

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUYO

Fondo Editorial



REVISTA

“BIOÉTICA Y FAMILIA”

Instituto de Bioética

Nº 3

FONDO EDITORIAL DE LA UNIVERSIDAD
CATÓLICA DE CUYO
Dirección de Publicaciones
Impreso en Noviembre de 2011.

Directora: María Isabel Larrauri

Reservados los correspondientes derechos
por la Universidad Católica de Cuyo.
Prohibida su reproducción total o parcial.
Pueden formularse citas con la indicación
expresa de su procedencia y conservando
el sentido del contexto.-

REVISTA "BIOÉTICA Y FAMILIA"
DE LA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUYO
Es una publicación oficial de la Universidad.
Las opiniones expresadas en los trabajos son
de exclusiva responsabilidad de sus autores,
no expresando el pensamiento del señor
Rector ni del Honorable Consejo Superior.

Instituto de Bioética y Familia N° 3 / compilado por José Juan García.
- 1a ed. - San Juan: Universidad Católica de Cuyo, 2012.
CD-ROM.

ISBN 978-950-559-272-2

1. Bioética. 2. Aborto. 3. Familia. I. García, José Juan, comp.
CDD 174.957

Fecha de catalogación: 01/12/2011

© Copyright By Universidad Católica de Cuyo
Impreso en Argentina - Printed in Argentina
Hecho el depósito que determina la Ley 11.723
I.S.B.N. N° 978-950-559-272-2

LAS PRUEBAS GENÉTICAS EN FASE PRENATAL

Fabrizio Turollo

1. ANTECEDENTES

La genética es uno de los campos donde más se concentra la atención de la más reciente literatura bioética, por los enormes riesgos inherentes a una comprensión reduccionista de los resultados de esta disciplina. Más precisamente, se podría decir que el mayor peligro proviene del genetismo, o de la reducción excesiva de la persona a sus bases biológicas. El genetismo se diferencia de la genética, porque la genética es una disciplina científica, mientras que el genetismo es una filosofía implícita, que absolutiza los resultados de la genética y minimiza los otros componentes que entran en juego en el desarrollo y la formación de los seres humanos. Por esta razón me gustaría poner en cuestión, en este artículo, algunos posibles riesgos derivados del uso generalizado de la prueba genética en la fase prenatal, uso que responde más a las indicaciones del genetismo que a las de la genética. En primer lugar el riesgo de que en las condiciones actuales, la utilización incorrecta de las pruebas genéticas contribuya a modificar profundamente el sentido, el rol, los deberes y las mismas raíces éticas de la práctica médica.

Mis preocupaciones no cuestionan la utilidad e importancia de las pruebas genéticas. No soy un enemigo del progreso y menos un *laudator temporis acti* [panegirista de los tiempos pasados], más bien estoy sinceramente admirado por las grandes innovaciones técnicas de la época actual y de la inteligencia de los científicos e investigadores. Aquí, sin embargo, me gustaría tener por descontada esa admiración y centrar la atención sobre los riesgos colaterales de ciertas empresas científicas, para evitar que la admiración se convierta en ceguera.

2. LA BRECHA ENTRE DIAGNÓSTICO Y CURA CONDUCE A LA MEDICINA SELECTIVA

Las pruebas genéticas han incrementado las capacidades de diagnóstico de la medicina, sin que haya aumentado a la par la capacidad terapéutica. Hay muy pocos casos en que, por ejemplo, el diagnóstico genético pre-natal, se acompaña de un curso eficaz de tratamiento (menos del 15% de los trastornos identificados por el diagnóstico genético prenatal se puede curar). Con mayor frecuencia, sin embargo, al diagnóstico no se sigue el tratamiento de la enfermedad, sino la eliminación del paciente. Tal vez no se hace suficiente caso a este fenómeno, pero se trata de un hecho que está cambiando las raíces éticas de la práctica médica, con la transición

de la medicina curativa a la medicina selectiva, que ya no atiende sólo a eliminar la enfermedad, sino a su portador. Creo que, éticamente, se trata de un giro de 360 grados. La medicina curativa tiene la vida como supremo valor ético, mientras que la medicina selectiva tiene como valor supremo la perfección, una perfección que vale más que la vida misma, porque según ella la vida, si no responde a ciertos requisitos, se elimina.

