

7. LA ÉTICA DE LOS GENES

Una decisión

Hace unos años, un médico holandés me explicó un caso con el que se había encontrado hacía poco. Este médico tiene una asesoría genética: sus pacientes suelen ser parejas que padecen una enfermedad genética o que tienen algún miembro de la familia afectado. Normalmente quieren saber qué problemas pueden tener sus hijos y si hay alguna manera de evitarlos. En función de los datos disponibles valora los riesgos y les propone las opciones que se ajustan más a las necesidades y las convicciones de cada pareja. En el caso particular que me contó, le visitaba una pareja que padecía acondroplasia. Puede ser que el nombre de la enfermedad no le suene, pero seguro que conoce los retratos de acondroplásicos que pintó Velázquez. En el siglo XVIII eran conocidos simplemente como *enanos*. Con la implantación del lenguaje políticamente correcto esta denominación ha caído en desuso y ahora los acondroplásicos son llamados más a menudo *gente pequeña*.

Esta pareja tenía una duda, más o menos la misma que las otras parejas que visitaban a nuestro médico. Esperaban un hijo y querían saber qué probabilidad tenía de ser acondroplásico como ellos. Esta enfermedad es causada por mutaciones en un gen llamado *FGFR3* y se puede detectar fácilmente mediante ecografía, ya que las deformaciones óseas son evidentes muy pronto. Normalmente los acondroplásicos adultos son heterocigotos (es decir, tienen una copia correcta del gen y otra mutada) porque los homocigotos, con dos copias mutadas del gen, tienen problemas graves de salud y

no suelen sobrevivir más allá de la infancia. Los heterocigotos padecen complicaciones que pueden ser más o menos graves. En el mejor de los casos sólo sufren los inconvenientes propios de una talla poco habitual, ni más ni menos que lo que sucede a la gente muy alta.

La respuesta del médico fue que, en esta situación, la probabilidad de tener un hijo acondroplásico es de un 75% y la de tener un hijo de estatura normal, de un 25%. La pareja prefirió no saber el resultado hasta el final, a pesar de que una ecografía les hubiera sacado de dudas: en cualquier caso, querían el hijo.

Hasta aquí, la historia es como tantas otras que se ven cada día en cualquier asesoría genética. Pero este caso es diferente: imagine la sorpresa del médico cuando, tras el parto, se vio claro que el niño era acondroplásico y el padre exclamó: “¡Gracias a Dios que no es normal!”

Los padres querían que su hijo fuera como ellos (y esto puede aplicarse a la mayoría de los progenitores). Entonces, ¿qué tiene de raro que dos personas perfectamente normales excepto por su estatura poco habitual quieran tener un hijo igual que ellos? Visto desde fuera puede parecer extraño que unos padres deseen que su hijo nazca enfermo, con un 25% de posibilidades de estar gravemente afectado, pero desde el punto de vista de esta pareja nuestra actitud sería discriminatoria y entrometida.

No está mal el dilema. Por un lado, una cuarta parte de los hijos de parejas de acondroplásicos tendrán graves problemas de salud y morirán jóvenes. Por otro lado, si hacemos alguna cosa para evitarlo estaremos invadiendo la libertad de los padres para aceptar a sus hijos sean como fueren.

Esta historia nos ha introducido en un mundo especialmente delicado: el de la ética. Fíjese cómo a partir de una situación totalmente cotidiana, una pareja que va a tener un hijo, nos encontramos ante un dilema que nos obliga a leer la letra pequeña del código ético de nuestra sociedad.

Nuestra vida está llena de decisiones que implican valoraciones entre lo que está bien y lo que está mal. En algunos

casos tenemos a nuestro alcance todos los elementos de juicio y, por difícil que sea la decisión, la podemos justificar con argumentos. El conocimiento del genoma nos plantea preguntas inimaginables hace tan sólo pocos años y nuestra sociedad occidental (la primera en encontrarse con esta situación) aún no ha encontrado la manera de responderlas. Falta una visión completa de los riesgos y beneficios reales para que se pueda, por un lado, ofrecer un auténtico servicio y, por otro, legislar eficazmente sobre el tema. Mientras tanto, todo lo que hagamos en este sentido será forzosamente provisional, porque cada mes se plantean nuevos dilemas para los cuales las respuestas antiguas ya no sirven.

Mientras creamos el nuevo código ético que contenga las respuestas a estas preguntas generales necesitamos respuestas inmediatas a casos concretos. Para ayudar a establecer unas indicaciones que nos ayuden a todos en nuestras decisiones personales, el Proyecto Genoma Humano dedica alrededor de un 5% de su presupuesto total a estudiar los aspectos éticos, sociales y legales de la información genética. Este programa de estudio de la bioética recibe el nombre de ELSI (*Ethical, Legal and Social Issues*). Sus objetivos globales para el período 1998-2003 se resumen en cinco puntos: examinar las cuestiones relacionadas con la finalización del proyecto de secuenciación del genoma humano y la variación genética humana; analizar las cuestiones relativas a la integración de las nuevas tecnologías genéticas en la atención sanitaria, especialmente la sanidad pública; estudiar las cuestiones relacionadas con la integración de la genómica en entornos no clínicos; analizar de qué manera el nuevo conocimiento genético puede encajar en diversas perspectivas filosóficas, teológicas y éticas; y finalmente analizar de qué manera influyen los factores étnicos y socioeconómicos en el uso y la comprensión de la información genética, el uso de los servicios genéticos y la puesta en práctica de acciones políticas.

Los comités de trabajo del ELSI son un ejemplo de pluralidad. Desde su creación en 1989 han formado parte de

ellos personas enormemente dispares en cuanto a formación y filiación. Por ejemplo, la doctora Nancy Wexler, pionera de la investigación en la enfermedad de Huntington y ella misma una persona con riesgo de sufrirla, o el doctor Victor McKusick, que fue el primer presidente del HUGO y desde hace cuarenta años mantiene una base de datos con información sobre enfermedades genéticas de gran utilidad para los investigadores (la hemos mencionado antes: OMIM). La abogada Patricia King, que formó parte del primer comité, es una persona próxima a los grupos anti-tecnología de los Estados Unidos.

Llegar a un consenso sobre lo que está bien y lo que está mal en relación al genoma humano no será una tarea fácil, pero es muy positivo que la discusión se lleve a cabo en un contexto multinacional que tenga en cuenta las diversas actitudes ante lo que significa el progreso.

