborar narratives perquè donen veu a les persones implicades mostrant una perspectiva no gaire freqüent que és molt diversa i que explica formes de *ser* i de *saber* de les persones.

## Què és la fibrosi quística?

La fibrosi quística és la patologia genètica d'herència autosòmica recessiva més freqüent entre les poblacions caucàsiques. Degut als avenços científics registrats durant les últimes dècades, la malaltia ha deixat de ser quasi exclusivament infantil. És a dir, la medicina ha aconseguit perllongar considerablement l'esperança i la qualitat de vida de les persones afectades, però malgrat tot el llindar de vida se situa al voltant dels 32 anys. Coneguda en l'àmbit de la medicina tradicional o popular abans de ser-ho per a la medicina alòpata, la fibrosi quística era identificada i descrita com *maligna* al centre i nord d'Europa i es deia que pobre nen aquell a qui en fer-li un petó el seu front tingués gust de sal, perquè estava embruixat i no trigaria a morir. Aquesta creença apareix a la literatura del segle XVII en relats d'històries que parlen de nens "del petó salat" ([Associació Catalana de Fibrosi Quística, 2004](#)).

La malaltia està originada per una alteració de la proteïna *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) que controla el transport, a través de la membrana, de les cèl·lules que segreguen muc i que és regulada per un gen localitzat al braç llarg del cromosoma 7 (Ciència pediàtrica, 2005). Així, resulta que la fibrosi quística és una malaltia genètica hereditària que afecta, bàsicament, els pulmons, el pàncrees, el fetge i l'aparell reproductor. El nom de la malaltia té l'origen en el caràcter fibrós i quístic que van adquirint els òrgans afectats. També, es coneix com "*mucoviscidosi*" denominació que prové de la consistència viscosa que té la mucositat de les persones afectades ([Associació Catalana de Fibrosi Quística, 2001](#)). De la malaltia s'han descrit, fins a l'actualitat, al voltant de 1000 mutacions que presenten diferents graus d'afectació clínica. La més freqüent en la població caucàsica és la Delta F508 que es considera una forma severa de la malaltia ([Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium, 2005](#)).

La incidència estimada de la fibrosi quística és d'una persona afectada per cada 2.500 naixements. A Catalunya es disposa de dades preliminars amb 1/5352 a l'any 2001 ([Casals Senent 2005:13](#)). Els pares d'un nen o nena afectat són, tots dos, portadors sans de la malaltia. En quant al risc de transmetre la fibrosi quística a la seva descendència, les possibilitats són: 25 per cent fills sans, 50 per cent fills portadors i 25 per cent fills afectats per la fibrosi quística.

La simptomatologia de la fibrosi quística presenta aspectes diferenciats depenent de l'edat de la persona afectada. Quan es refereix als nadons, s'observa un retard en l'expulsió del meconi, que són les primeres femtes. Encara que no significa l'afectació sí és un element de sospita. Aquesta afectació s'anomena "*ili meconial*" i es produeix al voltant del 10 per cent dels casos. Un altre factor a considerar és el pes del nadó. Durant els primers dies de vida el nadó perd entre el 5 i el 10 per cent del seu pes, però el torna a recuperar entre 8 i 10 dies més tard. Quan el nadó està afectat per la fibrosi quística pot trigar entre 12 i 20 dies per recuperar el pes que tenia en néixer. Aquest fet esdevé un altre indicador que pot conduir a sospitar l'afectació.

En nenes i nens els símptomes que poden provocar la sospita tenen diverses manifestacions. El pes és inferior al que correspondria i tot i que la criatura té força gana, no s'engreixa, paeix amb dificultat, té dolors abdominals i les seves femtes són molt pudents, abundants i, sovint, olioses. Tanmateix, la nena o nen té una tos seca, repetitiva i esgotadora que s'assembla a la tos ferina, sua molt i la suor és salada. Quan es refereix als adults, a banda de la simptomatologia respiratòria i digestiva, es poden presentar altres afectacions, com l'esterilitat en l'home, que farà sospitar de l'existència de la fibrosi quística ([Associació Catalana de Fibrosi Quística 2004](#)).

Quan un individu és diagnosticat de fibrosi quística és necessari realitzar una sèrie rutinària d'estudis que definiran la situació en la qual es troba el pacient des del punt de vista respiratori, digestiu, nutricional i endocrí. Actualment, el diagnòstic de la fibrosi quística es fa en els primers mesos o anys de vida, però si el grau d'afectació és lleu, el diagnòstic es pot donar més tard, inclús d'adult.

