

## **“Al poder le interesa mistificar”**

**Entrevista realizada por el periódico argentino “Pagina12” al Dr. Víctor Penchaszadeh, de la *Mailman School of Public Health, Universidad de Columbia***

Hace treinta años partió al exilio después de escapar a un intento de secuestro en pleno centro. Con sus investigaciones de campo y sus descubrimientos se transformó en un referente de su especialidad en EE.UU. Uno de sus esfuerzos es explicar para qué sirve y sobre todo para qué no sirve la genética, una herramienta que él ve manipulada “para no tocar intereses muy poderosos”.

Genetista reconocido en el mundo, profesor en el Albert Einstein College of Medicine de Nueva York, integrante y directivo de numerosas instituciones dedicadas a la genética, el doctor Víctor Penchaszadeh es uno de los argentinos que el terror expulsó al exterior. Consejero estudiantil universitario a fines de los '60, organizador del servicio de genética en el Hospital de Niños en los '70, se exilió en diciembre de 1975 tras un intento de secuestro en pleno centro. Transformado en activista por los derechos humanos, aportó desde lo científico para la creación del “índice de abuelidad” que permitió la identificación de los hijos de desaparecidos nacidos en cautiverio y dio el puntapié a la creación del Banco de Datos Genéticos. Activo en la lucha por el derecho de los pueblos a la salud y por el acceso equitativo a los beneficios del saber médico y el rechazo a la discriminación, centra sus esfuerzos en desmitificar la genética para que sus avances estén al servicio de la gente y no de las grandes corporaciones. En 2005, a través de la docencia y la participación en varios proyectos, este sobreviviente de una generación que hace falta va a tender nuevos amarres a la Argentina.

**–Con frecuencia los medios anuncian descubrimientos genéticos promisorios sobre enfermedades que nos tienen con el corazón en la boca. ¿Qué hay de verdad en esto?**

–Por lo general se exagera la importancia de esos descubrimientos. Se presenta a los genes como los principales responsables de enfermedades, con explicaciones reduccionistas que dejan de lado al papel decisivo del medio ambiente. Más grave aún es la postulación de factores genéticos respecto de las variaciones humanas en rasgos como la inteligencia, la orientación sexual o la criminalidad. Se ha llegado a hablar del “gen de la creatividad”, del “gen de la homosexualidad”. Es una mistificación de la genética.

**–¿Cuál sería la intencionalidad que la impulsa?**

–Estas explicaciones, además de ser falsas desde el punto de vista científico, tienden a desviar la atención de los factores ambientales y socioeconómicos (pobreza, contaminación ambiental, adicciones, estrés, etc.), cuya modificación implica enfrentar intereses muy poderosos. Un ejemplo de exageración es decir sin aclaraciones, que el cáncer es una “enfermedad genética”. Si bien se han aislado algunos genes predisponentes heredados, no sólo ninguno de ellos determina forzosamente que la enfermedad se desarrolle, sino que la mayoría de los cambios genéticos que causan cáncer son producidos por factores ambientales. Hay intereses que potencian esto, como los de la industria biotecnológica y la farmacéutica. Para ellas es más atractivo económicamente introducir nuevas pruebas en el mercado, producir nuevas drogas, que controlar el medio ambiente o tratar de que la gente no fume, por ejemplo. Aunque no haya mejor manera de combatir el cáncer que conseguir que la gente deje de fumar.

**–¿Y los medios?**

–Los medios, por su parte, constituyen otra de las patas de esta mistificación que arranca de los propios investigadores, infatuados por su estudio. Una vez que el tema está en los medios, es muy difícil convencer a la gente de que se trata de algo mucho más complejo. Hay una necesidad de

respuestas simples, del tipo de “el chico es agresivo porque tiene un gen equis”. También al poder le interesa mistificar: aparecen aristas muy complicadas en la genética de la criminalidad. Al poder seguramente le gustaría poder demostrar que si la población negra es la que más nutre las cárceles de Estados Unidos se debe a factores genéticos. En muchas oportunidades se ha usado a la genética para alimentar la intolerancia y el racismo.