En este capítulo mostraré algunos de los problemas éticos que se relacionan con el genoma humano. Hasta donde me sea posible, le proporcionaré algunos datos que le podrán servir para sacar sus propias conclusiones. Aún en caso de que no saque conclusiones, sólo con que se plantee por un momento las situaciones se dará cuenta de su gran complejidad.

Privacidad de la información

¿Quién debe tener acceso a la información genética? Usted va a hacerse un seguro de vida y, cuando le preguntan si padece alguna enfermedad, declara que no. Lo cierto es que usted sabe (porque se hizo un análisis genético) que tiene un riesgo alto de padecer infartos, pero también sabe que si lo declara le van a incrementar la cuota, incluso pueden negarse a asegurarlo. El mundo de los seguros se basa en el cálculo del riesgo y en que todas las partes poseen la misma información. Si uno de los contratantes sabe más que el otro, el sistema acaba fallando. Los análisis de orina detectan residuos de nicotina en un 6% de los americanos que marcaron

la casilla “no fumador” en el cuestionario previo a la firma del contrato. En este caso, las aseguradoras pueden descubrir a los mentirosos con un simple análisis que legalmente están autorizadas a hacer. Pero si alguien miente respecto a sus posibilidades de desarrollar una enfermedad genética, no hay manera de descubrirlo: no es legal efectuar análisis genéticos sin el consentimiento del implicado.

Por otro lado, si usted va a buscar trabajo y lo someten a una revisión médica y un análisis de sangre, el hecho puede resultarle poco tranquilizador si sabe que en su familia se han dado casos de la enfermedad de Alzheimer, por ejemplo. El responsable de recursos humanos de su futura empresa podría pedir al laboratorio que, al mismo tiempo que busca restos de cocaína o heroína (lo que en Estados Unidos está autorizado), analice unas cuantas mutaciones comunes en la población para detectar posibles futuros trabajadores con alto índice de bajas laborales por enfermedad.

Las empresas no quieren empleados que vayan a estar de baja muchos días al año por depresiones o que sufran una discapacidad de origen genético que les obligue a jubilarse anticipadamente a cargo del seguro de la empresa. Pero no es justo que una persona capaz y preparada se vea rechazada de un trabajo porque dentro de quince años puede desarrollar un cáncer de colon. En Estados Unidos esta situación es mucho más preocupante que en Europa, ya que el seguro médico se suele conseguir a través del lugar de trabajo, y es más difícil separar estos dos aspectos. Allí se está intentando llegar a un consenso para impedir el uso de la información sobre enfermedades asintomáticas en el momento de la obtención del trabajo. En el capítulo 4 hemos visto que esta preocupación está encontrando respuesta en los organismos legislativos, en forma de leyes para regular la privacidad de la información genética y evitar un uso indebido por parte de empresarios y aseguradores.

La discriminación laboral se practica de modo habitual y está aceptada: cualquier proceso de selección necesariamente discrimina entre unos candidatos y elige a uno de ellos.

Hay reglamentos que prohíben unos tipos de discriminación considerados injustos: los basados en motivos de sexo, raza o cualquier característica que no esté directamente relacionada con el trabajo que se ofrece. En la práctica, es muy difícil demostrar que la mujer candidata no obtuvo el trabajo por ser mujer, o que el candidato africano fue rechazado por el color de su piel.

La preocupación por la discriminación en los seguros y el empleo ilustra la necesidad de llegar a un acuerdo por lo que se refiere a la confidencialidad de la información genética. Pero a veces se dan casos en que a alguien le puede interesar que su genoma sea público: acabamos de ver cómo los habitantes de Tristan da Cunha facilitaban el acceso a su información genética a una empresa farmacéutica a cambio de compensaciones económicas. Una situación similar se ha dado hace poco en Islandia. En 1998, después de un año de debate, el parlamento islandés aprobó la creación de una base de datos que reuniría tres tipos de información: registros médicos, datos genéticos y genealogías. Una empresa farmacéutica local, deCode Genetics, tiene la concesión para poner a punto y utilizar la base de datos a cambio de una enorme cantidad de dinero y el acceso gratuito de todos los islandeses a los medicamentos y las terapias desarrollados a partir de esta información. Para asegurar que esta información no se use indebidamente se ha creado un patronato de gobierno en el cual participan amplios sectores de la sociedad. Los ciudadanos pueden negarse a ceder sus datos, y alguna asociación ha expresado su disconformidad con esta iniciativa, pero el índice de aceptación es muy alto. Los islandeses son otra de las poblaciones de interés para los genetistas: fundada por unos pocos pobladores iniciales y con una inmigración cercana a cero, sus genomas presentan gran cantidad de variantes poco frecuentes que en otras poblaciones sería imposible estudiar. Además, por cuestiones de herencias, la genealogía se ha convertido en un pasatiempo nacional. Existen registros familiares que se remontan a diez siglos, y casi todos los islandeses pueden saber quiénes eran sus

ancestros de hace diez o veinte generaciones. Esta información es muy útil para seguir el rastro de una enfermedad e identificar el gen o los genes implicados. En los dos casos expuestos, los pobladores de estas islas han considerado que los beneficios de hacer pública su información genética eran mayores que los inconvenientes. Como ve, cada caso es un mundo.

La búsqueda de poblaciones de características genéticas especiales ha impulsado, entre otros, el Proyecto Genoma Estoniano (ya que Estonia es una república relativamente aislada y al mismo tiempo variada, según los promotores del proyecto) y la recolección de archivos en otros lugares, como la isla de Tonga o algunas localidades del sur de Italia y Cerdeña donde durante mucho tiempo casi no se han registrado matrimonios con personas forasteras. Cada estudio dará unos resultados más o menos valiosos, pero en todos los casos estas poblaciones aceptan ceder una parte de su privacidad.

La privacidad de la información no es sólo un problema relacionado con el conocimiento de la secuencia del genoma humano, sino que es mucho más general. Cualquiera que tenga acceso a un extracto de su tarjeta de crédito o que sepa qué sitios ha visitado recientemente en internet puede saber mucho sobre usted. Por otro lado, usted puede optar por hacer pública esta información: apuntarse en una lista de correo para recibir publicidad de los productos que le interesan, asociarse con otras personas que comparten sus aficiones o discutir en internet sobre cualquier tema. El aspecto central de esta cuestión es que la decisión de hacer pública cualquier información privada esté en sus manos y no en las de un gobierno, una empresa o un grupo de presión. Mucha gente opina que la información genética no es diferente de cualquier otra información personal: su médico, su banquero o su abogado conocen datos sobre usted que no pueden hacer públicos, excepto por orden judicial. Otras personas creen que esta información es esencialmente diferente y que su protección debería quedar reflejada en leyes específicas. Hay

científicos, abogados, enfermos y filósofos a ambos lados del argumento y, con la cantidad creciente de bases de datos genéticos personales y la posibilidad de acceder a ellas, éste será un tema de discusión obligatorio en el futuro cercano. El comité de ética del HUGO ha escogido este tema de trabajo para el año 2001 y en abril del año 2002 presentará una declaración.