Cal tenir en compte que, a Espanya, la primera referència de la fibrosi quística es troba recollida als "*Anales Españoles de Pediatría*" i és una conferència que se celebrà el 15 de febrer del 1969 al Col·legi de Metges de Palma de Mallorca amb el tema "*Mucoviscidosis*" ([Ferrer Calvete 2005: 7](#)). Aquest fet indica que l'experiència en el coneixement i reconeixement de la malaltia és relativament curta des de la perspectiva mèdica i, per tant, s'haurà de desenvolupar un recorregut que tindrà unes repercussions notables en la rapidesa o no dels diagnòstics, incidint de manera molt diferent en la vida de les persones afectades, tant dels malalts com de les seves famílies.

### **Què és la síndrome x-fràgil**

La síndrome del cromosoma x-fràgil és la causa més comú de retard mental hereditari. Aquest retard es tradueix en dèficits cognitius que abasten des de dificultats d'aprenentatge lleus o moderades fins a situacions de retard mental sever. Encara que les persones afectades participen de característiques similars, l'expressió clínica de la síndrome x-fràgil pot agrupar-se en cinc aspectes: cognitius, socioconductuals, sensorials, de parla i llenguatge i trets físics. El 1991, els científics van descobrir el gen, anomenat *FMR1* (Fragile X Mental Retardation 1) ([Glover 2001: 33](#)) que origina la síndrome. Les persones afectades per aquesta presenten un defecte, una mutació total en el gen *FMR1*, que provoca la paralització d'aquest implicant-li fabricar la proteïna que normalment produeix. Per tant, la síndrome es deu a la manca d'aquesta proteïna.

L'x-fràgil s'hereta com un trastorn mendelià relacionat amb el cromosoma X, és una síndrome lligada al sexe dels individus que, per tant, afecta de forma diferenciada a dones i homes. Amb les dones es pot compensar la mutació del cromosoma amb l'altre que tenen, mentre que amb els homes no es pot realitzar aquesta compensació. Tanmateix, la síndrome presenta una penetrància incompleta del 80 per cent en homes i del 30 per cent en dones. Això significa que el 80 per cent dels homes amb la mutació presenten símptomes clínics mentre només és del 30 per cent en el cas de les dones. La

resta, tot i sent portadors de la mutació, són clínicament asimptomàtics ([Milà 2005](#)), sent les dones les més freqüents.

Hi ha individus que són portadors i presenten un defecte genètic menor del FMR1, una *premutació*, i no mostren els símptomes de l'x-fràgil. Els homes portadors transmeten la premutació a totes les filles, però a cap dels fills. Les dones portadores poden realitzar la transmissió de la premutació a tota la seva descendència. Cada fill o filla d'una dona portadora té un 50 per cent de probabilitats d'heretar el gen FMR1. La premutació pot ser transmesa silenciosament a través de generacions en una família abans que es doni un afectat per la síndrome ([The National Fragile X Foundation 2002](#)).

El gen FMR1 conté un determinat nombre de repeticions del trinucleòtid CGG (Citosona-guanina-guanina) que, a nivell de la població sana, se situa entre 6 i 52 repeticions. Si es tracta de premutació (són els portadors) el nombre de CGG es troba entre 53 i 200 repeticions. La mutació completa correspon a més de 200 repeticions de CGG ([Associació Catalana Síndrome X Fràgil 2006](#)). S'especula amb una quarta categoria, denominada *intermitja o zona grisa*, que compren entre 45 i 60 repeticions ([Glover 2001:33](#)).

Realitzant estudis citogenètics es va trobar un primer marcador cromosòmic que s'heretava lligat a aquest tipus de retard mental. Es va detectar un punt fràgil o constricció ubicat a la zona distal del braç llarg del cromosoma X i es va proposar que l'alteració en aquesta zona o en un gen lligat a la fragilitat seria responsable d'aquest retard mental. Es va confirmar el marcador i es va demostrar que la fragilitat només apareixia quan les cèl·lules es cultivaven en un mitjà pobre en àcid fòlic. La constricció es va referir com *lloc fràgil*. Al retard mental que produïa vinculat amb la fragilitat se li va anomenar *síndrome x-fràgil* ([De Diego Otero et al. 1999](#)).

En molts homes la síndrome x-fràgil és una afectació de retard mental relacionada amb alguns trets dismòrfics com orelles grans i alades, cara allargada i tosca, i macroorquidisme (testicles grans) que acostumen a manifestar-se durant l'adolescència. Els problemes de conducta que es poden percebre són la hiperactivitat o un comportament de tipus autista, més apreciable durant els primers anys de vida del nen, fets que permeten detectar alguns dels símptomes de la síndrome a edats primerenques. Les dones també es poden veure afectades, però el retard mental no és tan evident ni presenten els trets dismòrfics descrits pels homes. Malgrat això un terç de les portadores de la mutació completa presenten un dèficit mental entre lleu i moderat. Els últims estudis sobre la prevalència de la síndrome estimen que és present a tots els grups ètnics estudiats (referit a Occident).

