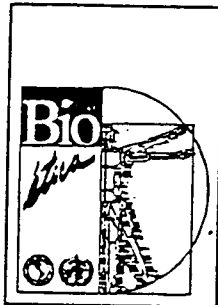


CLASE Nº 4
LECTURA OBLIGATORIA



ASPECTOS ÉTICOS EN GENÉTICA CLÍNICA

Víctor B. Penchaszadeh

*Profesor de Pediatría y Genética
Albert Einstein College of Medicine, New York
Jefe de Genética Médica
Beth Israel Medical Center, New York*

*Dirección: Division of Medical Genetics
Beth Israel Medical Center
First Avenue at 18th Street
New York, NY 10003
U.S.A.*

SUMMARY

Clinical Genetics is a specialty that studies diseases caused by genetic factors that may produce chromosomal abnormalities, genic or multifactorial diseases. Its aim in health care is primary or secondary prevention, treatment and rehabilitation of patients with genetic diseases, and education both of health professionals and of the community. In this field several ethical dilemmas have to be considered: environmental factors underestimated in relation to the genetic ones, availability and access to diagnostic and therapeutic services, voluntary basis for these procedures, respect for patients' autonomy, confidentiality, and privacy of all genetic information. The possibility of predicting genetic disease and the ethical problems of prenatal diagnosis have special importance. Parents should be respected in their right to make their own decisions when in a pregnancy their fetus is diagnosed as having a genetic abnormality. On the other hand, each person has the right to be respected in his/her human dignity, to be supported when in need of medical care, and not to be discriminated for genetic characteristics. Genetic counseling has to be voluntary, non directed, and the imposition of values other than the patient's should be avoided.

RESUMO

A Genética é uma disciplina que ocupa-se das doenças causadas por fatores genéticos que podem produzir alterações cromossômicas, doenças genicas o multifatoriais. Sua acção na saúde esta encaminhada à prevenção primaria ou secundaria, tratamento e reabilitação dos pacientes afetos, e educação para profissionais e ao público em geral. Neste campo geram-se diversos dilemas éticos que devem ser considerado: subestimação de fatores ambientais respeito à autonomia das pessoas, confidencialidade e privacidade da informação genética. É particularmente importante a predição de doenças genéticas e os dilemas expostos pelos diagnósticos prévio ao nascimento.

Os casais devem ser respeitados no seu direito de decidir quando enfrentar a evidencia duma gestação com um filho afeto duma anomalia genética. De otro lado, toda pessoa que nasce tem direito a ser respeitada sua dignidade humana, a ser atendida em suas necessidades medicas e não ser discriminada pelas suas características genéticas. O assessoramento genético necessario deve ser voluntario e não-diretivo, com especial ênfase em evitar impôr valores alheios aos propios dos pacientes.

INTRODUCCIÓN

Antes de abordar los aspectos éticos de la práctica de la genética clínica, conviene revisar el alcance de esta disciplina y la problemática médica determinada por las enfermedades genéticas. La genética clínica es la disciplina médica que se ocupa de las enfermedades causadas por factores genéticos. Como veremos enseguida, en algunas enfermedades los factores genéticos son el componente principal de la etiología, mientras que en otras el componente genético confiere solamente una predisposición. En estas últimas, las interacciones con el medio ambiente a lo largo de la vida del individuo son las que determinarán si se desarrolla enfermedad o no. Las enfermedades genéticas son individualmente poco frecuentes y de difícil diagnóstico. Por otro lado, afectan a múltiples órganos y sistemas, son crónicas, determinan diversos tipos de discapacidad física y/o mental y son de difícil tratamiento. Además, presentan un impacto importante en la familia desde el punto de vista psicosocial y económico. Los elementos de preocupación incluyen el futuro del individuo afectado (generalmente un niño) y la probabilidad de recurrencia de la afección en cuestión en otros miembros de la familia (generalmente hermanos siguientes o hijos del afectado).

Esta problemática esbozada de las enfermedades genéticas determina las características de la genética clínica como especialidad médica. En primer lugar, se ocupa del diagnóstico de estos trastornos. En segundo lugar, procura la aceptación e incorporación del niño afectado en el seno familiar y en la

sociedad, y la mejor adaptación posible de la familia a esta realidad. En tercer lugar, se ocupa de coordinar el manejo longitudinal del paciente y la familia en todas sus necesidades: tratamiento, rehabilitación, guía anticipatoria de problemas, educación, etc. En cuarto lugar, mediante el asesoramiento genético, el genetista clínico responde a las inquietudes de la familia con respecto a la probabilidad de recurrencia de la misma afección en hijos futuros, y las alternativas reproductivas disponibles para afrontar ese riesgo. Finalmente, la genética clínica interacciona con la salud pública y la epidemiología en diseñar programas poblacionales de diagnóstico precoz de enfermedades genéticas tratables (tamizaje metabólico neonatal) y de detección de riesgos genéticos en población sana (detección de portadores de genes recesivos frecuentes y tamizaje sérico prenatal).

