EL PROYECTO DEL GENOMA HUMANO Y LA CONSEJERÍA GENÉTICA

María de Lourdes Motta Murguía

> Estamos en presencia de un descubrimiento que equivale a abrir una Caja de Pandora. Uno no puede asomarse a esa caja y volverla a cerrar. Hasta hoy, ningún intento por revertir la marcha de la tecnología o para suprimir el conocimiento ha sido exitoso.
>
> **John Kay**. *The Financial Times*

Hasta hace poco, la genética se dedicó primordialmente a la identificación de anormalidades cromosómicas o mutaciones de genes individuales; sin embargo, en la medida en que ha aumentado el conocimiento en ese campo, gracias a los avances en el desciframiento del genoma humano, se ha hecho patente que el código genético no sólo tiene una gran influencia sobre el desarrollo y la expresión de distintos padecimientos, sino que también va a guiar, eventualmente, la manera en la que se evitan las enfermedades y se responde a los tratamientos.[1]

Lo cierto es que los avances en el Proyecto del Genoma Humano irán planteando nuevos retos a la manera en la que se integran las políticas sanitarias y se prestan los servicios de salud, así como para la forma en la cual el marco jurídico, entendido como uno de los muchos instrumentos mediante los cuales se expresan las primeras, enfrenta los problemas que se relacionan con la investigación genética y la terapia génica.

Entre los problemas mencionados se encuentra la necesidad de establecer criterios y condiciones para la utilización de pruebas de diagnóstico genético, así como de los distintos tipo de tratamientos génicos que eventualmente se desarrollarán.

Parece claro que el desciframiento del genoma abre grandes posibilidades para las tareas de salud pública: se podrá contar con diagnósticos más exactos, desarrollar un mayor número de intervenciones

de tipo preventivo—incluidos cambios en el estilo de vida—y, ojalá, también se podrá contar con más tratamientos de mayor efectividad. Sin embargo, hasta en tanto el conocimiento del genoma no permita alcanzar efectivamente este último punto, el diagnóstico genético también podrá generar, para el individuo que enfrente una condición genética, ansiedad, cambios no previstos en las relaciones interpersonales y estigmatización social.

En ese sentido, las investigaciones alrededor del genoma humano permitirán determinar, entre otros aspectos, la propensión hacia diversas enfermedades. En muchos casos, seremos capaces de establecer la probabilidad e inclusive la certidumbre de que, derivado de circunstancias genéticas, una persona pueda desarrollar una enfermedad, mucho antes de que se tenga un tratamiento disponible.[II]

Por lo antes expuesto y dada la falta de información en el tema, es necesario que se establezca, como parte integrante de cualquier alternativa de diagnóstico genético, un elemento de consejería especializada que permita explicar correctamente las implicaciones de las pruebas y sus resultados, y que sirva de apoyo a los individuos que se ven afectados por éstos.[III]

Tradicionalmente, la consejería en materia genética se ha basado en la idea de la neutralidad moral, entendida ésta como el hecho de que los consejeros únicamente deben proveer a los individuos con los 'hechos', sin involucrar sus propias opiniones, a efecto de que éstos últimos tomen las decisiones correspondientes de manera autónoma, especialmente cuando se involucran decisiones de carácter reproductivo (e.g. si tener o no un hijo que muy probablemente desarrollará un padecimiento).[IV]

Sin embargo, la base tradicional de la consejería genética es considerablemente distinta a la de la relación médico-paciente, ya que no es posible siquiera imaginar a un médico dando a su paciente únicamente un diagnóstico sin proveerlo con la información relativa a la o las intervenciones que considera podrían ser más convenientes para el tratamiento o cura de una determinada enfermedad.

En virtud de lo anterior, así como ante la falta de certidumbre respecto a si se contará con alternativas de terapias génicas efectivas y seguras, se considera conveniente que la consejería genética, en los términos en que se propone, abandone esa 'neutralidad moral' y se constituya en una herramienta a través de la cual se puedan ir enfrentando muchos de los cuestionamientos y retos que se derivan de la investigación del genoma humano.

Cabe aclarar que si bien las pruebas de diagnóstico en materia genética presentan, por sí mismas, diversos problemas derivados de

los usos perversos que se le pueden dar, para efectos de este ensayo he vislumbrado a dichas pruebas únicamente como una herramienta de salud pública, es decir, como un medio para reducir la incidencia de determinados padecimientos —en la medida en que esto sea posible con las herramientas terapéuticas disponibles— y no como un medio de discriminación que sirva para reducir los costos derivados de tratar una determinada enfermedad.[1,v]

A efecto de desarrollar las ideas planteadas hasta este momento, en este ensayo se explorarán, en primer término, los distintos tipos de manipulación genética que pueden tener aplicación terapéutica, así como un uso perverso: la eugenesis.

Posteriormente, se analizará la consejería genética explicando brevemente sus metas, normas y métodos tradicionales, así como las razones por las cuales se considera que, si bien deberá fortalecerse el papel que corresponde a dicha disciplina, éste deberán modificarse ante los avances en el desciframiento del genoma humano.

I. TERAPIA GÉNICA

A. Usos terapéuticos *stricto sensu*

Sin perjuicio de lo limitado del conocimiento en la materia, no hay duda respecto al hecho de que una gran variedad de enfermedades tiene su origen en la presencia de hálelos anormales y, precisamente, una de las más plausibles aportaciones de las investigaciones recientes en el campo de la genética es el descubrimiento de que esos padecimientos pueden ser corregidos efectivamente mediante el reemplazo, corrección o suplemento de los genes disfuncionales.[vi]

En ese sentido, corresponde a los expertos en Derecho, así como a los expertos en Bioética, determinar si los usos terapéuticos de la genética varían sustancialmente de otras formas de tratamiento menos controvertidas y, por ello, merecen ser regulados de manera distinta.