A veces se intenta eludir el problema diciendo que el objetivo de la medicina selectiva no es la perfección sino la salud, entendida como ausencia de enfermedad. Los utilitaristas se limitan a observar, muy modestamente, que una vida vale la pena vivirla si el equilibrio general predecible entre placer y dolor es positivo. Ellos no buscan la perfección, sino simplemente una vida que sea integralmente agradable. Desde el punto de vista utilitarístico las pruebas genéticas podrían permitir afinar aquel cálculo de placeres; es en lo que consiste la llamada aritmética moral cuantitativa de Jeremy Bentham (o cualitativa, como la de John Stuart Mill), proporcionándonos algo de luz sobre el grado de felicidad previsible de una vida futura. Las pruebas genéticas nos permiten identificar las enfermedades genéticas, o la predisposición genética a ciertas enfermedades.

Sin embargo la frontera entre salud y búsqueda de características deseables es tenue: es casi imposible encontrar una línea clara de demarcación. Sobre este tema ha hecho consideraciones muy interesantes el filósofo alemán Hans G. Gadamer, quien dice, en su famoso libro, que el concepto de salud es casi un enigma¹. Investigaciones recientes han demostrado que el 11% de las parejas habrían eliminado un feto con predisposición a la obesidad². Pero ¿es la obesidad una enfermedad? En los años 80 la hormona de crecimiento humano, utilizada inicialmente contra el enanismo, se convirtió en una de las drogas de mayor venta en los Estados Unidos, ya que la usaban también los niños normales, que tenían sólo el problema de una estatura ligeramente inferior a la normal³. En este caso no iba a ser tratada como una enfermedad la obesidad, sino la estatura inferior al promedio. Por supuesto, al ser capaces de detectar este tipo de anomalía mediante una prueba genética, algunos podrían sentirse inclinados a intervenir de forma selectiva. Estos ejemplos nos hacen comprender que el abuso de las pruebas genéticas en el desarrollo prenatal puede dar lugar a una nueva eugenesia. Por supuesto nadie quiere volver a la cruda eugenesia nazi, sobre la base de las consignas estúpidas y brutales que glorifican la pureza racial

¹ Ver H.G. Gadamer: *The Enigma of Health*, Polity Press, Oxford, 1996.

² G. Cowley: *Made To Order Babies*, "Newsweek", invierno/primavera 1990, edición especial, "The 21st Century Family", p. 98.

³ Para asegurar un mercado siempre más amplio a la hormona manipulada genéticamente, tanto la Genentech como la Ely Lilly realizaron, con la ayuda de médicos locales, una campaña de relaciones públicas y de mercado muy agresivas, a fin de definir la baja estatura como una suerte de enfermedad. Ver S. LEHRMAN, *The Fountain of Youth?* "Harvard Health Letter", junio 1992, pp. 1-3.

y el odio provocado por el miedo y la ideología política. No, los defensores de la nueva eugenesia rechazan enérgicamente estas comparaciones, porque la suya es una eugenesia con rostro humano, que sólo quiere proporcionar un mejor rendimiento, mejor calidad de vida, una mayor eficiencia.

3. UNA AMENAZA AL NÚCLEO FUNDANTE DE LA DIGNIDAD HUMANA

Frente a estas tendencias es necesaria una batalla cultural. Una batalla que ponga de relieve la pobreza de las perspectivas filosóficas y culturales utilitarísticas (existe un utilitarismo filosófico, pero también un utilitarismo práctico, asentado en la cultura y en la moral común), materialistas, empiristas, que lo reducen todo a materia y sensación. El empirismo basa su cálculo de la felicidad en la cantidad de placer y dolor previsible, porque el placer y el dolor son empíricamente comprobables y medibles. Sin embargo el utilitarismo no puede comprender la dimensión espiritual, que es un elemento no comprobable empíricamente, capaz de proporcionar un sentido a la realidad palpable. Al final lo que importa no es el dolor o una malformación o una cierta característica considerada poco deseable, sino la importancia que esto asume en la vida de una persona. Este significado viene del espíritu, cuyos movimientos no se pueden predecir mediante pruebas genéticas. Son evidentes para todos, los ejemplos de personas felices y satisfechas, a pesar de que sean portadoras de graves defectos. Así como hay gente desesperada, a pesar de su envidiable perfil genético. Todo esto ocurre porque “no existe un gen para el espíritu humano”, como dice el subtítulo de la película “Gattaca” (que prefigura una sociedad futurista basada enteramente en la clasificación de los individuos en función de su código genético). Habiendo entendido esto, las organizaciones que representan a los discapacitados en Alemania y Holanda han afirmado “el derecho a la anormalidad”, argumentando que la diversidad es un desafío que puede convertirse en una fuerza para la comunidad⁴.