La prevalència de la síndrome mostra que un de cada 2.500 homes i una de cada 8.000 dones presenten retard mental per causa de la síndrome x-fràgil, mentre que una de cada 400 dones és portadora sana i un de cada 1.200 homes és portador sa ([Associació Catalana Síndrome X Fràgil, 2006](#)). Arran d'estudis realitzats s'ha observat que la síndrome presenta uns patrons d'herència que la diferencien d'altres alteracions genètiques lligades al cromosoma X. El fet es va posar de manifest el 1985 i es va arribar a

denominar “*la paradoxa de Sherman*” ([Glover 2001:33](#)). A l'estudi es va ressaltar: que no es podien predir noves mutacions i totes les mares dels nens afectats resultaven ser portadores; que un 20 per cent dels homes afectats que portaven la mutació no expressaven cap símptoma; que una elevada proporció de dones portadores presentaven un cert tipus de dèficit mental però molt inferior als homes; que el risc de l'x-fràgil entre els descendents depenia del sexe i del fenotip del progenitor portador. Malgrat tot, la mutació x-fràgil és una mutació dinàmica que pot presentar-se en una família sense previ avís.

### **Dades de la recerca**

La unitat d'anàlisi de la recerca van ser les parelles. Amb la investigació es van explorar les vivències experimentades per mares i pares quan, a partir de tenir un fill, perceben que la criatura manifesta uns trets rars que provoquen la sospita, de forma més o menys concreta, que algun trastorn s'està desenvolupant, malgrat no hi ha símptomes específics que puguin orientar per realitzar una detecció precoç. Aquestes vivències experimentades van ser enteses com els camins on les persones transiten i es troben amb diverses situacions i obstacles en relació als seus interessos, propostes, assumptes d'índole personal, valors i qüestionaments ètics i morals.

L'àmbit geogràfic de la investigació va ser Catalunya, territori on resideixen totes les persones entrevistades. Es van realitzar entrevistes a La Garriga, Barberà del Vallès, Manresa, Barcelona: Barris d'Horta, Gràcia, Nou Barris, Dreta de l'Eixample, Les Corts, Esquerra de l'Eixample, Clot, Sagrada Família, Bonanova, Verdum i Poble Sec, L'Hospitalet, Tarragona, Sabadell, Terrassa, Sant Joan Despí i Sitges. Les reunions amb les informants es van desenvolupar en diferents espais físics (local de l'associació, domicili particular, cafeteria), determinats en funció de la disponibilitat de les persones entrevistades. El període cronològic de la recerca durant el que es va realitzar el treball de camp va ser de deu mesos, que inclouen des dels primers contactes amb les Associacions que agrupen familiars i malalts, fins a la realització de l'última entrevista.

El mètode de treball de camp que es va realitzar és el propi de l'antropologia: es va desenvolupar un abordatge etnogràfic basat en entrevistes individuals, obertes, a mares i pares que tenen fills o filles afectades per una de les dues malalties. La recerca es va centrar en la narració que van realitzar del procés, de l'experiència viscuda, i amb els seus testimonis es van elaborar dues narratives. L'observació etnogràfica va aportar dades rellevants pel conjunt de la investigació com les vinculades als diferents espais on van tenir lloc les entrevistes (locals de les Associacions, llars familiars), les diferents persones que van participar, l'acollida que va tenir la recerca, la facilitat d'accés a la informació, entre altres.

Respecte a les dues Associacions que apleguen familiars i malalts, va ser important conèixer les seves seves, la ubicació, els espais, les activitats que desenvolupen, les persones que hi treballen, l'afluència de sòcies i socis, etc., i observar el tipus d'influència i l'abast que despleguen així com les sinèrgies que es desenvolupen entre els membres implicats de forma quotidiana i aquells

que només hi participen en actes puntuals. Quan va estar possible, es va participar en les activitats que van desenvolupar. La recerca inclou l'aportació de les respectives Associacions, els membres de les quals han constituït el grup d'informants, així com la valuosa col·laboració d'algunes persones afectades per la malaltia. Degut a l'estructura de les aportacions de cada Associació i de les vinculacions que es generen a cada una de les malalties, en la recerca emergeixen aspectes que semblen obvis a nivell individual o de cas, però que a nivell grupal, entès com famílies que comparteixen una situació concreta, aquests aspectes aparentment poden contradir, matisar o descobrir qüestions i interessos dels propis afectats, siguin els malalts o les seves famílies.