#### **–¿Cuál es el peso de los factores genéticos en las enfermedades?**

–Todos los problemas de salud tienen una base en parte genética y en parte ambiental. Existen algunas enfermedades, las llamadas “genéticas”, en las que este factor es determinante. Pero entre las denominadas “enfermedades comunes” (obesidad, diabetes, cáncer, cardiovasculares), las predisposiciones genéticas no pesan más del 10 o 20 por ciento en su causalidad. Son las diferencias de exposición a factores de riesgo ambiental las que definen las diferencias de frecuencia de estas enfermedades en las distintas poblaciones. Y estos factores se conocen muy bien en algunas enfermedades, como en las cardiovasculares (sedentarismo, falta de ejercicio físico, dieta inadecuada, estrés) y en la diabetes. Pero en la mayoría no es así. En gran parte de los diversos tipos de cáncer no está claro cuáles son los desencadenantes ambientales.

#### **–¿Por qué es tan baja la incidencia de los genes?**

–Es que, respecto de los genes, lo cierto es que los seres humanos no somos tan diferentes. El proyecto del Genoma Humano mostró que el 99,9 por ciento de ellos son idénticos. La variación entre nuestros genes es sólo de uno por mil. Algunos sostienen que esa pequeñísima diferencia puede ser la base de un riesgo diferencial para desarrollar algunas de estas ciertas enfermedades (cáncer de mama, enfermedad coronaria). Yo creo que eso aún está por verse, es una línea actual de investigación. La mayoría de los genes predisponentes que se están descubriendo son responsables de menos del 5 por ciento en la variación en frecuencia de estas enfermedades en la población.

#### **–Aun así, ¿cómo inciden sobre las políticas preventivas estas susceptibilidades genéticas en las enfermedades comunes?**

–Hay dos tesis. Una sostiene que se debe individualizar a quienes son más susceptibles y focalizar en ellos acciones preventivas específicas, generalmente de alta tecnología, una suerte de “medicina a la carta”. Otra es la de quienes planteamos que los métodos de prevención no dependen tanto de esas características sino de la exposición a factores ambientales. Todo el mundo tiene el riesgo de, por ejemplo, desarrollar diabetes si come mal o no hace ejercicio. Es cierto que frente a iguales circunstancias ambientales, algunos desarrollan la enfermedad más que otros. Pero los remedios son ambientales. Por eso nuestro enfoque es de una política de salud pública basada en los factores de riesgo ambiental conocidos, lo cual implica tomar medidas que cubran a toda la población. El problema es que las posiciones reduccionistas influyen mucho en determinar la orientación de las investigaciones. La mayoría de las que están en curso no incluyen al factor ambiental entre los elementos a estudiar sino que focalizan en las características genéticas.

#### **–¿Cuál es entonces la aplicación del conocimiento genético en el campo de la salud?**

–Por ahora, el conocimiento del genoma tiene sobre todo usos diagnósticos y predictivos, aunque se avanza en aplicaciones preventivas y terapéuticas, su desarrollo en estas líneas sigue siendo mucho más lento. Esta brecha es una de las fuentes de conflictos éticos que enfrenta la genética. El dilema pasa por si es o no conveniente utilizar estos recursos diagnósticos en los casos de enfermedades donde no hay ningún beneficio preventivo o terapéutico. En países como los nuestros se suman al tema científico las condiciones sociales. La Organización Mundial de la Salud acaba de emitir un documento donde dice que, en países cuyo sistema de salud no sea capaz de dar respuesta a toda la población acerca de los problemas de salud derivados de la genética, no se deberían hacer pruebas genéticas. Tan taxativo como esto.

### **–¿Por qué es tan taxativo?**

–Porque los riesgos serían superiores a los beneficios. El conocimiento estaría accesible sólo a los sectores adinerados y no a la población en general, lo que contribuiría a aumentar la brecha de inequidad en el acceso a la salud. Se trata de evitar desarrollos tecnológicos que aumenten esta brecha. Y la genómica tiene este riesgo, a menos que haya adecuados sistemas y servicios de salud. De ahí que existan múltiples situaciones que se cruzan con la ética, como por ejemplo el patentamiento de los genes y de secuencias génicas por empresas biotecnológicas. La Unesco emitió el año pasado una declaración universal sobre el uso de datos genéticos humanos donde establece los criterios éticos que deben regirlos, de confidencialidad, de privacidad, de voluntariedad, de consentimiento informado, para evitar los abusos de interesados varios (seguros, empleadores, gerencadoras de salud) y que la información genética se utilice para discriminar a la gente en la atención de la salud, en las escuelas y en los lugares de trabajo.