Se distinguen tres categorías principales de enfermedades genéticas, de acuerdo al tipo de defecto genético involucrado:

1. **Alteraciones cromosómicas**, caracterizadas por el exceso o deficiencia de material cromosómico. La frecuencia global de las alteraciones cromosómicas es 0.5 % de los recién nacidos vivos; esta frecuencia es mayor a medida que aumenta la edad materna. Generalmente no son hereditarias y suelen causar retardo mental y malformaciones congénitas. El ejemplo más conocido es el síndrome de Down, antiguamente mal llamado "mongolismo", donde existe un cromosoma N° 21 extra (trisomía 21).

2. debidas principalmente, recesivamente, a mutaciones genéticas de frecuencia 2.500 y junto, afectan Ejemplar brosis (ton, dis

3. toriales entre f diversos nética (ción de ción de en la ca caso. F tran v: (p.ej: f diopafí des cor betes, neoplasia mental enferm catego 10 y 2.

han ha el con mana. genes huma cerca (de los do y : ellos.) termir la pro' nados

2. **Enfermedades génicas**, debidas a una alteración en un gen principal. Se transmiten hereditariamente, ya sea en forma dominante, recesiva o ligada al sexo. Se conocen mas de 5.000 enfermedades génicas diferentes, con manifestaciones clínicas muy diversas y frecuencia individual baja (entre 1 en 2.500 y 1 en 100.000). En su conjunto, las enfermedades génicas afectan al 1% de los recién nacidos. Ejemplos: hemofilia, talasemia, fibrosis quística, corea de Huntington, distrofia muscular.

3. **Enfermedades multifactoriales**, debidas a la interacción entre factores medioambientales diversos y una predisposición genética determinada por la combinación de varios genes. La contribución de la predisposición genética en la causalidad es variable en cada caso. En esta categoría se encuentran varios defectos congénitos (p.ej: fisura de labio y paladar, cardiopatías congénitas) y enfermedades comunes del adulto (p.ej: diabetes, arteriosclerosis coronaria, neoplasias diversas, enfermedades mentales, etc). Dependiendo qué enfermedades se incluyan en esta categoría, su frecuencia varía entre 10 y 25 % de la población.

En los últimos diez años han habido avances fenomenales en el conocimiento de la genética humana. Del total estimado de 80.000 genes que constituyen el genoma humano, se han ubicado (mapeado) cerca de 3.000 en sitios específicos de los cromosomas y se han clonado y analizado varios cientos de ellos. En algunos casos ya se ha determinado la función específica de la proteína que producen determinados genes (p.ej. en la fibrosis

quística y la distrofia muscular). El área de mayor aplicación de estos adelantos es en el diagnóstico de enfermedades genéticas, aún antes de la manifestación de síntomas. En cambio, se ha avanzado mucho menos en el tratamiento de estas dolencias, enfatizando, por un lado, la importancia de la prevención y haciendo resaltar, por el otro, dilemas éticos considerables, que discutiremos luego de revisar los principales objetivos de la genética en el área de la salud.

OBJETIVOS DE LAS ACCIONES DE GENÉTICA MÉDICA

Los objetivos de las acciones de salud en genética pueden categorizarse de la siguiente manera (1):

1. **Prevención primaria de las enfermedades genéticas:** Se entiende por prevención primaria la prevención de la ocurrencia del trastorno en cuestión en un individuo en riesgo. Dado que la constitución genética de un individuo se fija en el momento de la concepción, la prevención primaria de las alteraciones cromosómicas y las enfermedades génicas está relacionada con medidas preconcepcionales. Por ejemplo, protección de los progenitores de la exposición a agentes capaces de dañar el material genético (radiaciones, drogas, contaminantes ambientales, etc), o promoción de concepciones en las edades reproductivas óptimas (de 20 a 35 años).

También se podría hacer prevención primaria de enfermedades genéticas si aquéllos con riesgo elevado de transmisión heredi-

taria de una enfermedad genética (individuos afectados con enfermedades dominantes, mujeres portadoras de genes ligados al cromosoma X o parejas portadoras de genes recesivos) optan por evitar la reproducción. La experiencia indica que la información genética no influye en la formación de las parejas humanas; por lo tanto, la prevención primaria requeriría la abstención reproductiva voluntaria de parejas ya formadas, cuando se determine un elevado riesgo de enfermedades genéticas en la descendencia.

Por otra parte, se sabe que varios defectos congénitos no genéticos ocurren principalmente por la acción postconcepcional de agentes ambientales (teratógenos) que interfieren con el desarrollo fetal normal: drogas, radiaciones, infecciones, contaminantes ambientales, etc. La prevención de la exposición a estos agentes durante la gestación, la nutrición adecuada, la prevención y tratamiento de infecciones, la atención prenatal y la suplementación vitamínica periconcepcional son medidas de prevención primaria de defectos congénitos.