Tal vez la diferencia más relevante desde las perspectivas ética y jurídica radique en que, mientras la mayor parte de las terapias afectan únicamente al paciente a quien son aplicadas, la terapia génica, cuando implica la manipulación genética, puede afectar igualmente a sus descendientes.[2,vii]

A partir de dicha característica particular es posible identificar al menos dos problemas relevantes. Primero, el principio del consentimiento informado no puede ser aplicado en su forma más simple, pues si bien el paciente puede otorgar su aprobación para recibir el

tratamiento, es cuestionable su capacidad para comprometer con ello a sus descendientes. Segundo, toda intervención conlleva riesgos, pero cualquier error derivado de la manipulación genética con fines terapéuticos trascendería al sujeto al que ésta se aplicó.[VIII]

Consideraciones como las anteriores son las que explican que se distinga entre las implicaciones de las terapias relacionadas con las células somáticas[3] respecto de aquellas que se refieren a la línea germinal;[4] únicamente en estas últimas es en las que existe la posibilidad de que la manipulación genética tenga un efecto hereditario, es decir, se traslade a futuras generaciones, mientras que las primeras—como en el caso de muchas otras intervenciones médicas—sólo afectan al paciente directo, por lo cual no presentan problemas éticos o jurídicos distintos de aquellos que se han presentado mucho antes de que se iniciara el proyecto de desciframiento del genoma humano.[IX]

En las terapias de línea germinal, lo que se pretende es corregir defectos genéticos en generaciones futuras y, con ello, situar el linaje de un individuo en un estado 'normal'; sin embargo, lo que hoy se puede percibir como una característica genética dañina, en un futuro puede verse como neutral o, inclusive, desarrollar una función benéfica atendiendo a las circunstancias del ambiente en que opera. En ese sentido, se podría eliminar erróneamente una determinada característica con consecuencias lamentables.[X]

Si bien las consecuencias de las terapias de línea germinal podrían ser benéficas para las futuras generaciones, si se llegara al punto en que permitan la 'corrección' de las circunstancias genéticas que provocan la presencia de una enfermedad, de una manera que tendería a ser más efectiva y menos costosa,[5] también es cierto que por sus características requieren de mayor precaución tanto desde el punto de vista científico como en cuanto a su regulación a través del marco jurídico y su manejo ético, en comparación con los tratamientos de células somáticas.

Lo que es innegable es que, si bien las limitantes tecnológicas parecen dejar claro que aún tendrá que transcurrir un largo periodo antes de que las terapias de línea germinal estén disponibles, es necesario que la discusión de los aspectos éticos y jurídicos que ésta conlleva se acelere, a efecto de evitar la posible existencia de vacíos que, en su momento, dificulten la regulación de ese tipo de tratamientos.[XI]

De cualquier manera, "los pacientes con serios padecimientos genéticos tienen pocas esperanzas en el presente de aliviar sus problemas médicos [...] (por lo que) los argumentos [...] que (sostie-

nen) que la ingeniería genética puede ser un día mal utilizada no justifican la innecesaria perpetuación del sufrimiento humano que resultaría en un retraso no ético en la aplicación de procedimientos terapéuticos potencialmente poderosos".[xii]

Pero ¿cuál es la prisa por establecer una postura que permita fijar límites y, al mismo tiempo, el desarrollo de terapias génicas? Anderson responde a esta interrogante diciendo que "la prisa es la necesidad [...] de ayudar a la gente enferma. Sus (nuestras) enfermedades no esperarán por un momento más apropiado".[xiii]

B. Uso Eugenético

Sin perjuicio de los riesgos que conlleva el uso de ciertas terapias génicas, no es difícil imaginarse que cuando éstas se encuentren más desarrolladas y puedan demostrar su seguridad y eficacia, su manejo ético y jurídico será mucho menos controvertido. Sin embargo, aquellas técnicas que bien usadas pueden ser una herramienta útil y deseable en la protección de la salud, también pueden utilizarse con fines distintos y mucho menos loables. Tal vez este punto es uno de los que más ha contribuido a la "satanización" de la manipulación genética.

La genética se ha usado como una herramienta para explicar ciertas diferencias en las características físicas y de conducta de los seres humanos. En ese tenor, el proyecto del genoma humano abre la puerta a que se haga énfasis en esa tendencia y se intente diseñar y utilizar mecanismos que permitan modificar ciertas circunstancias (e.g. coeficiente de inteligencia o características físicas) que llevan aparejada una carga en las inequidades sociales.[xiv]

Si llegara a probarse de manera contundente que las inequidades (e.g. económicas o educacionales) tienen un claro origen genético, sería deseable que se tomaran las medidas pertinentes para evitarlas. No obstante lo anterior, si bien la intención de modificar los genes con fines distintos al de curar una enfermedad no necesariamente tendría que perseguir un fin perverso, sí conlleva, sin duda alguna, un grave riesgo ya que la propia historia aporta ejemplos de adelantos científicos, muchos de ellos en el campo de la genética, que pueden ser usados de manera inapropiada con fines perversos.[6]