Debe entenderse lo que está en juego sobre las cuestiones filosóficas y éticas del reduccionismo genético. Toda la tradición filosófica occidental, en la descripción de la realidad humana, siempre ha hecho una distinción entre el aspecto físico-corporal y el intelectual-espiritual. Esta distinción se ha convertido, en la modernidad, hasta en una oposición. La ciencia por el contrario, ha seguido un camino opuesto al de la filosofía, acercando siempre más la dimensión corporal y la espiritual, hasta casi confundirlas y superponerlas. Un paso importante en esta dirección se dio a través de la teoría darwiniana de la evolución, según la cual el ser humano proviene de animales semejantes al mono.

⁴ R. Chadwick: *Euroscreen Final Report – Genetic Screening. Ethical and Philosophical Perspectives*, 1997, p. 7.

Hoy en día, los genetistas confirman las teorías darwinianas con nuevas y sorprendentes investigaciones que muestran que la diferencia a nivel del ADN, entre el ser humano y el chimpancé es cerca del uno por ciento. “Si el ser humano se ha desarrollado a partir del reino animal” -comenta Kurt Bayertz- “entonces no se entiende por qué estas fuentes deben referirse únicamente a sus características físicas. (...) La neurofisiología, la genética del comportamiento, la psicología experimental y muchas otras ciencias aspiran a explicar el pensamiento y la acción humana a través de determinantes psicológicos y genéticos o condicionamientos del medio ambiente”⁵. Skinner cree, por ejemplo, que el análisis experimental de la conducta humana conducirá inevitablemente a la insignificancia del concepto mismo de libertad. Según Bayerz la teoría de Skinner “indica el punto de fuga que, en última instancia, se refiere a cada interpretación científica de la especie humana”⁶.

La ciencia no reconoce la subjetividad ni la espontaneidad. Sino que describir al hombre a través de métodos y metodologías de tipo exclusivamente científico significa aceptar a priori una reducción excesiva de la realidad humana. La ciencia no es capaz de describir la libertad, ya que ella funciona a través de patrones y relaciones de causa y efecto, y la causa, como se sabe, determina estrictamente al efecto. Por el contrario, los comportamientos humanos dependen de las motivaciones que, a diferencia de las causas, determinan sin necesidad. Estos conceptos y terminología sin embargo, no son propios de la ciencia y de la genética, sino de la filosofía moral y, tal vez, de la psicología (o al menos de un cierto tipo de psicología.) Una visión puramente científica de la realidad humana obliga por tanto a transformar la subjetividad misma en un objeto, es decir en una parte de la naturaleza, exactamente como el cuerpo. Con la desaparición de la distinción entre subjetividad y naturaleza, desaparece como resultado la base teórica sobre la que descansa la noción de dignidad. Según Bayerz, de hecho, “no hay lugar, dentro de una descripción científica de la humanidad, para la idea de dignidad humana”⁷.

Tal vez alguien podría pensar que los análisis de Bayerz sean algo exagerados, pero algunos ejemplos y algunas declaraciones hechas en los últimos años por algunos biólogos y genetistas nos dicen que no es así y que si Bayerz yerra, se equivoca sin duda por defecto y no por exceso. Los extraordinarios avances de la genética y la finalización del mapa del genoma humano han llevado a los científicos a un exceso de entusiasmo, como siempre sucede frente a algún nuevo descubrimiento científico asombroso. Una cierta cultura reduccionista, se apoya en los resultados de la genética y en las posibilidades que ofrecen las pruebas genéticas para desviar la atención

⁵ K. Bayertz: *Human Dignity: Philosophical origin and Scientific Erosion of an Idea*. en *Id* (ed. by), *Sanctity of Life and Human Dignity*, Kluwer Academic Publishers, Dordrecht, 1996., p. 85.

