

Ética y políticas de salud en la genética

Victor B. Penchaszadeh (*)

Introducción

Los impresionantes adelantos en genética humana de las últimas dos décadas presagian un cambio paradigmático en el modo de practicar la medicina durante el siglo 21. El genoma humano es el conjunto de genes que componen el material genético de la especie humana. Los genes, a su vez, son moléculas que se transmiten hereditariamente y que contienen la información para que las células produzcan decenas de miles de proteínas que interaccionan entre si y con el medio ambiente para que el organismo funcione saludablemente. La ubicación e identificación de todos los genes del ser humano es el objetivo del Proyecto del Genoma Humano, un emprendimiento billonario lanzado en 1990 por los países industrializados encabezados por Estados Unidos e Inglaterra. Para mediados de 2000 ya se habían ubicado cerca de 20.000 genes, más de un millar de ellos relacionados con enfermedades. En febrero de 2001 se publicó un borrador de la secuencia aproximada del 90% del genoma y se espera que en 2002 se haya terminado de secuenciar la totalidad de los genes del hombre, que se calculan en 30.000-35.000. (Detalles de este progreso pueden seguirse en www.ncbi.nlm.nih.gov).

Además de identificar los genes cuyas alteraciones (mutaciones) son la base de centenares de enfermedades genéticas conocidas (albinismo, hemofilia, fibrosis quística, etc), las investigaciones del genoma están descubriendo también mutaciones en genes que predisponen para contraer enfermedades comunes de causas complejas (diabetes, cáncer, enfermedades cardiovasculares, enfermedades mentales, etc.). Estos son recién los primeros pasos de un largo camino para identificar los numerosos y complejos eslabones que median entre la mutación en un gen y el desarrollo de una enfermedad, dado que la interacción compleja a lo largo de la vida con factores del medio ambiente es fundamental para la expresión de los genes. Para cada gen, se deberá determinar la función del producto génico normal (la proteína), y establecer cómo las mutaciones influyen en la interacción de esa proteína con factores ambientales, predisponiendo a desarrollar enfermedades específicas. También se deberá establecer cómo actúa el medio ambiente sobre el material genético, tanto en la producción de mutaciones como en la modulación de la función de genes normales y defectuosos.

El conocimiento del genoma humano se está traduciendo por ahora en métodos diagnósticos basados en análisis directos del gen, aplicables para confirmar una sospecha clínica de enfermedad genética o para establecer la presencia de una predisposición genética a desarrollar, en interacción con factores ambientales, alguna de las numerosas enfermedades de etiología compleja, como el cáncer de mama, la enfermedad de Alzheimer o la arteriosclerosis coronaria. En cambio, el conocimiento genómico todavía no se ha traducido en medidas preventivas y terapéuticas efectivas y eficaces. Esta brecha entre capacidad diagnóstica y predictiva, por un lado, y la falta de intervenciones preventivas y terapéuticas, por el otro, es una de las fuentes de conflictos éticos derivados del Proyecto del Genoma Humano que analizaremos más adelante.

En este artículo, se intentará aclarar los objetivos y las características de los programas de genética en salud, la responsabilidad del estado en la determinación de las políticas a seguir en salud y genética, y los principios éticos que deben regir las aplicaciones del conocimiento del genoma humano en salud.

El campo de la genética en salud

La Genética Médica (hoy en día se habla de "medicina genómica") se ocupa de la prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas y defectos congénitos en general. Los programas de salud en genética tienen como objetivo ayudar a las personas en desventaja por sus características genéticas, a vivir una vida lo más normal posible. Toda manifestación de enfermedad tiene, por un lado, alguna contribución de factores genéticos y por otro, la acción de factores ambientales (exposición a agentes infecciosos, sustancias químicas, dieta, estilo de vida, etc). Para la mayoría de las enfermedades crónicas comunes (diabetes, hipertensión arterial, enfermedades mentales, cáncer), la predisposición genética está determinada por varios genes, y los factores ambientales tienen que ver con el estilo de vida, nutrición y exposiciones a tóxicos, que influyen en su ocurrencia y grado de severidad. Es la interacción entre los productos de los genes (las proteínas) y los factores ambientales la que determina las características de salud-enfermedad. Por lo tanto, los factores ambientales son fundamentales en el desarrollo de cualquier desviación de la salud, ya sea genética o adquirida.