En ese sentido, la más controvertida forma de ingeniería genética en humanos, y que se relaciona estrechamente con las terapias de línea germinal, parece ser la eugenesia positiva[7] que incluye, entre otros, estrategias para mejorar características complejas que son, al

menos en parte, determinadas genéticamente (e.g. inteligencia, personalidad o habilidades atléticas). Sin embargo, el estado actual de la ciencia parece situarse muy lejos del momento en que se cuente con tecnología adecuada para permitir realizar ese tipo de alteraciones y, además, la interacción del material genético que, en su caso, se introdujera con el genoma que lo recibe produciría resultados que no pueden ser predecibles.[xv]

Algunos autores (por ejemplo, Krimsky) señalan que no será necesario preocuparse del mal uso que pueda darse a la ingeniería genética, siempre y cuando se mantenga muy claro el criterio de que ésta puede ser únicamente utilizada con fines de tratamiento paliativo o curativo de enfermedades;[xvi] sin embargo, el concepto de enfermedad es vago y ambiguo y, si no se establece un marco jurídico efectivo y eficiente, es poco probable que se pueda impedir o castigar el uso con fines distintos de tecnologías que, en principio, se desarrollaron para combatir un padecimiento.[xvii]

II. Consejería genética

La investigación del genoma humano permitirá conocer, entre otros aspectos, qué tan propensos somos a contraer una determinada enfermedad; sin embargo, es muy probable que, en relación con una gran variedad de padecimientos, se pueda determinar la probabilidad o, inclusive, la certidumbre de que éstos se presenten mucho antes de estar en posibilidad de tener un tratamiento efectivo contra las mismas.[xviii] También puede darse el caso de que, si bien un tratamiento sea técnicamente factible, el marco jurídico haya prohibido su aplicación.

Por ello, es necesario que se valore la procedencia de asegurar que los individuos que se sometan a las pruebas diagnósticas tengan el derecho a verse beneficiados con servicios de consejería que busquen explicar adecuadamente los resultados y que sirvan como apoyo efectivo a los pacientes en el momento de tomar una decisión.[xix] El objeto de dicha consejería sería evitar una mala comprensión de las implicaciones de la detección, así como permitir un manejo adecuado de las emociones que acompañan al hecho de saberse 'portador' de una enfermedad.[xx]

Con la intervención de asesores expertos en genética, las personas podrían entender claramente las limitaciones de las pruebas, así como contar con los elementos necesarios para reflexionar por anticipado respecto a la forma en que los resultados pueden afectar su vida y,

una vez que éstos se obtengan, cuáles son los cursos alternativos de acción que podrían tomar. En este tenor, es importante señalar que, dada la complejidad de los trastornos genéticos, la presencia de un gen 'defectuoso' puede ser uno entre muchos factores implicados y el estilo de vida, por ejemplo, puede jugar un papel trascendente. Correspondería, entonces, a los "consejeros genéticos" explicarle a los pacientes la forma en que ellos mismos pueden influir en el hecho de que un padecimiento se desarrolle o no.[8,xxi]

A. Metas, normas y métodos de la consejería genética

La consejería en el campo de la genética no es nueva, pero el Proyecto del Genoma Humano implica que se presenten en su desarrollo problemas que antes no eran relevantes para esa disciplina. Dichos problemas se relacionan con la neutralidad moral que, hasta ahora, regía la actividad de aquellos que ofrecen consejería genética. La neutralidad moral se sustenta en tres elementos principales: la meta de maximizar la decisión del paciente, la norma de proporcionar información únicamente respecto a los hechos, y la no-dirección en la provisión de esa información, a efecto de que la propia visión moral del consejero no tenga influencia en la decisión final.[xxii]

La meta de la consejería genética tradicional puede resumirse como el 'empoderamiento' con el que se provee a los individuos que han sido sujetos a las pruebas para tomar decisiones autónomas.[9] Dichas decisiones debían tomarse a partir de información completa y sin coerción alguna, así como con base en el hecho de que los valores o preferencias del consejero no jugaban papel alguno en el análisis de las alternativas de acción disponibles. Por lo tanto, la meta de la consejería genética se constreñía a "proporcionar asesoría profesional respecto a la magnitud, implicaciones y alternativas para manejar el riesgo de que se presente una enfermedad hereditaria dentro de una familia".[xxiii]

En otras palabras, el papel del consejero en genética se limitaba a "explicar a fondo la situación, pero la decisión se debía mantener como algo completamente personal de [...] (los pacientes) y sólo de ellos".[xxiv]

Por su parte, las normas[10] que han regido a la consejería genética se han mantenido prácticamente sin variación durante las últimas décadas, y se pueden traducir en una norma única: la neutralidad de valores, la cual es consistente con la meta antes señalada para este tipo de consejería, es decir, la de ser una actividad que se limita a

proveer información únicamente respecto a los hechos, a efecto de que los pacientes tomen una decisión absolutamente autónoma. El presupuesto sobre el que se sustenta esta norma es el de que la autonomía, especialmente en materia de decisiones reproductivas, sólo puede desarrollarse en un ambiente de información concerniente únicamente a los hechos.[xxv]

En ese tenor, Fraser definió a la consejería genética como un proceso mediante el cual se proporciona información que debe ayudar a los pacientes y sus familias a:[xxvi]

1. Comprender los hechos desde la perspectiva médica;
2. Apreciar los aspectos en los cuales la 'herencia' contribuye a la presencia de una determinada enfermedad;
3. Comprender las opciones para manejar el riesgo de recurrencia;
4. Elegir el curso de acción más apropiado para ellos, considerando sus riesgos, y
5. Ajustarse de la mejor manera posible al padecimiento específico.