⁶ *Ídem*.

⁷ *Ídem*, p. 86.

de las causas culturales, familiares, ambientales y educativas que determinan el comportamiento humano en favor de las causas genéticas. El Centro de estudios sobre gemelos y adopción de Minnesota atribuye una responsabilidad muy alta a los factores genéticos en la determinación de un comportamiento tal como la preocupación (55%), la creatividad (55%), el conformismo (60%), la agresividad (48%), la extroversión (61%)⁸. Muchas enfermedades mentales se refieren a trastornos genéticos. La diferencia entre carácter masculino y femenino, que en el pasado se ha reducido a determinantes antropológico-culturales, o bien psicológicos (en relación a la forma diferente de resolver el Edipo), hoy en cambio se reduce a una base genética, en particular a un grupo de genes que se heredan del cromosoma X paterno, lo que podría *“ayudar a una persona a deducir lo que otra persona está sintiendo o pensando, en definitiva, a tener aquello que llamamos intuición femenina”*⁹.

La homosexualidad también tiende a ser explicada por factores genéticos. Un grupo de estudio que ha llevado a cabo investigaciones específicas sobre el tema llegó a la conclusión de que existe una certeza del 95,5% acerca de que la predisposición a la homosexualidad se encuentra en un gen, o algunos genes, cerca del extremo del brazo largo del cromosoma X que se hereda de la madre¹⁰. En 1996 fue identificado en ratones un marcador genético para el alcoholismo. Los ratones que carecen del gen del receptor 5-HT_{1b} eran en realidad más propensos a beber agua que contiene etanol en comparación con sus compañeros¹¹. Algunos creen que *“la investigación genética ofrece la posibilidad de identificar individuos que podrían estar predispuestos a ciertos tipos de conducta criminal”*¹². Estas opiniones pueden llevar, en algunos contextos, a un renacimiento de sentimientos racistas. Consideremos, por ejemplo, la población negra en los Estados Unidos, que es una minoría social, pero representa por otra parte la mayoría de la población carcelaria. Pues bien, si existe un gen que predispone a la delincuencia, entonces se debería decir que este gen es más frecuente en la población negra y que, por lo tanto, los negros están *“naturalmente”* inclinados a la delincuencia.

El reduccionismo genético lleva a identificar en la base genética la razón de diversos problemas sociales. Daniel Koshland, de acuerdo con la Office of Technology Assessment (Oficina de Evaluación Tecnológica), cree que una parte de las enfermedades genéticas *“está en la base de muchos problemas sociales”*¹³ (por

⁸ T.J. Bouchard et al.: *Sources of Human Psychological Differences: The Minnesota Study of Twins Reared Apart*, “Science”, 12 octubre 1990, p. 223.

⁹ D. Brown: *Girls May Inherit Intuition Gene from Fathers*, “The Washington Post”, 12 julio 1997, p. A18.

¹⁰ T. Radford: *Straight Talk on the Gay Gene: Will Eugenics Come Out of the Closet?*, “Guardian”, Londres, reportado en “World Press Review”, septiembre 1993, p. 23.

¹¹ B. Holmes: *A Gene for Boozy Mice*, “New Scientist”, 14 septiembre 1996, p. 16.

¹² D. Charles: *Genetics Meeting Halted Amid Racism Charges*, “New Scientist”, 26 septiembre 1992, p. 4.

¹³ D. Koshland: *Sequences and Consequences of the Human Genome*, “Science”, 13 octubre 1989, p. 189. Ver U.S.

ejemplo, las personas sin hogar). Estos problemas, por lo tanto, no se relacionarían con la distribución de los ingresos en la población, con la falta de una educación adecuada para todos, con la creciente marginación de los pobres, con la drástica reducción de la fuerza de trabajo industrial debida a la introducción de las nuevas tecnologías, sino con el código genético. Sin embargo los biólogos más perspicaces, los que no transforman la ciencia en cientificismo ni la genética en genetismo, se oponen a tal reduccionismo absurdo y miope. Jonathan Beckwith, profesor de microbiología y genética en la Universidad de Harvard y uno de los pioneros en el campo de la biología molecular, escribe: *“La focalización sólo en la genética para comprender las enfermedades y los problemas sociales tiende a desviar la atención de la sociedad de los otros medios existentes para hacer frente a estos problemas (...). Dar una explicación genética de la inteligencia, de las diferencias entre los sexos, de la agresión, lleva a absolver a la sociedad de cualquier desigualdad que haya producido; de esta manera sólo se fortalece la postura de aquellos que tienen interés en mantener estas desigualdades”*¹⁴.

