

Genética y bioética

Curso Integral de Genética Médica en la Atención Primaria a la Salud - 28 de noviembre del 2020

Ponente: *Dr. Martínez-Barrera Luis Enrique*

Redactó: *Espinoza-Molina Ana Karen*

La ética es una disciplina que puede tener varios enfoques y que implica una situación a discusión sobre lo bueno, malo, correcto o incorrecto. La aplicación de la ética en el área de la salud, específicamente a los problemas éticos originados por las investigaciones biológicas y sus aplicaciones, da el concepto de bioética. La bioética busca armonizar el desarrollo tecnocientífico con la protección de los seres humanos.

Los principios éticos para la protección de humanos en investigación se establecieron en 1970 en el reporte Belmont. Este reporte surgió a partir del caso Tuskegee en el cual sometieron a jornaleros a desarrollar la enfermedad de sífilis sin tratamiento, para conocer la historia natural de dicha enfermedad. Desde entonces existió controversia respecto al proyecto experimental, lo que detonó la necesidad de realizar este reporte, el cual estableció tres de los principios básicos que rigen toda práctica o investigación con seres humanos: autonomía, beneficencia y justicia. La aplicación de la autonomía se ve reflejada en el consentimiento informado y exige respeto, autodeterminación, protección para aquellos con autonomía disminuida, y participación voluntaria. La beneficencia es una obligación, busca minimizar los posibles daños y asegurar el bienestar. Por último, el principio de justicia se enfoca en definir quién va a recibir los beneficios y quién la carga de la misma investigación. A su vez, Childress y Beauchamp añadieron un principio más, la no maleficencia, el cual hace énfasis en “primero, no hacer daño”, lo que ayudó a complementar los tres principios básicos.

Ética en el asesoramiento genético

El asesoramiento genético es un proceso en el cual se otorga a los individuos y familia la información de la herencia y las implicaciones de todos los trastornos genéticos, con la finalidad de que tomen decisiones personales y de salud. Es un proceso complejo, ya que va de la mano con emociones, experiencia y razonamiento de parte del asesor y del paciente; sin embargo, es importante establecer que el paciente es quien toma la decisión.

Asunto familiar

Es necesario saber manejar y comunicar la información ya que es un asunto totalmente familiar y se puede tratar de un secreto o revelación. La información genética relevante para la familia es importante, ya que si se reportan riesgos de desarrollar una alteración genética, además de afectar al paciente, puede tener repercusión en el resto de la familia. Se llegan a abordar temas delicados como el “ser portador” de una enfermedad, el sentimiento de culpa en el paciente, la consanguinidad (que en ocasiones no es revelada fácilmente), y la posibilidad de una paternidad alterna. El genetista se encarga de generar un plan de acción para determinar de qué manera, quién, cuándo y cómo se va a revelar esta información.

Pruebas genéticas predictivas

Estas pruebas, así como cualquier otro procedimiento en genética, se deben ofrecer con asesoramiento genético, en el cual se exponen todas las características de la prueba, como su especificidad y sensibilidad. Previamente debe haber una discusión familiar acerca de la realización del estudio, para así tomar la decisión de una forma definitiva.



Diagnóstico prenatal

Surgen muchas preguntas acerca de la diferencia entre ofrecer y recomendar alguna opción a los pacientes, entre ellas, si es aceptable o en qué situaciones se opta por terminar un embarazo.

Pruebas genéticas en menores de edad

Es controversial si se deben realizar pruebas en menores de 18 años, y se ha establecido que sólo se realicen si son diagnósticas o necesarias para planear el tratamiento, la prevención o la vigilancia durante la infancia. Además, puede ser éticamente aceptable si las pruebas predictivas pueden ayudar a resolver la ansiedad parental o apoyar las decisiones en la planeación del futuro. Dentro de las dudas que deben discutirse durante el asesoramiento genético se incluyen: cuándo informarle al menor acerca del diagnóstico y cómo manejar el trato en casa, es decir, saber el manejo que se le dará a la información recopilada.

Hallazgos incidentales

Frecuentemente son encontrados cuando se realizan pruebas de genoma completo o exoma, y deben ser informados con un previo consentimiento de los padres.

Ética de las investigaciones en genética humana

En la actualidad, la tecnología ha rebasado a la clínica; realizar estudios de genética es cada vez más accesible y se obtiene mucha información, incluso llegando a sobrepasar la capacidad de análisis del mismo clínico. El aumento en el uso de pruebas genéticas como herramientas diagnósticas implica que haya uniformidad de los datos genéticos, ya que revelan información personal y familiar, tienen consecuencias para el futuro y representan valor cultural.

Reduccionismo genético

Hablar de ética en la investigación en genética involucra al reduccionismo, es decir, el énfasis excesivo en los determinantes genéticos de la enfermedad. Las investigaciones en genética humana se

están reduciendo a la parte biológica y desplazan la esencia del ser humano como ente biopsicosocial; este desplazamiento genera una falsa explicación genética como causa de la diversidad humana en gustos, personalidad, orientación sexual, criminalidad, inteligencia, adicciones, etc.