El primer contacte amb les persones informants es va realitzar a través de les respectives Associacions. Posteriorment, es va anar ampliant el nombre d'informants seguint el sistema de *bola de neu* basat en l'aportació de nous participants que han estat avisats pels membres que han estat entrevistats. En conjunt, es va entrevistar un total de 25 persones. Totes les entrevistes van ser gravades i van tenir una durada aproximada de dues hores. En la majoria dels casos es va poder entrevistar a la dona o mare i, només en quatre ocasions, es va entrevistar als dos membres de la parella.

Degut a l'aportació de les pròpies informants, es va tenir oportunitat d'accedir a historials familiars i a recopilacions d'esdeveniments al voltant de la persona afectada (filla o fill) i del seu parentiu: fotografies familiars i dels afectats, cartes, articles de premsa, manifestos i documents elaborats per les pròpies persones afectades o per familiars propers, com informes, denúncies, treballs curriculars d'institut i llibres. La majoria de les persones entrevistades van manifestar no tenir cap inconvenient que es fes ús públic dels seus testimonis, és a dir, transcriure'ls i publicar-los en qualsevol format. Malgrat tot, es va decidir que els relats transcrits es presentarien de forma que es mantingués l'anonimat dels informants. Per tant, noms, poblacions i altres detalls identificatius que apareixen a les narratives resultants de la recerca són ficticis per tal de preservar l'anonimat i la confidencialitat de les informants.

### **A mode de conclusions de la recerca**

Algunes de les dades generals obtingudes en la recerca, que sembla interessant exposar, són les següents:

- Dels testimonis etnografiats es desprèn un *desig de normalitat*, perquè la malaltia produeix una discontinuïtat del model de vida i apareix com necessitat vital retrobar una *nova normalitat*. Possiblement, degut a la influència del discurs que tatxa d'*anòmala* la malaltia.
- El diagnòstic de la malaltia es considera una eina fonamental. Malgrat es viu com un *distintiu que encasella als afectats*, també és una *etiqueta desitjada*, perquè permet saber cap a on anar.
- Ser *portador o portadora* del trastorn genètic és *tenir-ho dins* involuntàriament, per tant, no és *culpa* dels transmissors però pot significar herència pels

descendents. El fet de ser portador o portadora de la malaltia és greu però té una consideració menys important que ser *afectat o afectada*, és a dir, patir la malaltia.

- En el cas de la fibrosi quística, es tendeix a creure en els avenços científics, de forma un tant abstracta, pensant que sortirà una vacuna o una teràpia per establir la malaltia.

- Les diferents informants fan ús d'un vocabulari propi per evitar referir-se a factors de les malalties o inclús al seu nom: *la cosa, el tema* (significant la malaltia) *bichito cabrón* (referint-se al bacteri *pseudomona aeuroginosa*). O per descriure aspectes de les dues afectacions: *culpa, subnormal, patiment, càstig*.

Pel que fa als resultats obtinguts a cada un dels quatre apartats que van articular les narratives, es destaquen els ítems més significatius.

#### a) *El diagnòstic de la malaltia i les seves repercussions en la parella*

- Conèixer el diagnòstic de la malaltia provoca, en general, situacions extremes en la relació de la parella. D'una banda, s'enforteixen les relacions de la parella però el marit sempre treballa molt i és absent la major part del temps i, per l'altra banda, les relacions de la parella es trenquen ràpidament perquè ells –els marits– no poden assumir la malaltia del fill o filla i abandonen la llar familiar.

- Apareixen sentiments de culpa entre els membres de la parella però un cop avancen en el coneixement de la malaltia, aquests sentiments van desapareixent o remetent. Tanmateix, es registren altres tipus de culpabilització que són força complexes d'assumir pels genitors, per exemple, una filla culpa a la seva mare per la transmissió hereditària i no el pare, quan cal que els dos membres de la parella siguin portadors per poder transmetre la malaltia. Altres casos mostren que els fills estableixen una relació d'un cert domini sobre la mare i el pare perquè ells són els transmissors de l'herència que els hi afecta.

- Pel que fa a l'afrontament de la situació per part de cada membre de la parella: les mares lluiten constantment per aconseguir el màxim pels seus fills i filles mentre els pares fonamentalment participen en les activitats d'oci i esbarjo d'aquells.

#### b) *Malaltia genètica o de transmissió hereditària i parentiu*

- Entre els parents s'observa un cert desinterès per fer-se proves i per saber sobre la transmissió de la malaltia potser perquè tampoc poden actuar de forma *efectiva* més enllà d'establir accions preventives com: fer les proves a possibles parelles, modificar les seves decisions reproductives, saber que no es pot guarir, sentir culpa per la transmissió, penedir-se per no haver realitzat determinades activitats com haver deixat de relacionar-se amb possibles parelles. Això es vincula amb el fet de *no voler saber* de la malaltia que és triat per diferents parents de les informants.