La filosofía podría escapar al reduccionismo científico sólo mediante la reintroducción de la noción de una sustancia espiritual, es decir, la noción de un núcleo ontológico radical en el interior del ser humano, que resulte ser la base de la libertad humana, de la autodeterminación, de la dignidad. He aquí entonces, que esta revalorización del elemento espiritual debería llevar a la medicina selectiva a una mayor humildad, porque sería posible establecer una gradación entre los seres humanos, distinguiendo aquellos que merecen vivir de aquellos que no lo merecen, si se reduce un ser humano a sólo su cuerpo, sus órganos y finalmente a su ADN, a sus genes. Sin embargo, el hombre es mucho más, porque el espíritu es, como dijo Aristóteles, la forma del cuerpo (y no al revés). No es pues materia de decisión el destino final de un ser humano, su felicidad.

4. GUÍA PRÁCTICA

Después de estos antecedentes ético-filosóficos, vamos a las directrices operativas.

Para evitar estos peligros debe ser cuidadosa la comunicación del diagnóstico obtenido mediante pruebas genéticas prenatales (pero esto también se aplica a otras fases de la vida). A veces, la manera en la cual el médico comunica el diagnóstico es, directa o indirectamente, una forma de presión sobre la pareja parental. Sucede en efecto que algunas mujeres sienten que se les comunica el diagnóstico con un tono y con palabras que dan por sentada la opción a elegir, como si una elección diferente (en un sentido o en otro) constituyera un delito. Se entiende entonces

Congress Office of Technology Assessment, *Mapping Our Genes* (Washington, D.C., U.S. Government Printing Office, 1998, p. 84).

¹⁴ J. Beckwith: *A Historical View of Social Responsibility in Genetics*, “BioScience”, mayo 1993, p. 332.

que la cuestión del consentimiento informado se convierte en algo muy delicado e importante en el diagnóstico genético prenatal. A esto podríamos añadir que a menudo los padres no están adecuadamente preparados para aceptar el diagnóstico, así como los médicos no están adecuadamente preparados para comunicarlo en el modo más correcto.

Es muy interesante en este sentido, la experiencia de Jenny Dobson, enfermera especializada en la atención perinatal y consultora de genética clínica en algunas clínicas católicas y del gobierno estadounidense. La autora del artículo que recoge su experiencia, escribe: *“Sus problemas se concentraban esencialmente en las decisiones, la autonomía, las definiciones de normalidad y los objetivos propios de la medicina. Aunque su educación había dado gran importancia a la neutralidad de los valores en el campo clínico, comenzó a sentirse incómoda al responder a algunas nuevas preguntas de los futuros padres: cuestiones en las que tiende a desaparecer la distinción entre alteración patológica y defectos menores. Frente a pedidos de utilizar pruebas genéticas para seleccionar características deseadas, la ‘neutralidad de valores’ ¿era todavía una posición éticamente sostenible? Jenny ¿podía continuar practicando su profesión, como si la única consideración ética fuera el respeto de un concepto estrecho de la autonomía del paciente? ¿Existían criterios objetivos para distinguir la condición de discapacidad y lo que es deseable?”*¹⁵. *“A medida que las pruebas genéticas se convierten en situaciones de administración normal, Jenny teme que su práctica profesional ya no sea más un esfuerzo por eliminar las enfermedades genéticas, sino que se convierta en una búsqueda de la perfección. La posibilidad de aceptar el aborto incluso en casos de malformaciones no graves depende del modo en que Jenny comunica su diagnóstico a los padres. Está claro pues, que su servicio clínico no es neutral, sino que está cargado de valores”*¹⁶.