Si se toman en cuenta las metas y normas que rigieron por años a la consejería genética, se observa que éstas son congruentes con la metodología que ha sido propuesta de manera generalizada. Por ejemplo, Yarborough y otros, prescribían que la consejería debía desarrollarse de una manera 'no-directiva', a efecto de que el consejero mantuviera una actitud moralmente neutral respecto a las decisiones que eventualmente sus pacientes pudieran tomar.[xxvii]

Por su parte, West argumenta que, en relación con la metodología de la consejería genética, hay "un acuerdo generalizado de que el médico debe respetar la consciencia y creencias morales del paciente y [...] (evitar) imponer sus valores morales personales".[xxviii]

Cabe destacar que las metas, normas y metodología de la consejería genética que se han abordado brevemente varían de manera considerable respecto a otro tipo de relaciones que se generan entre los pacientes y los profesionales de la salud, en las cuales la falta de provisión de una recomendación prescriptiva podría ser incluso causa de una responsabilidad de tipo profesional. Por ejemplo, imaginemos a un ginecólogo que tras comprobar que su paciente presenta formaciones quísticas en los ovarios evitara hacer recomendaciones en pro o en contra de las distintas alternativas de tratamiento para que los quistes desaparecieran. En un caso así, es muy poco probable que la paciente u otros médicos alabaran esa postura.

B. El Proyecto del Genoma Humano y la neutralidad moral

Lo cierto es que, si el proyecto de desciframiento del genoma humano tiene éxito, se generará una 'avalancha' de información respecto a la contribución real de los genes a la presencia de la enfermedad que provocará que la neutralidad moral entre en conflicto, como señala Caplan, al menos, por tres razones:[xxix]

1. La falta de consejeros adecuada y suficientemente informados y capacitados;
2. La incertidumbre respecto a la connotación de los conceptos de salud y enfermedad al amparo del genoma humano, y
3. Las presiones para aplicar la información genética adquirida para contener los costos derivados de la prestación de los servicios de salud.

Dados los avances que hasta el momento ha logrado el Proyecto del Genoma Humano, aún se está muy lejos de poder alcanzar un acuerdo generalizado en relación con el significado, alcances y vínculo real con la enfermedad de las diferencias genéticas entre los seres humanos. El simple hallazgo de polimorfismos a nivel del genoma (e.g. relativos al color de la piel) puede ser visto como un asunto de mayor o menor relevancia dependiendo de la manera en que dichos descubrimientos se presenten y se entiendan (e.g. la conducta reproductiva de unos padres puede verse modificada por el simple hecho de decirles que el feto es portador de genotipos inusuales).[xxx]

Adicionalmente, en la medida en que se incremente el conocimiento de la composición y funcionamiento del genoma humano, se clarificará la contribución de éste en la ocurrencia de situaciones que son irrefutablemente vistas como enfermedades (e.g. cáncer), pero también se abrirá la puerta para conocer su vinculación con otras cuestiones cuya clasificación como defectos, padecimentos o discapacidades no es tan clara (e.g. fobias o baja estatura).[xxxi]

Por otra parte, es importante señalar que un mayor conocimiento de la estructura del genoma, sin el correspondiente conocimiento de la función del mismo, genera una amplia posibilidad de confusión y desacuerdo respecto al verdadero papel que juega esa información para determinar el estado de salud o enfermedad de los individuos que posean características genómicas distintas a las de la mayoría.

Las consideraciones hechas en los últimos párrafos implican que los "hechos" con que la genética y la consejería tendrán que operar, serán mucho menos claros y más controversiales que aquellos que se

utilizaban hasta ahora, por lo que la neutralidad ética no podría continuar siendo aplicada en los mismos términos.

La utilización que la información genética puede tener para el contenimiento de costos también presenta un reto para la neutralidad moral. Durante las últimas décadas, ha surgido en el ámbito internacional una preocupación generalizada en relación con la—aparentemente—inminente necesidad de racionar[11] los servicios de salud en aquellos sistemas financiados, en todo o en parte, con fondos públicos.[12] La referida preocupación puede ser explicada, hasta cierto punto, por la percepción de que los costos, así como la demanda de dichos servicios, se incrementan de manera constante. Asimismo, la citada idea podría reforzarse porque los gobiernos parecen no poder enfrentar con facilidad el mencionado incremento y porque, adicionalmente, en relación con la inversión que éstos realizan, al menos en apariencia, no están recibiendo "valor por su dinero".[xxxii]

Es de esperarse que los avances en el conocimiento genético incrementen en un primer momento los costos de las pruebas diagnósticas y de las terapias génicas—cuando éllas estén disponibles—presentando el dilema de tomar decisiones de racionamiento, al grado de que, para aquellos casos en los cuales aún no se tenga la habilidad de prevenir o curar un padecimiento, se podría decidir no financiar los tratamientos por considerar que no traerían aparejada ninguna ganancia en salud.

Sin embargo, una vez que se haya amortizado el costo de invertir en tecnologías que permitan el diagnóstico genético, es posible reducir los costos de prestar los servicios de salud mediante la prevención de nacimientos de individuos con anomalías genéticas o estableciendo esquemas de tratamiento temprano obligatorio para aquellos susceptibles de desarrollar un determinado padecimiento.[xxxiii]

Es muy probable que la aplicación del conocimiento derivado del desciframiento del genoma humano sea vista, al menos por algunos, como una manera ética y legítima de que la sociedad reduzca los costos asociados a la enfermedad o a la discapacidad[xxxiv] y, en ese tenor, también es de esperarse que, a medida que se revelen los vínculos reales entre la información genética y los diversos padecimientos, se genere presión política encaminada a que los consejeros tomen una postura normativa que incorpore la visión de que una reducción en los costos de los servicios de salud es necesaria.[xxxv]

Gradualmente, la salud pública incorporará la información del componente hereditario de los padecimientos dentro de su estrate-

gia profiláctica y proactiva de prevención, lo que hará difícil que los consejeros se mantengan neutrales si la información que provea el Proyecto del Genoma Humano permite la reducción de costos mediante la toma de decisiones prudentes y responsables.