Fent un petit parèntesi, cal assenyalar que els aspectes que s'estan exposant tenen una font comuna que és la *genetització*, terme d'Abby Lippman (1994), que indica que en la cultura occidental es produeix un creixent domini de les explicacions de base genètica per justificar multitud de conductes i malalties. *Genetització*, segons Lippman, significa la reducció de les diferències problemàtiques d'una persona a diferències genètiques. Així, s'estableix una divisió clara on tot allò que no es considera *normal* passa a ser un trastorn que la persona porta *dins* dels seus gens. D'altra banda i d'acord amb la proposta de Finkler (2001), amb l'emergència de la nova genètica es *medicalitzarà* la família i al parentiu, perquè *medicalitzar* és traduir qualsevol situació de salut en termes mèdics. Així, es canvia la percepció de la gent sobre la seva realitat, ajustant-la al discurs mèdic i científic, de manera que aspectes físics o conductuals de la persona passen a ser de *normals* a *patològics*, per exemple, tractaments per a la menopausa, menarquia o infertilitat. Amb la medicalització la persona afectada no és l'única pacient també la família i el parentiu ho són, perquè quan la malaltia és genètica hereditària deixa de ser individual i esdevé malaltia familiar.

Reprenent el segon apartat de les narratives, que tracta la malaltia genètica o de transmissió hereditària i les repercussions en el parentiu, cal destacar que:

- Pel que respecta a la població estudiada, s'observa que la medicalització tendeix a restablir vincles familiars, es produeix una *activació del grup de parentiu*, perquè sembla que els membres d'aquest desenvolupen la nova percepció de compartir una *herència genètica* i s'interessen per saber d'altres afectats que pugui haver. Però, alhora, sembla que el coneixement genètic no uneix sinó que separa tot i que en principi pugui semblar que no és així.

- Com possible efecte de la *genetització* i *medicalització* s'adverteix que la *discapacitat*, entesa com malaltia degenerativa i amb un llindar de vida en el cas de la fibrosi quística o com retard mental important en la síndrome x fràgil, es considera una *desgràcia*. Conseqüentment, la tendència és actuar per evitar aquesta adversitat, emprant les tecnologies prenatales de detecció de malalties genètiques. Ara bé, fins a l'actualitat aquestes tècniques no poden abastar totes les malalties genètiques ni els seus resultats són completament fiables. Malgrat tot, formant part del discurs de la cultura occidental i presentada de manera més contundent en el discurs genètic, la tecnologia esdevé una forma d'evitar el *desastre*. Per exemple, fent ús del diagnòstic prenatal les dones poden evitar el *patiment* i l'*angoixa* associats a tenir fills afectats per les malalties genètiques. El risc, que és sempre *negatiu* des del discurs genètic, es filtra socialment creant un pensament força homogeneïtzador tendint a entendre com *càstig* un fill afectat o l'*horror* d'haver de decidir o no la interrupció voluntària de l'embaràs. Però, el *risc* també es pot interpretar com *positiu*, per exemple, arriscar-se a tenir un fill perquè les probabilitats de trastorn genètic expressades en les proves prenatales no són conclouents. Algunes de les informants van optar per aquest *risc positiu* i van tenir fills i filles sans.

- Sembla que, a través del diagnòstic genètic, els gens determinen la malaltia però també atorguen sentit social a aquesta i la presenten com un *mal social*, la

qual cosa significa que repercutirà en el conjunt de la societat i aquesta haurà d'assumir les conseqüències. Així, *la malaltia genètica hereditària no és només quelcom que la persona té sinó quelcom que la persona és*. Aquesta situació obliga a la persona afectada per un *gen dolent* a realitzar-se les proves genètiques pertinents per evitar el naixement de nous afectats. A partir d'ací resulta obvi pensar que, en general, les dones tendiran a fer-se proves genètiques per evitar *el mal*.

#### c) *El desig de fill davant la malaltia de transmissió hereditària*

- Es constata el *desig de fill* a cada un dels testimonis etnografiats. La percepció del risc hereditari per part de la parella presenta una construcció *no-experta* del risc, és a dir, sembla que ho consideren important, però prioritzen el seu projecte parental de tenir un altre fill. Entre els motius que expressen per prendre aquesta decisió apareix especialment la *donació*: donar un germà a un altre per fer-li companyia o per tenir cura d'ell en el futur, o donació d'un altre fill al marit, perquè el primer està afectat. També, es contempla l'aspecte emocional, és a dir, tenir un fill o filla de forma *impulsiva* o *sense pensar-hi*, o la decisió conscient de saber que es tenen totes les probabilitats de tenir un fill afectat i assumir les conseqüències de la decisió. Aquesta assumpció inclou la interrupció voluntària de l'embaràs quan es detecta que el fetus està afectat; continuar la gestació, malgrat l'afectació del fetus i tenir un fill que mor al cap d'un curt temps; tenir el fill o filla afectat per la malaltia. En alguns casos, la parella decideix realitzar el seu projecte parental a través de l'adopció.

