

EN TORNO AL DESARROLLO DE LAS INVESTIGACIONES DEL GENOMA HUMANO

Simón KAWA KARASIK

SUMARIO: I. *Introducción*. II. *Dilemas éticos*. III. *Respeto a la autonomía*. IV. *Beneficencia*. V. *No maleficencia*. VI. *Justicia*. VII. *Confidencialidad*. VIII. *Veracidad*. IX. *Lecturas recomendadas*. X. *Bibliografía*.

I. INTRODUCCIÓN

La bioética es una disciplina surgida de la ética; forma parte del área de la filosofía que se ocupa de estudiar la moralidad de las conductas. Puede caracterizarse como estudio de decisiones y comportamientos humanos realizados en el campo de la atención a la salud, en tanto que dicha conducta sea examinada a la luz de principios y valores morales.

En sentido amplio, la bioética abarca asimismo a la ética ambiental y a la llamada ética de los animales. En sentido estricto, es la reflexión crítica de los aspectos morales de las decisiones a tomar en el contexto de las ciencias biomédicas, incluyendo las ciencias biológicas, la medicina y la salud pública, entre otras.

La bioética surge como una respuesta primordial a los conflictos suscitados por el rápido avance de los conocimientos científicos y técnicos en las diferentes áreas de la medicina y la biología, sumados a la identificación de los efectos nocivos en el medio ambiente como consecuencia de la contaminación indiscrimina-

da del planeta. Hoy en día, esta rama de la filosofía se centra especialmente en el análisis de desafíos morales que hacen aparición en las constantes investigaciones y en los incesantes progresos en el campo de las ciencias de la salud.

Como disciplina, la bioética constituye en parte un campo anticipatorio, ya que su temática se dirige no sólo a mejorar la calidad de vida de la gente en el presente, sino además a mejorar las condiciones para las generaciones que aún están por nacer.

Una de las características más peculiares de la bioética es que constituye un campo interdisciplinario, pues no sólo son los médicos y los biólogos quienes forman parte de la red de profesionales interesados en la bioética, ya que el análisis y las discusiones bioéticas involucran a abogados, trabajadores sociales, psicólogos, administradores, legisladores y, en general, a todos los profesionales involucrados en el estudio de alguna disciplina que tenga relación directa con la vida del hombre.

La bioética debería de ser vista como un instrumento normativo encargado de asesorar a los poderes públicos en la elaboración de leyes que llenen vacíos legales resultados de la velocidad del progreso científico tecnológico y de las diferencias tan marcadas en cuanto a la falta de justicia en la distribución de los recursos para la salud.

Ya que la bioética es un campo de preguntas privilegiado, permite incluir temas que abarcan más allá de los aspectos meramente médicos, para ocuparse de los conflictos éticos muy amplios, ya que las discusiones bioéticas se renuevan constantemente.

II. DILEMAS ÉTICOS

Un dilema ético no es otra cosa que el planteamiento de una situación posible en el ámbito de la realidad, pero conflictiva en el orden moral y de las decisiones razonadas que deben tomarse en un determinado momento.

Entre los problemas o dilemas éticos que surgen a partir del desarrollo de la aplicación de las técnicas de biología molecular

en la práctica médica se pueden encontrar los que plantea la genética, como rama de la medicina, dedicada al cuidado y atención de las personas con enfermedades genéticas, y los relacionados con la investigación y la aplicación de las nuevas tecnologías que se sustentan sobre el ambicioso proyecto del genoma humano, que planteó desde su inicio los siguientes objetivos:

- Conocer la secuencia de todo el genotipo del ser humano.
- Identificar los sitios (loci) en el genoma de todos los genes.
- Reconocer las formas alélicas normales y anormales de los mismos para poder crear un mapa génico de morbilidad.

Como resultado de los logros del proyecto del genoma humano, hoy en día podemos resaltar los siguientes beneficios:

- Entendimiento de los procesos biológicos moleculares normales y asociados a patología.
- Reconocimiento de errores genéticos que dan como resultado enfermedad.
- Desarrollo de nuevas técnicas para diagnóstico de enfermedades.
- Utilización de técnicas de ADN recombinante en la elaboración de medicamentos y vacunas.
- Posible implementación de terapia génica.
- Técnicas de identidad genética.

Gracias al proyecto del genoma humano se ha logrado la identificación de múltiples genes y su localización en el genoma, lo que ha permitido desarrollar pruebas moleculares, que incluyen las huellas de ADN y demás técnicas de identidad genéticas, las cuales se utilizan cada vez con mayor frecuencia, ya que permiten la identificación de individuos con la sola presencia de una muestra biológica mínima (foliculo del pelo).

Una prueba de identidad genética determina el perfil individual de ADN de una persona; es una manera de identificación

única y permanente de un individuo. A diferencia de un nombre, que puede ser compartido, un número de seguro social, que puede ser robado, o fotografías, que cambian con el tiempo; la identidad personal de ADN permanece constante desde el momento de la concepción hasta el final de la vida.