2. Prevención secundaria de las enfermedades genéticas: Las medidas de prevención primaria mencionadas arriba son difíciles de implementar a nivel poblacional. Por ello, la mayoría de los métodos de prevención existentes son de tipo secundario, dirigidos a asegurar a la pareja que solicita voluntariamente el servicio, que sus hijos no tendrán la enfermedad grave para la cual están en riesgo. Estos programas se basan en: la detección de individuos y/o parejas con riesgo elevado de transmitir a la descendencia una afección particular; el

asesoramiento genético a las mismas; y el ofrecimiento de diagnóstico prenatal de la afección en cuestión. El asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal son servicios voluntarios centrados en la familia con el objeto que las parejas puedan tomar decisiones reproductivas autónomas, en conocimiento de sus riesgos genéticos y de las posibilidades concretas de prevenir la ocurrencia de la enfermedad en cuestión en la descendencia. Unas 300 dolencias graves ya son posibles de prevención secundaria y servicios de este tipo están disponibles a las parejas que lo solicitan en la mayoría de países del mundo.

3. Tratamiento y rehabilitación: La mayoría de los niños con enfermedades genéticas y defectos congénitos nace sin signos previos de alarma, de parejas que no sospechaban riesgo genético alguno. Esto implica que los programas de prevención basados en la detección de riesgos genéticos preconcepcionales o prenatales nunca podrán evitar una proporción importante de defectos congénitos. Por consiguiente, las acciones de salud en genética deben también contemplar todos los servicios requeridos para minimizar el impacto médico, emocional y social que producen las enfermedades genéticas en los afectados y sus familias. Estos incluyen servicios de diagnóstico médico genético, tratamiento, seguimiento longitudinal y prevención de complicaciones, rehabilitación física y mental, apoyo psicológico y social y asesoramiento genético.

4. Educación: La educación de la sociedad a todos niveles es esencial para desmitificar la genética, evitar que prejuicios in-

fundado de la genética y respetar la autonomía de la familia debe ir de la mano de la salud pública, en el respeto a la autonomía de la familia y el derecho a la información.

ASPECTOS PRÁCTICOS

En primer lugar, es necesario tener en cuenta que, en la mayoría de los países, el diagnóstico prenatal no es una práctica rutinaria.

1. Aspectos ambientales: La contaminación ambiental actual es un factor de riesgo importante para la aparición de defectos congénitos. Sin embargo, el papel del ambiente en la etiología de los defectos congénitos es menos esencial de lo que se ha pensado tradicionalmente. Los estudios epidemiológicos recientes indican que la mayoría de los defectos congénitos son de origen genético. Los factores ambientales que influyen en la aparición de defectos congénitos son: las radiaciones ionizantes, las drogas, las infecciones, los contaminantes ambientales, etc. (2).

fundados influyan en las decisiones de la gente y que los servicios de genética sean realmente voluntarios y respeten la dignidad y la autonomía de las personas. La educación debe ir dirigida a diversos sectores: público general, profesionales de salud, autoridades de salud, dirigentes de la comunidad, etc.

ASPECTOS ÉTICOS EN LA PRÁCTICA DE LA GENÉTICA MÉDICA

Corresponde ahora delinear algunos de los principales dilemas éticos que se presentan en la práctica actual de la genética médica.

1. **Factores genéticos y ambientales:** La fascinación científica actual por el conocimiento del material genético está llevando en forma acrítica a postular a los genes como los responsables principales de la variación humana normal y patológica. En cambio, el papel del medio ambiente se toma menos en cuenta, a pesar de ser esencial para la expresión de los genes y la determinación de los fenotipos. Estas explicaciones causales reduccionistas para las cuales la constitución genética es lo fundamental en la etiología de las enfermedades y en determinar características como la inteligencia, la orientación sexual o la criminalidad son falsas desde el punto de vista científico. Además, tienen el efecto negativo de desviar la atención sobre los factores socioambientales responsables de la mayoría de las enfermedades (aún de aquellas con componente genético) como la contaminación ambiental, la pobreza, el stress, las drogadicciones, etc. (2).

Entre los numerosos ejemplos que se podrían citar para ilustrar esta problemática, podemos mencionar el del cáncer. En los últimos años nos hemos acostumbrado a escuchar que el cáncer es una "enfermedad genética". Esto se basa en que se han aislado numerosos genes cuya alteración predispone al cáncer. Sin embargo, hay que aclarar que la alteración de esos genes es producida por factores ambientales, como el tabaco, la contaminación ambiental, la nutrición inadecuada, el stress crónico, etc. La atribución exagerada del cáncer de mama a un gen predisponente, por ejemplo, está derivando en la promoción acrítica de análisis genéticos para determinar "predisposición" como panacea para la "prevención" de esta enfermedad, sin prestar atención a los profundos dilemas éticos que ello determina.

El reduccionismo genético además transforma a las víctimas (de enfermedades) en culpables (por su constitución genética) absolviendo de culpa al sistema social que genera las agresiones ambientales a las personas. También influye, a través de la asignación de recursos y la legitimación profesional, en determinar la orientación de las investigaciones biomédicas en el sentido hegemónico. La consecuencia es que se promocionan enfoques de prevención y tratamiento de enfermedades genéticas basadas en enfoques sumamente biologicistas, en detrimento de una concepción holística del ser humano en interacción con el medio ambiente. Acá es donde cabe la discusión sobre la responsabilidad ético-social del médico genetista.