Las enfermedades genéticas son aquellas que se deben en buena medida a defectos en el material genético. De acuerdo al tipo de causalidad, se distinguen tres categorías principales de enfermedades genéticas: las *anomalías cromosómicas*, los *trastornos*

génicos, y los trastornos multifactoriales.

Los cromosomas son las estructuras microscópicas que existen en los núcleos de las células y donde asientan que contienen los genes. La especie humana tiene 46 cromosomas en cada célula. En las *anomalías cromosómicas* existe un exceso o deficiencia de todo o parte de un cromosoma. Generalmente ocurren por errores accidentales en la formación de los óvulos o espermatozoides y no son hereditarias. El ejemplo más conocido es el síndrome de Down, en que existe un cromosoma #21 extra (trisomía). Las anomalías cromosómicas determinan malformaciones congénitas diversas y retardo mental variable. Seis de cada mil recién nacidos presentan alguna anomalía cromosómica y su frecuencia aumenta con la edad materna.

Los *trastornos génicos* están determinados por defectos (mutaciones) en un gen principal. Se conocen centenares de enfermedades génicas, que en su conjunto afectan a 10 de cada 1000 personas. Se transmiten hereditariamente y sus manifestaciones clínicas dependen del gen involucrado. En estas enfermedades el gen responsable es *determinístico* (es decir, la mutación en ese gen *determina* la presencia de la enfermedad, aunque sus características médicas esta moduladas por factores ambientales), por ejemplo la fibrosis quística, la hemofilia, la distrofia muscular y el albinismo.

Los *trastornos multifactoriales* se deben a una interacción compleja de factores genéticos y ambientales. La contribución genética consiste en mutaciones de genes que *predisponen* (no determinan) al desarrollo de un trastorno, en interacción con factores ambientales nocivos. En esta categoría se encuentran algunas malformaciones congénitas (p.ej: fisura de labio y paladar, cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural) y la mayoría de las enfermedades comunes (p.ej: diabetes, arteriosclerosis coronaria, epilepsia, enfermedades mentales, neoplasias, etc). Las mutaciones en estos genes no son determinísticas, sino sólo *predisponentes*. Según las enfermedades que se incluyan en esta categoría, su frecuencia varía entre el 10 y el 25 % de la población.

Las enfermedades genéticas suelen afectar varios sistemas del organismo y determinan trastornos físicos y/o mentales crónicos que pueden comprometer seriamente la salud y la calidad de vida de los afectados y sus familias. El abordaje de estos problemas es complejo y requiere un enfoque multidisciplinario e integral. Las dificultades en el tratamiento hacen que en genética la prevención sea un objetivo primordial. Los siguientes son los principales objetivos y estrategias de las políticas de salud en genética.

Objetivos y estrategias de las políticas de salud en genética

Objetivos

La unidad de atención en genética es la familia y apunta a individuos afectados, o en riesgo de padecer y/o transmitir enfermedades o predisposiciones genéticas, y a sus familiares, con los siguientes objetivos:

- Ayudarles a vivir de la manera más normal posible.
- Atender los problemas médicos y psico-sociales que presentan los pacientes con enfermedades genéticas y sus familias.
- Facilitar su acceso a los servicios médicos, psicológicos y sociales pertinentes (diagnósticos, terapéuticos, rehabilitativos y preventivos).
- Maximizar la probabilidad de descendencia exenta de enfermedad genética, respetando la autonomía reproductiva de los pacientes.
- Prevenir la aparición de enfermedad en pacientes sanos con predisposición genética a desarrollar una dolencia en el futuro.
- Promover la mejor adaptación posible a la situación determinada por la enfermedad o el riesgo genético particular.

Si bien esta estrategia de servicios enfatiza la atención médica y psicosocial, tiene un componente indisoluble de prevención. En sus aspectos de atención médica, los tres componentes principales de los servicios de genética son el diagnóstico precoz y preciso, el asesoramiento genético y el manejo longitudinal del problema. Como se dijo, los adelantos en el conocimiento del genoma humano se han traducido ya en mejores métodos para el diagnóstico de las enfermedades genéticas, lo que permite establecer pronósticos más certeros y proveer asesoramiento genético a las familias que consultan.