Discriminación y estigmatización

Una investigación en genética humana puede tener un potencial de discriminación y estigmatización; esto va relacionado directamente con la muestra que se toma para el estudio y los resultados que se obtienen del mismo. Este aspecto puede tomar mayor relevancia cuando la información que se obtiene del estudio es utilizada en perjuicio de los participantes, por ejemplo, las aseguradoras al tomar la decisión de brindar o no su servicio a una persona que a largo plazo va a tener una enfermedad discapacitante. En algunos países se han realizado normas para regular este inconveniente, como en Estados Unidos, donde se creó GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act), un acta para evitar discriminación por información genética.

Resultados de pruebas genéticas

En todo momento durante una investigación debe haber asesoramiento genético, se debe garantizar la confidencialidad estricta de los datos y se tiene que establecer que los resultados pueden ser ambiguos, inciertos o de difícil interpretación. Además, los pacientes tienen el “derecho a la ignorancia genética”, es decir, pueden decidir enterarse o no de los resultados obtenidos; sin embargo, existe debate entre si es mejor informar cuando los resultados sean científicamente válidos y tengan gran significado para la salud del individuo.

Retos bioéticos sobre la reproducción humana asistida

Es importante proteger a los distintos actores implicados; por una parte los padres, por otra los trabajadores de la salud y desde luego, el embrión. Hay una gran discusión sobre el estatuto ontológico del embrión, pues existen distintas opiniones del momento en el que se considera un ser humano con autodenominación. El manejo de embriones es otro



tema delicado; su creación, uso y conservación genera debate.

En México, ya existió un caso en donde nació un bebé con “tres padres genéticos”, es decir, con el genoma de sus padres y una tercera persona, quien aportó material principalmente mitocondrial. Este caso pudo llevarse a cabo ya que existe una gran falta de regulación en materia de reproducción humana en el país y se presta a que se realice con mayor facilidad.

Diagnóstico genético preimplantación

El proceso de diagnóstico genético preimplantación debe ir de la mano con asesoramiento genético ya que es común que genere un sentimiento de culpa. Hay situaciones en las que se ha establecido que ningún embrión afectado puede ser transferido en la ausencia de embriones normales, y no es permitido utilizarlo con la finalidad de la selección del sexo, a menos de que esté implicada alguna enfermedad relacionada como las que son ligadas al cromosoma X.

Implicaciones éticas de la manipulación genética para la prevención de enfermedades

El ser humano siempre ha tenido la inquietud de ir más allá. Ejemplos incluyen la clonación o transferencia nuclear somática (en el caso de la oveja Dolly), la tecnología de células pluripotenciales inducidas a partir de células adultas sanas y las tecnologías de reemplazo de genoma mitocondrial. Actualmente, una herramienta de edición genética, incluso merecedora del premio Nobel, puso en alarma al mundo sobre el potencial de editar no sólo la línea somática, sino la línea germinal del genoma. Existe gran controversia; por un lado tenemos a los transhumanistas, que están a favor de liberar a la humanidad de la condición enfermiza, y por otro lado están los bioconservadores, quienes se mantienen más al margen de la condición humana y creen que podrían po-

ner en riesgo dicha condición. Así mismo, surgen ciertos desafíos éticos. Uno de ellos pone en duda la justicia en cuanto al acceso a las terapias génicas, ya que son procedimientos de costos elevados. A su vez, se agrega un principio de “beneficencia procreativa”, es decir, si se realiza la edición de la línea germinal teniendo la posibilidad de eliminar la enfermedad de los hijos, ¿se consideraría imperdonable no hacerlo? Existen muchos argumentos fuertes que dejan en duda el riesgo-beneficio de este tipo de terapias y que continúan en discusión. Algo que sí está limitado por consenso internacional es la manipulación de los genes por razones de diseño.

Hay posturas de parte de organismos de genética y manipulación genética internacional que dan tres puntos específicos acerca del tema. Primero, actualmente es inapropiado realizar edición germinal con fines clínicos. Segundo, se puede hacer la edición del genoma en embriones y gametos humanos, pero sólo a nivel experimental, preclínico e in vitro. Finalmente, la edición germinal humana puede tener una aplicación clínica en el futuro, sobre todo en casos que cumplan con alguna de las siguientes premisas: una razón médica convincente, evidencia existente que soporte el uso clínico, una justificación ética, y un proceso transparente.



Figura 1. Laboratorio de genética (Autor: Hagerty Ryan).

Los límites éticos de la genética desde la perspectiva de la convención de Oviedo

Se han dado varias declaraciones sobre los límites éticos de la genética, siendo una de las principales la emitida en la convención de Oviedo. Esta declaración menciona que el genoma humano es patrimonio simbólico de la humanidad, que no se permite la discriminación o estigmatización, y cuestiona qué se va a entender como mejoramiento, cuándo se está obligado a proporcionarlo y cuáles son las enfermedades en las que puede interrumpirse el embarazo. Hay otros organismos, como la UNESCO, que tiene la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos (1997),

y la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos (2003).

La bioética busca armonizar los avances de la investigación biológica con la protección de los seres humanos. La tecnología en el área clínica de genética ha ido avanzado cada vez más rápido a lo largo de los años. Al aumentar las opciones de terapias genéticas para distintos padecimientos, comienza a haber discusiones respecto a su regulación y las implicaciones éticas que conllevan. Actualmente, surgen organizaciones que se encargan de realizar y publicar actas que establecen los límites y alcances de las áreas que se han ido desarrollado dentro de la genética.

