



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA

Programa de Maestría y Doctorado en Ciencias Médicas,

Odontológicas y de la Salud.

B I O É T I C A

OPINIONES DEL PERSONAL DE SALUD ANTE DILEMAS ÉTICOS QUE SURGEN DEL
ASESORAMIENTO GENÉTICO EN PADECIMIENTOS NEURODEGENERATIVOS AUTOSÓMICOS
DOMINANTES DE INICIO TARDÍO. UNA PROPUESTA LIBERAL IGUALITARIA

T E S I S

Que para obtener el grado académico de

Maestra en Ciencias

Presenta

Lic. Adriana Ochoa Morales

TUTORA: DRA. MA. ELISA ALONSO V.

ASESOR EXTERNO: DR. RODOLFO VÁZQUEZ

México D. F. Abril, 2006



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

ÍNDICE

Introducción

1. Antecedentes.....	1
2. Marco teórico: principios normativos	15
del liberalismo igualitario	
2.1 Autonomía y paternalismo justificado.....	17
2.2 Dignidad y utilitarismo restringido.....	29
2.3 Igualdad y diferencia.....	45
3. Metodología y resultados.....	57
4. Análisis de los resultados a la luz de los.....	64
principios normativos	
5. Conclusiones (propuesta).....	87
6. Anexo (tablas).....	90
7. Bibliografía.....	92

INTRODUCCIÓN

Este trabajo tiene como objetivo identificar cuáles son las opiniones que el personal de salud tiene ante los dilemas éticos que surgen del asesoramiento genético en padecimientos neurodegenerativos (enfermedad de Huntington, ataxias hereditarias, y Alzheimer familiar), con patrón de herencia autosómico dominante y edad de inicio tardía. El gran avance que ha tenido en las últimas décadas la biología molecular ha ocasionado el surgimiento de problemas éticos durante la práctica del asesoramiento genético que se venía brindando, sobre todo, en padecimientos neurodegenerativos y hereditarios de inicio tardío. Actualmente ya se tiene posibilidad de realizar diagnóstico prenatal o presintomático en algunas enfermedades con esas características, lo que desafortunadamente aún no se puede realizar es el proporcionarles tratamiento preventivo y/o curativo a las personas que están en riesgo de desarrollar el padecimiento o que ya tienen síntomas de la enfermedad. Debido a la poca o nula experiencia que se tiene en este ámbito consideramos de vital importancia conocer cuáles son las opiniones que el personal de salud tiene ante los dilemas que surgen en esta práctica. El presente escrito inicia con el capítulo de antecedentes, en el cual se incluye la evolución e influencia que ha tenido el avance de la biología molecular sobre la práctica clínica de la genética y sobre todo en el asesoramiento genético. Este trabajo tomó como base teórica el *Liberalismo Igualitario*^{**}, del cual se brindará una breve referencia en el capítulo 2, en el mismo apartado se abordarán los principios primarios de Autonomía, Dignidad e Igualdad y los principios secundarios de paternalismo justificado, utilitarismo restringido y el principio de diferencia. Estos principios serán desarrollados de acuerdo a la propuesta realizada por Manuel Atienza en su artículo "Juridificar la bioética"¹. Para conocer la opiniones del personal de salud ante diversos dilemas

^{**} Corriente filosófica propuesta por John Rawls, en la que propone la importancia de maximizar la autonomía de cada individuo siempre y cuando esto no implique poner en situación de menor autonomía a otros.

¹ Atienza M, "Juridificar la Bioética" en Vázquez R. (ed.) *Bioética y derecho. Fundamentos y problemas actuales*, Ed. Fondo de Cultura Económica/ITAM, México, 1999: 88

éticos se aplicó una encuesta dirigida a genetistas, neurólogos, psiquiatras, psicólogos, trabajadores sociales y personal de enfermería de Instituciones Públicas del Tercer Nivel de Atención del Distrito Federal, pertenecientes a la Secretaría de Salud, al Instituto Mexicano del Seguro Social y al Instituto de Seguridad y Servicios Sociales para los Trabajadores del Estado cuya metodología y resultados se presentan en el capítulo 3. En el capítulo 4 se analizan los resultados de la encuesta con base en los principios teóricos mencionados anteriormente. Las conclusiones (propuestas) del trabajo se presentan en el capítulo 5, en el anexo se incluyen las tablas y por último la bibliografía en el capítulo 6.

1. ANTECEDENTES

La genética surgió con los estudios de Gregorio Mendel, realizados en los jardines del monasterio de Brün en Moravia, Checoslovaquia, quien en 1856 publicó su artículo acerca de cruces entre plantas de chícharos. En este artículo publicó sus observaciones sobre características físicas contrastantes (tallo alto, bajo, semilla rugosa o lisa, etc.) y las frecuencias de esas características en las plantas resultantes de las diferentes cruces. Su trabajo fue reconocido después de 35 años cuando DeVries, Correns y Tschermak, de Holanda, Alemania y Australia, respectivamente, dieron crédito a los estudios del investigador de los que surgió lo que hoy conocemos como "leyes de Mendel".

Bateson introdujo el término "genética" y la palabra "gen" fue usada por primera vez por el biólogo Wilhelm Johannsen de Copenhague en 1909 para referirse a las unidades elementales de la herencia; se hizo evidente que los genes son entidades que se encuentran en los cromosomas y aparecieron los términos "fenotipo" y "genotipo". El primero se refiere a las características físicas de los individuos y el genotipo a las características genéticas heredadas de los progenitores. Estos conceptos ingresaron en el lenguaje científico en la primera década del siglo XX. En 1920 Hans Winkler acuñó la palabra "genoma" (originada de genes y cromosomas) para referirse al conjunto de genes de un organismo. En 1953 Watson y Crick dieron a conocer la estructura, en forma de doble hélice, del DNA (ácido desoxirribonucleico).^{2 3 4}

El estudio de la genética humana inició su desarrollo en las primeras décadas del siglo XX. Actualmente se considera que esta área de la medicina *"estudia las diferencias entre los*

² Harper S, *Practical genetic counseling*. Ed. Planta Tree, Inglaterra, 1988:3

³ Velázquez A. "Herencia y destino: frutos y límites del proyecto del genoma humano". *Revista de la UNAM, México*, 1996;551: 45-49

⁴ Pham C, Wieben E, Tefferi A, Whiteman D, Dewald G, "Primer on medical genomics. Part 1: history of genetics and sequencing of the human genome", *Mayo Clin Proc*, 2002;77:773-782

*individuos, determinadas por las disimilitudes del material genético*⁵, lo cual incluye las enfermedades hereditarias. Con el surgimiento de esta disciplina aparece la necesidad de explicar las formas de herencia de los padecimientos hereditarios, así como los riesgos de transmisión y alternativas de solución, y nace lo que actualmente se denomina **"consejo o asesoramiento genético"**.

La práctica profesional del asesoramiento genético inició con Charles Davenport de la oficina de Registros Eugenésicos de Nueva York en 1910, pero no se reconoció el procedimiento como tal sino hasta mucho después. Las políticas eugenésicas en el consejo genético durante la Alemania nazi y en Norte América durante los años 20's y 30's, acompañada de leyes discriminatorias que prohibían el matrimonio entre aquellos que padecieran enfermedades específicas en las que existiera algún riesgo para la descendencia, atrasaron la institucionalización del asesoramiento genético y no fue sino hasta finales de la II Segunda Guerra Mundial que se abrió la primera clínica de consejo genético en Michigan en 1940 y en Minnesota en 1941. Inglaterra creó su primera clínica en 1946 en un hospital para niños; y para 1955 ya había más de una docena de ellas en Norteamérica.^{6 7}

El asesoramiento genético surge como una necesidad para poder educar, manejar y asesorar a pacientes y familiares diagnosticados o en riesgo de padecer alguna enfermedad genética, acerca de los efectos psicológicos, médicos, financieros y sociales que la enfermedad trae consigo.^{8 9}

Actualmente la mayoría de las personas que trabajan en el área de la medicina están familiarizadas con el término "asesoramiento genético" y tienen alguna idea de lo que significa.

⁵ Guízar VJ, *Genética clínica: diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias*, Ed. Manual Moderno, México 2001: 1

⁶ Harper op cit

⁷ Harper PS, "Huntington Disease and the abuse of genetics", *Am J Hum Genet*, 1992;50:460-464

⁸ Bennett RL, Heatcher L, Hampel HL, Mandell JB, Marks JH, "Genetic counselors: translating genomic science into clinical practice", *J Clin Invest*, 2003;112:1274-1279

⁹ Ramos MA, "El consejo genético en neurología: aspectos prácticos y éticos", *Neurología*, 1998;13:126-131

A pesar de ello hay diversidad de opiniones acerca de lo que ésta práctica debe o debería implicar. Algunos profesionales consideran que es un soporte básico para el paciente y/o su familia, otros lo ven como una intervención psicoterapéutica, otros creen que su principal función es el diagnóstico de enfermedades hereditarias; y otros lo consideran como un complejo proceso matemático en el que se hacen estimaciones de riesgo para la descendencia. Esta diferencia de opiniones también se presenta entre los profesionistas para los cuales el asesoramiento genético es su actividad diaria.

Todos los puntos de vista antes mencionados acerca del asesoramiento genético son en gran medida ciertos, pero ninguno identifica completamente lo que actualmente involucra el proceso. A continuación se presentan algunas definiciones de este procedimiento así, como las principales características con las que debe contar. a) Harper considera que es *"el proceso en el cual el paciente o sus familiares en riesgo de padecer una enfermedad, que puede ser hereditaria, son aconsejados acerca de las consecuencias de la enfermedad, la probabilidad de desarrollarla o transmitirla y los caminos en los cuales ésta puede ser prevenida, evitada o aminorada"*.¹⁰ b) Jesús Guízar lo define como un *"proceso de comunicación relacionado con problemas humanos, que se generan con la ocurrencia o riesgo de una enfermedad hereditaria en una familia"*.¹¹ c) Alessandra Carnevale considera que *"el asesoramiento genético es un proceso clínico durante el cual se proporciona información al consultante acerca de un padecimiento genético específico, su historia natural, sus complicaciones más frecuentes, las posibilidades de tratamiento, su forma de herencia y los riesgos de que la enfermedad recurra en la familia. Además, el asesor establece una relación de comprensión que ayuda a las personas en la toma de decisiones"*.¹²

¹⁰ Harper Ibid

¹¹ Guízar op cit

¹² Carnevale A, "Aspectos éticos del proyecto internacional del genoma humano", en Ciencia, México, 2002:12-18

En estas definiciones podemos observar que los autores incluyen 3 aspectos que involucran directamente al paciente y/o sus familiares:

- 1) Un aspecto diagnóstico, sin el cual el consejo genético no tendría un fundamento sólido.
- 2) Estimación de riesgos, los cuales varían en complejidad de acuerdo al padecimiento del que se trate.
- 3) Un rol comunicativo, que busca asegurar que las personas que acudan a recibir asesoramiento genético se beneficien con la información proporcionada y que puedan decidir de entre las opciones que les sean brindadas la que más favorezca su desarrollo personal y familiar.

Existen 3 tipos de asesoramiento genético:

Directivo: el profesional ofrece directamente a la pareja las alternativas con una limitación preconcebida sobre las opciones que la pareja podría escoger.

No directivo: el consejero asume que su papel es educativo y que las parejas deben ser libres al tomar sus decisiones, mismas que estarán basadas en la comprensión de los riesgos y en opciones viables que les sean ofrecidas.

Coercitivo: No es un proceso de asesoramiento como tal, es un mandato de restricción en contra de la reproducción, éste generalmente va acompañado de la esterilización de las personas que tienen alto riesgo de transmitir enfermedades con factores altamente hereditarios.

El tipo de asesoramiento genético que no impone ni prohíbe alternativas de acción es el no directivo, por tanto, es el que idealmente se debería proporcionar en las instituciones que cuentan con ese servicio. Debido a la diversidad de opiniones que se han dado a lo largo de esta práctica médica, la Organización Mundial de la Salud propone que el asesoramiento genético debe incluir los siguientes aspectos: ¹³

¹³ Carnevale op cit

Respetar a las personas y a las familias, lo cual incluye proporcionar la información relacionada con la salud en forma completa, cuidadosa e imparcial, así como respetar las decisiones de las personas.

- *Proteger la privacidad de los individuos y las familias de intrusiones injustificadas de empleadores, aseguradoras y escuelas.*
- *Informar a las personas de que es su deber ético avisar a sus familiares que pueden tener un riesgo genético y revelar su estado genético al cónyuge o pareja, si es que desea procrear.*
- *Informar a las personas de su deber moral de revelar un diagnóstico genético que pueda afectar la salud pública.*
- *Presentar la información en forma imparcial y neutral, excepto si existe tratamiento accesible.*
- *Siempre que sea posible, considerar la participación de los niños y adolescentes en las decisiones que los afecten.*
- *Respetar la decisión de los individuos y de las familias de no conocer la información genética y los resultados de los estudios, excepto cuando se trate de pruebas en recién nacidos o en niños que se les diagnostiquen enfermedades tratables.*
- *También es aceptable que el asesor retenga temporalmente información que pueda producir daño grave psicológico o social.¹⁴*

Al proporcionar un diagnóstico genético a un paciente es recomendable que una o más personas, aparte del paciente, participen en el proceso para ayudar al paciente y/o su familia a:

¹⁴Wertz DC, Fletcher JC, Berg K, "Review of ethical issues in medical genetics", World Health Organization. Human Genetics Programme, 2001: 30

- Comprender el diagnóstico, historia natural de la enfermedad y el posible tratamiento.
- Entender los mecanismos hereditarios por los cuales se produce el padecimiento y el riesgo de recurrencia en familiares directos.
- Conocer diversas opciones encaminadas a evitar la recurrencia.
- Elegir junto con el paciente y/o sus familiares el curso de acción que consideren apropiado, de acuerdo con sus riesgos y planes familiares y actuar de acuerdo con esa decisión.