- Els membres de la parella manifesten, aparentment sense adonar-se'n, que són *parella fins que tenen un fill* (fet per tots dos), a partir d'aquest fet es consideren i són considerats *família*.

#### d) *Protagonistes del rol de la cura: mare i pare davant la fibrosi quística i la síndrome x fràgil*

- Les dades de la recerca mostren que són les mares les encarregades de la cura dels fills malalts. Les dones assumeixen la responsabilitat de mantenir la salut dels fills malalts i sans i de tota la família com qüestió prioritària inclús per sobre de la seva pròpia. Aquest tarannà, històricament desenvolupat per la majoria de les dones, encaixa perfectament amb el discurs de la nova genètica que converteix als individus en responsables de la seva salut i de la dels altres, siguin o no família. Tanmateix, les mares s'encarreguen d'esbrinar si existeixen antecedents de la malaltia entre el parents, sigui entre els propi o entre els de la seva parella.

- En certa mesura, les dones semblen considerar-se responsables del risc genètic perquè són *portadores de defectes* i transmissores dels gens a través dels quals transmeten *allò propi i allò de l'altre*. La genetització té profundes implicacions socials perquè influencia com pensem de nosaltres i dels nostres cossos, conduint-nos a una recategorització de *què és ser sa i què és ser portador o portadora*, per tant potencialment en risc, potencialment vulnerable i potencialment estigmatitzat.

- Les dones manifesten la duresa de la situació que han d'afrontar quan han de triar entre tenir un fill discapacitat i el càstig associat que la decisió comporta (cert desprestigi i aïllament social) o practicar la interrupció voluntària de l'embaràs.

## **BIBLIOGRAFIA**

### **Emprada en la recerca**

ATLAN, H. (2005) *L'utérus artificiel*, Paris: Seuil.

BESTARD, J. (2004) "Cultura i nova genètica. Sobre algunes connexions entre cultura i naturalesa", *Quaderns de l'Institut Català d'Antropologia*, 19.

BESTARD CAMPS, J.; OROBITG CANAL, G.; RIBOT BALLABRIGA, J.; SALAZAR CARRASCO, C. (2003) *Parentesco y reproducción asistida: cuerpo, persona y relaciones*, Estudios d'antropologia social i cultural, 9, Barcelona: Universitat de Barcelona.

CONRAD, P. (1999) "A mirage of genes". *Sociology of Health & Illness*, 21 (2): 228-241.

DWORKIN, R. (2000) *Sovereign Virtue. The Theory and Practica of Equality*, Cambridge (Mass): Harvard University Press.

ESTEBAN, M.L. (2000) "La maternidad como cultura. Algunas cuestiones sobre la lactancia materna y cuidado infantil", in COMELLES, J.J.; PERDIGUERO, E. *Medicina y cultura. Estudios entre la antropología y la medicina*, Barcelona: Bellaterra.

ESTEBAN, M.L. (1992) *Actitudes y percepciones de las mujeres respecto a su salud reproductiva y sexual. Necesidades de salud percibidas por las mujeres y respuesta del sistema sanitario*, Tesis doctoral. Barcelona: Universitat de Barcelona.

FINKLER, K. (2000) *Experiencing the New Genetics. Family and Kinship on the Medical Frontier*, Philadelphia: University of Pennsylvania Press.

FINKLER, K. (2001) "The Kin in the Gene. The Medicalization of Family and Kinship in American Society", *Current Anthropology*, 42 (2).

FINKLER, K. (2003) "Illusions of controlling the future: risk and genetic inheritance", *Anthropology and Medicine*, 10 (1).

JACOB, F. (1997) *La souris, la mouche et l'homme*, Paris: Odile Jacob

KLEINMAN, A.M. (1980) *Patients and Healers in the Context of Culture*, Berkeley: University of California Press.

KLEINMAN, A.M.; KLEINMAN, J. (1991) "Suffering and Its Professional Transformation: Toward an Ethnography of Interpersonal Experience", *Culture, Medicine and Psychiatry*, 15, 3:275-301.

KONRAD, M. (2005) *Narrating the New Predictive Genetics*, Cambridge: Cambridge University Press.