Esta huella de identidad ADN personal muestra similitud genética con miembros de la familia, así como también la característica genética única que distingue a una persona del resto del mundo, por lo que puede ser un medio de identificación personal.

Otra de las ventajas de las pruebas de identidad genética, es que éstas se pueden realizar utilizando cualquier tejido como fuente para la obtención de ADN. El hecho es que hoy día las tecnologías genéticas están poniendo a nuestra disposición pruebas que además de permitir la identificación genética de las personas permiten detectar la predisposición a padecer determinadas enfermedades, lo cual podría generar varios problemas.

Entre los principales dilemas éticos que enfrenta la genética médica se encuentran:¹

1. El acceso equitativo de la población a los servicios de genética.
2. La voluntariedad frente a la provisión mandataria de los servicios y las opciones.
3. La amplia discusión con los pacientes y el revelado de información.
4. La confidencialidad frente al deber de informar a los familiares sobre el riesgo genético.
5. La privacidad de la información genética respecto a terceras partes institucionales.
6. Las pruebas genéticas predictivas (presintomáticas y de susceptibilidad) y las pruebas genéticas en menores.
7. Los sondeos poblacionales.

¹ Trent, R. J. *et al.*, “Challenges for Clinical Genetic DNA Testing”, *Expert Rev. Mol. Diagn.*, 2004, 4(2), pp. 201-208.

Todo análisis de una problemática desde la perspectiva bioética debe basarse en hechos concretos; es decir, con base en información real y objetiva de la situación y no con base en creencias personales o en puntos de vista. Una vez que se cuenta con la información pertinente, se realiza un análisis tomando como fundamento para el mismo los principios bioéticos involucrados en el caso. Este análisis deberá ser incluyente de las diversas teorías éticas aplicables, y presentará una visión global de la problemática, que permitirá hacer recomendaciones. Sin embargo, no da respuestas concluyentes, ya que trata con dilemas.

A continuación presentamos para análisis los dilemas de las pruebas génicas, de acuerdo con los siguientes principios bioéticos:

- a) Respeto a la autonomía.
- b) Beneficencia.
- c) No maleficencia.
- d) Justicia.
- e) Confidencialidad.
- f) Veracidad.

III. RESPETO A LA AUTONOMÍA

El respeto a la autonomía es reconocer que las personas tienen derecho a opinar, tomar decisiones y actuar con base en sus valores y creencias personales. En el contexto de los servicios de genética, este principio exige el respeto por las personas, que se refiere al deber de respetar la autodeterminación y las opciones elegidas por personas autónomas, así como de proteger a las personas vulnerables, como los niños y personas con retraso mental u otras discapacidades mentales.

Este principio fundamental se debe garantizar por medio de la adecuada obtención del consentimiento informado, que representa la forma práctica de hacer valer el respeto a la au-

tonomía de los sujetos, y que deberá contemplar los siguientes elementos:²

- El propósito de la prueba.
- La sensibilidad de la prueba.
- Las implicaciones del resultado (paciente y familiares).
- Las opciones y alternativas.
- Los beneficios y riesgos de la prueba.
- La seguridad de que, sin importar el resultado de la prueba, ni el paciente ni sus familiares serán discriminados.

IV. BENEFICENCIA

Este principio establece la obligación de contribuir al bienestar mediante actos positivos, para promover el bien y la realización de los demás, actuar positivamente en su defensa y, además, maximizar los beneficios que se puedan obtener.

V. NO MALEFICENCIA

Evaluar si se corre un riesgo de causar daño aunque no sea de manera intencionada. Esto significa la obligación de minimizar el daño a las personas y, siempre que sea posible, eliminar las causas de daño.

Cuando se tomen acciones que involucren riesgo de daño, se debe hacer un análisis que determine la probabilidad de beneficio y la probabilidad de daño, lo cual toma un sentido especial en el caso de las pruebas génicas, en donde en algunas ocasiones no hay un beneficio directo para el individuo, ya que en muchos casos no hay tratamiento para la patología. Sin embargo, el beneficio puede ser para los familiares.

² Delany, C., "Making a Difference: Incorporating Theories of Autonomy into Models of Informed Consent", *J. Med. Ethics*, 2008, 34(9):e3.

VI. JUSTICIA

Para nuestro análisis de este dilema nos referimos al término de justicia distributiva, que establece la distribución equitativa y apropiada de los recursos, determinada por normas justificadas en términos de cooperación social.

En los servicios de genética, tiene que ver con la obligación de distribuir beneficios y cargas de manera equitativa; además, de tratar a los semejantes con igualdad y evitar cualquier trato diferencial.

En el caso de las pruebas génicas, no podemos omitir su elevado costo, lo que resulta en inequidad en el acceso a este tipo de servicios para la salud.

VII. CONFIDENCIALIDAD

La confidencialidad es parte integral de la buena conducta moral de la especie humana, de su comportamiento ético positivo como persona. El médico que viola el secreto profesional no lo viola por ser mal médico, sino porque es indiscreto e irresponsable; su conducta es inmoral al margen de la medicina.