El proporcionar la información sobre una enfermedad hereditaria ocasiona en el paciente y en su familia una serie de reacciones y problemas, mismos que se han presentado, y que no han variado sustancialmente, desde el inicio de la práctica del asesoramiento genético hasta la actualidad ya que los padecimientos traen consigo, generalmente, los mismos conflictos. Sin embargo, debido al avance científico, han aparecido nuevas tecnologías que conllevan problemas nuevos en el procedimiento. Por ejemplo, antes no existía la detección de portadores, no era factible la realización del diagnóstico prenatal ni predictivo y no había pruebas moleculares, por lo que las opciones que se brindaban al paciente y a su familia tenían grandes limitaciones.

Para poder brindar un asesoramiento genético adecuado, oportuno y con opciones viables es indispensable obtener la información necesaria, lo cual se hace mediante la elaboración de un árbol genealógico, que se realiza mediante simbología internacional¹⁵, además de contar con un diagnóstico clínico claro.

El contar con un diagnóstico certero, antes de brindar asesoramiento genético, es indispensable para poder calcular el riesgo estimado de recurrencia con el propósito de que el

¹⁵ Bennett R, Steinhaus K, Uhrich S, O`Sullivan C, Resta R, Lochner-Doyle D, Markel D, Vincent V, Hamanishi J. "Recommendations for Standardized Human Pedigree Nomenclature". Am J Hum Genet 1995;56:745-752

paciente comprenda su situación genética y el papel que esto juega en su reproducción. Es recomendable que la información y las opciones no sean directivas ya que el paciente y/o sus familiares deben contar con alternativas no impuestas y viables para que de ellas puedan optar por la que mejor se ajuste a sus deseos e intereses tanto personales como familiares. Lo anterior incluye no sólo el conocimiento del riesgo genético, sino también una clara visión de las consecuencias tanto a corto como a largo plazo, el entender ese riesgo puede influir directamente en la toma de decisiones. Un asesoramiento genético que se proporciona de modo directivo puede ser contraproducente ya que el paciente o la familia pueden hacer lo contrario de lo que se les haya indicado, por sentir que las opciones que se brindaron les fueron impuestas. Las soluciones a los problemas que surgen después del asesoramiento genético dependerán en gran parte de las redes de apoyo, ya sean familiares y/o sociales con las que el paciente cuente y del impacto producido por la información proporcionada.

El asesoramiento genético trae consigo muchas dificultades, algunas inevitables, ya que el proceso frecuentemente depende de tener una información actualizada y amplia de los miembros de una familia para determinar si un padecimiento se puede presentar en algún (os) otro (s) integrante (s) de la familia que acuda (n) a solicitar asesoramiento.

Cuando una familia solicita asesoramiento genético, la mayoría de sus integrantes cooperan adecuadamente, las dificultades pueden presentarse con mayor frecuencia cuando el genetista está atendiendo a varios miembros de la familia por separado y entre ellos no han determinado cuál es la información que desean compartir con terceras personas lo cual puede originar conflictos en la práctica.

En años recientes, la genética ha experimentado cambios drásticos debidos a los avances en las ciencias biomédicas, y en particular de la biología molecular que, al facilitar el acceso al material genético y su manipulación, está ofreciendo descubrimientos que pueden tener

aplicación en las ciencias de la salud. Estos desarrollos propiciaron que en 1990, se iniciara el Proyecto Internacional del Genoma Humano (PGH) que tuvo por objeto conocer la ubicación cromosómica de todos los genes presentes en el genoma humano, así como caracterizar los tres mil millones de pares de bases que conforman el material genético contenido en los cromosomas humanos¹⁶. Esta iniciativa representó un esfuerzo internacional y ha sido uno de los proyectos más ambiciosos que ha tenido la humanidad.

Los frutos del PGH y sus implicaciones en genética humana y médica han modificado nuestro conocimiento acerca del papel que desempeña la herencia en la salud y en la enfermedad del ser humano, el Proyecto se realizó rápidamente y el 14 de abril del 2003 se anunció la culminación del mismo, dos años antes de lo programado.¹⁷

Debido a estos avances, el asesoramiento genético también ha sufrido grandes modificaciones;¹⁸ no sólo ha resultado en pruebas específicas que ahora nos ofrecen la detección de portadores o diagnóstico prenatal o presintomático en enfermedades que antes no era posible realizar, sino que el establecimiento de los servicios de diagnóstico molecular junto con los laboratorios de citogenética, demuestran que las técnicas moleculares *son ahora parte esencial en el manejo de los problemas de los pacientes con enfermedades genéticas y sus familias*.

El conocimiento del genoma humano ha dado lugar a la Medicina Genómica, que se define como *"el uso de pruebas moleculares para mejorar la calidad de la atención médica"*.¹⁹ Por tanto, actualmente se tiene la capacidad de determinar con exactitud muchos padecimientos que con anterioridad no se podían diagnosticar.

¹⁶ Lisker R, "Algunas consideraciones éticas sobre el Proyecto del Genoma Humano", en Revista de la UNAM, México 1996: 53-56

¹⁷ Collins F, Green ED, Guttmacher AE, Guyer MS. "A vision for the future of genomics research", Nature 2003;422:835-847

¹⁸ Bowles B, Marteau T. "The future of genetic counselling: an international perspective". Nature Genetics 1999;22:133-137

¹⁹ Weil J, "Genetic counselling in the era of genomic medicine". Europ Mol Biol 2002;3:590-593

El diagnóstico molecular actualmente de basa en el análisis directo de ADN, ARN (ácido ribonucléico), proteínas y algunos metabolitos con la finalidad de detectar algunas enfermedades hereditarias relacionadas con mutaciones, fenotipos o cariotipos determinados²⁰; este tipo de estudio ha colocado a los profesionales de la salud en una nueva era que traerá consigo muchos cambios

Con el diagnóstico molecular se puede descubrir en algunas personas una alta predisposición a padecer determinadas enfermedades multifactoriales como la diabetes, la hipertensión o el cáncer, que sí se descubren a tiempo pueden tener un tratamiento adecuado. Sin embargo, en otros casos, el diagnóstico traerá la sentencia de que alguna persona padecerá una enfermedad progresiva, incurable y hereditaria como la enfermedad de Huntington, un padecimiento neurodegenerativo, que afecta a ambos sexos por igual y aparece, generalmente, después de los 32 años, sin que hasta el momento se pueda hacer nada para evitarla, prevenirla o curarla. En el caso del diagnóstico prenatal, se presenta el dilema de abortar o no a un feto portador de alguna enfermedad que pueda desarrollar en algún momento de su vida o transmitirla a su descendencia si se llegara a reproducir.²¹

El diagnóstico genético también nos enfrenta a una serie de cuestionamientos a los que se les esta buscando una solución, entre ellos destaco los siguientes: ¿quién toma la responsabilidad de las decisiones y las consecuencias que se desprenden del diagnóstico genético?, ¿los miembros de la familia tienen derecho a conocer la información genética de sus familiares o de sus descendientes?; ¿el personal de salud tiene derecho u obligación de brindar información sobre una enfermedad genética a los miembros de una familia que pudieran estar afectados?, ¿el derecho que una persona tiene de obtener un empleo puede depender de los

²⁰ Burke W, Guttmacher AE, Collins FS, "Genetic Testing" N Engl J Med, 2002; 347: 1867-1875

²¹ Velázquez A, "Genoma humano y diagnóstico genético: implicaciones éticas y jurídicas", Gaceta Médica, México :367-372

genes que le fueron heredados por sus progenitores?; ¿pueden las compañías de seguros negarse a proporcionar sus servicios a personas que tengan predisposición a padecer enfermedades de origen genético?, ¿quién es el dueño de la información genética? ¿debe informarse a un individuo que tiene una enfermedad incapacitante, para la que no hay tratamiento, años antes de que aparezcan los síntomas?²²

El diagnóstico genético es: a) sintomático cuando la persona ya presenta los síntomas de un determinado padecimiento, en este caso, el estudio sirve para confirmar la enfermedad; y b) predictivo o presintomático cuando el sujeto aún no presenta síntoma alguno, pero con el estudio de ADN se puede encontrar la presencia de uno o varios genes que determinan la presencia a futuro de una enfermedad ó la ausencia de ella. Las características de este estudio hacen posible su realización en cualquier momento de la vida, incluyendo la prenatal o la preimplantación de los embriones producto de la fecundación *in vitro*.

Merece especial atención el diagnóstico presintomático debido a que mediante técnicas de biología molecular se estudia directamente el gen causante de una patología y se puede detectar en una persona sana si desarrollará en el futuro, si vive lo suficiente, una determinada enfermedad, cabe mencionar que la mayoría de las enfermedades en las que se puede realizar diagnóstico predictivo no tienen, actualmente, tratamiento preventivo ni curativo. Esto implica que la persona que lo solicite, dependiendo de si su resultado es normal podrá trabajar para la realización de los proyectos que tenga planeados tanto para su vida como para su descendencia, pero si es anormal se enfrentará a situaciones que quizá no tenía contempladas pero que cambiarán drásticamente los planes de vida que haya trazado con anterioridad.

Hay un consenso general de que el diagnóstico presintomático no debe ser considerado sólo como una actividad de laboratorio sino que debe estar ligado directamente al

²² Lisker R, "Algunas consideraciones éticas sobre el proyecto del genoma humano", Revista de la UNAM, México, 1996; 551: 53-56

asesoramiento genético, así como a un consentimiento informado basado en información suficiente, preparación y soporte psicológico, médico, social y familiar. Este modelo puede variar de acuerdo a la enfermedad de que se trate, por lo que no se pueden aplicar modelos universales para todos los padecimientos en los que se pueda realizar diagnóstico predictivo.

Existen, sin embargo, modelos que se pueden seguir en las enfermedades con herencia autosómica dominante. Este tipo de herencia es aquella en la que el gen causante de la enfermedad se encuentra en un autosoma, los cuales son todos aquellos cromosomas no sexuales. Los seres humanos tenemos 1 par de cromosomas sexuales y 22 pares de autosomas y es suficiente que uno de los genes del par de cromosomas esté alterado para que se produzca la enfermedad, por esto se considera dominante. Las personas que tienen una enfermedad que se transmite con herencia autosómica dominante cada vez que tienen un hijo, éste tiene 50% de posibilidades de heredar el padecimiento y transmitirlo a su descendencia. Los modelos de diagnóstico predictivo en este tipo de padecimientos incluyen amplio asesoramiento genético, información de las consecuencias familiares y reproductivas, riesgos de recurrencia en familiares de primer grado (hermanos e hijos), estrategias para poder vivir con un resultado anormal, el soporte que pueda obtener de familiares y amigos y todas las consecuencias que le puede traer el conocer un resultado de esta naturaleza. Con toda esta información el sujeto puede tomar la prueba, posponerla hasta que se sienta en condiciones óptimas para conocer su condición genética o revocarla definitivamente.

Otro factor a considerar en el diagnóstico presintomático es la falta de tratamiento que existe en la mayoría de las enfermedades genéticas, lo que lleva al incremento de enfermedades crónicas tanto en la infancia como en la vida adulta. Estas últimas requieren atención especial ya que generalmente son padecimientos de inicio tardío, es decir, que aparecen en la cuarta o quinta década de la vida, además es común que para ese momento un gran número de

personas ya hayan tenido descendencia y generalmente tengan una vida en común con otra persona, que en muchas ocasiones no contaba con la información suficiente de la condición de su pareja antes de haber decidido vivir juntos ó lo que es más importante, antes de reproducirse.

Hay dos reglas fundamentales que hay que considerar para poder ofrecer diagnóstico presintomático:

- El diagnóstico presintomático debe estar disponible para los adultos en riesgo que lo deseen, y debe acompañarse de amplio asesoramiento genético y consentimiento libre e informado.
- En particular, cuando no existe tratamiento disponible, debe informarse a la persona sobre las limitaciones del estudio, esto incluye las dificultades para predecir la edad exacta de inicio, la gravedad de los síntomas y duración del padecimiento.

Por último, habrá que considerar que la aplicación de la prueba predictiva al diagnóstico clínico, puede afectar en diversos aspectos la vida de la persona debido a que puede quedar en situación de vulnerabilidad, esto es, susceptible de que se pueda cometer violación a sus derechos humanos; por lo que es indispensable crear normas y mecanismos adecuados para lograr su protección, así como para encauzar y promover el desarrollo científico en la materia, para usarla en beneficio de la población.