Por su conocimiento y liderazgo en este campo, el genetista clínico debe promover una concepción de causalidad que rescate la importancia de la interacción de los factores genéticos y ambientales en la determinación de todas las características humanas, incluyendo las enfermedades. De esta manera, se evitarán consecuencias éticas negativas, como la asignación inapropiada de recursos en la investigación o en los servicios y la discriminación por características genéticas de las personas (2).

2. **Accesibilidad a los servicios:** Al igual que con las otras prestaciones de salud, el dilema ético fundamental que se confronta en el campo de la genética médica es la inequidad en la distribución de los servicios (3). Es común que los servicios no sean accesibles acorde con la necesidad (por ejemplo, en función de la magnitud del riesgo genético) sino con la capacidad de pago. Barreras socioeconómicas, culturales y lingüísticas se interponen frecuentemente entre la necesidad y el servicio. La responsabilidad ética es de asegurar que los servicios de genética estén organizados y financiados de manera de maximizar el acceso equitativo por parte de la población necesitada. El derecho a la salud debe incluir el acceso a la información sobre riesgos genéticos y a las medidas de prevención de los mismos por los métodos voluntarios del asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal. Asimismo, los niños que nacen con enfermedades genéticas tienen derecho al mejor tratamiento y rehabilitación disponible, independientemente de su capacidad de pago (3).

3. **Voluntariedad de los servicios:** Existe consenso entre los médicos genetistas que los servicios de genética solamente pueden ser voluntarios y nunca impuestos (4,5). La mayoría de estos servicios tienen que ver con predicciones sobre desarrollos futuros de enfermedad o discapacidad en el individuo o en su descendencia. Esto es así, por ejemplo, con las nuevas pruebas para determinar si el hijo de un afectado con la enfermedad de Huntington heredó o no el gen defectuoso, o si en una familia con fuerte historia de cáncer de mama alguien posee un gen predisponente. Es obvio que la utilidad de estos análisis predictivos variará no sólo en función de las opciones médicas disponibles sino también de acuerdo a los valores, objetivos y circunstancias de diferentes personas.

Por otra parte, los análisis genéticos para detectar portadores de determinados genes recesivos (p. ej. talasemia, fibrosis quística, etc.) y las pruebas diagnósticas prenatales para descartar un trastorno genético en el feto, tienen como objetivo brindar información sobre posibles riesgos de enfermedad grave en la descendencia. Los posibles cursos de acción que surgen para prevenir el problema están íntimamente relacionados con decisiones reproductivas: confiar en la suerte y correr el riesgo, abstención de tener hijos propios, adopción, inseminación artificial, diagnóstico prenatal con interrupción de un embarazo afectado, etc. Estas decisiones dependerán en gran medida de la severidad del problema, de la magnitud del riesgo y de los tratamientos disponibles. Pero también intervienen valores individua-

les de condic
ficado
tión. P
las per
dir so
interfer
deben
ese der
den sin

la cual
de un
zaje ("s
rr' 'ado
do se c
primer
graves
tratamie
te despi
nilketon
génito)
haber u
ta que i
y el trat
tos niño
rantizac
do y ac
El bene
nes para
con cre
sobre la
por su c

4. y terap
enferm
se dijo
lógicos
cables
sí perm
ro de
asociad
tes qu
clínicar
dilema
venienc
diagnós

les de los futuros padres sobre la condición moral del feto y el significado de la enfermedad en cuestión. Partiendo de la premisa que las personas tienen derecho a decidir sobre su reproducción sin interferencias, los análisis genéticos deben permitir el mejor ejercicio de ese derecho, y por lo tanto no pueden sino ser voluntarios.

La única circunstancia en la cual sería ética la obligatoriedad de un análisis genético es el tamizaje ("screening") de ciertas enfermedades en el recién nacido, cuando se cumplen varios requisitos. En primer lugar, se trata de trastornos graves que son curables sólo si el tratamiento se inicia inmediatamente después del nacimiento (p.ej. fenilketonuria e hipotiroidismo congénito). En segundo lugar, debe haber una política pública explícita que incluya la detección precoz y el tratamiento de por vida de estos niños como una prestación garantizada y financiada por el Estado y accesible a toda la población. El beneficio obvio de estas acciones para los niños afectados supera con creces los prejuicios teóricos sobre la autonomía de los padres por su obligatoriedad (4).

4. **Capacidades diagnóstica y terapéutica, y predicción de enfermedades genéticas:** Como ya se dijo arriba, los adelantos tecnológicos en genética no son aún aplicables al tratamiento. En cambio, sí permiten diagnosticar un número de "características genéticas" asociadas a enfermedades, aún antes que éstas se manifiesten clínicamente en el individuo (6). El dilema ético es establecer la conveniencia de utilizar estos recursos diagnósticos cuando no hay ningún

beneficio preventivo o terapéutico.