Derecho a saber y derecho a no saber

Cada vez existen más pruebas disponibles para detectar enfermedades genéticas. Esto, en principio, es positivo. Pero, ¿de qué le sirve saber que va a tener una enfermedad genética para la que no existe tratamiento y que no se le manifestará hasta los 50 o 60 años, o quizá nunca? Algunas personas prefieren saberlo, para tomar sus decisiones con tiempo, normalmente referidas a tener hijos o no. Otras personas prefieren no preocuparse antes de tiempo. Todas toman la decisión correcta. Cuando se trata de la detección precoz de enfermedades de aparición tardía: ¿pueden los padres someter a pruebas a sus hijos menores de edad para saber si van a sufrir una enfermedad cuando sean adultos? En la mayoría de países es ilegal hacer una prueba predictiva a un menor de edad, incluso si el menor quiere hacérsela. Cada uno debe valorar hasta qué punto vive más tranquilo sabiendo o sin saber qué probabilidades tiene de padecer una enfermedad que ya han sufrido otros miembros de la familia. Algunas veces no es tan fácil. Veamos por qué.

Imagine que decide hacerse una prueba para una enfermedad de aparición tardía: está preparado para aceptar el resultado, sea cual sea. Para su tranquilidad, los equipos que realizan estas pruebas siempre incluyen a profesionales de diferentes campos de la salud y dan mucha importancia a la atención psicológica antes y después de las pruebas. Usted puede negarse en cualquier momento a saber el resultado, incluso cuando ya lo tenga en la mano. El problema que se le

presenta es este: para que usted se haga la prueba es necesaria la participación de sus familiares, tanto sanos como enfermos. Puede pasar que los que no han desarrollado la enfermedad no quieran saber nada de pruebas ni de resultados. Aquí el conflicto se plantea entre su derecho a saber y el derecho de sus familiares a no saber. Una vez más, no hay una única solución.

Acabamos de ver uno de los aspectos psicológicos del conocimiento genético: la carga de saber. Un tema de trabajo del ELSI es ver cómo cambia la percepción que una persona tiene de sí misma después de recibir una información sobre su genoma. No necesariamente ha de ser una información negativa: imagine que le acaban de decir que usted tiene una mutación en el gen *CCR5*, el que codifica una proteína a la que el virus HIV se une para infectar las células del sistema inmunitario. Esto le hace prácticamente inmune a la infección por el virus que causa el sida: se han visto personas que, pese a haber estado en contacto con el virus durante mucho tiempo, no han sido infectadas, y todas ellas tenían mutaciones en el gen *CCR5*. ¿Cambiaría esto su vida? En un mundo en que la infección por HIV conoce pocas barreras, esta capacidad sería algo casi comparable a la inmortalidad. Algunos efectos conocidos de la carga de saber son la culpa que sienten algunas personas al descubrir que no padecen la enfermedad que afecta a otros miembros de su familia, o la sensación de pérdida cuando se ha vivido durante años con el temor, se han tomado decisiones y luego se descubre que era en vano. Estos decaimientos del estado de ánimo suelen ser temporales, porque al final lo que queda es el alivio tras el resultado positivo.

A veces el derecho a saber no lo reclama una persona para su genoma, sino que intentan ejercerlo otras personas porque opinan que deben tener acceso a él. El principal temor de las compañías de seguros es lo que se llama la selección negativa. Esto consiste en que, si se generalizan las pruebas para detectar enfermedades genéticas de aparición tardía, las personas con resultados positivos suscribirán pólizas más altas,

con una posibilidad muy elevada de cobrarla. En cambio, si las personas saben que tienen menos probabilidades de sufrir tal o cual enfermedad se preocuparán menos por contratar un seguro. Con el tiempo, el volumen de la población asegurada y el de la que cobra la póliza serán muy similares y los precios tendrán que subir para poder hacer frente a los pagos. Las aseguradoras reclaman el derecho a tener acceso a los datos genéticos de sus clientes. Esta preocupación no es sólo de las compañías de seguros: antes hemos visto que el GIG, la asociación británica que agrupa a diversas organizaciones de ayuda a afectados de enfermedades genéticas, apoya la petición, pero reclama que este acceso esté legislado para evitar abusos.

Una variante de este problema es la incentivación por parte de las aseguradoras para que sus clientes potenciales se sometan a pruebas genéticas. Quienes las superen pueden recibir bonificaciones sustanciosas en sus cuotas. El resultado es que, si alguien sospecha que puede ser portador de una enfermedad, se negará a la prueba por temor a que no le aseguren si el resultado es positivo. Esto provoca que personas que podrían beneficiarse de una detección precoz de su enfermedad pierdan esta posibilidad. Para minimizar el problema, en algunos países se permite a las compañías el acceso a las pruebas genéticas ya existentes en el historial médico del cliente, pero se prohíbe efectuar nuevas pruebas. También hemos visto que la Asociación de Aseguradores Británicos prohíbe a sus miembros ofrecer tarifas por debajo del precio estándar para atraer a los clientes con menos probabilidad de cobrar las pólizas.

Este problema se centra en los seguros de vida y de salud privados, ya que la asistencia sanitaria pública en Europa es universal. En Estados Unidos la situación es diferente, ya que menos de un 20% de la población tiene acceso a la sanidad pública, y en la mayoría de estados no hay legislación sobre el derecho de las empresas de seguros a hacer pruebas genéticas a sus clientes. Se ha propuesto que para minimizar el efecto de las pruebas genéticas se apliquen factores de riesgo

generales para la población, de manera que la carga de las pólizas quedaría repartida entre todos los asegurados: una combinación entre mutualidad y solidaridad.

Reparto de beneficios

Es innegable e inevitable que todo lo que se relaciona con el genoma humano tiene un aspecto comercial. Las empresas relacionadas con la salud humana dedican más dinero a la investigación genética que los gobiernos y las organizaciones académicas. Algunos de los productos derivados de esta investigación serán comercializados y darán lugar a beneficios, tanto para las empresas como para la sociedad. Fíjese que los beneficios no son sólo monetarios: cualquier mejora en el bienestar de una persona o una comunidad es un beneficio.