Actualmente el personal de salud no tiene experiencia en genética clínica o en genética molecular, por lo que es necesario e indispensable, crear planes de educación continua que incluyan los principios básicos de la genética y la aplicación de las nuevas tecnologías en su práctica diaria.²³

²³ Op cit. Bowles B, Marteau T. "The future of genetic counselling: an international perspective". Nature Genetics 1999; 22: 133-137

El presente estudio tiene por objeto conocer cuáles son las opiniones que el personal de salud tiene ante los dilemas éticos que surgen en la práctica del asesoramiento genético de enfermedades neurodegenerativas de inicio tardío. Decidimos tomar este grupo de padecimientos debido a que no existe tratamiento disponible que pueda prevenir, curar o detener la enfermedad. Se presentan, generalmente, en la edad adulta cuando la gran mayoría de las personas se encuentra en una etapa productiva de su vida y para ese momento, generalmente, ya han tenido descendencia y tienen vida en común con otra persona. El impacto que ocasiona la información proporcionada en el asesoramiento genético, de este tipo de padecimientos, provoca tanto en el paciente como en su familia una serie de reacciones que van desde la depresión hasta la ira e incluso pueden llegar al abandono del paciente²⁴, todas estas reacciones dependen de la calidad de las relaciones interfamiliares y del conocimiento previo que una familia tenga del padecimiento, este problema se recrudece, principalmente, en las parejas que no recibieron información previa y no pueden aceptar que en un momento, su vida se vea completamente modificada y tengan que cambiar sus hábitos diarios debido a que hay que dedicar tiempo al cuidado del paciente, lo cual empeora cuando éste fungía como proveedor económico y debido a su deterioro físico ya no puede cumplir con esa función por lo que su pareja se ve en la necesidad de salir a buscar recursos económicos, además de cuidar al paciente²⁵ y convertirse, también, en cuidador primario, el cual se define como aquella persona encargada de ayudar en las actividades de la vida diaria de un paciente durante la mayor parte del día y sin recibir retribución económica²⁶, además de encargarse del manejo del hogar y en la mayoría de las veces, atender a los hijos. También es importante tener en consideración que es

²⁴ Ochoa A, "Aspectos sociales y grupos de apoyo, en enfermedad de Huntington", Series del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, México, 2002: 117-118

²⁵ Ochoa A, García de la Cadena C, Alonso ME, "Perfil socioeconómico y dinámica familiar del paciente con enfermedad de Huntington", Arch Neurocienc 1997;2:74

²⁶ Llach XB, Suriñach NL, Gamisans MR. "Calidad de Vida, tiempo de dedicación y carga percibida por el cuidador principal informal del enfermo de Alzheimer". Aten Primaria 2004; 34: 170-177

frecuente que los pacientes presenten trastornos conductuales que hacen de su cuidado un reto difícil para la persona (as) encargada (s) de esta labor ya que pueden crear en el cuidador fatiga crónica y depresión. Cuando los síntomas aparecen a una edad más tardía y la pareja ya contaba con información suficiente y sus relaciones previas eran buenas, la adaptación suele costar menos trabajo, debido a que ya hubo de por medio muchos años de vida matrimonial y, generalmente, los hijos ya están fuera de casa, aunque esto no elimina la angustia que puedan sentir al pensar en el riesgo que tiene cada uno de sus descendientes para desarrollar la enfermedad.²⁷

Otro de los aspectos que tomamos en consideración fue que hace pocos años no contábamos con la tecnología necesaria para determinar con exactitud si las características clínicas que presentaba un paciente, con una enfermedad neurodegenerativa y hereditaria, correspondían efectivamente a un determinado padecimiento, lo cual ahora ya es posible gracias al diagnóstico molecular. Esto trae consigo que los profesionistas de la salud se enfrenten a dilemas que antes no existían y se vean en la necesidad de comprender los mecanismos de herencia de los padecimientos, además ya podemos ofrecer diagnóstico presintomático de algunas enfermedades con estas características lo cual requiere un conocimiento y un manejo de información muy amplio para no proporcionar datos erróneos que puedan crear confusión en las personas que solicitan conocer su condición genética, con la finalidad de que puedan organizar su vida basados en los resultados de la prueba.

²⁷ Alonso ME, Ochoa A, Ruíz I, "Enfermedad de Huntington", Arch Neurocién 1998;3:38-46

2. MARCO TEÓRICO: PRINCIPIOS NORMATIVOS DEL LIBERALISMO IGUALITARIO

El liberalismo igualitario es una doctrina que ha tomado gran auge a raíz del escrito de John Rawls "A Theory of Justice". Este autor toma como base principal la autonomía de cada persona, sin poner en situación de desventaja a otros individuos y tratando de expandir la de aquellos cuya capacidad para decidir se encuentre limitada por alguna circunstancia. También comenta que todos los bienes sociales primarios –libertad, igualdad de oportunidades, renta, riqueza, y las bases de la autoestima-, han de ser distribuidos de un modo igual, a menos que una distribución desigual de uno o de todos estos bienes redunde en beneficio de los menos aventajados.²⁸

Rawls también aporta el método del "equilibrio reflexivo" con el cual propone que las comunidades humanas están formadas por personas libres e iguales, que además tienen la capacidad de realizar razonamientos, tanto prácticos como teóricos, además de contar con un sentido de la moralidad. Estas capacidades, bajo circunstancias normales, permiten que las personas puedan elaborar juicios sobre las acciones que llevan a cabo día con día. Debido a que se elaboran juicios de gran cantidad de acciones, es necesaria la formulación de principios que de acuerdo a la cultura y creencias de una sociedad se pueden aplicar de manera conciente e inteligente, estos principios pueden funcionar como premisas para los argumentos morales; de este modo se van elaborando juicios y formando convicciones morales. Existen juicios que difícilmente los individuos estamos dispuestos a modificar, pero desafortunadamente son éstos los que pueden entrar en conflicto con los de otras personas y, por ende, con los nuevos juicios que se van formulando. De ahí que la idea del "equilibrio reflexivo" sea el ordenar y jerarquizar los juicios que se tienen. Con esto se puede lograr que los juicios que entran en conflicto tengan la posibilidad de ser revisados, suspendidos o incluso poder abandonarlos con la finalidad de

²⁸ Rawls J, *A Theory of Justice*, 1971. Traducción al español, Teoría de la justicia, Fondo de Cultura Económica, México, 1978:341

lograr un acuerdo razonable entre los miembros de una comunidad determinada. El contar con un equilibrio reflexivo amplio también permite considerar la fuerza de argumentos diferentes a los nuestros con lo que se pueden modificar algunas de nuestras convicciones. Por último, este método nos permite enfrentar moralmente los retos a los que nos tenemos que enfrentar todos los días ante los avances y descubrimientos que tiene la ciencia y la tecnología, básicamente en el área biomédica.²⁹

Debido a lo anterior, seleccionamos la teoría liberal igualitaria para desarrollar este trabajo por ofrecer a la autonomía personal la importancia que realmente merece, y para poder actuar dentro de esta corriente es necesario contar con los elementos indispensables. Rodolfo Vázquez considera que una persona es liberal, cuando está de acuerdo en que:

toda elección individual es valiosa por el mero hecho de ser libre;... acepta que existe una multiplicidad de planes de vida porque los valores en los cuales se sustentan son objetiva e inconmensurablemente plurales. No niega que pueda haber formas de vida mejores que otras, pero rechaza cualquier intervención del Estado (o de otros individuos) que busque imponer de manera perfeccionista o paternal algún plan de vida y, por lo tanto, proscribire las acciones que perjudiquen la autonomía y el bienestar de terceros. En el marco del liberalismo..., la función del Estado no se entenderá únicamente a partir de sus deberes negativos sino también de sus deberes positivos, que se traducen en facilitar, promover y ordenar la realización de las acciones que favorezcan, de manera prioritaria, los intereses de los individuos más desaventajados³⁰.

De lo anterior se desprende que esta teoría apoya indiscutiblemente la autonomía de las personas, que cuentan con la capacidad de elaborar juicios morales, además de racionalizar las acciones que llevan a cabo día con día, sin perder de vista que su autonomía no implica imponer su forma de pensar sobre terceras personas, sino comprendiendo y aceptando que su autonomía termina en donde inicia la autonomía del otro. A continuación abordaremos directamente el principio primario de autonomía personal.

²⁹ Dieterlen P, "Preocupaciones sobre el papel de la ética en la investigación científica y la educación superior en México: una perspectiva filosófica", en el Papel de la ética en la investigación científica y la educación superior, Editores. Aluja M, Birke A, Academia Mexicana de Ciencias, México 2003: 30-32

³⁰ Vázquez Rodolfo, *Del aborto a la clonación. Principios de una bioética liberal*, Ed. Fondo de Cultura Económica, México, 2004:11

2.1 AUTONOMÍA Y PATERNALISMO JUSTIFICADO

En el contexto médico los resultados que ofrece el diagnóstico molecular dan posibilidad al individuo de analizar y planear su forma de vida, siempre y cuando la información sea proporcionada por una persona, que además de saber interpretar los resultados cuente con amplio conocimiento y experiencia en el manejo del padecimiento. Estos estudios también permiten que la persona pueda participar directamente en la toma de decisiones en relación al cuidado de su salud, su vida personal y su padecimiento. Por lo antes dicho es de suma importancia considerar la relevancia que la autonomía personal y de terceras personas tiene en la toma de decisiones de un sujeto, después de haber participado en un estudio de esta naturaleza, que afecta directamente su vida e indirectamente la de terceras personas.

La información brindada a un paciente le debe permitir tomar las opciones que considere mejores para su vida, y esto sólo lo va a poder llevar a cabo si ejerce libremente su **autonomía**. La palabra autonomía tiene su origen en la palabra griega *autos* (propio) y *nomos* (regla, autoridad, ley); en primera instancia se utilizó como la autoregulación y autogobierno de las ciudades helénicas independientes. Con el paso del tiempo el término también se ha aplicado a las personas y ha adquirido varios significados, entre los que se incluyen: autogobierno, derechos de libertad, intimidad, elección individual, etc.³¹ La autonomía personal permite que los seres racionales y competentes tomen las decisiones importantes de su vida, libres de coerción y manipulación. Esta libertad de elección también incluye el derecho que un sujeto tiene a equivocarse en las decisiones que tome.³² El ejercicio de la autonomía también implica el respeto a la misma, esto es, respetar el derecho que un sujeto tiene a tener opiniones propias, a elegir y a realizar acciones basadas tanto en sus valores como en sus creencias personales. Esto no sólo implica la obligación de no intervenir en los asuntos de otras personas,

³¹ Beauchamp T, Childress J. *Principios de ética médica*, Ed. Masson, España 1999:113-114

³² Platts, Mark. *Sobre usos y abusos de la moral*, Ed. Paidós/ UNAM, México, 1999:

sino también la de asegurar las condiciones necesarias para que su elección sea autónoma, tratando de reducir las circunstancias y acciones que puedan impedir que se ejerza la autonomía de un sujeto libremente.³³

Florencia Luna y Arleen Salles consideran que existen tres requisitos para que uno pueda hablar de autonomía:

En primer lugar, una acción autónoma no debe ser forzada. El agente decide por sí mismo qué hacer. En segundo lugar, la noción de autonomía supone más que ser libre para decidir; implica también la posesión de opciones reales. Finalmente, para que una persona tome una decisión de manera autónoma y la acción resultante sea efectivamente autónoma, es necesario que posea toda la información relevante. Uno ejerce autonomía en un sentido completo cuando toma decisiones informadas.³⁴

Paulette Dieterlen considera que el consentimiento voluntario de un sujeto es esencial para poder participar en estudios de investigación o en su tratamiento, la persona involucrada debe contar con capacidad legal para dar su consentimiento y debe contar con las condiciones necesarias para que pueda ejercer su libertad de elegir, sin la intervención de cualquier otro elemento de fuerza, fraude, engaño, coacción o cualquier otro factor que lo pueda obligar a aceptar, además de contar con la suficiente comprensión de los elementos en cuestión, lo cual le permitirá tomar una decisión correcta.³⁵

El concepto de autonomía que deseamos considerar en este escrito, como ya lo mencionamos con anterioridad, es el del **liberalismo igualitario**, el cual busca "*maximizar la autonomía de cada individuo por separado en la medida en que ello no implique poner en situación de menor autonomía comparativa a otros individuos*"³⁶

La importancia del concepto de autonomía en esta teoría, se centra en el valor de la autonomía del individuo y en la obligación de expandir la de aquellos cuya capacidad sea restringida.

El reconocimiento del principio de autonomía personal excluye la posibilidad de afirmar tesis perfeccionistas o paternalistas no justificadas. Tanto el perfeccionismo como el

³³ Beauchamp T, Childress J. *Principios de ética médica*, Ed. Masson, España, 1999:118

³⁴ Luna F, Salles A. *Decisiones de vida y muerte*, Ed. Sudamericana, Argentina 1995:27

³⁵ Dieterlen P, "Preocupaciones sobre el papel de la ética en la investigación científica y la educación superior en México: una perspectiva filosófica", en el Papel de la ética en la investigación científica y la educación superior, Editores. Aluja M, Birke A, Academia Mexicana de Ciencias, México 2003: 24

³⁶ Vázquez Rodolfo. *Liberalismo, estado de derecho y minorías*. Ed. Paidós / UNAM, 2001:27-28

paternalismo suponen que no sólo son posibles planes de vida mejores que otros, y que constituyen la realización de ideales de excelencia, sino que en el primer caso suponen que esos ideales han de ser impuestos para obligar a las personas a ser mejores, y en el segundo para evitar daños a sí mismos.