Estas consideraciones incluyen los análisis "pre-sintomáticos" para dolencias hereditarias como la enfermedad de Huntington, o los de "predisposición" para cáncer de mama. En estos casos debe primar la preocupación por no causar daño (No Maleficencia). El conocimiento anticipado de que se desarrollará una enfermedad grave en el futuro para la cual no existe prevención ni tratamiento no tiene ningún beneficio médico y puede generar estigmatización social y consecuencias psicológicas negativas. Para estos análisis se requiere mucha educación y asesoramiento previo, así como consentimiento informado y apoyo psicológico durante todo el proceso. En estas circunstancias el principio de Autonomía es fundamental, pues se debe asegurar que no existan presiones o coerciones de ninguna naturaleza en la decisión (3).

En el caso de menores de edad, el principio a seguir es el del mejor interés del niño, poniendo en la balanza los posibles beneficios y perjuicios que pueden derivar de los análisis. En principio, los análisis genéticos predictivos sólo se justifican si hay evidencias fuertes que redundarán en un claro beneficio médico para el niño (medidas preventivas o terapéuticas). En caso de incertidumbre con respecto a beneficios, el médico debe discutir todos los pro y contra con los padres, y aconsejar postergar el análisis para más adelante. Sin embargo, esta posición debe ser flexible y ajustada a cada caso, pues ocasionalmente los padres tienen razones legítimas para solicitar el análisis. Si en cambio, el médico considera que los perjuicios potenciales supe-

ran a los posibles beneficios, debe desaconsejar el análisis y no está obligado a proveerlo (7,8).

5. **Respeto a la autonomía de las personas:** Las decisiones de efectuarse un análisis genético y los cursos de acción posteriores deben ser tomadas por las personas en forma autónoma sin presiones o coerciones de ninguna naturaleza. En América Latina el concepto de autonomía tiene menos gravitación que en otros países. Una razón para ello es que el médico tiende a ejercer un cierto paternalismo sobre sus pacientes, por sus conocimientos y su posición social más alta. De esta manera, se piensa que el médico sabe mejor que el paciente cuál decisión es la más adecuada. Esta concepción puede justificarse cuando se trata de indicar un tratamiento frente a una enfermedad. En cambio es más difícil de defender cuando se trata de decisiones reproductivas basadas en riesgos genéticos. En estas situaciones el paternalismo es un mal sustituto de los esfuerzos por educar al paciente sobre el problema y ayudarlo a tomar decisiones propias.

Otra crítica frecuente de la autonomía en América Latina es que no toma en cuenta las redes de afectividad familiar y solidaridad social existentes, dejando librado al individuo a su propia suerte. En realidad esta es una concepción mecanicista de la autonomía. La verdadera autonomía debiera permitir al sujeto aprovechar al máximo la opinión y el apoyo de los que conforman su red de apoyo familiar y social.

El asesoramiento genético es un servicio de educación al pa-

ciente y de apoyo a sus decisiones, que debe asistir a todo aquel que necesite información sobre la dolencia que lo afecta o para la cual está en riesgo. Consiste en la explicación a los consultantes sobre los riesgos de desarrollar una enfermedad genética y/o de transmitirla a la descendencia. Los consultantes suelen ser individuos y/o parejas con riesgos genéticos posiblemente superiores al promedio de la población general, debido a su historia médica, su origen étnico, su edad, la presencia de una enfermedad genética en la familia, o un resultado anormal de un análisis genético. El papel del asesor genético es procurar que las decisiones que se toman para enfrentar un riesgo genético sean racionales, basadas en información objetiva y consistentes con los valores, creencias y cultura de los consultantes. En principio el asesor genético no debe influenciar, y debe estar dispuesto a apoyar las decisiones de las parejas, aún si no coinciden con lo que el asesor piense o con las expectativas implícitas o explícitas de la sociedad. Esto es lo que se llama asesoramiento no-directivo, aunque se reconoce que en la práctica no siempre es fácil de implementar, dado que todo genetista tiene sus propias opiniones y valores. La responsabilidad ética es no imponer esos valores sobre los pacientes (9).

La defensa de la autonomía en genética médica es un resguardo para evitar avasallamiento de derechos individuales por razones "de Estado" o la conveniencia económica de sectores de poder. La genética tiene una triste historia en este siglo pues en su nombre se cometieron groseras violaciones de

derechos
liderazgo
genetista
falsas pre
de 1920 e
rilizaron
sonas, po
"debilida
y "epilep
considera
tica en es
dos estat
racismo.
"ciencia"
tos grupo
con qu
ción de le
restringie
judíos y e
En la Ale
nas se "pe
de pantall
esteriliza
pacientes
ticas, seg
dños y git

N
que existi
posibles
la actuali
es mucho
ten evide
ción gené
lias para
cot ura
ses, algu
menzand
para dete
salud en s
de llevar