Mucha gente ha expresado el temor de que los resultados de la investigación genética ahondarán la diferencia entre ricos y pobres, tanto en los países industrializados como en los que están en vías de desarrollo. Otras personas indican que, al principio, muchos tratamientos son caros y de acceso limitado. A medida que se generaliza su uso y se recuperan las inversiones iniciales, los precios bajan. Hace pocos años, los trasplantes de médula ósea eran un lujo sólo al alcance de millonarios, y ahora forman parte de la práctica médica habitual en muchos centros. En un debate reciente sobre este tema, alguien apuntó, medio en serio, medio en broma, que para estas técnicas novedosas los ricos hacen de cobayas de los pobres.

Sin embargo, el reparto de beneficios no es una cuestión fácil de tratar. En el capítulo 4 hemos visto que no siempre se puede identificar a las personas que han colaborado en un estudio. Incluso si fuera así: ¿no deberían los resultados beneficiar a todo el mundo y no sólo a quienes dieron muestras de DNA para la investigación? ¿Es correcto pagar a alguien por unas gotas de sangre? Si usted va a dar sangre a

la Cruz Roja le darán un bocadillo y un llavero, que está bien como compensación por las molestias, pero no está permitido que usted pueda ganarse la vida vendiendo sangre. Entonces, ¿por qué ha de ser diferente si usted da esta sangre para investigar la psoriasis o el asma? ¿Tiene derecho a reclamar una compensación si, al cabo de diez años, aparece un medicamento para tratar la psoriasis que se desarrolló gracias a su muestra y varios miles más? En la base de esta pregunta hay un concepto difícil de resolver: su genoma ¿es una parte de su cuerpo o algo de su propiedad? El sentido común nos dice que estas posibilidades no son incompatibles, pero esto no es necesariamente así en un contexto legal. Usted puede vender o regalar una cosa de su propiedad, pero no una parte de su cuerpo. Según la respuesta dada a esta cuestión las implicaciones éticas son diferentes.

El comité de ética del HUGO considera que el genoma es parte constituyente de la persona, no una propiedad, y recomienda que no se ofrezca una recompensa indebida a quienes participan en la investigación: esta colaboración ha de ser voluntaria y no motivada por la necesidad económica. En cambio, propone que esta compensación se dé bajo otras formas: transferencia de tecnología, formación, infraestructuras o acciones humanitarias, todo ello independientemente del resultado de la investigación.

En un documento de abril de 2000, este comité recomienda unas acciones que han de llevar a un reparto justo de los beneficios de la investigación: que toda la humanidad comparta los beneficios de la investigación sobre su genoma; que estos beneficios no se limiten a la personas que participaron en la investigación; que se discuta el beneficio esperado con las comunidades participantes; que la mejora en la atención sanitaria de los participantes sea inmediata, incluso si no se obtienen beneficios económicos; que en la medida de lo posible se informe a los participantes del resultado de la investigación; y, como hemos comentado anteriormente, que las entidades que obtienen beneficios de la comercialización de esta investigación dediquen un porcentaje de sus beneficios

netos anuales (por ejemplo, entre un 1% y un 3%) a infraestructuras sanitarias o acciones humanitarias.

No hay una única manera de tratar este tema. Como he dicho en varias ocasiones a lo largo del libro, cada caso es diferente. Los gobiernos y las organizaciones internacionales no se han puesto de acuerdo en cuál es la mejor manera de encararlo (tampoco lo han discutido mucho). Hasta ahora se han visto cuatro estrategias para regular la comercialización de los resultados de la investigación genética: basadas en los derechos humanos (los tribunales deciden si una tecnología puede ser discriminatoria), en una legislación específica (consistente en prohibiciones y moratorias), en una reglamentación administrativa (de códigos internos de conducta acordados entre los gobiernos y los profesionales) y en la ley del mercado (en que se deja la elección al consumidor). Todas tienen pros y contras, y la solución definitiva para cada caso pasa por una combinación ajustada de todas ellas.

Asesoramiento genético

Hemos empezado el capítulo hablando de un profesional del asesoramiento genético. Este es un campo que cada vez va a adquirir más importancia, a medida que se desarrollen nuevas pruebas para la detección de enfermedades.

No todas las enfermedades genéticas se pueden detectar mediante pruebas prenatales o, en el caso de la fecundación *in vitro*, pruebas preimplantación. Las únicas que se pueden analizar eficazmente son las enfermedades monogénicas, es decir, las causadas por mutaciones en un único gen. La primera fue la anemia falciforme, pero ahora muchos centros sanitarios pueden ofrecer pruebas para detectar la fibrosis quística, la neurofibromatosis, algunos tipos de ataxia y varias decenas más. Unos grupos humanos concretos pueden estar preocupados por enfermedades que para otros son raras. Por ejemplo, la enfermedad de Tay-Sachs es poco común en la población general, pero es bastante frecuente entre los

judíos asquenasitas y lleva a la muerte de los niños antes de los dos años de vida.

En cambio, las enfermedades complejas, en las que están implicados varios genes, dependen de tantas variables genéticas y ambientales que no es posible analizarlas. Por eso es absurdo hablar de bebés de diseño, escogidos por su inteligencia, capacidad deportiva o cualquier otra característica que consideremos positiva. Ningún profesional de la asesoría genética le ha ofrecido nunca a nadie esta posibilidad, a pesar de lo cual esta historia es una coletilla constante cuando se trata el tema.

Para que la sociedad se pueda beneficiar del asesoramiento genético será necesario que el personal que atienda estas asesorías esté muy preparado, y no sólo desde el punto de vista técnico. Una de las obligaciones más difíciles de los profesionales del asesoramiento genético es la de mantenerse dentro del consejo no influyente o, por decirlo de otra manera, orientar sin influir. Póngase en su lugar: usted debe facilitarle a alguien todos los datos para que decida, pero sin que sus opiniones personales influyan en la decisión del cliente. Es un equilibrio difícil incluso de plantear: imagine lo que costará llevarlo a la práctica.