Al hablar de autonomía es indispensable también abordar el tema del consentimiento libre e informado, sin el cual la participación del paciente en la toma de decisiones en el proceso de su enfermedad y su tratamiento no sería posible. A continuación se describe en forma breve el surgimiento del consentimiento informado y la importancia que actualmente tiene dentro del ámbito médico.

Consentimiento voluntario informado

Anteriormente la comunidad médica solía ser renuente a explicar a los pacientes y/o sus familiares las opciones y los riesgos a que determinado padecimiento, investigación y/o tratamiento implicaba, de modo tal que cuando éstos daban su autorización, ese consentimiento era casi totalmente desinformado y por tanto no era tal en el sentido amplio de la palabra³⁷. Pero a raíz de las revoluciones liberales se fundaron una vida social y política basada en el respeto de los derechos civiles y políticos de las personas. Entre estos derechos se encuentran los derechos a la vida, a la integridad física, a la libertad de conciencia y a la propiedad. El avance en el reconocimiento de los derechos anteriores nos lleva a reconocer un derecho civil más: el derecho al consentimiento libre e informado. Debido a los avances biotecnológicos que se desarrollan a gran velocidad, en los últimos 25 años el consentimiento informado ha tomado un papel central en el ámbito médico el cual es necesario e indispensable debido a que la participación de una persona en un tratamiento ó investigación afecta directamente su salud.³⁸ Este derecho ha tomado suma importancia en todos los aspectos relacionados con la salud y es

³⁷ Laudan L. "Medicina Coercitiva: paternalismo y salud pública", en Hansberg O y Platts M, (compiladores) *Responsabilidad y libertad*", México Fondo de Cultura Económica 2002: 88

³⁸ Newnhan O, "Some limits of informed consent", J Med Ethics, 2003;29:4-7

indispensable que todo usuario de los sistemas de salud obtenga del profesional que le atiende la información necesaria y suficiente para que pueda entender su estado de salud y que sea capaz de decidir cuáles son los procedimientos que le proporcionarán mayor bienestar y si no es así, que este conciente de lo que eso significa.

El consentimiento informado es uno de los instrumentos que se emplean y deberían emplearse en las instituciones encargadas del cuidado de la salud (tanto públicas como privadas), con la finalidad de que sea reconocida la capacidad que un sujeto competente tiene de decidir sobre las opciones de tratamiento, así como los procedimientos a los que puede someterse.

Algunos autores han publicado trabajos relacionados con el tema del consentimiento informado, a continuación se describen algunos de ellos.

Faden y Beauchamp, consideran que el consentimiento informado no es más que una decisión autónoma en la que un sujeto o paciente autoriza a un profesional de salud a que le proporcione un determinado tratamiento o a participar en algún protocolo de investigación. Es importante mencionar que este consentimiento se da siempre y cuando se haya proporcionado al sujeto la información necesaria y después de haber entendido claramente en que consistirá su tratamiento o participación en el proyecto de investigación, además de que su aceptación en el tratamiento o estudio no haya sido bajo presión de terceras personas. Cuando una persona da su autorización para tomar determinado tratamiento o participar en algún estudio asume también la responsabilidad de las consecuencias que traiga consigo, lo cual incluye transferir al otro la autoridad para que lleve a cabo lo autorizado, es importante mencionar que el elemento crucial del consentimiento informado es que la persona que autoriza, utiliza su poder, derecho y control en las situaciones en las que cede a otros el derecho a actuar sobre su persona.³⁹

³⁹ Beauchamp L, *Contemporary issues in bioethics*, Ed. International Thompson Publishing, Belmont California, 1994:149

Tristram Engelhardt en su libro "Fundamentos de bioética", pone de manifiesto que *"La práctica del consentimiento libre e informado se justifica tanto por el respeto a la libertad del individuo como por la consecución de lo que más le conviene"*. El autor considera que es una práctica heterogénea, en la que se obtiene el permiso, no sólo de quien va a ser sometido al tratamiento, sino también de la persona responsable cuando el sujeto no está capacitado para consentir por sí mismo. Cuando se trata de individuos competentes existen varias justificaciones para la práctica del consentimiento libre e informado: a) es una forma de obtener permiso ó autoridad para utilizar a otras personas en los proyectos o tratamientos que un profesional de la salud desea aplicar; b) respeta la dignidad individual; c) apoya la libertad de los individuos; d) reconoce que cada cual es, por lo general, el mejor juez de lo que más le conviene, e) incluso si no lo fuese, reconoce que, por lo común, es mejor la satisfacción de decidir libremente, a elegir por imposición de otros, y f) ofrece que la relación entre médico y paciente genere una relación especial en la que se crea la obligación de revelar información en ambos sentidos.⁴⁰

En relación a este tema Luna y Salles consideran que una persona competente ejerce su consentimiento informado cuando después de haber recibido la información adecuada, y sin coerciones, acepta el tratamiento propuesto por su médico ó participar en algún tipo de experimentación ó aún conociendo las opciones brindadas decide rechazarlas. Consideran que el concepto de consentimiento informado crea cierto conflicto entre la autodeterminación del paciente y el paternalismo del médico. Las autoras consideran también que la noción de consentimiento informado está basada en el principio de autonomía, que destaca el derecho del sujeto a determinar su propio destino y lleva al médico a tomar al paciente como sujeto libre e independiente.⁴¹

⁴⁰ Engelhardt T, *Los fundamentos de la bioética*, Paidós básica, España, 1995

⁴¹ Luna F, Salles A. *Decisiones de vida y muerte*, Ed. Sudamericana, Argentina 1995:27

Existen algunos problemas con relación al ejercicio del consentimiento informado en los que hay que poner atención; se dice que para que un sujeto ejerza su autonomía es necesario que haya recibido la información adecuada, pero, ¿cuál es esa información? En primera instancia, a esta pregunta se debería responder, que es indispensable proporcionar al paciente todos los datos relevantes del padecimiento así como los posibles tratamientos disponibles, esta información se debe brindar con lenguaje claro, independientemente del nivel educativo del paciente, para que éste pueda entender, en segundo lugar la información proporcionada también debe incluir los posibles riesgos, así como los beneficios que un tratamiento puede tener.

Otro problema al que se enfrenta la práctica del consentimiento informado es la competencia del paciente, ¿cuáles son los criterios que determinan la competencia de un paciente?, se ha visto en múltiples ocasiones que personas con pleno uso de sus facultades mentales se han negado sin razón a participar en procedimientos médicos necesarios ¿qué se debe hacer en éstos casos? La respuesta debería ser: respetar la decisión del paciente, explicando de antemano las posibles consecuencias de esa decisión.

Un problema adicional es la coerción, la cual no solo se presenta cuando un paciente esta presionado para tomar determinada decisión, sino también cuando habiendo otras alternativas, no cuenta con la información acerca de ellas. Dar consentimiento informado implica la posibilidad de poder elegir libremente y sin coacción, entre las diversas alternativas proporcionadas.⁴²

A pesar de los problemas descritos, es importante mencionar que la práctica del consentimiento informado es el único medio por el que una persona puede participar activamente en la toma de decisiones concernientes al cuidado de su salud, siempre y cuando

⁴² Luna y Salles Idem :27

haya recibido la información relevante de su padecimiento (beneficios/riesgos) y su decisión haya sido tomada libre de coerción.

Es necesario señalar que no siempre es posible que un paciente participe activamente en la toma de decisiones acerca de su enfermedad, ya que no todas las personas tienen la capacidad necesaria, solo en estos casos se puede aplicar el principio secundario de: ***paternalismo justificado***.

Los estudios del paternalismo datan, al menos, de los escritos de Emmanuel Kant que denunció al estado paternalista, al cual denominó *imperium paternale* por restringir benevolentemente las libertades de los ciudadanos. Le preocupaba un gobierno que "cancelaba la libertad". John Stuart Mill tampoco contempló la posibilidad de que el paternalismo pudiera abarcar intervenciones con los que carecen de autonomía o la tienen limitada. Sin embargo, sucedió lo que nunca supusieron. La intervención en la vida de una persona dependiente, esencialmente no autónoma, llegó a ser y sigue siendo el modelo más aceptado de paternalismo justificado.⁴³

Robert Veatch, define al paternalismo como: "*el comportamiento que interfiere con la autonomía de un individuo sin su consentimiento (explícito o presumido) para la expresión de su propósito de beneficiar al individuo*"⁴⁴

Beauchamp y Childress en su libro Principios de Ética Biomédica, analizan el concepto de paternalismo que esta inscrito en el diccionario Inglés de Oxford el cual a la letra dice que es *el principio y la práctica de la administración paternal; el gobierno como si fuera un padre; la pretensión o el intento de cubrir las necesidades o de regular la vida de una nación o comunidad de la misma manera que un padre hace con sus hijos*", después de analizar esta definición, los autores llegan a la siguiente "*es la desautorización intencionada de las preferencias o acciones conocidas de una persona, donde la persona que las desautoriza justifica su acción con el propósito de beneficiar a o evitar el daño a la persona cuya voluntad está desautorizada. Esta definición es neutral desde el punto de vista normativo, y por tanto, no presume que el paternalismo esté justificado, ni que no lo esté. Aunque la definición implica un acto de beneficencia análogo a la beneficencia se halla justificada, se halla fuera de lugar, es obligatorio, etc.*"⁴⁵

⁴³ Beauchamp T, Childress J, *Principios de ética biomédica*, Ed. Masson, Barcelona, 1999:259

⁴⁴ Veatch R. "Against Paternalism in the Patient-Physician Relationship" en Guillon R, *Principles of health care ethics*, Ed. John Wiley & Sons, Inglaterra, 1994:409

⁴⁵ Beauchamp T, Childress J, *Principios de ética biomédica*, Ed Masson, España 1999: 259-260

Los mismos autores consideran que el respeto a la autonomía de los pacientes versus la beneficencia profesional se ha convertido en un problema central en la ética médica. Para los defensores de los derechos derivados de la autonomía de los pacientes, las obligaciones del médico hacia el paciente de revelar la información, de búsqueda del consentimiento, de confidencialidad y de respeto a la intimidad, se establecen primariamente (y quizá de forma exclusiva) por el principio de respeto a la autonomía. En contraste, otros autores basan sus obligaciones en la beneficencia del paciente y por ende no promueven la toma de decisiones autónomas. Sin embargo, los derechos derivados de la autonomía se han vuelto tan importantes que actualmente es difícil encontrar afirmaciones claras de los modelos tradicionales de beneficencia médica. El paternalismo es la desautorización intencionada de las preferencias o acciones conocidas de una persona, donde la persona que quita la autorización justifica su acción con el propósito de beneficiar o evitar un daño a la persona que está cediendo su participación activa en la toma de decisiones.

En la relación médico-paciente el profesional de la salud posee una preparación autorizada para decidir cuáles son los “mejores” intereses de los pacientes. Desde esta perspectiva, un profesional de la salud es como un padre con sus hijos dependientes y a menudo ignorantes y temerosos.

El paternalismo implica cierta forma de interferencia ya que intervienen por un lado la fuerza o coerción y por otro el engaño, la manipulación de la información o la no revelación de la misma.

A pesar de que no se puede obligar a una persona a ser un agente autónomo, si se pueden crear las condiciones necesarias que permitan a las personas valorar la importancia que tiene el que ejerzan su autonomía y por tanto tomen conciencia de que pueden controlar su destino; para poder llevar a cabo esto, el médico debe motivar a los pacientes para que

participen activamente en todo lo relacionado a su salud, lo cual lleva implícito el que se les proporcionen opciones viables y alternativas reales.⁴⁶

Para poder hablar sobre la participación en la toma de decisiones de una persona, es necesario hablar de competencia y con relación a este tema Florencia Luna destaca que:

Una persona competente da su consentimiento informado cuando provista de la información adecuada, y sin coerciones, acepta seguir el tratamiento propuesto por su médico o someterse a algún tipo de experimentación. Da su rechazo informado cuando, poseyendo la información relevante del caso, la persona se niega a seguir el tratamiento... En medicina, la noción de consentimiento informado plantea cierta tensión entre la autodeterminación del paciente y el paternalismo del médico: entre el informar todo y el "primer deber" del médico --hacer lo mejor para el paciente--. Con frecuencia los médicos sienten que si revelan todos los riesgos que un tratamiento puede tener, el paciente no va a consentir... La noción de consentimiento informado plantea un cambio muy profundo en la idiosincrasia del médico; tanto la noción de decir la verdad como la de consentir un tratamiento son dos "recién llegadas" a la práctica médica y, por ese motivo, todavía tienen que ser reconocidas por muchos --médicos y pacientes-- como propuestas viables.⁴⁷

La noción de consentimiento informado ha dado lugar a dos propuestas importantes sobre cómo definir e interpretar este concepto. La primera propuesta afirma que el consentimiento informado se debe entender como un proceso de decisión compartido entre el paciente y el médico y la otra es aquella que lo considera como una decisión autónoma por parte del paciente...se supone que el paciente autoriza activamente la propuesta en el acto de consentir. Esto requiere, además, la explicitación de los requisitos para que esa autorización sea efectivamente consentimiento informado...es importante destacar que el consentimiento informado es una noción basada en el principio de autonomía, que prioriza el derecho del paciente de determinar su propio destino. El respeto de esta noción lleva al médico a tomar al paciente como un individuo libre, cuya participación debe ser buscada.⁴⁸

Ernesto Garzón Valdés considera que la competencia *indica la capacidad de una persona para hacer frente racionalmente o con una alta probabilidad de éxito a los desafíos o problemas con los que se enfrenta. Como existen distintos ámbitos de desafíos o problemas, puede también decirse que la competencia de una persona es siempre relativa al contexto de que se trata*⁴⁹

El autor se refiere también a la falta de competencia básica y menciona que es una condición necesaria, aunque no suficiente, para la justificación de medidas paternalistas; es posible decir que alguien carece de competencia básica al menos en los siguientes casos:

- a) cuando desconoce elementos relevantes de la situación en la que tiene que actuar,

⁴⁶ Charlesworth Max, *La bioética en una sociedad libre*, Ed. Cambridge University Press, Gran Bretaña, 1999:146-149

⁴⁷ Luna F, Salles A, *Decisiones de vida y muerte. Eutanasia*

⁴⁸ Luna F., Salles A. *Idem* p.p. 46

⁴⁹ Garzón E, "¿Es éticamente justificable el paternalismo?" en *Cuadernos de filosofía del derecho*, Ed. DOXA, España, 1988:155-173

- b) cuando su fuerza de voluntad se encuentra tan reducida o está tan afectada que no puede tomar sus propias decisiones,
- c) cuando sus facultades mentales están temporal o permanentemente alteradas,

En todos estos casos, el incompetente básico, tiene un déficit con relación a otras personas por lo que se encuentra en una situación de desigualdad negativa por lo tanto se puede ejercer el principio de paternalismo justificado.