El asesoramiento genético consiste en explicar al paciente las características de la enfermedad que lo afecta, su pronóstico y manejo, y su modo de herencia. En casos de individuos con riesgos genéticos en la descendencia, la estimación cuantitativa del riesgo que ocurra la enfermedad en futuros hijos se basa en el diagnóstico y en el análisis de la historia familiar. Además de cuantificar el riesgo, se asesora también sobre las opciones disponibles para enfrentarlo. Estas opciones son siempre voluntarias por parte de la pareja e incluyen alternativas tales como abstenerse de tener más hijos, correr el riesgo genético o recurrir al diagnóstico prenatal.

Si bien los pacientes con enfermedades genéticas son seguidos por sus médicos de cabecera, los servicios de genética suelen

seguir a cierto tipo de pacientes con problemas complejos que requieren atención coordinada y especializada; por ejemplo, errores congénitos del metabolismo, displasias esqueléticas, anomalías cromosómicas y otros. Los principales componentes de esta función son la guía anticipatoria de problemas, la coordinación del manejo longitudinal del paciente (terapias específicas, prevención y tratamiento de complicaciones, etc), y el asesoramiento genético. La atención del impacto psicosocial de la enfermedad genética en el paciente y la familia como unidad es un aspecto esencial de los servicios de genética.

Los programas de salud pública en genética deben estar bajo la responsabilidad de los organismos de salud pública del país, deben tener cobertura poblacional amplia y su objetivo es fundamentalmente preventivo. Los cuatro niveles de prevención de enfermedades genéticas son:

- Prevención primaria pre-concepcional.
- Prevención basada en opciones reproductivas post-concepcionales.
- Prevención secundaria.
- Prevención terciaria.

Prevención primaria de las enfermedades genéticas

Se entiende por tal la prevención de la ocurrencia del trastorno en cuestión. Dado que la constitución genética del individuo se fija en el momento de la concepción, la prevención primaria de las enfermedades genéticas debe ser preconcepcional. Por ejemplo, protegiendo a las personas en edad reproductiva de la exposición a agentes capaces de dañar el material genético (radiaciones, drogas, contaminantes ambientales, etc), o estimulando que las concepciones ocurran en edades maternas óptimas (20 a 35 años) para disminuir el riesgo de anomalías cromosómicas.

La prevención primaria de las enfermedades genéticas hereditarias es mucho más compleja, pues ello requeriría que los portadores de un mismo gen recesivo, o los afectados con un trastorno hereditario no tengan descendencia. Esto, obviamente, presenta dilemas éticos, pues cualquier coerción en tal sentido iría en contra de la autonomía reproductiva. Una forma de prevención primaria sería la identificación de parejas en riesgo de transmitir una enfermedad genética, seguida del ofrecimiento de la opción voluntaria de abstención reproductiva, la inseminación artificial con donante de esperma u óvulo, o la adopción. Dado que la autonomía reproductiva es un principio ético fundamental, estas estrategias para la prevención primaria de enfermedades genéticas no son muy eficaces

Ciertas malformaciones congénitas (particularmente los defectos del tubo neural) son pasibles de prevención primaria, asegurando una ingesta adecuada de ácido fólico previo a la concepción. Por otra parte, otros defectos congénitos no genéticos que ocurren por la acción postconcepcional de teratógenos (drogas, radiaciones, infecciones, contaminantes ambientales, etc) también pueden ser objeto de prevención primaria, evitando la exposición a estos agentes durante la gestación.

Prevención basada en opciones reproductivas post-concepcionales.

Dadas las dificultades inherentes a la prevención primaria, los métodos preventivos de mayor difusión mundial se basan en las opciones reproductivas post-concepcionales. Este concepto implica que la pareja conozca el riesgo genético y elija informada y autónomamente la opción preventiva que mejor se adapte a sus valores personales y a sus expectativas respecto a un futuro hijo. El primer paso es detectar factores de riesgo genético; es decir, el riesgo que un individuo (o pareja) desarrolle o transmita una enfermedad genética, seguido del asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal de la afección en cuestión. En países en que existen comunidades con frecuencias altas de ciertos genes recesivos (p.ej. talasemia en poblaciones mediterráneas o asiáticas; anemia falciforme en poblaciones de origen africano, enfermedad de Tay-Sachs en población judía), existen programas voluntarios para la detección sistemática de portadores del gen en cuestión, seguidos de asesoramiento genético a los portadores y el ofrecimiento de diagnóstico prenatal durante la gestación.