E
cia de no
tas const
"mejores
mantiene
llos que s
ferentes"

derechos humanos (10-12). Bajo el liderazgo de los más connotados genetistas de la época, y basados en falsas premisas, durante la década de 1920 en Estados Unidos se esterilizaron decenas de miles de personas, por razones ambiguas como "debilidad mental", "alcoholismo" y "epilepsia", que erróneamente se consideraban hereditarias. La genética en esa época en Estados Unidos estaba teñida fuertemente de racismo, y fue utilizada como "ciencia" para demostrar que ciertos grupos humanos eran inferiores, con lo que se facilitó la promulgación de leyes antiinmigratorias que restringieron la entrada al país de judíos y europeos del sur y del este. En la Alemania nazi, estas doctrinas se "perfeccionaron" y sirvieron de pantalla pseudocientífica para la esterilización, y luego asesinato, de pacientes con enfermedades genéticas, seguido del exterminio de judíos y gitanos.

No es de extrañar entonces que exista preocupación sobre los posibles abusos de la genética en la actualidad, cuando la tecnología es mucho más poderosa. Ya existen evidencias del uso de información genética de individuos o familias para restringir o encarecer su cobertura de salud. En ciertos países, algunos empleadores están comenzando a usar análisis genéticos para detectar posibles problemas de salud en sus empleados, lo que puede llevar a la pérdida del trabajo.

En general, la persistencia de nociones falsas de que ciertas constituciones genéticas son "mejores" que otras genera y/o mantiene la intolerancia de aquellos que son percibidos como "diferentes".

6. **Privacidad de la información genética confidencialidad:** La información sobre las características genéticas de las personas es privativa de cada individuo. La historia de los abusos de la genética en el pasado enseña que se debe ser muy cuidadoso en proteger la privacidad de los pacientes. En la actualidad, entre los interesados en averiguar sobre las características genéticas de las personas están las compañías de seguros, los empleadores que desean una fuerza de trabajo "sana", las escuelas y agencias del estado, etc.

Existe consenso entre los genetistas que para evitar discriminaciones genéticas, la información que se obtiene en las pruebas genéticas efectuadas por cualquier motivo no deben divulgarse a terceros sin el consentimiento explícito y escrito del interesado (13,14).

En la práctica de la genética clínica se presentan a menudo dilemas éticos en el manejo de la información genética. Una de ellas es el descubrimiento fortuito de falsa paternidad en base a análisis genéticos efectuados por otras razones. Esta circunstancia es delicada y debe abordarse con suma cautela, priorizando el derecho a la privacidad de la mujer y poniendo en la balanza los riesgos y beneficios de divulgar una información no médica y no solicitada previa y explícitamente por los consultantes. Existe consenso entre los genetistas que la falsa paternidad no debe divulgarse sin el consentimiento explícito de la mujer.

Otros dilemas éticos comunes se presentan cuando la informa-

ción genética obtenida en un paciente implica por sus características que otros miembros de la familia puedan estar en riesgo de padecer o transmitir a la descendencia una enfermedad genética. Si bien la mayoría de las veces el propio paciente está interesado en colaborar para informar a sus familiares sobre esos riesgos potenciales, en ocasiones algún individuo preferirá mantener esa información confidencial. Un ejemplo frecuente es el hallazgo de una translocación cromosómica equilibrada en un paciente, que generalmente se transmite familiarmente: estas personas son sanas pero pueden tener hijos con anomalías cromosómicas graves. Otro ejemplo es el caso de enfermedades ligadas al sexo, como la hemofilia, el síndrome frágil X y la distrofia muscular de Duchenne, donde las hermanas y tías maternas de un niño afectado pueden ser portadoras del gen y tener hijos varones afectados. ¿Cuál es el deber ético del paciente y del genetista en el manejo de esta información? ¿Cómo se define el límite entre entrega de información, violación de confidencialidad, e intrusión en la privacidad de otras personas? ¿Existe lugar aquí para el "derecho a no saber"? En general, la mayoría de las personas prefieren estar enteradas de sus riesgos genéticos. Por otra parte, el deber del genetista es educar a su paciente en la conveniencia y deber ético de brindar esa información a sus familiares en riesgo. El consenso entre genetistas es que la confidencialidad puede ser violada éticamente para prevenir un mal mayor (p.ej. tener un hijo afectado por ignorancia del riesgo), luego de que múltiples intentos de convencer al paciente, que se niega a divulgar la

información, hayan fracasado.

7. **Dilemas éticos del diagnóstico prenatal:** El diagnóstico prenatal incluye todos los métodos para determinar el estado de salud del feto durante el embarazo. Algunos de estos métodos (tamizaje de marcadores bioquímicos en sangre materna, ultrasonografía fetal) son no invasivos y se suelen ofrecer de rutina en la atención prenatal, mientras que otros (amniocentesis y biopsia coriónica), por su carácter invasivo y su costo, se ofrecen sólo cuando hay indicación médica de riesgo aumentado de una enfermedad genética seria.