La competencia básica exigida en una "sociedad civilizada" o "moderna" puede ser (es) muy diferente de una "sociedad primitiva", y es probable que a medida que aumenta la complejidad de una sociedad, aumente también el nivel de la competencia básica y en consecuencia el número de "incompetentes básicos". El asegurar que alguien es incompetente básico no es motivo suficiente para justificar la intervención paternalista.

Como se puede observar, un aspecto importante a considerar en la práctica del paternalismo es la competencia de una persona, es uno de los tres elementos necesarios en el consentimiento informado (junto con la información y la falta de coerción. Generalmente (se supone), los adultos poseen una competencia global, es decir, tienen la capacidad suficiente para tomar decisiones por sí mismos. El paciente competente se caracteriza por la capacidad que tiene de comprender la información que le es proporcionada acerca de su condición, así como las opciones de tratamiento, por ende es capaz de tomar decisiones; si el paciente posee la información adecuada, generalmente, es él quien puede determinar acertadamente cuál es la elección que mejor se adapte a las expectativas de vida previamente planeadas⁵⁰

Se encuentra también la intervención con el paciente incompetente que antes fue competente; es aquél que no está capacitado, en un determinado momento, para dar su consentimiento libre e informado. Es importante tener en cuenta que para que sea respetada la

⁵⁰ Luna F, Salles A, *Bioética. Investigación, muerte, procreación y otros temas de ética aplicada*, Ed. Sudamericana, Argentina, 1998:108-109

autonomía del paciente que antes fue competente, se debe incluir todo tipo de declaración oral o escrita que sirva como medio por el cual la persona haya dado a conocer sus preferencias con anticipación. El objetivo de esta información es permitir que la persona conserve cierta autonomía, aún en estado de incompetencia temporal o definitiva. También se puede llevar a cabo mediante la asignación previa de un representante, en estos casos, generalmente, funge como tal la pareja del paciente, los hijos o los padres del mismo.

Y por último se encuentra el paciente que siempre ha sido incompetente, en este caso es frecuente considerar a los miembros de la familia como sus representantes, ya que son ellos los que deciden cuál es la mejor opción para el paciente, de entre aquellas que les son proporcionadas. Los sujetos que se consideran incapaces de ejercer su autonomía libremente son los niños, deficientes mentales y en algunas sociedades también se incluye a los analfabetas, a los cuales se les considera como personas que no están “educadas” y, por ende, la información que se les proporciona no es captada adecuadamente porque no tienen la “capacidad” de comprensión y por tanto no pueden tomar decisiones.⁵¹ En este sentido es importante mencionar que la teoría liberal igualitaria no apoya esta propuesta, ya que el paciente analfabeta es capaz de comprender toda la información proporcionada siempre y cuando le sea brindada de manera clara y sencilla, lo que le permitirá tomar la opción que más se adecue a sus expectativas de vida.

Hay también argumentos antipaternalistas que defienden la importancia que tiene la autonomía de una persona, ya que se respetan las decisiones de cada persona al considerar lo que ellas creen que es mejor. Este argumento afirma que el ejercer la autonomía personal en

⁵¹ Luna F, *Ensayos de bioética. Reflexiones desde el sur*, Biblioteca de ética, filosofía del derecho y política, México, 2001:47

las decisiones relevantes de la vida de una persona es más importante que la prevención de los posibles males que vienen a la par con dicha autonomía.⁵²

⁵² Luna F, Salles A. Op cit. p.p. 29

2.2 DIGNIDAD Y UTILITARISMO RESTRINGIDO

Numerosas culturas en las que hay estratificación social crean códigos morales que exigen a los miembros de las clases "superiores" que se comporten de una manera "digna" es decir; con la discreción y compostura que se supone deben expresar de manera apropiada su posición social. En las antiguas sociedades europeas aristocráticas y socialmente estratificadas, la dignidad era habitualmente reconocida en los individuos en virtud de la función pública que detentaban, de su pertenencia o no a la nobleza y en muchas ocasiones de su rango eclesiástico.

Para poder hablar de dignidad considero importante describir al menos dos corrientes que han marcado significativamente el contenido de este principio; en primer lugar me referiré a un concepto cristiano basado, principalmente, en el pensamiento de Santo Tomás de Aquino y en segundo lugar al pensamiento de Kant, el cual es más importante para el desarrollo de este trabajo, debido a que el liberalismo igualitario se basa en su filosofía para poder aplicar este concepto.

Iniciaré con el pensamiento de Santo Tomás de Aquino, que considera que el principio de dignidad está vinculado a la noción misma de persona, lo cual implica en sí una gran dignidad, inviolable e inalienable. Para él la "persona" es lo más digno y perfecto de toda la naturaleza, lo que hace que el ser humano sea el más importante de entre todas las criaturas irracionales. Apunta que la persona tiene una naturaleza espiritual que lo hace racional y volitivo (actos de la voluntad); lo que se traduce en conciencia y libertad y por ende en responsabilidad. De esto se deduce que el hombre se hace digno por ser un ser espiritual, mientras más espiritual sea más digno será y mientras más apego tenga a lo material menos digno será. La espiritualidad es la característica que tiene en común con Dios, debido a que éste es espíritu puro. También considera que el hombre es más digno que los demás seres debido a que ellos

no tienen espíritu y que el primero actúa de acuerdo a su inteligencia y voluntad y no por instinto, como lo hacen los animales; gracias a esa inteligencia y voluntad el hombre adquiere libertad, la cual considera que es la mayor manifestación de la persona, poseedora de naturaleza humana, misma que es conferida por Dios.⁵³

Por otro lado, Kant sostiene que cada ser humano está dotado de dignidad en virtud de su naturaleza racional, la cual coloca en el centro de la teoría política y moral; defiende su carácter racional y lo separa del poder religioso y espiritual, lo cual contribuye a hacer respetar la noción de dignidad. La razón para Kant es el órgano que controla la acción y el instinto es el órgano que controla a los animales.⁵⁴ Por consiguiente, independientemente de los factores exteriores, el hombre puede y debe, racionalmente, llevar una vida digna y de dominio de sí mismo, una vida digna de su situación de ser humano inmerso en un universo. Se debe conceder un valor primordial a lo que les es común a los individuos y lo que es común a los seres humanos es la posibilidad de hacer uso de su razón en los juicios y los comportamientos que dependen de ellos.

El principio de dignidad para Kant tiene sus bases en el escrito la *Metafísica de las costumbres* en que el autor anota que

*el hombre existe como fin en sí mismo, no sólo como medio para usos cualesquiera de esta o aquella voluntad; debe en todas sus acciones, no solo las dirigidas a sí mismo, sino las dirigidas a los demás seres racionales, ser considerado siempre al mismo tiempo como fin*⁵⁵

También considera que la naturaleza de las personas las distingue de los otros seres que no son racionales ya como fines en sí mismos, esto es, como algo que no puede ser usado solo como medio para obtener algo y por tanto limita en ese sentido todo capricho o abuso. Kant afirma que cada ser humano está dotado de dignidad en virtud de su naturaleza racional.

⁵³ Beuchot M, *Filosofía y derechos humanos*, Ed. Siglo XXI, México, 1993: 49-60

⁵⁴ Kant E, *Groundwork of the Metaphysics of Morals*, Translated and analyzed by H J Paton. Ed. Harper Torch books. U. S. A. 1985: 18

⁵⁵ Kant E, *Fundamentación de la metafísica de las costumbres*, Ed. Porrúa, México, 2000: 44

En el escrito arriba mencionado, Kant afirma que la dignidad se apoya en la autonomía personal. Esto significa que la dignidad exige que una persona sea sometida a exigencias morales que sean razonables para todos, sirvan o no al interés personal.

Kant también afirma que la existencia de cada individuo como agente racional es un fin en sí. Por este hecho, nos comprometemos a admitir que todos los demás agentes racionales (dotados de autonomía) poseen este mismo valor objetivo. Considera que la dignidad de una persona es independiente de su estrato social, de su popularidad o de su utilidad para los otros, pues estos factores pueden variar cuando las circunstancias sociales, económicas o políticas cambian, lo cual provocaría que la dignidad de la persona tuviera que modificarse y adaptarse a cada condición. Además, por el hecho de que la dignidad es "incomparable", no podemos decir que una persona tiene más dignidad humana que otra. El valor de lo que tiene dignidad es "superior a cualquier precio" en el sentido de que, nunca debe ser sacrificado con el objeto de obtener algo que tiene un valor relativo.

La forma de respeto fundamental es, según Kant, el respeto a la ley moral.

Lo que Kant encuentra intrínsecamente bueno en la naturaleza humana, es la capacidad racional que el ser humano tiene para imponerse una obligación moral. Según él, cuando los seres humanos han adquirido una madurez suficiente para ser considerados como agentes morales, están dotados de una profunda e indudable disposición para reconocer la autoridad de la ley moral.

El respeto moral a los individuos es, una forma de respeto a la moral. Se respeta a los individuos cuando se reconocen sus derechos y responsabilidades como agentes morales dotados de dignidad, y se les trata como "fuentes" racionales de exigencias morales y como personas sometidas a esas exigencias. Por lo anterior, todo trato inmoral del prójimo es una

falta de respeto; y, debido a que afecta nuestro sentido moral, es también una falta de respeto hacia nosotros mismos.

Kant estima que el respeto hacia sí mismo no es simplemente un sentimiento positivo engendrado por el éxito, una buena reputación o una infancia feliz. Si se quiere llevar una vida plenamente moral, los sujetos deben respetarse a sí mismos. No en el sentido de crear un sentimiento particular de autosatisfacción, sino de actuar, expresarse y reflexionar de manera apropiada a su dignidad humana y a su estatuto moral.

Para poder hablar del principio de dignidad es necesario considerar la adopción del punto de vista moral que esta presente en el discurso moral, ésta adopción sugiere, por un lado, que se acepte la racionalidad e imparcialidad moral y, por otro, que esa imparcialidad no haga de lado la independencia e individualidad de las personas sino, por el contrario, que cada una sea considerada en su propia identidad.

La racionalidad se debe entender como la *posibilidad de formular algunos principios que puedan ser aceptados como justificación final, es decir, desde el punto de vista moral, por cualquier individuo imparcial y racional*⁵⁶

El principio de dignidad ofrece la posibilidad de considerar lo valiosa que es la humanidad, tanto en la propia persona como en la de cualquier otro, por lo que no debe imponérsele contra su voluntad sacrificios o privaciones que no le ofrezcan beneficio alguno.

Rodolfo Vázquez considera que este principio supone *que no puede imponerse privaciones de bienes de una manera no justificada, ni que una persona pueda ser utilizada como instrumento para la satisfacción de los deseos de otra.*⁵⁷

Kant no habla de tratar a los hombres como simples medios, sino de proporcionar un trato digno a la humanidad, esto es, el trato que se da en la persona del propio agente o de otros, la idea de tratar a un sujeto solo como medio presupone que al individuo se le priva de algo valioso. Como lo que es valioso en relación con un individuo está dado por los fines que él

⁵⁶ Vázquez R. *Liberalismo, estado de derecho y minorías*, Ed. Paidós/Universidad Nacional Autónoma de México/Facultad de Filosofía y Letras, México 2001:44

⁵⁷ Op cit p. 45

tiene o debería tener; a un individuo se le trata como un fin en sí mismo cuando se le trata tomando en cuenta sus propios fines.

El principio de dignidad limita algunas versiones utilitaristas que promueven y procuran el bienestar de un grupo determinado y no dan importancia a que ese bienestar se obtenga a costa de la disminución del bienestar de algunos de los miembros del grupo, esto es, se preocupan por la cantidad total de felicidad social sin considerar la individualidad e independencia de cada uno de los integrantes de esa sociedad lo cual ocasiona insatisfacción de algunos sujetos.⁵⁸

El principio de dignidad también permite identificar ciertos bienes y sus respectivos derechos, relacionados con la identidad de cada individuo. El bien mayor es, la vida misma y, más específicamente, la integridad física y psíquica del individuo; la intimidad y privacidad afectiva, sexual y familiar; la libertad de culto, la libertad de expresión, etc., con estos derechos el liberalismo igualitario está ampliamente comprometido además de la libertad de realizar actos cuyos efectos caigan solo sobre la persona que los haya elegido; el derecho de acceder a tener un empleo y por ende de controlar sus recursos económicos así como su preservación. Un derecho a realizar determinado acto puede presentarse como un derecho a que no le hagan a uno algo que le impida realizar la conducta deseada.

