

Etica y genética

RUBÉN LISKER^a

RESUMEN

Propósito: Revisar algunos aspectos éticos de la práctica de la genética médica, en particular lo referente a la confidencialidad intra-familiar y ante terceros, así como reflexionar sobre las características de investigación en genética médica, con énfasis en como debe ser el consentimiento informado.

Confidencialidad: Se define este concepto en genética médica y se discute la conveniencia de una entrevista previa con los usuarios de este servicio para aclarar ciertos conceptos. Se señala que debe otorgarse al paciente toda la información clínica relevante y se comenta como resolver el conflicto, cuando existe, entre proteger la privacidad de los enfermos y la protección a terceros con alto riesgo de daño genético, incluyendo familiares, los cónyuges, compañías de seguros y otros grupos.

Investigación en genética médica. Se señala que el propósito fundamental es la búsqueda del tratamiento de las enfermedades hereditarias y se describe con detenimiento las características de como debe ser un consentimiento informado y su contenido mínimo, tal como describir la naturaleza de la investigación, señalar los posibles riesgos y beneficios, las alternativas posibles y la necesidad de que la participación sea voluntaria.

PALABRAS GUIA: *Ética médica y genética humana, confidencialidad, consentimiento informado.*

INTRODUCCION

El avance espectacular de la biología molecular y su impacto en la genética humana, hace necesaria la reflexión sobre sus aspectos éticos. En muy pocos años será posible realizar el diagnóstico in utero de casi todas las enfermedades mendelianas sencillas (son aquellas cuya presencia depende de la acción de un solo par de genes), cuyo número casi se cuadruplicó de 1966 a 1992¹ así como aumentó el número de loci asignados a cromosomas específicos de 219 a 2275 en un lapso de 20

años,¹ tal como se pueden observar en las tablas 1 y 2. Además se precisará el componente genético de muchas enfermedades comunes, como la diabetes, el cáncer, la hipertensión arterial y otras, lo que va a permitir predecir desde la niñez la posibilidad de que un individuo desarrolle estas enfermedades, lo cual deberá llevar a medidas preventivas eficaces.

Wertz, Fletcher y Berg publicaron en 1995,² a petición del Programa de Enfermedades Hereditarias de la Organización Mundial de la Salud (OMS), un análisis de los problemas éticos en genética médica, que constituye la base de lo que se discute a continuación. Empiezo por aclarar que aun cuando los primeros dos autores son nortea-

^aDepartamento de Genética. Subdirección General de Investigación. Instituto Nacional de la Nutrición. Vasco de Quiroga No. 15. Tlalpan 14000, D.F. e-mail: rlisker@aztlan.innsz.mx

Recibido : 18/06/98
Aceptado: 09/07/98

americanos y el tercero es sueco, el documento refleja puntos de vista mucho más amplios, ya que opinaron sobre él, los 9 miembros de un grupo multinacional de expertos en Genética Humana nombrado por la OMS para este efecto y también fue revisado, antes de su publicación, por varios comités de ética y genetistas de distintos países, dos de ellos latinoamericanos incluyendo el que esto escribe.

Tabla 1
Número de enfermedades monogénicas incluidas en dos catálogos de McKusick¹

Tipo de herencia	1966	1992
Autosómica dominante	269 (568)	2470 (1241)
Autosómica recesiva	237 (294)	647 (984)
Ligada al cromosoma X	68 (51)	190 (178)
TOTAL	1487	5710

(1) = Enfermedades de origen genético probable

Tabla 2
Número de loci asignados en varias reuniones sobre el mapa del genoma humano. Modificado de Mckusick¹. El total de cada año incluye los números de años previos

Año	Autosomas	Cromosoma X	Total
1973	64	155	219
1977	176	198	374
1981	345	234	579
1985	633	280	913
1989	1415	328	1743
1992	1907	368	2275

En dicho documento se indica que los principios éticos generales tomados en cuenta para su ejecución, son los que aparecen en la tabla 3 y se discuten con profundidad, los 10 puntos que se señalan en la tabla 4, que son parte de lo que consideran como una guía ética general de la genética médica.

Tabla 3
Principios éticos generales en la elaboración del código de genética médica

- Respeto a las personas:** obligación de respetar las decisiones de las personas autónomas y proteger a las personas con autonomía disminuida como niños o individuos con retraso mental.
- Beneficiencia:** obligación de actuar a favor de las personas, buscando obtener su beneficio máximo.
- No-maleficiencia:** obligación de minimizar lesionar a las personas, tratando si es posible, de quitar las causas del posible daño.
- Proporcionalidad:** obligación de balancear los riesgos y beneficios de las acciones a fin de lograr el máximo beneficio con el menor riesgo.
- Justicia:** obligación de distribuir con equidad las cargas y beneficios, y de tratar a los iguales como tales.