Además, cualquier dato puede ser interpretado como influyente: la exposición de los riesgos, la esperanza de vida, incluso ofrecer la posibilidad de hacer pruebas puede ser considerado influyente si se quiere. Un estudio publicado en 1997 indica que las familias que han utilizado los servicios de un asesor genético suelen estar satisfechas de ello e incluso prefieren que el consejo sea “directivo”: la decisión final es individual, pero la interpretación de los datos requiere ayuda. Es como si usted decide invertir en bolsa y un asesor financiero le deja sobre la mesa una lista de cotizaciones de los últimos años; al final usted decidirá por sí mismo, pero el trabajo del asesor es aclararle el significado de todo esto. En sus inicios, el asesoramiento genético era llamada “consejo genético” (en inglés, *genetic advice*), pero el nombre indicaba que las familias acudían a los profesionales en busca de

consejo, lo cual no era considerado correcto. Vista la tendencia inicial de los asesores genéticos a influir en las decisiones de sus clientes, el esfuerzo se dirigió a cambiar el tipo de servicio, hacerlo menos influyente y cambiarle el nombre, con lo que pasó a llamarse “asesoramiento genético” (en inglés, *genetic counseling*). En los países que traducen estos nombres del inglés, el nuestro entre ellos, aún se habla a menudo de “consejo genético”, denominación con una connotación más negativa (si se es aficionado a la semántica) que la de “asesoramiento genético”.

El objetivo del asesoramiento genético es el de facilitar a las personas la toma de decisiones informadas. Si me apura, este es también el objetivo del libro que tiene en las manos: informarle para que sus decisiones y opiniones estén basadas en datos sólidos y no en historias para no dormir. Todos tenemos mutaciones en alguno de nuestros genes y algunas de estas mutaciones pasarán a nuestros hijos. La única certeza absoluta es que un niño nacerá con algunas mutaciones ya heredadas en algunos de sus genes y que durante la vida irá añadiendo más mutaciones: puede apostar la vida en ello. Desde este punto de vista, no existe un *niño sano*. Todos nacemos con defectos de fábrica. Las parejas que han tenido un hijo gravemente enfermo o que han visto a un familiar sufrir una enfermedad genética no acuden a un asesor genético por diversión. Quieren tomar sus decisiones sobre una base más sólida que la lotería genética. Hay parejas que, pese a saber que tienen muchos números en esta lotería, prefieren aceptar el resultado sea cual sea: su decisión es correcta. A juzgar por lo que dicen las personas que han utilizado este servicio, es bueno tener la posibilidad de escoger libremente.

A pesar de la satisfacción general de sus usuarios, el asesoramiento genético tiene mala prensa. Hay grupos que lo critican por ofrecer la posibilidad del aborto en algunos casos. El porcentaje de abortos practicados después de un diagnóstico genético se estima alrededor de un 1,34% respecto del total de abortos en el Reino Unido, un 1% en Estados Unidos y Australia y cifras más o menos parecidas

en otros países, hasta llegar a unos valores mínimos del 0,002% en Noruega o el 0,003% en Suecia: parece claro que el diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas no es la razón principal que lleva a las mujeres a abortar. Las mujeres que abortan no lo suelen hacer frívolamente y no siempre el aborto es la solución: a veces, una detección precoz permite instaurar un tratamiento que mejore los síntomas de la enfermedad. Otros grupos critican a la asesoría genética por intrusiva y contraria a la dignidad de la mujer, pero el testimonio de las mujeres que lo utilizan parece contradecir esta opinión. Como recoge un documento del GIG, fue la presión de las mujeres que requerían este servicio lo que impulsó la creación de las primeras asesorías genéticas. También se argumenta que la existencia de pruebas limita los recursos destinados a las personas que padecen estas enfermedades. Aquí hay que considerar si es legítimo utilizar a las familias afectadas como arma para forzar a los gobiernos a que mejoren la asistencia sanitaria o la investigación.

La crítica más dura y extendida contra el asesoramiento genético es la que lo relaciona con la eugenesia. Éste fue un movimiento político que, usando un barniz pseudocientífico, promovía la desigualdad esencial entre los hombres, con el argumento de que había personas de cualidades superiores y otras de cualidades inferiores. Por razones evidentes, los superiores eran los ricos y los inferiores, los pobres y los no-blancos. El racismo ha existido siempre, pero esta nueva formulación es de origen inglés: un estadístico, Francis Galton, aprovechó su condición de pariente de Charles Darwin (eran primos) y su prestigio como psicólogo para verter toda una serie de prejuicios en un libro que fue muy popular a finales del siglo XIX. En la Inglaterra victoriana no necesitaban ninguna excusa para dividir a la población en clases, porque la sociedad ya estaba sólidamente estratificada, pero estas ideas fueron muy populares en Estados Unidos, país que recibía grandes oleadas de inmigrantes. En los años 20, las clases medias de América del Sur y Japón abrazaron el ideal eugenesico con la esperanza de que la raza humana mejoraría gra-

cias a la procreación selectiva de los humanos superiores. Países como Suecia o los mismos Estados Unidos usaron prejuicios eugenésicos para esterilizar a enfermos mentales y grupos indeseables incluso hasta los años 60, pero el máximo esplendor de la eugenesia se dio en la Alemania nazi, entre los años 30 y 40. Varios millones de enfermos mentales, judíos, comunistas, gitanos y otros grupos calificados como inferiores fueron esterilizados o exterminados, en una aplicación extrema del ideal eugenésico. La colaboración de algunos científicos para justificar acciones políticas indiscutiblemente inmorales ha dado lugar a que la nueva Alemania reunificada sea un país que se siente incómodo con la investigación genética, en parte debido a que después de la guerra muchos de estos científicos regresaron a sus puestos en las universidades como si nada hubiera pasado. La entrada de Alemania en el Proyecto Genoma Humano fue tardía y tímida, debido a las reticencias que la genética aún despierta en muchos sectores de la población.

La comparación del asesoramiento genético con la eugenesia es tan malintencionada como frecuente. No hay argumentos contra los prejuicios, pero puedo darle unas cuantas ideas para que las considere si alguna vez le asalta la duda. Primero, la eugenesia es una acción impuesta por un gobierno, mientras que acudir a un asesor genético supone una decisión personal y libre. Segundo, la eugenesia carece de base científica, mientras que una prueba prenatal detecta una mutación concreta que tiene un efecto demostrado. Siempre que las decisiones sean personales e informadas, cada uno puede hacerse responsable de ellas y afrontar los dilemas éticos correspondientes. Tercero, algunas enfermedades son muy comunes en grupos concretos como, por ejemplo, la enfermedad de Tay-Sachs en los judíos asquenaitas. Algunas voces han criticado la detección de esta enfermedad como un ejemplo de eugenesia, pero muchos representantes de la comunidad judía y las asociaciones de pacientes se han mostrado de acuerdo con la disponibilidad de las pruebas, que son voluntarias y privadas. Cuarto, la propia definición de

eugenesia es tan nebulosa que algunos estudiosos de la ética del asesoramiento genético han propuesto que, simplemente, no se utilice este término y se estudie cada caso en sí mismo.