C. ¿Existe en realidad una neutralidad moral?

A pesar de que un análisis de la literatura en el tema revela que las metas, normas y los métodos de la consejería genética se dicen fundamentados en la neutralidad moral, existen razones para presumir que, en "el mundo real", la consejería está basada en una gran variedad de creencias, actitudes y conductas que distan mucho del presupuesto antes mencionado.[xxxvi]

La neutralidad moral, a falta de una explicación más clara de su significado, se ha equiparado con la "no-directividad" que el consejero debe adoptar en relación con su paciente, que se traduce en una voluntad de escuchar sin intervenir y que tiene su origen en una teoría de la psiquiatría y el psicoanálisis en la que se indica que la postura no-directiva es la más adecuada para obtener información del paciente, mientras éste se adentra en sus propios problemas. En contraposición, la consejería directiva requeriría que el consejero fuera activo, mediante la argumentación y confrontación con sus pacientes.[xxxvii]

Aquellos que favorecen la postura "no-directiva" de los consejeros genéticos se refieren más bien a una posición pasiva frente a los clientes (i.e. evitando la confrontación), mas que a una perspectiva de indiferencia o neutralidad moral. Si esta idea se acepta, entonces es claro que la "no-directividad" tiene poco o nada que ver con valores éticos y, por ello, es un error establecer una equivalencia entre la neutralidad moral y la consejería "no-directiva", en tanto esta última no presupone ninguna perspectiva ética y puede, incluso, ser compatible con muchas de ellas.[13,xxxviii]

No obstante lo anterior, la idea de la neutralidad moral en la consejería genética tiene un sustento práctico que resulta evidente cuando se analiza la historia de su aplicación. Cuando surgió la consejería genética, ésta se hallaba estrechamente vinculada a la eugénisis positiva y se concebía como una herramienta para desalentar a tener hijos a aquellos que se presumía eran portadores de una enfermedad hereditaria.

En ese sentido, cuando tras los horrores de la Alemania Nazi se hicieron patentes las terribles consecuencias de las prácticas eugenéticas, la consejería genética intentó pasar de una postura que

favorecía dichas prácticas a otra que favoreciera la autonomía de decisión o de voluntad del paciente, misma que se tradujo en una mal entendida neutralidad moral.[xxxix]

Por otra parte, también debe tenerse en cuenta que la consejería genética se ha desarrollado en paralelo a la idea del derecho a la autonomía y a la confidencialidad de las decisiones en materia de planificación familiar, pero también se ha visto estrechamnete vinculada al aborto, esto último, ya que prácticamente hasta la fecha la única alternativa para los padres que descubrían, mediante diagnóstico prenatal, que sus hijos presentaban algún problema congénito era el aborto y el concepto de la neutralidad moral permitía que la consejería se desarrollara sin que se pudiera acusar a quienes la practican de favorecer o condenar este tipo de procedimientos.[xl]

En resumen, no es posible mantener la afirmación de que la consejería genética se sostiene en la neutralidad moral. Lo adecuado es hablar de un proceso en el que el consejero, desde una postura directiva o "no-directiva", según sea el caso, provee de manera objetiva al paciente de la información necesaria para que éste, de manera autónoma y consciente, tome la decisión que más favorezca a sus intereses.[xli]

Finalmente, cabe destacar que es incluso deseable que el consejero, manteniendo la objetividad, haga juicios morales respecto a qué información presentar y de qué manera, ya que, de lo contrario, se haría llegar al paciente sólo un cúmulo de datos que, dado lo difícil de su comprensión, no podría dar lugar a una verdadera decisión informada.

D. Abandonando el concepto de neutralidad moral

Los peligros que pueden, evidentemente, derivarse de una mala comprensión o utilización del tipo de información que se generará a partir de los avances en el desciframiento del genoma humano, sugieren que ha llegado el momento de abandonar la pretensión de neutarlidad moral que ha acompañado a la consejería genética, así como de fortalecer e impulsar a dicha actividad como parte integrante de la prestación de los servicios de salud.

La idea de la neutralidad moral podría desincentivar el que los consejeros confronten el principal cuestionamiento ético (y que deberá tener un reflejo en el ámbito jurídico) que se presenta a su actividad: ¿cómo definir a la enfermedad genética, a efecto de que se establezcan criterios adecuados para efectuar las pruebas diagnósticas y proporcionar la consejería adecuada?

Ante la gran cantidad y variedad de la información que se generará a partir del Proyecto del Genoma Humano, la consejería genética, entre muchas otras disciplinas que se relacionan con ella, no puede retrasar la definición de qué enfermedades o deficiencias genéticas se quieren descubrir, porqué y qué exactamente quiere estar en posibilidades de decir acerca de ellas. Dichas definiciones deben hacerse explícitas y someterse al escrutinio, tanto de los que proveen la consejería como de aquellos que la reciben. Ese análisis conjunto puede alimentar de manera benéfica las discusiones que, en paralelo, se han sucitado en los ámbitos de la ética y el derecho.