Tabla 4
Principales tópicos de un código ético de genética médica

- Distribución equitativa de los servicios de genética
- Respeto a las decisiones reproductivas de la pareja
- Confidencialidad intra-familiar
- Confidencialidad ante terceros
- Lo que debe informarse a los pacientes
- Indicaciones controversiales del diagnóstico prenatal
- Participación voluntaria vs obligatoria
- Consejo genético coercitivo vs neutral
- Terapia génica experimental
- Investigación en genética humana

En el presente escrito analizaremos principalmente los puntos 3, 4 y 10 de la tabla 4. Algunos de los otros se han abordado en otras publicaciones.³⁻⁶

CONFIDENCIALIDAD

La confidencialidad es un acuerdo implícito o explícito del médico de no dar a conocer información relativa a su paciente. Esta obligación tiene aceptación universal, pero constituye un problema



frecuente en la clínica, en particular en lo que se refiere a la práctica de la genética médica. El primer dilema ético es el definir quién es el paciente, la persona que consulta o toda su familia que comparte los mismos genes. De la respuesta a esta pregunta depende ante quién es responsable el médico.

1. Entrevista previa con los usuarios.

En general es bueno preparar a las personas a quienes se les va a realizar un estudio genético, que los resultados pueden plantear una serie de dilemas sobre los que deben meditar: a) un estudio hecho con otro propósito puede mostrar la presencia de no-paternidad o que el hijo es adoptivo; b) los resultados pueden mostrar cuál de los miembros de la pareja transmitió una determinada enfermedad y ello puede causar problemas familiares que conviene evitar; c) debe informarse de antemano cuál es la política del médico en cuanto a informar a familiares de un paciente, los resultados de un estudio genético cuando considere que deba conocerlos, porque pueden estar afectados o transmitir la enfermedad; y 4) cuál es la postura del médico con relación a proporcionar información a terceras personas, como compañías de seguros, oficinas de gobierno, empleadores potenciales y otros grupos.

2. Debe proporcionarse toda la información clínica relevante

Una información completa es requisito indispensable para tomar decisiones verdaderamente libres. El médico debe dar a los usuarios todos los resultados de sus exámenes, aun de aquellos que él no considere importantes, porque pueden serlo para los pacientes. Hay situaciones sin embargo, en que decir toda la verdad puede producir daños psicológicos graves, como sería el informarle a una mujer con el síndrome de feminización testicular que su cariotipo es el de un varón normal. Estas personas tienen fenotipo e identidad sexual femeninos y funcionan bien como mujeres, pero no pueden tener hijos al carecer de útero y ovarios. El decirles toda la verdad no las hará fértiles y muchos consideran que sólo hay que informarles esto último y omitir los datos relativos al cariotipo. Esta actitud es la que prevalece en México,

pero ciertamente que no lo es en otros países. Se considera lícito en general, no proporcionar información que no tenga importancia médica para el enfermo o su familia, como sería el decir el sexo del producto en ausencia de una enfermedad ligada al cromosoma X, o el hallazgo accidental de no-paternidad.

Con relación al derecho del paciente a no conocer el resultado de una prueba, esto se consigue habitualmente no realizándose determinado estudio. Sin embargo hay algunas situaciones en que un individuo participa en un estudio y no quiere saber los resultados, lo que pudiera ser aceptable si hay un acuerdo previo sobre el particular y el paciente comprende claramente las implicaciones de no conocer el resultado.

3. Confidencialidad cuando otros miembros de la familia tienen alto riesgo.

Hay dos obligaciones del médico que tienen aceptación general: 1) proteger la privacidad de los enfermos; y 2) proteger a terceros (pueden ser familiares) con alto riesgo de daño genético. Estos dos principios pueden entrar en conflicto cuando un individuo sabe que tiene una enfermedad genética y se rehusa a que sus familiares sean informados de ello. Esto ocurre rara vez y se piensa que el prevenir daño a terceros está por encima de proteger la confidencialidad si concurren las cuatro situaciones siguientes⁷: a) se agotan todos los esfuerzos para convencer al paciente que proporcione la información relevante a su familia; b) hay una alta probabilidad de daño para los familiares, incluyendo hijos futuros y que la información sería útil para prevenir dicho daño; c) el daño por evitar es grave y d) solamente se dará información directamente relevante a la salud de los familiares. Ejemplos de familiares a los que se debe informar, son los hermanos e hijos de personas con enfermedades autosómicas dominantes, con padecimientos ligados al cromosoma X y aquellas en que la gravedad del padecimiento puede aumentar en generaciones sucesivas como la distrofia miotónica o el síndrome del cromosoma X frágil.