Estos derechos incluyen una inmunidad contra actos lesivos de los bienes en cuestión por parte de las propias autoridades, así como una pretensión de que las autoridades dispongan medidas preventivas, contra actos similares de los particulares.

Carlos Nino considera que si la autonomía personal es algo valioso, cuanto más autonomía hay en una sociedad tanto más valiosa es tal sociedad, independientemente de que para maximizar esa autonomía agregativa haya que restringir, la autonomía de algunos individuos.⁵⁹

⁵⁸ Vázquez R, op cit

⁵⁹ Nino C, "El principio de inviolabilidad de la persona", en *Ética y Derechos Humanos*. Un ensayo de fundamentación, Filosofía y Derecho (15) 2ª Ed. Astrea, Buenos Aires, 1989: 236

Carlos Nino no habla de principio de dignidad sino del principio de inviolabilidad de la persona, *el cual prohíbe* imponer a los hombres, contra su voluntad sacrificios y privaciones que no sean en su propio beneficio.

A diferencia de la filosofía de Tomás de Aquino, al igual que Kant, Carlos Nino considera que el colectivismo plantea un problema debido a que no toma en cuenta las opiniones de los sujetos para tomar una decisión y dan mayor importancia al individualismo ya que plantea la tesis de que los individuos son independientes de su medio social en cuanto a la adquisición de valores, deseos, hábitos, conceptos, etc., aunque a veces se le emplee para aludir con ella a posiciones éticas egoístas ó para hacer referencia a posiciones "privatistas" acerca de la posesión e intercambio de recursos económicos.⁶⁰

El concepto de individuo que el autor destaca es aquel según el cual, los únicos titulares de intereses cuya satisfacción constituye una justificación *prima facie* de una acción o medida son los *individuos humanos*, a diferencia del colectivismo que dice que el Estado, ó la nación, etc., son entidades que tienen un status ontológico autónomo y son titulares de intereses independientes de los individuos humanos que las integran; el individualismo no negaría que el Estado existe pero no le restaría importancia a los sujetos que conforman una determinada sociedad.

Carlos Nino considera que la justificación del principio de inviolabilidad de la persona *podría estar dada por el hecho de que él está involucrado en la misma adopción del punto de vista impersonal subyacente al discurso moral, al menos cuando ese punto de vista se articula de cierto modo y se combina...con determinados presupuestos respecto de la identidad personal. Cuando se describe la actitud de imparcialidad constitutiva de la moral como consistente en tratar a los intereses involucrados sobre la base de sus propios méritos e independientemente de las personas que sustentan tales intereses, esto parece implicar que debemos dejar de lado la circunstancia de que los intereses en cuestión puedan originarse en personas distintas...no solamente debemos considerar irrelevante quiénes son los titulares de los intereses en juego sino también el hecho de que ellos puedan ser diferentes individuos. Lo que importaría son los intereses en sí mismos, con absoluta independencia de origen en uno o varios individuos.*⁶¹

⁶⁰ Nino C, Op cit p.

⁶¹ Op cit p.

Un tema que toma relevancia importante en la inviolabilidad de la persona, además de la autonomía, son el respeto a los derechos humanos, los cuales surgen con la “Declaración Universal de los Derechos Humanos” emitida por la Organización de las Naciones Unidas en 1948. Esta declaración fue concebida después de concluida la Segunda Guerra Mundial en la que perdieron la vida millones de personas por los atropellos de que fueron objeto. Las terribles consecuencias observadas en ese conflicto bélico contribuyeron a que la comunidad internacional dirigiera su interés hacia el establecimiento de estos derechos, postulados en declaraciones y pactos internacionales, lo que permitió el reconocimiento y supervisión de los mismos, más allá del ámbito interno de cada nación. El 16 de diciembre de 1996, esta declaración fue ratificada por más de 35 países en la Asamblea General de las Naciones Unidas, y es aquí donde se toma el paso más importante de protección y respeto a favor del ser humano en la historia de la civilización. La Declaración Universal de Derechos Humanos esta conformada por 30 artículos en los que de manera general se proclama el derecho que cualquier persona tiene a la vida, a la libertad, a la seguridad de su persona, a no ser esclavizado, torturado, a no ser detenido arbitrariamente, a ser tratado con igualdad, circular libremente, fundar una familia, tener libertad de pensamiento y opinión, seguridad social, a contar con un trabajo, educación, etc.; esta declaración fue dictada con la finalidad de que tanto las personas como las instituciones promuevan, mediante la educación, el respeto a esos derechos y libertades, y aseguren su reconocimiento y aplicación de manera universal. Es importante mencionar que los derechos descritos en esta declaración han sido y siguen siendo los protagonistas primordiales en el drama de la historia de la humanidad y la violación a esos derechos es la causa principal de la mayoría de los conflictos en la historia de la civilización.⁶²

⁶² Declaración Universal de Derechos Humanos. <http://cofavic.org.ve>

La principal función de los derechos es la de limitar la búsqueda de logros sociales colectivos, o sea de objetivos que persiguen el beneficio de grupos de individuos que integran una sociedad. Si la persecución del bien común fuera una justificación última de medidas o acciones, el reconocimiento previo de derechos individuales tendría que limitarse a determinar si el goce de un bien por parte de un individuo favorece o limita ese objetivo. Los derechos individuales son un medio para impedir que se prive a los individuos de determinados bienes con el argumento de que ello beneficia a otros sujetos o a la sociedad en conjunto.

Lo anterior no se contrapone con la validez de que se luche por obtener objetivos colectivos, siempre y cuando ello no implique afectar los derechos básicos que cada persona tiene.

Cuando se reconocen los derechos individuales, considerando el principio de inviolabilidad de las personas, se está comprometido a reconocer y aceptar que hay un área de intereses del individuo que no se puede invadir en pro del bien común.

La dignidad de las personas se ve limitada no sólo cuando sus decisiones son atribuidas, por ejemplo, a enfermedades, sino también cuando se resta importancia a sus creencias y a las opiniones que las expresan. En este sentido, el principio de dignidad o inviolabilidad de la persona, da pauta a considerar seriamente una creencia u opinión de una persona, con el objetivo final de respetar la decisión o el consentimiento de un individuo.

Es importante mencionar que una decisión o un consentimiento no es lo mismo que un deseo o preferencia de un individuo, tanto desde el punto de vista de la explicación como de la justificación se produce una especie de separación entre los deseos del individuo y de su decisión de actuar. Esto es lo que permite al individuo mantener cierta independencia respecto a sus propios deseos y es lo que hace posible hacerlo responsable por ellos de un modo que no lo

es en relación con la posesión de otras propiedades. Sólo al decidir actuar intencionalmente, el individuo establece el balance final entre sus deseos.

Respetar la voluntad del individuo no es lo mismo que satisfacer sus deseos. La diferencia radica en que el individuo asuma y enfrente las consecuencias de las decisiones que haya tomado en cuenta al optar por esa opción.

La relación del principio de dignidad con el de autonomía, indica que la decisión debe ser considerada como parte del plan de vida del individuo, y que se mantenga, en medida de lo posible sin violar otros principios, poniendo atención especial a los principios y valores de terceras personas.

El respeto a la dignidad humana se entiende con frecuencia como una tentativa de promover y poner en práctica los derechos del hombre, como los que figuran en la Declaración Universal de los Derechos Humanos, arriba mencionada. En ética médica, uno evoca con frecuencia al principio según el cual los pacientes deben ser tratados con dignidad. En especial, el personal de salud que esta en favor de la eutanasia, del suicidio asistido o de una asistencia mínima a las enfermedades en fase terminal, apelan con frecuencia al derecho que una persona tiene a "morir con dignidad". Se trata en general de hacer valer el respeto de la elección del paciente en lo que concierne al cuidado de su salud, tratamiento médico, e incluso a la manera en la que desea morir. No es raro que el paciente antes de enfermar haya informado a algún integrante de su familia sus deseos, en caso de enfrentarse a una enfermedad que le pueda costar su vida, situación en la cual es probable que no pueda ejercer libremente su voluntad, pero es importante que tanto el personal de salud como sus familiares respeten lo que haya comunicado con anterioridad.

La Declaración Universal de los Derechos Humanos (1948) constituye una demostración de que determinados principios internacionales aceptados, pueden ser aplicados a la genética humana, tema principal en el presente escrito:

- a) El respeto a la dignidad y el valor del ser humano.
- b) El derecho a la igualdad ante la ley.
- c) La protección de las personas vulnerables.
- d) El derecho a no ser objeto de experimentación médica o científica sin haber proporcionado el debido consentimiento.
- e) El derecho a la protección frente a la intromisión arbitraria en la intimidad personal o familiar.
- f) El derecho a gozar de los beneficios del progreso científico y su aplicación

El reconocimiento de la dignidad humana sienta una serie de principios, tales como la no discriminación fundada en las características genéticas, la no propiedad del genoma, el consentimiento previo, libre e informado para fines de investigación, el tratamiento o el diagnóstico relacionado con el genoma de cada individuo, la protección de la información genética, la prohibición de prácticas contrarias a la dignidad humana en este campo, el acceso irrestricto a los progresos de la biología, la genética y la medicina, el apoyo a individuos o poblaciones expuestas a riesgos particulares de enfermedad o discapacidad genética, la libertad de investigación, la cooperación y el debate internacional.⁶³

El único medio por el cual se puede ver limitado el principio de dignidad es mediante el utilitarismo restringido. Para poder iniciar con este tema es necesario abordar lo que la teoría utilitarista significa. Las teorías utilitaristas se desarrollaron a partir de la obra de dos filósofos británicos, Jeremy Bentham (1748-1832) y John Stuart Mill (1806-1873). Bentham postuló que

⁶³ Bergel SD, "El derecho a la libertad de investigación", en *Reflexiones en torno al derecho genómico*, de Muñoz de Alba M, UNAM, México, 2002:57-58

el principio de utilidad –mayor felicidad para el mayor número- debe guiar las acciones de los seres humanos e identifica el placer con la felicidad y el dolor con la infelicidad.

Mill se refiere al principio de la utilidad como la gran felicidad: Sostiene que *las acciones son justas en la proporción con que tienden a promover la felicidad; e injustas en cuanto tienden a producir lo contrario de la felicidad. Se entiende por felicidad el placer, y la ausencia de dolor; por infelicidad, el dolor y la ausencia de placer*⁶⁴

Las características esenciales del utilitarismo son las siguientes:

1. Principio de utilidad: Maximizar el bien. Los sujetos están obligados a maximizar el bien. Siempre se debe producir en lo posible el balance del valor sobre el desvalor.
2. Una teoría del valor. Las consecuencias de la bondad ó maldad son medidas y consideradas como bienes primarios o utilidades. Muchos utilitaristas están de acuerdo en que se debe observar la producción en un agente de sus valores intrínsecos (aquellos que no varían de persona a persona).

Existen dos corrientes del utilitarismo: uno de acto y otro de regla

El utilitarista de acto afirma que el principio de utilidad debe aplicarse a actos particulares en circunstancias específicas. Es decir, cada vez que una persona actúe se debe preguntar cuáles de las opciones con las que cuenta, producirán mayor felicidad o le proporcionarán un resultado “más” positivo y después de analizarlo actuar de acuerdo a esa estimación. En general, es casi imposible hacer ese tipo de análisis cada vez que una persona va a actuar, especialmente en situaciones en las que no hay tiempo suficiente para meditar las diferentes alternativas y es indispensable tomar una decisión en ese momento. Por ello, en la práctica, el utilitarista de acto puede ajustarse y seguir ciertas reglas asignadas de acuerdo a la experiencia obtenida en acciones similares presentadas con anterioridad.⁶⁵ A pesar de esto, consideran que situaciones diferentes requieren diferentes acciones, idealmente, el acto correcto es aquel que produce mayor utilidad, por lo que romper una promesa, faltar a la

⁶⁴ Stuart J, *El utilitarismo*, Ed. Aguilar, Argentina, 1974:28-29

⁶⁵ Mill, op cit p.p. 52

confidencialidad o mentir pueden ser acciones correctas en determinadas circunstancias. Para el utilitarista de acto no hay acción que sea absolutamente inmoral o absolutamente moral: todo depende de los resultados y la utilidad que se obtenga de dicha acción.

En contraste, el utilitarista de regla sostiene que el principio de utilidad debe aplicarse a las reglas que se utilizan para decidir el estatus moral de los actos particulares. En general, cuando se toman en consideración los intereses de todos los afectados, actos como mentir no maximizan la felicidad general, una de las reglas que se debe seguir por consiguiente es "no mentir". Esto es, la moralidad de nuestras acciones depende de la medida en que reflejan la obediencia a las reglas que hayan sido establecidas y cuya práctica causa, por ende, buenas consecuencias a lo largo de los años, es decir, reglas que han sido "convalidadas" por el principio de utilidad y por ello son parte indispensable del código moral a seguir.