El objetivo del diagnóstico prenatal es proveer a la pareja con información sobre si el feto padece o no la enfermedad genética para la cual esa gestación está en riesgo aumentado. La decisión del curso de acción a tomar si el resultado es anormal (p.ej. continuar o interrumpir el embarazo) es privativa de la pareja y cualquier interferencia con este derecho de la pareja por parte del médico sería contrario a la ética. Las decisiones reproductivas basadas en un diagnóstico prenatal anormal son muy difíciles y angustiantes. El rol del genetista clínico no es pontificar al paciente sobre lo que debe hacer en esas circunstancias, sino procurar que la pareja llegue a sus propias conclusiones en base al mejor conocimiento posible sobre la dolencia en cuestión y a sus valores personales y morales. Ciertamente no es ético que el médico pretenda imponer sus propios valores morales o religiosos al paciente.

Los lineamientos éticos del diagnóstico prenatal han sido re-

cientemente
ganización
cluyen los :
a) Los
tico prenatal
bles de acu
dica, indepe
pacidad de
b) El
no directive
nóstico pre
cusión exh
beneficios y
c) El
debe ser op
d) a)
da obje
clínicamen
nóstico pre
e) Se
las motivac
procedimie
se toman
pueden ser

En
recurren al
buscan el re
do normal,
es en la ma
que los ries
bajos. En c
chos más lo
cian y prosit
tico prenatal
rumpir a
Frente a un
embargo, a
sean evitar
deciden int
Esta decisio
table, y así
Comisione
yor parte d
jas en ries
nóstico anc
pararse pa
niño con un
es éticamer

cientemente publicados por la Organización Mundial de la Salud incluyen los siguientes (3):

- a) Los servicios de diagnóstico prenatal deben estar disponibles de acuerdo a la necesidad médica, independientemente de la capacidad de pago.
- b) El asesoramiento genético no directivo debe preceder al diagnóstico prenatal e incluir una discusión exhaustiva de sus riesgos, beneficios y limitaciones.
- c) El diagnóstico prenatal debe ser optativo y voluntario.
- d) La pareja debe ser informada objetivamente de todo hallazgo clínicamente pertinente del diagnóstico prenatal.
- e) Se debe tener en cuenta que las motivaciones para recurrir al procedimiento, y las decisiones que se toman luego de los resultados, pueden ser variables.

En general, las parejas que recurren al diagnóstico prenatal buscan el reaseguro de un resultado normal, y afortunadamente así es en la mayoría de los casos, dado que los riesgos genéticos suelen ser bajos. En otras palabras, son muchos más los embarazos que se inician y prosiguen gracias al diagnóstico prenatal que los que se interrumpen a causa de esta técnica. Frente a un resultado anormal, sin embargo, aquellas parejas que desean evitar tener un hijo afectado, deciden interrumpir el embarazo. Esta decisión es éticamente aceptable, y así está contemplado por las Comisiones de Bioética en la mayor parte del mundo. A otras parejas en riesgo, en cambio, el diagnóstico anormal les sirve para prepararse para el nacimiento de un niño con un defecto, y esto también es éticamente aceptable. Frente a un

resultado anormal, la responsabilidad ética del profesional que ofrece el diagnóstico prenatal es no imponer sus convicciones personales sobre lo que haría en ese caso y, en cambio, sí respetar y apoyar la decisión de la pareja en base a sus propios valores.

El tema del aborto genético suscita siempre controversias y debates ya que hay muchas perspectivas culturales diferentes sobre cuándo comienza la vida humana y sobre la justificación moral de interrumpir un embarazo afectado con un defecto grave. Dada la diversidad de posiciones, y la baja probabilidad de que nunca haya acuerdo universal en este tema, lo mejor es proceder sobre la base de reconocer y aceptar las posiciones de los otros, sin establecer juicios subjetivos y culpógenos. Se debe tener en cuenta que la interrupción del embarazo en estos casos nunca es una decisión "deseada" sino que se toma como mal menor, en circunstancias de crisis y gran angustia por parte de los padres. El deber ético es hacer saber a los pacientes que sobre estos temas hay varias posiciones aceptables, y que la opinión del genetista no es la única valedera. De ninguna manera el genetista debe juzgar, a través de sus propios valores, los valores de los pacientes o de los otros colegas en estos temas controversiales.

En este punto, conviene aclarar que la defensa del derecho de la pareja a decidir sobre el destino de un embarazo afectado, de manera alguna establece un juicio negativo sobre el valor de la vida de las personas con enfermedades genéticas y otras discapacidades. Toda persona que nace tiene dere-

cho a ser respetada en su dignidad humana, a ser atendida en sus necesidades médicas y a no ser discriminada por sus características genéticas.

El uso del diagnóstico prenatal con objetivos extraños a la medicina, como ser el diagnóstico de sexo fetal con el sólo propósito de seleccionar el sexo deseado, es antiético y afecta la dignidad humana y la igualdad de los géneros. También es atentatorio de la dignidad humana recurrir a las tecnologías genéticas con objetivos triviales como la selección de características humanas normales (estatura, color de la piel, etc). La búsqueda del "hijo perfecto" es una superchería dado que tal perfección no existe a nivel individual. Lo único que se acerca a la perfección en el ser humano es la variación genética que existe entre los individuos y que constituye el tesoro genético de la humanidad.