4. Confidencialidad ante el cónyuge

Cuando la pareja piensa tener hijos, son vigentes los conceptos expresados en el párrafo ante-

rior. Hay que tener presente que aun cuando la pareja no piense tener hijos, hay situaciones en que una enfermedad genética en un miembro de la pareja, afecta de manera considerable a su cónyuge y resulta importante que esté informado (a) de la situación. Un ejemplo sería una historia familiar positiva para la enfermedad de Huntington en que si se desarrolla la enfermedad, la pareja debe saber quien tendrá que dedicar alrededor de 10 años de su vida al cuidado del cónyuge que estará completamente incapacitado para desarrollar cualquier menester, por sencillo que sea. Quiero hacer énfasis en que cuando la mujer es quien consulta es necesario explicarle de antemano sobre la posibilidad de que las pruebas muestren que su esposo no es el padre biológico de un hijo, con el objeto de que reconsidere si desea realizarse el estudio y en caso afirmativo, decidir que hacer en el supuesto de que exista prueba de no-paternidad. En general se considera que si el esposo pregunta al médico si es padre de un niño, la regla a seguir es que el médico haga a un lado sus juicios morales y procure proteger a la madre y a la familia.

5. Confidencialidad ante aseguradoras y otros grupos

La nueva genética tiene la posibilidad de diagnosticar algunas enfermedades en la etapa presintomática y de riesgos de padecer algunas enfermedades comunes como cáncer de mama o diabetes. Debe entenderse que estos son riesgos, posibilidades y no certezas, por lo que la información sobre riesgos a futuro también deben considerarse como información privada de los pacientes. El seguro de salud debe ser un derecho humano básico independientemente de la capacidad de pagarlo. El acceso a servicios de salud debe ser independiente del genotipo del individuo y mientras que esté basado en muchos países, en seguros privados, es indispensable que exista confidencialidad en cuanto a las características genéticas del individuo.

Algo similar debe señalarse del uso de la información genética para decidir a quién se le da empleo. Se está de acuerdo en que los trabajos deben darse en función de la capacidad del individuo de realizarlo y no de su genotipo, por lo que debe protegerse la confidencialidad en esta área. Una posible excepción lo constituyen los trabajos que

tienen que ver con la seguridad de terceros, como son pilotos de aeronaves o choferes de autobuses públicos en que se considera lícito, proporcionar información genética de individuos solicitando este tipo de trabajo, cuando se considere que la enfermedad pone en peligro la vida de otros.

En general, la mayoría de los genetistas humanos estarían de acuerdo en que las compañías de seguros, proveedores de empleos y otras instituciones como escuelas u oficinas de gobierno, no deben tener acceso a los resultados de pruebas genéticas realizados en ningún individuo, excepto si se cuenta con su permiso expreso. Aun así, este tipo de consentimiento puede no ser realmente libre si la aseguradora o la escuela tiene la posibilidad de exigir dicho consentimiento, negando el seguro o la inscripción escolar si no se cumple con el requisito. Es por ello que se considera que las pruebas genéticas no deben de constituir un requisito para tener acceso a diversos servicios como seguros, salud, escuelas y otros.

Las ideas expresadas arriba, deben considerarse como lineamientos generales que hay que ajustar en cada país, según la circunstancia particular.

INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA MÉDICA

El propósito fundamental es el encontrar un tratamiento de las enfermedades hereditarias. Tres recomendaciones generales son:

- a) los sujetos de una investigación no deben proceder sólo de grupos socioeconómicos débiles o de países tercer mundistas;
- b) la participación debe ser completamente voluntaria; y
- c) debe existir una carta de consentimiento voluntario de los participantes.

1. Consentimiento informado

Este documento no debe usarse sólo para quienes participan en una investigación y se considera que otros servicios de genética médica como los programas de tamizaje y de diagnóstico prenatal, deben contar también con consentimiento informado. Esto quiere decir que el usuario debe comprender los riesgos y beneficios de los procedimientos a que se va a someter, así como las posibles alternativas y su participación debe ser siempre voluntaria. Dicho consentimiento debe



otorgarse por escrito cuando sea posible y la información para obtenerlo debe proporcionarse de manera sencilla y en un lenguaje entendible por el paciente. Lo anterior no es fácil en sociedades multiculturales, pues las personas tienen diferentes maneras de entender la información y el consentimiento informado sólo es válido cuando existe una comprensión real del problema. De hecho se ha sugerido que en el caso de procedimientos de riesgo elevado, se mida la comprensión del usuario, solicitándole que describa con sus propias palabras los riesgos y beneficios del procedimiento.