En el embarazo temprano también se puede detectar riesgo aumentado de anomalías cromosómicas en forma no invasiva, por edad materna (mayores de 35 años), por medición de marcadores bioquímicos (alfa-fetoproteína, gonadotropina coriónica y estriol) en sangre materna y por ecografía fetal. Estas medidas forman parte de la práctica obstétrica corriente en muchos países.

El asesoramiento genético que sigue a la detección del riesgo genético aumentado, permite a los individuos y/o parejas manejar el riesgo según las opciones disponibles y sus valores personales. El asesoramiento es no-directivo y busca capacitar a los pacientes a tomar sus propias decisiones frente al riesgo genético detectado. Entre las posibles decisiones reproductivas figura la opción voluntaria del diagnóstico fetal de la afección en cuestión durante el primer o segundo trimestre de gestación. El diagnóstico prenatal contribuye a que parejas en riesgo inicien embarazos que de otro modo se evitarían (o, de ocurrir, se interrumpirían) por temor al riesgo genético. El diagnóstico prenatal reasegura a la mayoría de las parejas con un resultado normal, pues la mayoría de los riesgos genéticos son de magnitud baja (1 a 25%). Aquellas parejas con diagnóstico prenatal anormal tienen la opción de continuar el embarazo y prepararse mejor para el nacimiento de un niño afectado, o interrumpirlo si la legislación lo permite.

Prevención secundaria

La prevención secundaria de enfermedades genéticas consiste en adoptar medidas que minimicen manifestaciones clínicas en los pacientes afectados o personas en riesgo elevado de afectación futura. Las medidas pertinentes son la detección subclínica precoz de enfermedades o predisposiciones genéticas, seguida de intervenciones preventivas y/o terapéuticas. Existen numerosos ejemplos de estas acciones, entre ellas el *screening* de recién nacidos para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria, el tratamiento sustitutivo de deficiencias enzimáticas u hormonales genéticas, o la colonoscopia periódica seguida de intervención quirúrgica en personas que han heredado un gen para cáncer de colon. Los nuevos descubrimientos de bases genéticas en la predisposición y desarrollo de enfermedades comunes (diabetes, cáncer, epilepsia, enfermedad coronaria, enfermedades mentales y otras) llevarán seguramente a implementar medidas más efectivas para la prevención y manejo terapéutico de estas afecciones.

Prevención terciaria.

La mayoría de las personas con enfermedades genéticas y defectos congénitos nace sin que hayan habido signos previos de alarma; es decir, de progenitores sin riesgo genético elevado. Por tanto, es evidente que nunca podrá reducirse a cero la frecuencia de estas enfermedades y que las acciones de salud en genética deben también contemplar todos los servicios requeridos para minimizar el impacto médico, emocional y social que las enfermedades genéticas producen en los afectados y sus familias. Estos servicios incluyen el diagnóstico genético, el tratamiento de dolencias genéticas, la rehabilitación de discapacidades y la mejor adaptación posible del paciente y su familia a la enfermedad en cuestión y a la sociedad.

Aspejos éticos de las políticas de salud en genética

Los adelantos en el conocimiento de la genética humana pueden contribuir al bienestar de las personas, mediante la prevención y el tratamiento de dolencias que actualmente causan gran sufrimiento, discapacidad y muerte. Estos conocimientos, sin embargo, también pueden utilizarse de manera que ocasionen mayores perjuicios que beneficios a las personas y a la sociedad en su conjunto. Los siguientes son algunos de los principios éticos que las políticas de salud en genética de nuestro país deben tener en cuenta.

La información genética no debe usarse como instrumento de discriminación

La genética tiene una triste historia en este siglo, pues en su nombre se cometieron groseras violaciones de derechos humanos. En la década del '20 y bajo el liderazgo de los más connotados genetistas de entonces que se apoyaban en falsas premisas basadas en el prejuicio y la ignorancia, fueron esterilizadas decenas de miles de personas en EE.UU. Las razones esgrimidas para hacerlo incluían diagnósticos ambiguos como debilidad mental, alcoholismo y epilepsia, a los que erróneamente se les atribuía características hereditarias. La genética estadounidense de esa época 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 de europeos del sur y del este. En la Alemania nazi, estas doctrinas se perfeccionaron y sirvieron de pantalla pseudocientífica para esterilizar y luego asesinar a pacientes con enfermedades genéticas, como antesala del exterminio de judíos y gitanos. En general, la persistencia de la falsa noción de que ciertas constituciones genéticas son mejores que otras, genera y/o mantiene la intolerancia hacia quienes son percibidos como diferentes, y alimenta el racismo y el clasismo.