CONCLUSIONES

Los adelantos en genética prometen contribuir significativamente a la salud individual y colectiva en el futuro. Los dilemas éticos que plantean las aplicaciones de la genética están determinados principalmente por:

- a) la brecha entre los rápidos adelantos diagnósticos y predictivos y los más lentos progresos terapéuticos;
- b) la desigual accesibilidad a los servicios de genética por factores económicos y culturales;
- c) los conflictos en la determinación de la prioridad de destinar recursos a la patología genética en países donde todavía no se han

resuelto problemas de salud de origen ambiental y social;

d) la diversidad de opiniones sobre el valor moral del feto y sobre el significado de las discapacidades en la sociedad;

e) la ignorancia y la mitificación que existe en la sociedad sobre los reales alcances de la genética médica.

Es necesario educar al público y a los profesionales de la salud sobre el valor social y biológico de la diversidad genética de los seres humanos y asegurar el respeto a la dignidad humana en todas las acciones médicas genéticas.

RESUMEN

La genética clínica es una disciplina que se ocupa de las enfermedades causadas por factores genéticos que pueden producir alteraciones cromosómicas, enfermedades génicas o multifactoriales. Su acción en salud está destinada a la prevención primaria o secundaria, tratamiento y rehabilitación de los pacientes afectados, y educación a profesionales y al público en general. Se generan en este campo de acción diversos dilemas éticos que deben ser considerados: subestimación de factores ambientales en relación a los genéticos, accesibilidad equitativa a los servicios diagnósticos y de apoyo, voluntariedad de estos servicios, respeto a la autonomía de las personas, confidencialidad y privacidad de la información genética. Particular importancia tienen la predicción de en-

*fermedades
plantean
prenatal
respetada
cuando s
de un em
tado con
Por otra
nace tien
en su dig
dida en s.
a no ser
característi
mier ze
voluntari
pecial én
valores aj
pacientes.*

REFERENCIAS

1. *Penic y Sal Orga na d. 1993*
2. *Penic indic Ofici cana*
3. *Y t: K. G Issue Worl Gene*
4. *Insti Asse: Nati Wash*
5. *Coun Comu gress*

fermedades genéticas y los dilemas planteados por los diagnósticos prenatales. Las parejas deben ser respetadas en su derecho a decidir cuando se enfrentan a la evidencia de un embarazo con un hijo afectado con una anomalía genética. Por otra parte toda persona que nace tiene derecho a ser respetada en su dignidad humana, a ser atendida en sus necesidades médicas y a no ser discriminada por sus características genéticas. El asesoramiento genético necesario debe ser voluntario y no-directivo, con especial énfasis en evitar imponer valores ajenos a los propios de los pacientes.

REFERENCIAS

1. Penchaszadeh VB: *Genética y Salud Pública*. Boletín de la Organización Panamericana de la Salud Vol 115:1-11, 1993.
2. Penchaszadeh VB: *Genética, individuo y sociedad*. Boletín Oficina Sanitaria Panamericana 119:254-263, 1995.
3. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K. *Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics*. World Health Organization, Geneva, 1995.
4. Institute of Medicine. *Assessing Genetic Risks*. National Academy Press, Washington, 1994.
5. Council of Europe, Ad Hoc Committee of Experts on Progress in the Biomedical Sciences. *Prenatal Genetic Screening, Prenatal Genetic Diagnosis, and Associated Genetic Counseling*. Strasbourg, The Council, 1989.
6. Holtzman N. *Proceed with caution: Predicting genetic risk in the DNA era*. Baltimore. Johns Hopkins University Press, 1989.
7. Working party on the Clinical Genetics Society (UK). *The genetic testing of children*. J Med Genet 31: 785-797, 1994.
8. American Society of Human Genetics/American College of Medical Genetics Report. *Points to consider: Ethical, Legal and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents*. Am J Hum Genet 50: 460-464; 1992.
9. Penchaszadeh VB. *Aspectos genéticos del asesoramiento genético*. Rev. Panamericana de Bioética (Buenos Aires). En prensa.
10. Harper PS. *Huntington disease and the abuse of genetics*. Am. J. Hum. Genet. 50:460-464, 1992.
11. Keoles DJ. *In the Name of Eugenics: Genetics and the Uses of Human Heredity*. Berkeley, University of California Press, 1985.
12. Penchaszadeh VB. *Genética y derechos humanos*. Ciencia Hoy, vol.3, No. 17: 51-55, 1992.
13. Natowicz MR, Alper JK, Alper JS. *Genetic discrimination and the law*. Am J Hum. Genet. 50:465-475, 1992.

14. Billings P, Kohn M, DeCuevas M, Beckwith J, Alper J, Natowicz M. Discrimination

as a consequence of genetic screening. *Am. J. Hum. Genet.* 50:476-482, 1992.