En la tabla 5 se describen los elementos que debe incluir un consentimiento informado, cuando se refiere a asuntos de genética humana y que plantea las siguientes obligaciones: 1) se debe señalar y describir la naturaleza de la investigación, el propósito del estudio o prueba, los procedimientos a seguirse y cuáles de ellos son experimentales; 2) deben describirse los posibles riesgos molestias y beneficios para: el participante, su grupo y otros grupos, así como garantizar la confidencialidad de los expedientes que identifiquen al sujeto; 3) deben discutirse las posibles medidas alternativas; y 4) debe hacerse énfasis en que la participación en el estudio o prueba es voluntaria, que no se pierde ningún beneficio en el caso de que una persona deje el estudio y que puede retirarse del mismo en el momento en que lo desee. Si lo hace, ello no debe penalizarse.

Tabla 5
Principales puntos que debe incluir una carta de consentimiento informado

-
1. Tipo de la investigación y objetivo
 2. Procedimientos a realizar
 3. Señalar posibles riesgos
 4. Indicar posibles molestias
 5. Beneficios para el sujeto y otras personas
 6. Otras alternativas de tratamiento
 7. Confidencialidad de los resultados
 8. La participación es voluntaria
 9. Puede dejarse el estudio en cualquier momento
 10. Lo anterior no debe penalizarse
-

En el caso de programas de tamiz genético para recién nacidos, quienes deben ser informados antes de realizar las pruebas aun cuando por ley sean obligatorias, son los padres, quienes deben conocer las características principales de las enfermedades que se trata de evitar, de las posibilidades de resultados falsos positivos o falsos negativos y del riesgo de resultados ambiguos. Por último cuando se hacen estudios de tamiz durante el embarazo, se debe informar a la paciente antes de realizar las pruebas, que los resultados pueden plantear la interrupción del embarazo o la presencia de no-paternidad. Ello da la oportunidad a la paciente de no participar en un estudio o decidir con tiempo qué va a hacer en un caso dado.

ABSTRACT

Purpose: To review several ethical issues in the practice of medical genetics, particularly those referring to confidentiality, intra-familial and towards third parties, and to discuss several aspects of medical genetic research, including the characteristics of written informed consent.

Confidentiality: This is defined in the context of medical genetics trying to resolve the question of who is the patient, the individual consulting or his/her family that shares the same genes. We recommended that it is a good idea to have a preliminary interview with the patient in order to explain the possible ramifications of the counseling outcome. The conflict between the protection of the patient's privacy, versus the duty to protect third parties at risk is addressed.

Medical genetics research: It is pointed out that the main objective is to find the cure of genetic diseases. The minimal characteristics of an informed consent are discussed, pointing out the need to describe the nature of the research process, the possible benefits and dangers, the participation has to be on a voluntary basis, and there should be no penalization if an individual decides to withdraw from a research protocol.

KEY WORDS: *Medical ethics, human genetics, confidentiality, informed consent*

Referencias

1. McKusick V. Mendelian inheritance in man. Catalog of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked phenotypes. 10a ed. Baltimore: J Hopkins University Press, 1992
2. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K. Guidelines on ethical issues in medical genetics and the provision of genetic services. Geneva: WHO/HOP/GL/ETH/95.1. 1995.
3. Carnevale A, Lisker R, Villa AR, Casanueva E, Alonso E. Counseling following diagnosis of a fetal abnormality: Comparison of different clinical specialists in Mexico. *Am J Med Gen* 1997; 69:23-8.
4. Casanueva E, Lisker R, Carnevale A, Alonso E. Attitudes of Mexican Physicians toward induced abortion. *Int J Gyn Obs* 1997; 56: 47-52
5. Carnevale A, Lisker R, Villa JA, Armendares S. Attitudes of Mexican geneticists toward prenatal diagnosis and selective abortion. *Am J Med Gen* 1998; 75: 426-31
6. Lisker R, Carnevale A, Villa JA, Armendares S, Wertz D. Mexican geneticist's opinions on disclosure issues. *Clin Gen* 1998, in press.
7. Institute of Medicine Committee on Assessing Genetic Risks. *Assessing Genetic risks: Implications for Health and Social Policy*. Washington D.C.: National Academy Press 1994.