En la actualidad, existen evidencias del uso de información genética de individuos o familias para restringir o encarecer su cobertura de salud, o la realización compulsiva de análisis genéticos por parte de empleadores para detectar posibles predisposiciones genéticas en sus empleados, lo que puede llevar a la pérdida del trabajo o a la negación de beneficios de salud. Un caso de alta resonancia en EE.UU. fue el de la compañía Burlington Northern Santa Fe Railway (BNSF) que, sin informar a sus empleados que solicitaban indemnización por desarrollar el síndrome del túnel del carpo (una lesión neurológica de la mano por presiones manuales iterativas en el trabajo), los sometía a análisis genéticos para descartar una predisposición genética muy rara para ese síndrome. En este caso, se violaron todos los principios éticos de voluntariedad de las pruebas genéticas, consentimiento informado, privacidad de la información genética, etc. La compañía debió retroceder en su intento cuando la Comisión Federal de Equal Employment Opportunity le hizo juicio por violar esas normas legales.

Equidad de la atención de salud en genética

Al igual que otras prestaciones de salud, el dilema ético fundamental que se afronta en el campo de la genética médica es la inequidad de los servicios. Es común que los servicios no estén acordes a la necesidad (por ejemplo, en función de la magnitud del riesgo genético). Barreras socioeconómicas, culturales y lingüísticas se interponen frecuentemente entre la necesidad y el servicio. La responsabilidad ética es asegurar que los servicios de genética estén organizados y financiados, de manera tal que maximicen el acceso equitativo de la población necesitada. El derecho a la salud debe incluir el acceso a la información sobre riesgos genéticos y a las medidas de prevenirlos por medio 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.

La brecha entre la capacidad diagnóstica y la capacidad terapéutica genera dilemas éticos

Como ya se dijo, los adelantos tecnológicos en genética son aplicables en forma inmediata al diagnóstico de enfermedades. En cambio, los avances terapéuticos son muchísimo más lentos. Esto significa que dispongamos de instrumentos para diagnosticar una gran cantidad de características genéticas asociadas a enfermedades, aún antes que éstas se manifiesten clínicamente en el

individuo. Aquí 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 presintomáticos para dolencias hereditarias como la enfermedad de Huntington, o los de predisposición para trastornos como el cáncer de mama. Si tenemos en cuenta que esta capacidad analítica se extiende al embrión y al feto de pocas semanas de gestación, tendremos una idea de lo complejo de la problemática ética derivada de la tecnología genética.

Voluntariedad de los servicios

Los servicios de genética sólo pueden ser voluntarios, nunca impuestos. La mayoría de ellos se vincula con predicciones sobre el desarrollo futuro de enfermedades o discapacidades en el individuo o en su descendencia. Esto es así, por ejemplo, con las nuevas pruebas para determinar si el hijo de un afectado por la enfermedad de Huntington heredó o no el gen defectuoso, o si en una familia con fuerte historia de cáncer de mama alguien posee el 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 con los valores, objetivos y circunstancias de diferentes personas.

Por otra parte, los análisis para detectar portadores de determinados genes recesivos (talasemias, fibrosis, quística, etc.) y las pruebas diagnósticas prenatales para descartar ciertos trastornos genéticos en el feto tienen como objetivo informar sobre posibles riesgos de discapacidad o enfermedad en la descendencia. Los posibles cursos de acción que surgen para prevenir el problema están íntimamente relacionados con decisiones reproductivas: abstención de tener hijos propios, adopción, inseminación artificial, diagnóstico prenatal con interrupción de un embarazo afectado, confiar en la suerte, 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 individuales de los futuros padres sobre la condición moral del feto y el significado de la discapacidad en cuestión. Dado que mantenemos el derecho de las personas a decidir sin interferencias sobre su reproducción, los análisis genéticos -cuya única finalidad es el mejor ejercicio de ese derecho- sólo pueden ser voluntarios.

La única circunstancia en que se puede defender la ética de la obligatoriedad de un análisis genético estaría representada por el tamizaje (*screening*) de ciertas enfermedades en el recién nacido, cuando se cumplen varios requisitos. En primer lugar, si se trata de trastornos graves que son curables sólo si el tratamiento se inicia inmediatamente después del nacimiento (por ejemplo, fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito). En segundo lugar, si existe una política explícita que incluya la detección precoz y tratamiento de por vida de estos niños por el Estado y accesible a toda la población. El beneficio obvio de estas acciones para los niños afectados supera con creces los perjuicios teóricos que la obligatoriedad generase sobre la autonomía de los padres.