Derecho individual o derecho social

Los planteamientos éticos modernos han puesto un énfasis casi absoluto en los derechos individuales. El siglo xx ha visto demasiados casos en que estos derechos eran ignorados, tanto antes como después de la Declaración de los Derechos del Hombre. Esto y el nuevo modelo de sociedad basado en la lucha por la individualidad ha convertido el individualismo en un derecho en sí, y cuestionar su bondad es casi sinónimo de ser totalitarista.

El conocimiento del genoma humano es, principalmente, individual: cada persona posee su propio genoma, que en este sentido es único, y la información que se derive de él le pertenece en la misma medida que cualquier otra parte de su cuerpo. Los diagnósticos, las predisposiciones y las mutaciones se refieren siempre a una persona, no al genoma en abstracto. Sin embargo, no todo es tan sencillo.

El genoma humano es eso: humano, el mismo para toda la humanidad. Para algunas personas es incluso más “el mismo”: el genoma de sus parientes cercanos se parece más al suyo que el de sus amigos. Otras personas, aunque no estén directamente emparentadas entre ellas, pueden tener en común una mutación que les causa una enfermedad. De la misma manera, algunos grupos humanos aislados por causas geográficas o históricas pueden verse a ellos mismos como integrantes de una comunidad genética.

La Organización Mundial de la Salud, la Organización del Genoma Humano y la Asociación Médica Mundial han señalado la naturaleza familiar del genoma. Estas organizaciones opinan que en algunos casos puede no ser éticamente correcto que una persona oculte información genética que pueda ser de interés para sus familiares. El derecho indivi-

dual a la privacidad de la información sobre el propio genoma queda limitado por el derecho de otras personas a beneficiarse de una información que, al fin y al cabo, también se refiere a *su* genoma.

El derecho de la sociedad sobre el genoma de una persona también entra en conflicto en otras circunstancias. Por ejemplo, las agencias de adopción: ¿pueden realizar pruebas genéticas para calcular el riesgo de que los padres adoptivos puedan sufrir alguna enfermedad o, incluso, si van a ser violentos, alcohólicos o se van a divorciar? Ya sabe que algunas conductas pueden tener una base genética, y los organismos que regulan las adopciones no escatiman nunca las pruebas. Los cuestionarios, los trámites y toda la burocracia que acompaña una adopción tienen el objetivo de seleccionar a los padres más perseverantes y, de entre ellos, a quienes cumplan más con unos requisitos que se supone debe tener una familia modélica. Si existe la posibilidad de saber qué probabilidad tiene un padre adoptivo de sufrir una demencia, ¿no supondría una negligencia no averiguarlo? ¿Por qué dejar esto al azar cuando todos los otros datos de los solicitantes se han estudiado tan a fondo? No digo que tenga que ser así, pero imagine que dentro de poco, cuando estas pruebas estén disponibles y se hayan generalizado, empiecen a aparecer en los periódicos historias de niños adoptados que han sido abandonados, maltratados o que han quedado huérfanos al cabo de poco. Los responsables de estas adopciones quizá tendrán que justificar por qué no detectaron estas posibilidades cuando tenían los medios para hacerlo. Como ve, no es una cuestión fácil de responder.

Como en el ejemplo de las adopciones: imagine que un piloto de avión deprimido decide suicidarse llevándose por delante a todo el pasaje. No me lo invento: en 1999 un piloto de las líneas aéreas egipcias hundió el avión que pilotaba en el océano al poco de despegar de Nueva York. El análisis de la caja negra sugirió que no fue una avería sino un suicidio. Si fuera posible detectar las tendencias depresivas mediante una prueba genética, ¿deberían someterse a estas

pruebas los profesionales que tienen vidas a su cargo? Si no lo hicieran, ¿podrían demandar los familiares de las víctimas a la empresa por negligencia?

En la sanidad pública: ¿qué solución hay para el conflicto que se plantea entre el derecho de los padres a tener un hijo aun sabiendo que requerirá un costoso tratamiento y el derecho de la sociedad a priorizar los tratamientos de personas *que no han elegido estar enfermas*, por decirlo así? No me mire mal: así se priorizan algunos trasplantes, de manera que las personas adictas al tabaco o al alcohol son enviadas al final de la lista de espera, no como castigo sino porque sus probabilidades de aprovechar el trasplante son menores que las de una persona que no tenga estos factores de riesgo. Cuando el tema de la priorización de los trasplantes se sometió a debate público hubo opiniones para todos los gustos y el uso del diagnóstico prenatal no será muy diferente.

No hay una única respuesta: tenemos unas herramientas nuevas y aún estamos aprendiendo a usarlas.

La discriminación permite que el mundo funcione: unos candidatos son escogidos para un trabajo, un gobierno o un matrimonio y otros no. La llamada discriminación positiva promueve a candidatos con algún impedimento físico o social por delante de otros con más méritos objetivos. Los baremos de las pruebas físicas de acceso a los cuerpos de policía o de bomberos, por ejemplo, son diferentes para cada sexo. Un hombre de veinticinco años paga más por el seguro de su moto que una mujer de cincuenta por el de su coche. La información genética constituye un elemento más de discriminación. Lo que no sabemos aún es cómo lograr que esta discriminación sea justa. La discusión está abierta.

Investigación con células madre embrionarias

Una de las cuestiones éticas que han saltado más recientemente al debate público es la del uso de células madre embrionarias para investigación. Las promesas que esta línea

de investigación ofrecen para el tratamiento de algunas enfermedades cardiovasculares o el Parkinson requieren un análisis cuidadoso de los pros y los contras.