Asimismo, la mal llamada neutralidad moral, en tanto que es dcifícil determinar con exactitud en qué consiste, impide a los pacientes hacer efectivamente responsables a los consejeros en relación con los servicios que prestan, ya que no es posible determinar cuándo o cómo éstos se desvían de ese principio al momento de proveerles la información que alimentará su decisión.

Por otra parte, la neutralidad moral impide a los propios consejeros actuar frente a un cliente que más que requerir información respecto a una enfermedad genética y cómo enfrentarla, la requiera para cuestiones que rayen en lo eugenético (e.g. quiera tener un hijo de ojos azules). Si, con independencia de que el marco jurídico lo permita o no, los avances en materia de genoma permiten algún día llegar a prácticas de este tipo, la neutralidad moral no ofrece las bases para que el consejero trate de disuadir a los pacientes de tomar decisiones frívolas o maliciosas.[xlii]

Finalmente, no debe ignorarse el hecho de que la relación de un consejero en genética y sus pacientes es mucho más compleja que la que presentaría entre los segundos cualquier otro prestador de servicios de salud, ya que los efectos de la decisión que finalmente se tome puede afectar a familias enteras.[xliii]

Conclusiones

Los genes no son más que las palabras del "Libro de la Vida" y, hasta ahora, sólo las hemos intentado entender mediante sus metáforas, ninguna de las cuales es totalmente correcta ni está completa. De hecho, hasta que se conozca con claridad el contexto en el cual los genes actúan y las formas en las que éstos contribuyen a la salud y a la enfermedad, podremos decir muy poco de los genes y poco podremos hacer con ellos.[xliv]

Sin embargo, el conocimiento del genoma humano se expandirá con toda seguridad en los próximos años y las nuevas herramientas 'genómicas' prometen ofrecer elementos que permitan predecir no sólo el eventual desarrollo de una enfermedad, sino, inclusive, la respuesta del paciente a un determinado medicamento o tratamiento. Esto modificará sustancialmente la manera en la cual se prestan los servicios de salud.[XLV]

Lo cierto es que, si bien no concuerdo con Stephen Hawking, quien recientemente dijo que la manipulación genética es la única vía que nos permitirá mantener a los sistemas biológicos— incluidos los seres humanos—como superiores a los sistemas electrónicos,[XLVI] sí creo que el desciframiento del genoma humano ha abierto la puerta a nuevas posibilidades, tanto benéficas, como maléficas, en la forma en la que concebimos al hombre y en la que combatimos a la enfermedad, y es demasiado tarde para dar marcha atrás.

No obstante que contamos con instrumentos que nos permiten prever cómo se desarrollarán el conocimiento del genoma humano y las posibilidades de aplicarlo, lo cierto es que es primordial estar conscientes de que pueden presentarse dilemas que aún no podemos ni imaginarnos. En ese sentido, es necesario que a la par que los científicos desarrollan su labor, los abogados, políticos y filósofos, entre otros, se den a la tarea de preparar el marco de referencia a través del cual se resuelvan las implicaciones éticas, legales, económicas y sociales que vendrán aparejadas.

Pero no se debe tratar de constreñir la manera de enfrentar esos nuevos problemas o implicaciones sólo desde la perspectiva social. En primera instancia, son los individuos que sufren de una condición genética quienes se verán confrontados con esa problemática y de ahí la relevancia de garantizar el que puedan contar con un profesional—el consejero—que los ayude a afrontar las consecuencias emocionales, psicológicas, médicas, sociales y económicas de su condición, tanto en el ámbito personal, como familiar, sobre todo para aquellos padecimientos para los que en un determinado momento no haya acceso, por razones prácticas o jurídicas, a un tratamiento.[XLVII]

Sin embargo, no es deseable que la postura de los consejeros genéticos se continúe fundamentando, como hasta ahora, en la mal llamada neutralidad moral, ya que esto podría llevar a impulsar un sentido de irresponsabilidad en torno a un tema tan complejo como la genética. Si ningún argumento moral es considerado válido, prácticamente se estaría argumentando que "uno puede hacer con sus [...] (genes) lo que le plazca" y es claro que ésta no puede ser una postura

apropiada desde el punto de vista moral, ni tampoco será, con seguridad, lo que prescriba el marco jurídico.

NOTAS

[1] Esto, en contraposición al uso que las pruebas genéticas diagnósticas podrían tener para efectos del aseguramiento privado o en el ámbito laboral, áreas en las que el interés primordial podría ser la reducción de costos y en las que se podrían generar prácticas de exclusión vs. las reducciones en las tasas de morbi y mortalidad que se persiguen en el campo de la salud pública.

[2] No debe olvidarse que hay otras intervenciones médicas y humanas que pueden tener consecuencias 'genéticas' para futuras generaciones, tal es el caso de los medicamentos mutagénicos, de la radioterapia o de la exposición a ciertos agentes en el medio laboral. Lo que a juicio de algunos autores distingue a la ingeniería genética entendida en los términos en que se ha utilizado en este trabajo es que la consecuencia se convierte en un objetivo que, por lo tanto, lleva aparejada una intención de alcanzarlo. (Ver: CAPRON, A. "Which Ills to Bear: Reevaluating the 'Threat' of Modern Genetics". *Emory Law Journal.* 29: 665-696, 1990).