### **–¿Para que se usan, específicamente, las pruebas genéticas?**

–Hoy se usan en dos tipos de enfermedades. En las enfermedades genéticas hereditarias como el albinismo, fibrosis quística del páncreas, hemofilia, la presencia del gen alterado es determinante para desarrollar la enfermedad. Lo que no ocurre en las “enfermedades comunes” como la diabetes, el cáncer, las cardiovasculares, la de Alzheimer. En éstas el componente genético está basado en múltiples genes de efecto débil que sólo predisponen para que en una compleja interacción con los factores ambientales se pueda contraer enfermedad. De ahí que las posibilidades que brindan las pruebas sean distintas. En el caso de las enfermedades genéticas, las pruebas diagnostican la enfermedad. Y a través del diagnóstico prenatal se puede diagnosticar en un feto de pocas semanas cualquier enfermedad hereditaria de las que se conozca el gen. Abren entonces la posibilidad de hacer prevención a través, sobre todo, de opciones reproductivas –adopción, inseminación artificial, interrupción del embarazo, correr el riesgo–. Se trata de un área de la genética que, en mi opinión, tiene una aplicación muy positiva para la salud.

### **–¿Y en el caso de las enfermedades comunes?**

–En éstas, al partir de la complejidad de su causalidad, las pruebas genéticas tienen menos valor. Son pruebas predictivas, no diagnósticas. Dan un conocimiento de susceptibilidad genética y ésta nunca bastará para desarrollar una enfermedad. Este último es, por ahora, un terreno fundamentalmente de investigación. Hay pocas pruebas predictivas en uso. Están, desde hace ya diez o quince años, las dos pruebas del cáncer de mama producidas a partir de que fueron detectados los genes Braca I y Braca II, cuyas mutaciones aumentan significativamente la posibilidad de desarrollar la enfermedad. Y esos genes explican solamente el 5 por ciento del total de cáncer de mama. O sea que el 95 por ciento de las mujeres que desarrolla esta enfermedad la desarrolla por otras razones.

### **–¿Pueden estos descubrimientos tener uso terapéutico?**

–Sí. El hallazgo de genes que otorgan mayor susceptibilidad está unido a la posibilidad de tratamiento y de prevención de estas enfermedades porque puede orientar a la industria farmacéutica a producir medicamentos, a partir de la influencia de las mutaciones sobre los caminos metabólicos y la posibilidad de frenarlos con una droga. Hay actualmente un fuerte desarrollo de la farmacogenómica, lo cual plantea la necesidad de requisitos estrictos a que deben atenerse los estudios clínicos de la industria farmacéutica controlada por los comités de ética.

### **–¿Qué posibilidad existe de acceder a estas pruebas predictivas?**

–Hoy es relativamente común que las mujeres con historia familiar de cáncer de mama se hagan las pruebas de Braca I y II. Aunque es un conocimiento que debe estar cubierto por el seguro de salud, con frecuencia no es así y muchas pacientes prefieren ni pedir la cobertura de las pruebas por el temor de perder el seguro.

**–¿Cómo cree usted que esto puede resolverse?**

–Sólo con medidas radicales: que el seguro de salud sea público y sin fines de lucro. Así es en la mayoría de las naciones occidentales, donde el Estado financia los seguros de salud con la Seguridad Social. Hay actualmente una ofensiva de los seguros privados. La Asamblea Mundial de Comercio está apretando cada vez más para incluir a los servicios de salud y los servicios sociales entre las áreas que no pueden ser objeto de políticas proteccionistas por parte de los Estados. Para las empresas sería una “competencia desleal”.

**–¿Es así realmente...?**

–Parece una caricatura, pero sí. Este es un tema serio. Reitero, la única salida es que el Estado asuma la responsabilidad de la salud de la población. No se trata de hacer una medicina socializada. En Canadá no la hay, pero el Estado financia la salud: hay medicina privada, pero quien la paga es el Estado, no el paciente. Y los fondos salen de rentas generales, de los impuestos.