Se debe respetar la autonomía de decisión de las personas

Esto implica que las decisiones sobre la realización del análisis genéticos y los cursos de acción posteriores deben ser tomadas por las personas en forma autónoma, sin presiones o coerciones de ninguna naturaleza. A fin de contribuir a este objetivo, las decisiones deben ser precedidas por un asesoramiento genético que informe a los consultantes sobre los riesgos de desarrollar una enfermedad genética y/o de transmitirla a su 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 conocimiento de los riesgos genéticos influye en las decisiones reproductivas de los consultantes. El papel del asesor genético es procurar que estas decisiones sean racionales y se basen en información objetiva y consistentes con los valores, creencias y cultura de los consultantes. En principio, el asesor genético no debe influir, pero debe estar dispuesto a apoyar las decisiones de las parejas, aunque no coincida con lo que él piensa o con las expectativas implícitas de la sociedad.

Todas estas decisiones son propias de las personas autónomas y no deben ser interferidas por terceros. El papel de los asesores genéticos y otros profesionales de la salud es brindar información objetiva, capacitar a los pacientes a tomar decisiones propias y apoyarlas en sus decisiones.

Se debe proteger la privacidad de la información genética

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 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.

Para evitar discriminaciones por las características genéticas, la información que se obtiene en las pruebas genéticas efectuadas por cualquier motivo no debe divulgarse a terceros sin el consentimiento explícito y escrito del interesado. Este concepto debe reforzarse con una legislación adecuada.

Dilemas éticos particulares del diagnóstico prenatal

El objetivo del diagnóstico prenatal es proveer a la pareja de información sobre la salud del feto sobre la enfermedad genética para la cual esa gestación está en riesgo aumentado. Tras conocer el resultado del análisis, la pareja tiene derecho a decidir el curso de acción que considera apropiado. Esto puede incluir continuar o interrumpir el embarazo sin interferencias externas.

No es ético condicionar el servicio de diagnóstico prenatal a las decisiones posteriores de la pareja (como sería requerir el compromiso de interrumpir el embarazo frente a un resultado anormal). Si bien la mayoría de las parejas interrumpen el embarazo si la enfermedad en cuestión es grave, se debe respetar el derecho de quienes no desean hacerlo. En otras palabras, no se deben forzar las decisiones de las parejas en uno u otro sentido.

El uso del diagnóstico prenatal con objetivos extraños a la medicina, como ser diagnosticar el sexo fetal con el propósito de seleccionar el deseado, es antiético y afecta la dignidad humana y la igualdad de los sexos. También atenta contra 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, pues 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.

No debe atribuirse en forma excesiva los problemas de salud a causas genéticas

La fascinación actual por la genética está llevando en forma creciente a postular acríticamente a los genes como responsables principales de las enfermedades y de la variación existente en los rasgos humanos normales. El papel del medio ambiente, esencial para la expresión de los genes y la determinación de los fenotipos, está quedando fuera de moda, en beneficio de explicaciones reduccionistas que pretenden que lo fundamental son las diferencias genéticas. Más grave aún es la exclusiva o excesiva postulación de factores genéticos en las variaciones humanas en rasgos tales como la inteligencia, la orientación sexual o la criminalidad. En primer lugar, estas explicaciones son científicamente falsas. En segundo lugar, tienden a desviar la atención sobre los factores medioambientales y de la estructura socioeconómica que influyen sobre la producción de enfermedades, pero cuya modificación requiere enfrentar intereses muy poderosos (contaminación ambiental, pobreza, estrés, adicciones, etc.).

Entre los numerosos ejemplos que podrían citarse 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 el hecho de que se han aislado numerosos genes cuya alteración predispone al cáncer. Sin embargo, es importante notar que la alteración de esos genes se produce por factores ambientales como el tabaco, la contaminación ambiental, la nutrición inadecuada, el estrés crónico, etc. La atribución exagerada del cáncer de mama a los genes predisponentes BRCA1 y BRCA2, 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.