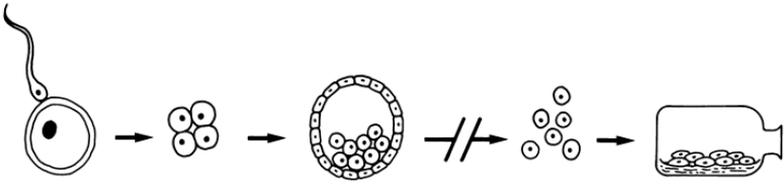
Para saber de qué estamos hablando vale la pena repasar un par de definiciones, ya que algunas veces las palabras se usan de manera poco exacta. El producto inmediato de la unión de un espermatozoide y un óvulo es el “cigoto”. Al cabo de una semana, más o menos, el cigoto se implanta en el útero. A partir de este momento y hasta la octava semana hablamos de “embrión”, propiamente dicho. Desde la novena semana hasta el nacimiento hablamos de “feto”. En general se tiende a intercambiar los nombres, o a referirse a cualquier momento del proceso con el nombre de “embrión”. Las células a que se refiere el título de este apartado son más a menudo cigóticas que embrionarias, pero el término está tan extendido que intentar cambiarlo ahora sólo sería una fuente de confusión.

No todas las células madre embrionarias son iguales. Las que están en el centro de este debate son las totipotentes (que pueden dar lugar a un organismo entero y se encuentran en el cigoto y el embrión) y las pluripotentes (que pueden dar lugar a tejidos diferenciados, pero no a un organismo entero, y se encuentran en la sangre de la placenta, la médula ósea y los tejidos fetales).

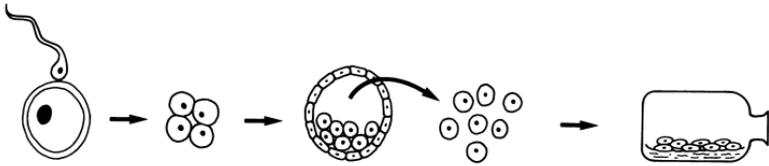
La discusión se centra sobre todo en el origen de las células, ya que no se han puesto objeciones al estudio con células derivadas a partir de placenta o de médula ósea de personas adultas, por ejemplo.

Actualmente se pueden obtener células madre embrionarias de cuatro maneras: pluripotentes, a partir de fetos abortados; y totipotentes, a partir de embriones no usados para fecundación *in vitro*, embriones creados especialmente para investigar o embriones creados asexualmente mediante transferencia del núcleo de una célula adulta a un óvulo vacío.

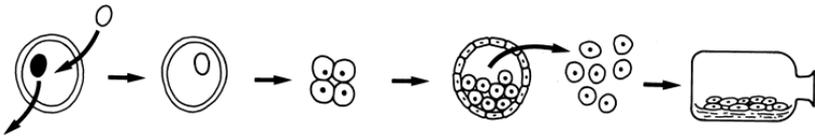
Cada caso es diferente y el criterio que se aplica para valorarlo depende más de principios éticos o religiosos que de otras consideraciones. Esquemáticamente, se puede



A) Embriones o fetos abortados.



B) Embriones creados mediante fecundación *in vitro* para tratamientos de fertilidad que después no han sido implantados, o creados expresamente para la investigación.



C) Transferencia del núcleo de una célula somática adulta a un óvulo al que se le ha extraído el núcleo. Mediante esta técnica nació la oveja Dolly.

FIGURA 10. Diferentes maneras de obtener células madre.

hablar de dos aproximaciones a este tema, según la consideración ética que se dé al cigoto: como símbolo o como individuo con derechos.

Las personas que opinan que el cigoto es un individuo con derechos equiparan la destrucción de un cigoto con un asesinato. Aunque la finalidad sea salvar vidas, la destrucción de otras vidas no es justificable. La discusión sobre si se requiere un sistema nervioso para ser sujeto de derechos es estéril por definición, ya que es imposible ponerse de acuerdo. Sorprendentemente, en el otro extremo del ciclo vital sí que hay acuerdo: en general se acepta que una persona está muerta cuando no se le detecta comunicación sensorial alguna con el mundo exterior mediante actividad cerebral. Las células de esta persona siguen estando vivas durante un tiempo, y en todas las culturas se trata con respeto a los cuerpos sin vida, pero las opiniones son más unánimes sobre cuándo acaba la vida que sobre cuándo empieza. Con sistema nervioso o sin él, si se considera al cigoto como sujeto de derechos, extraer células de un cigoto en sus primeros estadios de desarrollo no debería ser inmoral, ya que en este punto el cigoto aún es capaz de continuar su desarrollo hasta convertirse en una persona adulta. El diagnóstico preimplantación se basa precisamente en esta capacidad del cigoto para desarrollarse aunque se le haya extraído una célula. El DNA de la célula extraída se analiza mediante la técnica de PCR para asegurar que el cigoto no tiene una enfermedad concreta. Esta estrategia es una solución posible para las parejas que quieren tener descendencia pero que saben que tienen un riesgo alto de que sus hijos padezcan una enfermedad genética.

Aunque no se reconozca el cigoto como sujeto de derechos, esto no significa que sea una célula cualquiera. El respeto hacia el cigoto es un símbolo del respeto a la vida y, por eso, algunas situaciones se consideran justificadas y otras no. La producción de un exceso de embriones para los tratamientos de fertilidad se suele considerar justificada, pues permite que las parejas infértiles tengan hijos. En este contexto, el uso de cigotos, embriones y tejido fetal para la

investigación de enfermedades se puede considerar también una aplicación positiva. En cambio, otras aplicaciones (como, por ejemplo, estudios de toxicidad) que no estén dirigidas al tratamiento de enfermedades mortales se puede ver como no respetuoso con el valor simbólico que muchas personas depositan en el cigoto.

La legislación y las actitudes de las personas ante este tema suelen basarse en uno u otro de estos criterios.

Otra consideración que sigue al uso de cigotos para investigación es la relación de complicidad: si se es causante o beneficiario. El causante de una acción es quien la lleva a cabo materialmente. En cambio, el beneficiario recibe un beneficio aunque no siempre tenga que ver con la acción. Hay diferentes actitudes éticas ante esto y, en consecuencia, diversas aproximaciones legales.

Por ejemplo, se puede prohibir la destrucción de embriones humanos para la investigación y, al mismo tiempo, permitir que la investigación se lleve a cabo en embriones destruidos por otros motivos, por lo general abortos legales. Así se evita que personas de principios éticos difusos ofrezcan compensaciones económicas a mujeres que necesiten dinero a cambio de óvulos para fecundar. El razonamiento es paralelo al del trasplante de órganos procedentes de asesinatos o suicidios: se considera correcto obtener un beneficio de una acción que no se aprueba moralmente. La distinción entre beneficiarse de una acción o causarla directamente propició la rocambolesca historia de la primera fecundación *in vitro*: en Estados Unidos no estaba permitida la investigación sobre fecundación asistida, mientras que en el Reino Unido no estaba explícitamente prohibida pero no era financiada. El equipo que llevó a cabo la fecundación que dio lugar al nacimiento de Louise Brown en 1978 trabajaba en este último país financiado por una fundación privada americana, con lo que pudo sortear los dos obstáculos burocráticos.