[3] Entre otros, los Consejos Europeos de Investigación Médica han concluido que la terapia de células somáticas no es fundamentalmente distinta de otro tipo de terapias, como serían los trasplantes o la transfusión sanguínea (Ver: EUROPEAN RESEARCH COUNCILS. "Gene therapy in man. Recommendations of European Research Councils". *Lancet.* 1: 1271-1272, 1988). La única diferencia relevante sería que la terapia genética con células somáticas presenta la posibilidad de que se usen vectores virales para infectar a las células germinales. (Para un análisis más detallado, Ver: ELIAS, Sherman y ANNAS, George J. "Somatic and Germline Gene Therapy" En: ARRAS, John D. y STEINBOCK, Bonnie (ed.). *Ethical Issues in Modern Medicine.* Mountain View: Mayfield Publishing Company, 1995 y ANDERSON, W. F. "Human Gene Therapy: Scientific and Ethical Considerations" *Journal of Medical Philosophy.* 10: 275-291, 1985).

[4] Este tipo de terapia consiste en la corrección, mediante modificación genética, de los gametos (espermatozoides u óvulos) o de sus células precursoras o en la inserción de material genético en las células totipotenciales del *conceptus* humano, utilizando variaciones de las técnicas utilizadas para la creación de animales transgénicos. (Ver: FOWLER, G., JUENGST, E.T. y ZIMMERMAN, B. K. "Germ-Line Therapy and the Clinical Ethos of Medical Genetics". *Theoretical Medicine.* 10: 151-165, 1989).

[5] Como ejemplo de estudio en el que se resalta la eficiencia de la terapia génica como alternativa de tratamiento, ver: GUTIÉRREZ, A. A., LEMOINE, N. R. y SIKORA, K. "Gene Therapy for Cancer". *Lancet.*339: 715-721, 1992.

[6] Recordar, por ejemplo, el concepto de higiene racial manejado en la Alemania Nazi.

[7] El término eugenesia viene de un vocablo del latín que significa 'bien nacido' y fue utilizado por Francis Galton (quien, por cierto, era primo de Charles Darwin) en 1883 para caracterizar a la 'ciencia' de la mejora de la condición humana, cuyo objeto era dar mayores posibilidades de prevalencia a las razas o linajes 'adecuados' (sic) sobre aquéllos menos deseables. Para un análisis más adecuado de este tipo de usos en la

ingeniería genética se recomienda ver: SUZUKI, D. y KNUDSTON, P. *Genetics: The clash between the New Genetics and Human Values.* Cambridge: Harvard Press, 1989.

[8] Catherine Baker deja claro que los genes tienen 'algo' pero no todo que ver con las enfermedades y, para ello, enumera los criterios siguientes:
1. Los genes juegan un papel importante en la presencia de muchas enfermedades, pero lo mismo sucede con las circunstancias de la vida y con las decisiones que los individuos toman.
2. Muchas enfermedades involucran a genes mutados, pero lo inverso no es cierto, ya que muchos genes mutados no son causa de enfermedades.
3. Existen personas que son portadoras de un gen que ocasiona algún trastorno pero no llegan a desarrollarlo.
4. Existen enfermedades que se producen a partir de que genes sanos sufren algún daño.
5. En cuanto a las enfermedades que tienen algún vínculo genético, la mayor parte de ellas se relacionan con más de un gen.
6. La fuerza de los genes involucrados con una enfermedad afecta su progresión (i.e. esto se conoce como expresión genética).
7. Diferentes mutaciones pueden ocasionar un mismo problema básico.
(Ver: BAKER, Catherine. *Your genes, your choices. Exploring the issues raised by genetic research.* Washington: American Association for the Advancement of Science, 1999).

[9] Un ejemplo de esta perspectiva se encuentra en el Código de Ética promulgado por la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos de los Estados Unidos de América. (Ver: BARTELS, Dianne M., LE ROY, Bonnie y CAPLAN, Arthur. *Prescribing our future: Ethical Challenges in Genetic Counseling.* Nueva York: Aldine de Gruyter, 1993).

[10] El concepto 'normas' no debe entenderse aquí en su sentido estrictamente jurídico, ya que para efectos de este ensayo no se consideraron documentos de ese tipo, sino la información disponible en libros, artículos y códigos de ética diversos.

[11] Cabe destacar que el racionamiento se concibe en términos generales como la negativa de acceso a una intervención médica potencialmente benéfica para el individuo. No se pretende sugerir que la definición propuesta sea la única aceptable, pero si la que mejor se aplica al caso de la terapia génica, entendida ésta en su acepción estrictamente terapéutica. Para un muy completo análisis del concepto de racionamiento se sugiere ver: MULLEN, Penelope M. *Is Health Care Rationing Really Necessary?* Discussion Paper 36. Birmingham: Health Services Management Centre, 1995.

[12] Algunos países que han instrumentado esquemas de racionamiento son: los Países Bajos, Nueva Zelanda, Noruega y Suecia. (Ver: MAYNARD, Alan y BLOOR, Karen. *Our Certain Fate: Rationing in Health Care.* Londres: Office of Health Economics, 1998).

[13] Por supuesto que existen algunos criterios a los que puede atribuírseles el carácter de restricciones morales aplicables a la consejería, sea ésta directiva o no (e.g. no coercionar, no amenazar o no agredir), pero observarlos no implica adherirse a una postura de neutralidad moral.

REFERENCIAS

[1] ISAACSSON, Carol. "Ethical, legal and social implications of genomic research". *Medscape Pharmacotherapy.* 2001.

[II] MURRAY, Thomas H. "Ethical Issues in Human Genome Research" En: ARRAS, John D. y STEINBOCK, Bonnie (ed.). *Ethical Issues in Modern Medicine.* Mountain View: Mayfield Publishing Company, 1995.