Justamente por este motivo en algunas realidades hospitalarias, sobre todo extranjeras, se recurre a una consulta pre y post diagnóstico, ofrecida por un grupo interdisciplinario de expertos, entre ellos un psicólogo y un especialista en bioética, además de un médico. La presencia de un psicólogo y un asesor de ética junto al médico, podría ayudar a la pareja a evaluar, antes del diagnóstico, la oportunidad de conocer por ejemplo la existencia de predisposición a la enfermedad sólo en una etapa avanzada, sin posibilidad de prevención y cura. En este caso, la pareja podría decidir recibir información sólo en relación con la predisposición genética a enfermedades potencialmente tratables, pero no conocer nada acerca de enfermedades de inicio tardío y no curables, ya que esto no haría sino empeorar la calidad de vida de los no nacidos. En efecto, existe un derecho a saber, pero también un derecho a no saber y creo que este derecho, en el caso de las pruebas genéticas, es realmente muy importante. Lo es más aún cuando tiene que ver con las pruebas genéticas prenatales: puedo pretender ser informado acerca de mi predisposición genética a una enfermedad de cáncer, pero ¿puedo de igual manera condenar a mi hijo a

¹⁵ E. Hepburn: *Consulenza genetica: autonomia dei genitori o accettazione dei limiti?*, “Concilium”, 2/1998, p. 66.

¹⁶ *Idem*, p. 70.

que lo sepa? La consulta post diagnóstico también permitiría a la pareja evaluar toda la gama de posibilidades que tenemos por delante: no sólo el aborto sino también eventuales terapias, estrategias para dar la bienvenida a un bebé con alguna dificultad, reorganización del propio tiempo en relación a las eventuales necesidades del recién nacido, etc.

Las decisiones en estos casos son particularmente difíciles porque algunas enfermedades genéticas (por ejemplo, el síndrome de Tay-Sachs, la distrofia muscular de Duchenne, el síndrome de Gaucher) se producen durante la infancia y son mortales, mientras que otras (por ejemplo: el síndrome de Huntington o la poliquistosis renal del adulto) se manifiestan al llegar a la mediana edad. Además, muchas enfermedades genéticas (por ejemplo la espina bífida y el síndrome de Down) tienen diferentes grados de severidad, que van desde un leve deterioro al compromiso extremo de la función. En particular, los niños que heredan un cromosoma 21 adicional pueden crecer manifestando retraso mental grave o moderado, que un ambiente educativo estimulante puede mejorar¹⁷.

A veces las pruebas genéticas pueden dar lugar a malas decisiones. Consideremos por ejemplo el descubrimiento, realizado en los años setenta, de la presencia en algunos varones de un cromosoma 'Y' de más. Esta anomalía también se encontró en el código genético del asesino serial Richard Speck, por lo que los investigadores iniciaron una investigación sobre la población carcelaria, llegando a la conclusión de que esta anomalía genética, encontrada en una serie de criminales, predispondría a la agresividad y la inadaptación social. Probablemente, después de la publicación de los resultados de estos estudios, algunas mujeres, encontrando esta anomalía en el perfil genético de sus fetos, habrían podido optar por abortar. Sin embargo estudios posteriores revelaron que la anomalía también estaba presente en muchos hombres pacíficos tomados al azar de entre la población¹⁸.

Lo más preocupante es que en el futuro estos problemas se extenderán y la necesidad de tomar decisiones tan difíciles será cada vez más frecuente. Jeremy Rifkin escribe al respecto: "*La eugenesia por parte de los padres, en la forma de análisis previo, por defectos de embriones, parece que se extenderá considerablemente en un futuro próximo, a medida que estén disponibles un mayor número de análisis y los procedimientos para la implantación de embriones serán más baratos y más confiables. (...) Los biólogos moleculares afirman que en los próximos diez años serán capaces de identificar los genes específicos asociados con miles de enfermedades genéticas*"¹⁹.



¹⁷ Ver P. KITCHER, *The Lives to Come: The Genetic Revolution and Human Possibilities*, New York, Simon and Schuster, 1996, p. 71.

¹⁸ Ídem, p. 69.

¹⁹ P. J. RIFKIN, *Il secolo biotech. Il commercio genetico e l'inizio di una nuova era*, Baldini & Castoldi, Milan, 2000, p. 220.