Además, el reduccionismo genetizante transforma a las víctimas (de enfermedades) en culpables (por su constitución genética); con lo cual, se absuelve de culpa al sistema social que genera agresiones ambientales contra las personas. Asimismo, influye -mediante la asignación de recursos y la legitimización 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 basados en criterios sumamente biologicistas, en detrimento de una concepción holística del ser humano en interacción con el medio ambiente.

Objetivos médicos versus objetivos poblacionales

Los servicios y el asesoramiento genético están al servicio de las necesidades médicas de los individuos y parejas que los solicitan. Cuando se plantean objetivos de salud pública -tales como reducir la frecuencia de alguna enfermedad genética- debe tenerse mucho cuidado en conseguir el consenso social, mantener el principio de la voluntariedad de las pruebas genéticas y no interferir de ningún modo en la libertad reproductiva de las parejas.

Los programas de genética poblacional no deben perseguir objetivos eugenésicos como mejorar el stock genético de la población, no sólo por ser conceptos pseudocientíficos, sino porque siempre implican avasallar derechos reproductivos y discriminar a las personas por características genéticas, raciales o sociales.

Patentamiento de genes

El actual contexto mundial se caracteriza por las extremas desigualdades sociales y económicas entre países ricos y países pobres, y entre minorías ricas y mayorías cada vez más pobres, tanto en los países industrializados como en los subdesarrollados. Entre otras cosas, esto genera, inequidad en el acceso a los beneficios del saber médico. En consecuencia, el patentamiento que compañías biotecnológicas hacen de genes y secuencias génicas agrava estos dilemas; pues no sólo viola el patrimonio genético de la humanidad, sino que exacerba las desigualdades para acceder a los posibles beneficios médicos de la genética humana.

Conclusiones

A los dilemas éticos en salud que son propios de un contexto de injusticia social y de inequidad, el Proyecto del Genoma Humano agrega tensiones éticas propias de la aplicación de una tecnología genética que por ahora sólo ofrece diagnósticos y predicciones poco definidas en ausencia de beneficios médicos claros. Es fundamental desmistificar a la genética ante el público y los profesionales de la salud para asegurar que la tecnología genética se aplique efectivamente para el bienestar y la salud de la gente y no para beneficio de grandes corporaciones. Esta es una responsabilidad que los profesionales de la salud y los investigadores en genética humana no podemos delegar.

Bibliografía

Andrews L, Fullarton JE, Holtzman NA, Motulsky AG, eds. (1993) *Assessing Genetic Risks. Implications for Health and Social Policy*, National Academy Press, Washington, DC.

Collins F. (1999), *Medical and societal consequences of the Human Genome Project*. N Engl J Med 341: 28-37.

Organización Mundial de la Salud (1996), Report of a WHO Scientific Group, *Control of Hereditary Diseases*, WHO Technical Report Series 865, Ginebra.

Organización Mundial de la Salud (1997), *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetic and genetic services*, Report of a WHO meeting on ethical issues in medical genetics. Publicación WHO/HGN/GL/ETH/98.1, 15-16, Ginebra..

Organización Mundial de la Salud (1999), *Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries*, WHO/HGN/GL/WAOPBD/99.1, Ginebra.

Organización Panamericana de la Salud (1984), *Prevención y Control de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos*, Informe de un Grupo de Consulta, Publ .Cientif. 460 OPS, Washington, DC.

Penchaszadeh, VB (1993), "Genética y salud pública" en *Bol Of Sanit Panam* 115(1):1-11.

Penchaszadeh VB y Beiguelman B, Editores (1997), "Servicios de Genética Médica en América Latina: Estado Actual y Perspectivas" en *Revista Brasileira de Genética* 20 (1), Suplemento.

Penchaszadeh VB (2000), "Delivery of Genetic Services in developing countries" en: M.Khoury, W. Burke, M. Thompson (Eds), *Genetics and Public Health in the XXI Century*, Oxford University Press, New York.

Royal College of Physicians (1996), *Clinical genetics services into the 21st century*, The Royal College of Physicians of London, London.

(*) Profesor de Pediatría, Albert Einstein College of Medicine, New York; Jefe de Genética Médica, Beth Israel Medical Center, New York; Director, Centro Colaborador de la Organización Mundial de la Salud en Genética Comunitaria y Educación.

Toda correspondencia relacionada con este trabajo debe ser dirigida a: Prof. Dr. Victor B. Penchaszadeh. Division of Medical Genetics Beth Israel Medical Center. New York, NY 10003. Fax 212-420-3440. Email: vpenchas@bethisraelny.org