Para el utilitarista de acto la situación misma toma mucha relevancia, para el de regla, son las normas las que juegan un papel central en la evaluación de la moralidad de las acciones que lleva a cabo una persona.

Podemos decir, en general, que el utilitarismo es flexible y el énfasis que pone en "la mayor felicidad para el mayor número" le da un aire de imparcialidad. Sin embargo, no está libre de problemas. Se objeta que el principio de utilidad no puede ser el árbitro final de todas nuestras decisiones morales ya que seguirlo al pie de la letra, frecuentemente, implica no tomar en consideración las obligaciones que uno contrae con otras personas ni mucho menos respeta la autonomía de terceras personas.

Otra crítica al principio de utilidad es que justifica ciertas injusticias, lo cual sugiere que para el utilitarismo, la justicia no es un aspecto muy importante a considerar. Por ejemplo, suponiendo que hay reglas que, con el objeto de ayudar a la humanidad, permitan la experimentación sobre determinados seres humanos sin que se haya obtenido su previo

consentimiento. Dichos experimentos pueden llegar a promover la "felicidad" sobre el de la "infelicidad", es decir, mayor beneficio para un grupo de personas, (por ejemplo, si debido a dichos experimentos, se descubre la cura de una enfermedad fatal). Sin embargo, para muchas personas no serían moralmente aceptables pues dejan de lado los intereses de los individuos sobre los que se experimenta, debido a que los sujetos involucrados en la investigación no se les preguntó si querían o no participar en esa investigación, por tanto no proporcionaron su consentimiento con lo que se ve vulnerada su autonomía y por tanto su dignidad ya que solo fueron utilizados como medios para obtener un beneficio dirigido a otras personas. Esta crítica sugiere que el principio de utilidad por sí solo, puede ser insuficiente para establecer el comportamiento que se debe seguir para determinar el valor moral de una acción. Sin embargo, su objetivo (minimizar sufrimiento y propiciar felicidad) es válido y digno de ser tomado en consideración.⁶⁶

También se ha considerado el principio de inviolabilidad de la persona, que postula Carlos Nino, como un arma poderosa contra el utilitarismo. Este principio argumenta que el utilitarismo justifica el tratamiento de los hombres sólo como medios en beneficio de otros al permitir que determinados sujetos sean sacrificados si el beneficio que otros obtienen produce un incremento en la utilidad social, la felicidad general o cualquier otro estado de cosas que el utilitarismo prescriba maximizar. Se afirma que el utilitarismo no se preocupa por la distribución de goce de utilidad social, salvo que ello resulte en un incremento de esa utilidad social.⁶⁷

El utilitarismo pretende compensar el daño que sufre un individuo con el beneficio que gozan otros, no tomando en cuenta que sólo hay compensación cuando se gratifica a la misma

⁶⁶ Luna F, Salles A, *Decisiones de vida y muerte. Eutanasia, aborto y otros temas de ética aplicada*. Ed. Sudamericana, Buenos Aires 1995: 20-22

⁶⁷ Nino C, "El principio de inviolabilidad de la persona", en *Ética y Derechos Humanos. Un ensayo de fundamentación*, Filosofía y Derecho (15) 2ª Ed. Astrea, Buenos Aires, 1989: 236

persona dañada, el utilitarismo es anti-individualista al tomar como unidad moral a la sociedad en conjunto y no a los individuos, por más que estos últimos sean, en esta concepción, las unidades psicológicas básicas, ya que son la fuente exclusiva de placer e intereses.

El utilitarismo procura el bienestar global de un grupo determinado de personas, el cual, se toma como marco de referencia, sin dar importancia a que un incremento de ese bienestar global se consiga a costa de una disminución del bienestar de algunos de los miembros del mismo grupo.

Una cosa es que sea irrelevante la identidad de los titulares de los intereses en juego y otra cosa es que no importe la identidad y autonomía de los otros sujetos por medio de los cuales se obtiene el beneficio de los primeros.

El utilitarismo enseña que una acción no puede ser considerada moralmente buena o mala sino, solo en función de sus consecuencias, buenas o malas con respecto a la felicidad de los individuos implicados en dicha acción.

En general, considero que la principal característica que el utilitarismo tiene, y con la cual el liberalismo igualitario no comparte su punto de vista, es que no considera la individualidad de cada sujeto por lo que la autonomía y dignidad de las personas con frecuencia se ve vulnerada, además, en muchas ocasiones los sujetos solo son considerados medios para que un grupo determinado de personas puedan obtener beneficio de acciones específicas, independientemente de que sea a costa de otros y de que los intereses personales de ese grupo no hayan sido tomados en cuenta.

Es importante mencionar que para el liberalismo igualitario, en palabras de Manuel Atienza: *“es lícito emprender una acción que no supone un beneficio para una persona (o incluso que le supone un daño), solo si:*

- a) se produce (o es racional pensar que podría producirse) un beneficio apreciable para otro u otros;*

- b) *se cuenta con el consentimiento del afectado (o se puede presumir racionalmente que consentiría, y*
- c) *se trata de una medida no degradante.*⁶⁸

Esto es, que sí se puede utilizar a una persona como medio, siempre y cuando se pueda obtener un resultado que beneficie directamente a otra y que la primera no se vea afectada de manera directa, en este caso podríamos citar los trasplantes de órganos de sujetos sin esperanza de recuperar su estado de salud previo, por ejemplo, personas con muerte cerebral cuyos órganos pueden servir a muchas otras personas para mejorar su calidad de vida y, con mayor frecuencia, salvar su vida, con el mismo ejemplo también podemos citar el caso de personas que desean donar en vida alguno de sus órganos y/o tejidos para que una determinada persona se vea beneficiada, reconociendo y aceptando que esto puede ocasionar que su salud se vea mermada, debido a la falta del órgano y/o tejido que, previo consentimiento informado, donó.

Hablando de trasplantes hay que tomar en consideración que los resultados obtenidos de una acción no siempre benefician a la persona, como estaba planeado, debido a factores externos y sobre los cuales no se puede tener control absoluto, pero es importante que al tomar una opción de esta naturaleza se tenga conocimiento sobre cuáles serán los beneficios que se obtendrán y qué personas se verán afectadas ya sea positiva ó negativamente con esa acción, tratando siempre, en medida de lo posible, contar con el consentimiento de la persona de la cual se tomarán sus órganos y/o tejidos.

El caso anterior nos sirve de ejemplo para muchas de las acciones que día con día los seres humanos llevamos a cabo, cuyas consecuencias deben ser tomadas en consideración para respetar, en medida de lo posible, la autonomía de las personas, incluyendo la de aquellas que deciden participar en alguna acción que les puede ocasionar algún daño, pero que ellos ya lo

⁶⁸ Atienza M, "Juridificar la bioética", en Vázquez R (compilador) *Bioética y derecho. Fundamentos y problemas actuales*. F. C. E., ITAM, México, 1999: 86

han considerado y a pesar de eso deciden participar. Por último es importante mencionar que cuando se lleva a cabo alguna acción que puede dañar de modo directo ó indirecto a alguna persona es indispensable no afectar su escala de valores, esto es, evitar que el sujeto haga algo que no desea y que si lo hace no se sienta bien consigo mismo debido a que va en contra de sus principios morales y por ende se ve afectada su dignidad como sujeto autónomo.

2.3 IGUALDAD Y DIFERENCIA

La igualdad como principio, ha estado presente a lo largo de la historia, con diferentes interpretaciones y alcances en cada uno de los períodos sin que a la fecha haya desaparecido del pensamiento de los seres humanos. Las nociones que de igualdad se han tenido a lo largo de la historia, más que ser diferentes, se han ido complementando, lo que ha traído consigo un número mayor de obligaciones. Es importante mencionar que el principio de igualdad también tiene una carga de valores e ideales impuestos por la sociedad en la cual se desea aplicar dicho principio.

El estudio sobre la igualdad inicia con Aristóteles; este señaló que: "*parece que la justicia consiste en igualdad, y es así, pero no para todos sino para los iguales; y la desigualdad parece ser justa, y lo es en efecto, pero no para todos, sino para los desiguales*". Así Aristóteles plantea dos principios fundamentales acerca de la igualdad que siguen predominando, hasta el momento, en el pensamiento occidental.⁶⁹

1. La igualdad significa: que las cosas que son iguales deben tratarse igual y las cosas que son desiguales deben tratarse de manera desigual en *proporción* a su desigualdad, por tanto, no hay igualdad sin diferencia,
2. Igualdad y justicia son sinónimos: ser justo es ser igual, ser injusto es ser desigual.

La igualdad vista como una tautología (mismo concepto dicho con diferentes palabras) explica por qué los iguales deben ser tratados igual, por qué la igualdad expresa una verdad universal, por qué la igualdad se considera una ley del pensamiento y por qué es un aspecto de la moral aristotélica que permanece sin disputa hasta nuestros días. Tratar igual a los iguales no

⁶⁹ Pérez K, *Principio de igualdad: alcances y perspectivas*, Instituto de Investigaciones Jurídicas, Universidad Nacional Autónoma de México, 2005. www.Bibliojuridica.org

es más que una tautología en donde se habrá que tratar a los iguales de manera igual y los iguales son aquellos que deben ser tratadas igual (porque comparten una determinada característica). Los principios sobre la igualdad (o desigualdad) son comparaciones entre 2 cosas ó personas con respecto a algún criterio externo que pone énfasis sobre el aspecto relevante por el cual son diferentes o iguales. La igualdad precede a los derechos ya que, primero debe haber un juicio anterior en el que se explique la característica relevante que determinará la igualdad de las personas y en consecuencia la manera en la que deberán ser tratados.⁷⁰

En resumen se podría decir que el principio de igualdad es una relación entre dos ó más personas o cosas que, aunque sean diferentes en uno ó varios aspectos, son consideradas iguales en otro conforme a un criterio relevante de comparación. *La igualdad es una noción relacional entre personas o cosas.*

La igualdad es un valor ético que rige la conducta a seguir en determinadas situaciones el cual también se ha establecido como criterio jurídico para unificar a los sujetos en la titularidad de aquellos derechos llamados "universales" o "fundamentales", por tanto, la igualdad es un principio normativo sobre la forma universal de los derechos que se ha convenido sean fundamentales: del derecho a la vida, a la libertad y de los derechos políticos a los sociales. Independientemente de la titularidad que se tenga sobre los derechos fundamentales, todas las personas son diferentes unas de otras por diferencias de sexo, raza, idioma, creencia religiosa, opiniones políticas, además de las condiciones sociales y personales, entre otras. Aunado a lo antes dicho, también se agrega la desigualdad jurídica que por referencia a la titularidad en mayor o menor medida de derechos no fundamentales, tales como los patrimoniales y de crédito que son derechos que pertenecen a cada uno en diversa medida y con exclusión de los demás.

⁷⁰ Pérez K, *Principio de igualdad: alcances y perspectivas*, Instituto de Investigaciones Jurídicas, Universidad Nacional Autónoma de México, 2005. www.Bibliojuridica.org

Un recorrido panorámico identifica prohibiciones contra la discriminación racial en todas las convenciones que otorgan derechos humanos. Sin embargo, dependiendo de la materia específica que atienda la convención, el concepto de igualdad fluye por rutas paralelas. De un lado, se encuentra la ruta que puede conceptualizarse como la de "igual disfrute de derechos" que refleja el lenguaje de las convenciones que prohíben la discriminación en el disfrute de los derechos que garantizan. Por otro lado, está aquella que se denomina como el derecho de igualdad propiamente dicho, y que exigen de forma directa que el estado garantice un trato igual bajo la ley.

Un pensamiento racional es que debe haber un mismo derecho para *todos* los hombres y para todas las naciones o, por lo menos, un conjunto de principios jurídicos racionales en los que se basen todos los derechos. La igualdad significa correspondencia entre un grupo de diferentes objetos, personas, procesos o circunstancias que tienen las mismas cualidades en por lo menos alguna característica en específico. Esto es, si 2 sujetos desarrollan la misma actividad o profesión, se supone que son parcialmente iguales, pero esto no significa que merezcan el mismo trato en todos los aspectos de su vida; y si dos sujetos desempeñan diferente actividad o profesión, supone que son parcialmente diferentes pero esto no impide que merezcan el mismo trato en otros aspectos de su vida. Afirmar que dos personas merecen el mismo trato supone valorar una característica común como relevante a efectos de cierta regulación y hacer abstracción tanto de los rasgos diferenciadores como de los demás ámbitos de regulación. La igualdad, debidamente reconceptualizada, debe lidiar formalmente con la diferencia.

En México es en el siglo XIX en el que el principio de igualdad se puede encontrar plasmado en diversos documentos que fueron antecedentes de la Constitución Política vigente (Plan de Iguala de 1821, Leyes Constitucionales de 1836, la Constitución de 1857, la Constitución de 1917, etc.) En esos documentos destacaban, entre otras, la igualdad de

oportunidades para todos los ciudadanos, la prohibición de la esclavitud en territorio nacional, la prohibición de los títulos de nobleza, además de considerar a todos los ciudadanos iguales ante la ley. Cabe mencionar que estos precedentes, a pesar de dejar inscritos los principios básicos de igualdad, no fueron aplicados para el total de la población ya que no hay que olvidar que todavía con la Constitución de 1917 la sociedad mexicana seguía siendo clasista y la condición de los indígenas seguía siendo la más baja, por tanto, el concepto de igualdad solo era un discurso y todavía estaba muy lejos de ser una práctica política y social concreta.