LIPPMAN, A. (1994) "Prenatal genetic testing and screening: constructing needs and reinforcing inequities", in CLARKE, A. (ed.) *Genetic Counselling: Practice and Principles*. London: Routledge.

MARTÍNEZ, A. (1996) "Antropología de la salud. Una aproximación genealógica", in PRAT, J.; MARTÍNEZ, A. (eds.) *Ensayos de antropología cultural. Homenaje a Claudio Esteva-Fabregat*. Barcelona: Ariel, pàg. 369-381.

NAROTZKY, S. (1995) *Mujer, mujeres, género*. Monografías, 14. Madrid: CSIC.

RAPP, R. (1999) *Testing Women, Testing the Fetus*, New York: Routledge.

RICHARDS, M. (1997) "It Runs in the Family: Lay Knowledge about Inheritance", in CLARKE, A.; PARSONS, E. (eds.) *Culture, Kinship and Genes*, London: MacMillan Press.

SCHNEIDER, D. (1980) *American Kinship: A cultural account*, Chicago: University of Chicago Press.

SHERWIN, S. (1992) *No Longer Patient: Feminist Ethics and Health Care*, Philadelphia: Temple University Press.

STRATHERN, M. (1995) "Displacing Knowledge: Technology and The Consequences for Kinship", in GINSBURG, F.A.; RAPP, R. (eds.) *Conceiving The New World Order*, California: University of California Press.

STRATHERN, M. (1992) *After Nature. English Kinship in the Late Twentieth Century*, Cambridge: Cambridge University Press.

TÉLLEZ, A.; HERAS, P. (2004) "Representaciones de género y maternidad: una aproximación desde la antropología cultural". *Discursos teóricos en torno a la(s) maternidad(es)*, Madrid: Entinema.

### **Específica Fibrosi quística**

ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA. (2001) *Quan respirar ens costa. La unió ens dóna l'alè*, Barcelona: Associació Catalana de Fibrosi Quística.

ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA. (2004) *Què és la Fibrosi Quística*, Barcelona: Associació Catalana de Fibrosi Quística.

AZCORRA LIÑERO, I.; SALCEDO POSADAS, A. (coord.) (2005) *Guía de apoyo y cuidados para enfermos y familiares con Fibrosis Quística*, Valencia: Federación Española contra la Fibrosis Quística.

CANTÓN, R.; COBOS, N.; DE GRACIA, J.; BAQUERO, F.; HONORATO, J.; GARTNER, S.; ALVAREZ, A.; SALCEDO, A.; OLIVER, A.; GARCÍA QUETGLAS, E. (2005) "Tratamiento antimicrobiano frente a la colonización pulmonar por *Pseudomonas aeruginosa* en el paciente con fibrosis quística", *Archivos de Bronconeumología*. Barcelona, Doyma, vol. 41, supl. 1.

CASALS, T. (2005) "Programas de cribado neonatal. Experiencia en Cataluña". *Ciencia Pediátrica*, Madrid: Alpe, vol. 25, núm. 9:24.

CASALS SENENT, T. (2005) "Epidemiología y patogénesis", in *Manual de Fibrosis Quística*. Sociedad Científica Española de Lucha Contra la Fibrosis Quística, Madrid: Grupo Solvay-Pharma, pàg. 13-19.

CASALS SENENT, T. (2005) "Estudio genético", in *Manual de Fibrosis Quística*. Sociedad Científica Española de Lucha Contra la Fibrosis Quística, Madrid: Grupo Solvay-Pharma, pàg. 60-61.

CUADRADO IBÁÑEZ, F. (2005) "Estrategias útiles para manejar la fibrosis quística", *Revista de la Federación Española contra la fibrosis quística*, 46:37.

CYSTIC FIBROSIS GENETIC ANALYSIS CONSORTIUM. [En línia]. Pàgina Web: <<http://www.genet.sickkids.on.ca>> [Consulta, 28.11. 2005].

ESCOBAR CASTRO, H. et al. (2005) "Screening prenatal y neonatal", in *Manual de Fibrosis Quística*. Sociedad Científica Española de Lucha Contra la Fibrosis Quística, Madrid: Grupo Solvay-Pharma, pàg. 57-60.

ESCOBAR, H. (coord.) (2005) "Fibrosis quística: control de la nutrición", *Ciencia pediátrica*, 25 (9): 5-40.

ESCRIBANO MONTANER, A. (2005) "Infecciones cruzadas", *Ciencia Pediátrica*, 25 (9):9-16.

FEDERACIÓN ESPAÑOLA CONTRA LA FIBROSIS QUÍSTICA. (1999) *Investigación sobre la situación psicosocial de las personas afectadas de Fibrosis Quística*, Madrid: Escuela Libre Editorial.