VIII. VERACIDAD

El derecho del paciente a conocer la verdad. El paciente tiene el derecho de obtener de su médico la información actualizada completa sobre su diagnóstico, tratamiento y pronóstico, en términos que pueda esperarse razonablemente que el paciente la entienda.

Sin embargo, en el caso de las pruebas génicas, ¿debemos o no considerar el derecho del paciente de no querer conocer la verdad, o de que ésta se difunda a sus familiares?

En este sentido, la Organización Mundial de la Salud (OMS) se ha pronunciado por medio de su Declaración sobre Ética, Genética Médica y Servicios de Genética, que:

Los servicios de genética deben estar disponibles a toda la población, independientemente de sus posibilidades de pagar y deben tener acceso, en primer lugar, aquéllos cuyas necesidades de salud sean mayores. Los servicios deben estar organizados y financiados de manera que maximicen el acceso equitativo por parte de la población necesitada... Las pruebas genéticas deben ser de carácter voluntario, excepto los sondeos en recién nacidos, para condiciones en las cuales un tratamiento precoz esté disponible y pueda beneficiarlos... En genética, muchas veces los beneficios tienen que ver más con valores personales y culturales que con aspectos estrictamente médicos, por ello las pruebas genéticas sólo deben hacerse luego de un asesoramiento adecuado y del consentimiento voluntario del paciente... Se debe mantener confidencialidad de la información genética, excepto cuando exista una alta probabilidad de daño grave a miembros de la familia con riesgo genético y la información pudiera utilizarse para evitar ese daño. La privacidad individual debe ser protegida de terceras partes. El consenso internacional es que la información sobre las características genéticas de un individuo sólo pertenece a él y que debe haber salvaguardas legales para proteger la privacidad de las personas con respecto a su genoma, por lo tanto debe requerirse el consentimiento escrito explícito para divulgar cualquier aspecto genético derivado de la investigación o la práctica médica... El Diagnóstico Prenatal debe ser realizado sólo por razones relevantes a la salud del feto, a solicitud de los padres, para detectar condiciones genéticas o defectos congénitos y sólo cuando esté médicamente indicado... El asesoramiento genético debe ser No Directivo. El asesoramiento genético consiste en la provisión de toda la información genética relevante a un individuo o familia, apoyarlos y ayudarlos a tomar sus propias decisiones después de un proceso de comprensión de los riesgos, de sus propias necesidades, valores y expectativas... Un enfoque ético basado en el respeto por las personas, confidencialidad, evitando el daño y

respetando la autonomía, incluso de los niños, son las claves de un asesoramiento genético óptimo.³

IX. LECTURAS RECOMENDADAS

- La Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, UNESCO.
- La Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, UNESCO.
- La Declaración relativa a las Normas Universales sobre la Bioética, UNESCO.
- La Declaración Ibero-Latinoamericana sobre Ética y Genética.

X. BIBLIOGRAFÍA

- ARCILA HERRERA, H.; GONZÁLEZ FRANCO, María F., y MONTERO CERVANTES, L., “La ética: herramienta del quehacer diario de la medicina”, *Rev. Biomed.*, 1995, 6(3).
- ARRAS, J. D., “Getting Down to Cases: the Revival of Casuistry in Bioethics”, *J. Med. Philos.*, 1991, 16(1).
- BEAUCHAMP, T. y Childress, J., *Principles of Biomedical Ethics*, Fifth Ed. New York, Oxford University Press, 2001.
- CUER, P., *Iniciación a la bioética. La salud y los derechos humanos: aspectos éticos y morales*, Washington, OPS/OMS, 1999 (Publicación Científica, 574).
- DELANY, C., “Making a Difference: Incorporating Theories of Autonomy into Models of Informed Consent”, *J. Med. Ethics.*, 2008, 34(9), e3.

³ World Health Organization (1997). “Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetic and Genetic Services”. Report of a *WHO Meeting on Ethical Issues in Medical Genetics*. Ginebra, 15-16 de diciembre de 1997.

- GRACIA, D., “Introducción. La bioética médica”, *Bol. of Sanit. Panam.*, 1990, 108(5-6).
- HARPER, P. S. y CLARKE, A. J., “What do we Mean by Genetic Testing?”, *Journal of Medical Genetics*, 1997, 34.
- MACER, D., “Whose Genome Project?”, *Bioethics*, 1991, 5(3).
- PELLERIN, P., “Beyond the Diagnosis of a Genetic Disease, the Question of the Kin Information”, *Ann. Pharm.*, 2009, 67(1).
- TRENT, R. J. *et al.*, “Challenges for Clinical Genetic DNA Testing”, *Expert Rev. Mol. Diagn.*, 2004, 4(2).
- WORLD HEALTH ORGANIZATION, *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetic and Genetic Services*. Report of a WHO Meeting on Ethical Issues in Medical Genetics, Ginebra, 15-16 de diciembre de 1997.