[III] HOLTZMAN, N. A. "Rare disease, common problems: Recognition and management". *Pediatrics.* 62: 1056-1060, 1978.

[IV] CAPLAN, Arthur L. "Neutrality is not morality: The Ethics of Genetic Counseling" En: ARRAS, John D. y STEINBOCK, Bonnie (ed.). *Ethical Issues in Modern Medicine.* Mountain View: Mayfield Publishing Company, 1995.

[V] MURRAY, Thomas H. Op. cit.

[VI] ANDERSON, W. F. "Prospects for human gene therapy". *Science.* 226: 401-409, 1984.

[VII] MURRAY, Thomas H. Op. cit.

[VIII] Idem.

[IX] ELIAS, Sherman y ANNAS, George J. "Somatic and Germline Gene Therapy" En: ARRAS, John D. y STEINBOCK, Bonnie (ed.). *Ethical Issues in Modern Medicine.* Mountain View: Mayfield Publishing Company, 1995

[X] MOTULSKY, A. G. "Impact of genetic manipulation in on society and medicine". *Science.* 219: 135-140, 1983.

[XI] WALTERS, L. "The Ethics of Human Gene Therapy". *Nature.* 320: 225-227, 1986.

[XII] ANDERSON, W.F. "Human Gene Therapy: Why Draw a Line?". *Journal of Medical Philosophy.* 14: 681, 1989.

[XIII] ANDERSON, W. F. "What's the rush?". *Human Gene Therapy.* 1: 109-110,.1990.

[XIV] JENSEN, A. R. *Educability and group differences.* Nueva York: Harper and Row, 1973.

[XV] ELIAS, Sherman y ANNAS, George J. Op. cit.

[XVI] KRIMSKY, S. "Human Gene Therapy: Must We Know Where to Stop Before We Start?". *Human Gene Therapy.* 1: 171-173, 1990.

[XVII] DAVIS, B. "Limits to genetic intervention in humans". En: *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics.* Ciba Foundation Symposium 149. Nueva York: John Wiley and Sons, 1990.

[XVIII] MURRAY, Thomas H. Op. cit.

[XIX] HOLTZMAN, N. A. "Rare diseases, common problems: recognition and management". *Pediatrics.* 62: 1056-1060, 1978.

[XX] MURRAY, Thomas H. Ethical Issues

[XXI] BAKER, Catherine. *Your genes, your choices. Exploring the issues raised by genetic research.* Washington: American Association for the Advancement of Science, 1999.

[XXII] CAPLAN, Arthur L. "Neutrality is not morality: The Ethics of Genetic Counseling" En: ARRAS, John D. y STEINBOCK, Bonnie (ed.). *Ethical Issues in Modern Medicine.* Mountain View: Mayfield Publishing Company, 1995.

[XXIII] SLY, W. S. "What is genetic counseling?" En: BERGSMA, D. (ed.). *Contemporary Genetic Counseling.* White Plains: The National Foundation-March of Dimes, 1973.

[xxiv] RESTA, Robert G. "Genetic counseling: Coping with the human impact of genetic disease". Disponible en línea en http://www.accessexcellence.org/AE/AEC/CC/counseling_background.html.

[xxv] CAPLAN, Arthur L. Op. cit.

[xxvi] FRASER, F. C. "Genetic counseling". *American Journal of Human Genetics.* 26: 636-659, 1974.

[xxvii] YARBOROUGH, M., SCOTT, J. y DIXON L. "The Role of Beneficence in Clinical Genetics: Nondirective Counseling Reconsidered". *Journal of Medical Ethics.* 10: 139-148, 1989.

[xxviii] WEST, R. "Ethical aspects of genetic disease and genetic counseling". Journal of Medical Ethics. 14: 194-197, 1988.

[xxix] CAPLAN, Arthur L. Op. cit.

[xxx] Idem.

[xxxi] Ibidem.

[xxxii] WIENER, Joshua M. "Rationing in America: Overt and Covert". En STROSBERG, Martin A., WIENER, Joshua, BAKER, Robert y FEIN, Alan I. (ed.). *Rationing America's Medical Care: The Oregon Plan and Beyond.* Washington: The Brookings Institution, 1992.

[xxxiii] REILLY, P. R. *The Surgical Solution: A History of Involuntary Sterilization in the United States.* Baltimore: John Hopkins University Press, 1991.

[xxxiv] REILLY, P. R. Op. cit.

[xxxv] CAPLAN, Arthur L. Op. cit.

[xxxvi] WERTZ, D. C. y FLETCHER, J. C. *Ethics and human genetics: A cross-cultural perspective.* Nueva York: Springer-Verlag, 1989.

[xxxvii] CAPLAN, Arthur L. Op. cit.

[xxxviii] Idem.

[xxxix] REILLY, P. R. Op. cit.

[xl] CAPLAN, Arthur L. Op. cit.

[xli] WEST, R. Op. cit.

[xlii] CAPLAN, Arthur L. Op. cit.

[xliii] KLING, James. "Genetic counseling: The human side of science". *The Scientist.* 13 [15]:0, Julio 19, 1999.

[xliv] MORANGE, Michel. *The Misunderstood Gene.* Cambridge: Harvard University Press, 2001.

[xlv] ACTON, Gwen Z. "Genomic approaches to improving drug treatments". *Medscape Pharmacotherapy.* 2001.

[xlvi] PATON WALSH, Nick. "Alter our DNA or robots will take over, warns Hawking". Artículo aparecido en 2001 en el periódico *The Guardian* del Reino Unido.

[xlvii] RESTA, Robert. Op. cit.