FERNÁNDEZ GARCÍA, E. (2005) "Diagnóstico genético preimplantacional para las parejas portadoras de fibrosis quística", *Ciencia Pediátrica*, 25 (9): 27-28.

FERRER CALVETE, J. (2005) "Perspectiva histórica". Dins *Manual de Fibrosis Quística*. Sociedad Científica Española de Lucha Contra la Fibrosis Quística, Madrid: Grupo Solvay-Pharma, pàg. 6-12.

GARTNER, S.; MORENO, A.; COBOS, N. (2003) "Tratamiento de la enfermedad respiratoria en la fibrosis quística", A COBOS, N.; PÉREZ-YARZA, E.G. (eds.) *Tratado de neumología pediátrica*. Madrid: Ergón.

NADAL ORTEGA, J.M.; DE LA IGLESIA CÁNOVAS, P. (2005) "Manifestaciones del tracto gastrointestinal", in *Manual de Fibrosis Quística*. Sociedad Científica Española de Lucha Contra la Fibrosis Quística, Madrid: Grupo Solvay-Pharma, pàg. 27-36.

STOCKDALE, A. (1999) "Waiting for the cure: mapping the social relations of human gene therapy research", *Sociology of Health & Illness*, 21 (5): 579-596.

SHUBERT, D.; MURPHY, M. (2005) "The Struggle to Breathe: Living at Life Expectancy with Cystic Fibrosis", *The Oral History Review*, 32 (1): 35-55.

VAZQUEZ CORDERO, C. (2005) "Test del sudor", in *Manual de Fibrosis Quística*. Sociedad Científica Española de Lucha Contra al Fibrosis Quística, Madrid: Grupo Solvay-Pharma, pàg. 62-65.

### **Específica Síndrome X Fràgil**

ASOCIACIÓN SÍNDROME X FRÁGIL DE MADRID. (2005) *Síndrome X Frágil*. [En línia]. Pàgina web: <<http://www.xfragil.com/sindmad.htm>> [Consulta, 06.05.2006].

ASSOCIACIÓ CATALANA DE LA SÍNDROME X FRÀGIL. (2003) *Memòria 2003*. [En línia]. Pàgina web, Barcelona: <[www.xfragilcatalunya.org](http://www.xfragilcatalunya.org)>. [Consulta, 06.05.2006]

ASSOCIACIÓ CATALANA SÍNDROME X FRÀGIL. (2005) "Ja tenim 10 anys!!", Barcelona: Associació Catalana Síndrome X Fràgil. Butlletí, 2.

DE DIEGO OTERO, Y.; HMADCHA, A.; CARRASCO MAIRENA, M.; PINTADO SANJUAN, E. (1999) *Síndrome X frágil y discapacidad mental hereditaria*, Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Secretaria General Técnica.

GARCÍA-NONELL, C.; RIGAU-RATERA, E.; ARTIGAS PALLARÉS, J. (2006) "Autismo en el síndrome X frágil", *Revista de Neurología*, 42 (2):95-98.

GLOVER, G.; BERNABÉ, M.J.; CARBONELL, P. (2001) "Diagnóstico del síndrome X frágil", *Revista de Neurología*, 33 (1): 6-9.

HAGERMAN, R.J. (2002) "The physical and behavioral phenotype". A HAGERMAN, R.J.; HAGERMAN, P.J. (eds). *Fragile X Syndrome. Diagnosis, Treatment and Research*, Baltimore: The Johns Hopkins University Press.

MILÀ, M. (2006) "El Síndrome del cromosoma X frágil". *Servicio de Bioquímica y Genética Molecular*. Barcelona: Hospital Clínic. (Ponència presentada a la "Jornada informativa sobre la Síndrome X Fràgil – Adreçada a famílies i professionals" el 22 d'abril de 2006, a Tarragona).

MILÀ, M. (2005) "Genética del síndrome del cromosoma x frágil", *Servei de genètica*. Barcelona: Hospital Clínic.

MILÀ RECASENS, M.; SÁNCHEZ DÍAZ, A.; GLOVER LÓPEZ, G.; CASTELVÍ BEL, S.; CARBONELL MESEGUER, P.; KRUYER, H.; et al. (1996) "A genetic and molecular study of 85 families affected with the fragile X syndrome", *Pediatrics*, 44:250.

NELKIN, D. (1996) "The Social Dynamics of Genetic Testing: The Case of Fragile-X", *Medical Anthropology Quarterly*, 10:537-550.

RAMOS FUENTES, F.J. (1999) *El síndrome X frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos*, Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaria General de Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.

VV.AA. (2002) *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales*, San Francisco:The National Fragile X Foundation.