Al principio de este apartado hemos visto que uno de los métodos para obtener células madre embrionarias es la

transferencia del núcleo de una célula de una persona adulta a un óvulo vacío. La frase puede sonar un poco rebuscada, pero si le digo que es la técnica que se usó para la clonación de la oveja *Dolly* ya sabrá de qué le hablo. En el capítulo 1 hemos visto en qué consiste esta técnica: la introducción del material genético en un ambiente que le envía las señales para que cambie su curso vital y, en lugar de formar una célula de ubre, forme una oveja entera. Mediante esta técnica puede llegar a ser posible la terapia de reemplazo celular, es decir, cultivar tejido nervioso para tratar a pacientes de Parkinson con células exactamente iguales a todas sus otras células, con lo que no se daría rechazo. El “cigoto” que se crearía en este caso no sería una nueva combinación de material genético procedente de dos personas, como la que se da en la reproducción sexual, sino que sería un cultivo celular que, a los pocos días, sería dirigido a diferenciarse en el tejido deseado (neuronal, hepático o renal, por ejemplo). Como no se crea un embrión nuevo no se pueden aplicar las objeciones éticas referentes al derecho del cigoto o su valor simbólico. Conceptualmente, no difiere mucho de cultivar piel para autotrasplantar a las personas que han sufrido quemaduras. Las objeciones aquí se plantean por otro lado.

El hecho de disponer de una célula totipotente procedente de una persona adulta permite la posibilidad hipotética de que esta célula sea llevada a la última consecuencia de su desarrollo: la creación de otra persona. Por lo tanto, la prohibición de la transferencia nuclear iría dirigida a evitar esto último, a expensas de renunciar a los beneficios de la terapia de reemplazo celular. Ian Wilmut, el pionero de esta técnica, se ha declarado contrario a usarla frívolamente y no se cansa de explicar que el verdadero problema técnico y ético de su aplicación a la reproducción de seres humanos no son los bajos porcentajes de éxito, sino los éxitos parciales, en los que llega a nacer un animal, pero éste presenta malformaciones y enfermedades. Fuera de la discusión sería de algunos aspectos concretos (las dificultades técnicas y los problemas

éticos inmediatos), tanto los partidarios como los detractores de la clonación reproductiva suelen insistir en la visión determinista, según la cual dos personas no son individuos distintos si tienen la misma información genética (con lo fácil que es resolver este tema preguntándole a cualquiera que tenga un hermano mellizo). Tanto el Consejo de Europa como la UNESCO han manifestado que la diferencia entre la clonación terapéutica y la reproductiva es tan clara que resulta perfectamente posible prohibir la clonación reproductiva sin que esto afecte a la terapéutica. Pero la expresión “clonación de humanos” tiene una carga simbólica demasiado atractiva como para que mucha gente acepte abandonarla en favor de otras más exactas, con lo que seguramente durante los próximos años se discutirán cosas diferentes con nombres iguales.

¿Es ético no hacer?

Como estos problemas son tan complicados, ¿no sería más sencillo dejarlo todo como está y no complicarnos la vida con dilemas innecesarios? Durante toda la historia de la humanidad han existido enfermedades genéticas y hemos llegado hasta aquí, de modo que, ¿qué necesidad hay de intervenir ahora?

Esta es una pregunta lícita, por supuesto. Sin diagnósticos genéticos ni secuencias de genes no se nos plantearían los dilemas éticos que se exponen en este capítulo. Por suerte o por desgracia, disponemos de la secuencia de nuestro genoma y tenemos la capacidad de usar este conocimiento para bien o para mal. La discusión sobre lo que está bien y lo que está mal tiene muchas facetas y no terminará nunca. Ahora bien, la opción de no hacer no constituye una opción neutra. No hacer cuando se tiene la posibilidad de hacer ya es una acción, y también tiene unas consecuencias que se deben valorar.

Ante una nueva herramienta, ¿es correcto guardarla en un

cajón por temor a que alguien haga mal uso de ella? Un hipotético riesgo futuro, ¿justifica el obviar una necesidad presente? ¿Cómo explicarle a una persona enferma que la sociedad no quiere utilizar una herramienta que podría aliviar su sufrimiento?

El ejemplo más claro lo ofrece la vacunación: no está libre de riesgos, pero ha salvado millones de vidas desde que se generalizó su uso. La valoración de riesgos y beneficios fue favorable al uso de las vacunas y costaría encontrar a alguien que considere que el beneficio no ha compensado el riesgo. Hoy, las transfusiones de sangre o los trasplantes de órganos implican riesgos y estos riesgos eran aún mayores cuando se empezaron a practicar. Si una estimación al alza de los riesgos hubiera bloqueado la aplicación de estos métodos el mundo sería muy diferente en la actualidad.

Aún no he dicho suficientes veces que la secuencia del genoma humano no es ni una varita mágica ni un sortilegio que lo cure todo con sólo recitar unos miles de bases. Hay que poner a trabajar todo este conocimiento para obtener sabiduría. Hará falta mucho esfuerzo, tanto en horas de trabajo como en dinero, para que el genoma humano sea una herramienta corriente en la medicina de cabecera. Algunas aplicaciones están más lejos que otras, pero el argumento no basta para decidir no acercarse un poco.

Este capítulo resulta fragmentario, inconexo y a ratos oscuro: no es sino fiel reflejo de la situación en que nos encontramos por lo que respecta a las cuestiones éticas que plantea el conocimiento de nuestro genoma. No espero que haya sacado conclusiones, sino que haya visto que todas estas preguntas son mucho más complejas de lo que a veces se quiere presentar cuando se divide el mundo en buenos y malos. La única conclusión clara es que no hay respuestas fáciles. La opinión que cada cual tiene de estas cuestiones puede cambiar en un momento, en función de si las juzga desde una distancia segura o si su vida depende de una decisión. La información genética afecta aspectos muy íntimos de las personas, sus diferentes visiones del mundo y el signi-

ficado de la salud y la enfermedad. También exige una discusión del papel de los gobiernos y la sociedad en la resolución de estas cuestiones. Es imposible encontrar una solución a gusto de todos, pero tenemos la responsabilidad de intentar buscarla.