**–¿Qué pruebas diagnósticas de “enfermedades genéticas” se ejecutan actualmente?**

–Se trata de pruebas que se usan con fines reproductivos. Se aplican a patologías raras, muchas de ellas aún sin tratamiento y gravísimas. Me refiero, quede claro, a las pruebas genéticas por ADN, no a otras también genéticas, las de cromosomas como la del Down. Las pruebas por ADN permiten a una pareja saber si tiene un riesgo alto de tener un hijo afectado. Y “riesgo alto” para estas enfermedades producidas por genes significa del 25 al 50 por ciento de riesgo –el del Down es raramente mayor del 1 por ciento–, es decir que uno de cada cuatro embarazos o uno de cada dos pueda ser afectado. Hay aproximadamente un millar de estas enfermedades, entre ellas algunas recesivas, como la enfermedad de TaySach –una afección gravísima muy frecuente en la comunidad judía de origen europeo–, la fibrosis quística del páncreas, las talasemias, todas enfermedades en las que los padres sanos de un niño enfermo son portadores del gen defectuoso. Las hay comunes en algunos grupos humanos, donde es rutina que las parejas se hagan las pruebas de portador antes de tener hijos, y también las que carecen de toda predilección étnica, simplemente existen en una familia. Muchas son mortales pero algunas tienen tratamiento, como la hemofilia, entre otras.

**–¿Qué puede hacer una pareja cuyas pruebas dan un riesgo alto y está esperando un hijo?**

–Existe la posibilidad de que voluntariamente se haga un diagnóstico prenatal que determine si el feto es portador del gen enfermo y, por ende, de la enfermedad. Hasta allí llega el procedimiento diagnóstico. Resta a la pareja decidir qué hacer. Respetando el principio ético de autonomía, se debe permitir que lo haga voluntariamente y de acuerdo con su conciencia. Esto es así en la mayoría de los países del mundo donde la ley lo avala.

El diagnóstico prenatal debería ser en todas partes un servicio para la pareja. Yo personalmente defiendo su derecho, y especialmente de la mujer, a conocer sus riesgos genéticos y a usar tecnología médica para evitar tener un hijo afectado por una enfermedad grave. Hay quienes dicen que así se mata al paciente. No es así, el paciente no es el feto, en el contexto del diagnóstico prenatal el paciente es la pareja. En todos los países desarrollados e incluso en Sudáfrica, Cuba, China y la India, entre otros, el Estado permite que la gente se haga una prueba genética prenatal y que si ésta confirma que el feto tiene el gen defectuoso objeto de la prueba, la pareja pueda voluntariamente y sin interferencias decidir el curso del embarazo, si se continúa o se lo interrumpe.

**–No es lo que ocurre aquí...**

–Claro que no lo es. En Argentina la ley no permite la interrupción del embarazo por causas fetales. De hecho, esto limita el uso del diagnóstico prenatal. ¿Qué interés puede tener el Estado en dotar de esos servicios al sector público si el embarazo no puede interrumpirse? Incluso se dan aquí casos como el de la anencefalia, diagnosticable por ecografía a las ocho o diez semanas de gestación. Ante esto, en otros países se ofrece la interrupción del embarazo lo más precozmente

posible. Aquí es exactamente al revés: se exige la edad gestacional en que un feto sano sería viable para poder interrumpir el embarazo. Es decir que hasta las 24 semanas el juez prohíbe tocar un embarazo que se sabe que luego será interrumpido. Se dice eufemísticamente que se “adelanta el parto” de un feto que morirá apenas se produzca el parto, una hipocresía mayúscula.

**–Pero a nivel privado se hacen diagnósticos prenatales....**

–Por supuesto. Esto se vincula con otras cuestiones éticas, las relativas a la equidad en el acceso a los servicios de salud. En la práctica, a estas pruebas accede quien tenga un excelente seguro de salud o el que se lo pueda pagar. El sector privado ofrece estos servicios y si aquí no hay laboratorios para algunas pruebas, los envía al exterior. Tanto las pruebas para detectar enfermedades genéticas como la posibilidad de decidir cómo actuar en consecuencia están vedadas para quienes no pueden pagarlo.