La Constitución Política de los Estados Mexicanos actual establece que todos los hombres son iguales ante la ley, sin que pueda prevalecer discriminación alguna por razón de nacionalidad, raza, sexo, religión o cualquier otra condición o circunstancia personal o social, de manera que los poderes públicos han de tener en cuenta que los particulares que se encuentren en la misma situación deben ser tratados igual, sin privilegios ni favores especiales.

El principio de igualdad también está ampliamente descrito en la Declaración Universal de los Derechos Humanos decretada por la Organización de las Naciones Unidas en 1948, y lleva implícito el principio de igualdad en la descripción de sus artículos. El principio de que todos los seres humanos son iguales es el fundamento ético y político de una sociedad democrática. Lógicamente las personas no son idénticas entre sí en cuanto a intereses, aptitudes, estilos de vida y otras dimensiones individuales o sociales. No obstante, la igualdad como principio requiere que las personas tengan los mismos derechos y las mismas oportunidades de acción y desarrollo, así como el respeto a la diferencia de las minorías y el desarrollo de una justicia social distributiva para los grupos desfavorecidos. Todas las personas deben tener garantizada la igualdad de oportunidades para alcanzar el máximo de sus posibilidades en el aprendizaje, el trabajo, la cultura o el deporte, en función de sus propios esfuerzos. La igualdad se desprende de la unidad de la naturaleza del género humano y es

inseparable de la dignidad de la persona, frente a la cual es incompatible toda situación que, por considerar superior a un determinado grupo, conduzca a tratarlo con privilegio; o que, a la inversa por considerarlo inferior, lo trate con hostilidad o lo discrimine en el goce y distribución de derechos. Los derechos humanos al ser igualitarios también exigen un trato que incluya respeto y consideración, esto se deriva del principio establecido por Kant como principio máximo de la ética, en que refirió que nunca se debe tratar a un ser humano solo como medio para la realización de fines en los que esa persona no ha consentido (principio analizado ampliamente en el capítulo de dignidad) y supone, por otra parte, concebir a los seres humanos como seres capaces de autodeterminación dispuestos a decidir en torno a sus ideales y hacer lo posible por alcanzarlos. Este principio de igual respeto en relación a la autodeterminación supone que los seres humanos son responsables de sus actos voluntarios, por tanto no se les puede reprochar ni maltratar por características sobre las cuales carecen de toda posibilidad de control, tales como la edad, el género, las discapacidades físicas y mentales, el talento, el origen étnico, etc.⁷¹, como se puede observar, el principio de igualdad esta estrechamente ligado con el de dignidad ya que no se puede utilizar a ninguna persona como medio, independientemente de las características que compartan.

Desde el punto de vista normativo, se considera que: *todos los seres humanos deben ser tratados como iguales*. Pero, la realidad es que los seres humanos tenemos grandes diferencias desde cualquier punto de vista por ende, el principio de igualdad trata de establecer cuándo está justificado establecer diferencias en las consecuencias normativas y cuándo no lo está.

El principio de igualdad indica que cuando no hay diferencias relevantes, el trato debe ser igual y cuando hay diferencias importantes el trato no debe estar basado en alguna discriminación injustificada. El trato diferenciado solo esta justificado cuando dicha

⁷¹ Peña C, "El derecho civil en su relación con el Derecho Internacional de los Derechos Humanos" en *Sistema Jurídico y Derechos Humanos*, Cuadernos de Análisis Jurídico, Serie Publicaciones Especiales No 6, Escuela de Derecho, Universidad Diego Portales, Santiago, Chile, 1996:604

diferenciación no este basado en rasgos irrelevantes. Al respecto Francisco Laporta considera que: "*Una institución satisface el principio de igualdad si y sólo si su funcionamiento está abierto a todos en virtud de principios de no discriminación y, una vez satisfecha esa prioridad, adjudica a los individuos beneficios o cargas diferenciadamente en virtud de rasgos distintivos relevantes*".⁷²

En un sistema democrático, la igualdad supone la titularidad de dos tipos de derecho que son complementarios, por una parte existe el derecho a trato igualitario, que es el derecho a una distribución equitativa de oportunidades, recursos o cargas, por otro lado, la igualdad supone un derecho a ser tratado como igual, que radica en el derecho a ser tratado con la misma consideración y respeto que cualquiera. De este modo, la igualdad importará en ciertos casos la adopción de medidas positivas que, de acuerdo a la especial consideración y respeto de un persona o un grupo de personas (indígenas, mujeres, niños, discapacitados, etc.) permitan hacer realmente efectiva la garantía de la igualdad entre sujetos que no se encuentran, en los hechos, en una situación de igualdad.

La combinación de los principios de autonomía, dignidad e igualdad de la persona, constituyen una base normativa suficiente para derivar una amplia gama de derechos humanos. Pero hay que destacar que la caracterización de los derechos humanos como una derivación de principios morales es importante porque de acuerdo con esta metodología habría que determinar primero cuáles son los principios morales de los que derivan los derechos básicos, para después poder definir a las personas morales como aquellos individuos que poseen las propiedades fácticas necesarias para gozar de los derechos generados por los principios morales básicos.⁷³

⁷² Citado por Vázquez R, *Fundamentos éticos de la educación, en Educación Liberal. Un enfoque igualitario y democrático*, Biblioteca de ética, filosofía del derecho y política, Ed. Fontamara, México, 1999:45

⁷³ Vázquez Rodolfo, *Educación liberal. Un enfoque igualitario y democrático*, Biblioteca de ética, filosofía del derecho y política, Ed. Fontamara, México 1995:42-46

Mark Platts considera que los derechos humanos no son inevitablemente universales además de no ser derechos de todo ser humano; esto depende de los recursos económicos y tecnológicos con los que cuente cada sociedad, aunque el autor apunta que se podría intentar:

*aumentar las posibilidades de derechos humanos universales mediante la invocación de la idea de la sociedad humana, la idea de que todos los seres humanos de este planeta son miembros de una sola sociedad, junto con un nuevo énfasis en la tesis de que lo que está en juego es una cuestión de moralidad*⁷⁴.

Sin pasar por alto la insensibilidad de las sociedades más desarrolladas económica y tecnológicamente ante las condiciones de vida (y de muerte) de una gran cantidad de miembros de la especie humana.

Ejemplos de rasgos no relevantes, que no justificarían trato discriminatorio entre las personas, serían la raza, el género y, por supuesto, la constitución genética. Es importante mencionar que uno de los descubrimientos del Proyecto del Genoma Humano fue que el 99.9% del ADN de todos los seres humanos es idéntico, por tanto, en este sentido, el género humano no tiene grandes diferencias por tanto, nadie tiene derecho a considerar a una persona como "inferior", basándose en dicha información la cual es proporcionada sin tener intervención directa.⁷⁵ Dicho con otros términos, estos rasgos no son relevantes, precisamente, porque con respecto a ellos el individuo no pudo ni puede ejercer ninguna actividad de decisión o expresar alguna manifestación de consentimiento ó rechazo. Es importante mencionar que la igualdad entre los sexos no es una forma de proteger a uno sobre el otro, sino de ubicar las diferencias relevantes que ameriten tratamientos distintos y descartar todas aquellas que tengan fines paternalistas o bien, discriminatorias. Las medidas paternalistas, en este caso, parten de una concepción de inferioridad de la mujer y que por tanto, tratan de favorecerla a la vez que sitúan al hombre en una posición de superioridad, lo cual es inconsistente con la igualdad de género

⁷⁴ Platts Mark, *Sobre usos y abusos de la moral*, Ed. Paidós /Universidad Nacional Autónoma de México, México 1999:101

⁷⁵ Muñoz de Alba M, "La dimensión jurídica del Proyecto Genoma Humano" en *La revolución genómica*. Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco, México 2003:97

en tanto que si se pretende que la mujer se integre a la fuerza de trabajo en todos sus niveles con igualdad de oportunidades, esto no puede llevarse a cabo si es considerada inferior.

Si los individuos sólo pueden ser juzgados por aquellas actividades en las que medie alguna intención o libre decisión, hacerlo por rasgos –como son los genéticos- en los cuales su voluntad no ha tenido ninguna participación ya que son producto del azar, no tiene justificación alguna y al hacerlo se cometerían actos de discriminación.

Rodolfo Vázquez considera que se requiere una justificación moral deontológica que determine la relevancia de las diferencias con respecto a principios morales y que los rasgos diferenciales constituirían una razón para un tratamiento diferencial.⁷⁶

Para poder hablar de diferencia es importante hacer una separación entre este concepto y el de desigualdad. Las diferencias --sean naturales o culturales-- no son otra cosa que los rasgos específicos que diferencian y al mismo tiempo individualizan a las personas y que, en cuanto tales, son tutelados por los derechos fundamentales. Las desigualdades --económicas o sociales-- son las disparidades entre sujetos producidas por la diversidad de sus derechos patrimoniales, así como de sus posiciones de poder y sujeción. Por lo antes dicho las diferencias son tuteladas y valorizadas, frente a discriminaciones o privilegios, por el principio de igualdad formal en los derechos fundamentales de libertad y las desigualdades, si no son eliminadas, al menos se intentan reducir o compensar por aquellos niveles mínimos de igualdad material que están asegurados por la satisfacción de los derechos fundamentales sociales.

Manuel Atienza considera que es lícito tratar a una persona de manera diferente que a otra si:

- a) la diferencia de trato se basa en una circunstancia que sea universalizable;
- b) produce un beneficio apreciable en una u otras, y

⁷⁶ Vázquez R, Educación Liberal. Un enfoque igualitario y democrático, Ed. Fontamara, México 1999:45

- c) se puede presumir racionalmente que el perjudicado consentiría si pudiera decidir en circunstancias de imparcialidad. ⁷⁷

Se debe sistematizar la aplicación de los instrumentos internacionales para abordar la necesidad de una visión/interpretación amplia del tema de la igualdad y la no discriminación; la incorporación de fórmulas que analicen la discriminación no solo desde una perspectiva comparativa con otros grupos, sino que permitan cuestionar políticas y legislaciones las cuales, a pesar de su faz neutral, tienen un efecto y un impacto discriminatorio.

Es muy importante reconocer las diferencias. Hay personas que quieren ser iguales en algunos derechos pero también desean mantener su identidad, su personalidad, sus raíces, sentimientos, formas de ver la vida, cultura, religión, etc.

La igualdad de toda persona no consiste en tener características comunes indiferenciadas, sino en compartir la misma capacidad: la de elegir su propio plan de vida y de responsabilizarse de las consecuencias que esa elección traiga consigo.

La política liberal igualitaria parte del reconocimiento de la persona como agente moral, de respetar, por tanto, que cada individuo y cada cultura pueda trazar su propio plan de vida y dirigirse por los valores que considere adecuados. El Estado no sólo debe conceder igual valor a cualquier elección de vida, sino también evitar imponer alguno. En consecuencia mantiene una postura neutral frente a cualquier proyecto y cualquier valor. Él mismo Estado no adopta ni impone ninguna posición sobre lo que debe entenderse por "vida buena" o "bien común". No tiene, por tanto, un ideal ético propio, aparte del que tenga cada persona o grupo de la sociedad. El ideal del modelo liberal igualitario es tratar a todos con igual respeto; su proyecto propio es no abrazar ningún proyecto común que afecte de modo alguno a alguna persona en particular. Acepta todas las diferencias de raza, género, preferencias sexuales; respeta por igual

⁷⁷ Atienza M, "Juridificar la bioética", en Vázquez R. (compilador) *Bioética y Derecho. Fundamentos y problemas actuales*, ITAM / Fondo de Cultura Económica, México 1999: 87

todas las culturas, por diferentes que sean, y por tanto les concede los mismos derechos. Su virtud pública suprema es la tolerancia. Sin embargo, la tolerancia a las diferencias tiene que conocer un límite. No se puede tolerar la intolerancia. Si lo hiciera, la sociedad liberal se destruiría a sí misma. Al no aceptar la intolerancia, el modelo impide que la diferencia se convierta en singularidad excluyente de los otros. Cualquier grupo que se adjudique a sí mismo cualidades superiores, distintivas, ya sea para imponerse a los demás, o por el contrario para protegerse, excluirá a los otros y saldrá del modelo liberal.

La garantía del respeto a la libertad de cada quien y el rechazo de toda singularidad excluyente queda expresada en la vigencia de los “derechos humanos” básicos. Éstos tienen una función, por así decirlo, negativa: señalan como condición de la asociación política la ausencia de coacción contra la libertad de cualquier individuo o grupo de determinar su vida. Trazan así los límites en que puede darse la tolerancia recíproca. No señalan ninguna propiedad singular, que fuera inherente a una pretendida “naturaleza” humana, pues la única propiedad que afirman aceptación de los derechos básicos de toda persona no conduce por sí sola a una sociedad homogénea; expresa por el contrario, el reconocimiento de la heterogeneidad de las elecciones individuales o de grupo.

Las consecuencias concretas de la aplicación de ese modelo ideal a una sociedad, serían que comprometerían a una política de pleno respeto a todas las diferencias, en la que la única intervención del Estado sería justamente el garantizar a la comunidad ese respeto, es decir, impedir cualquier discriminación o actitud intolerante, no podría imponer, ninguna preferencia de valores comunes. Tendría que aceptar por igual todas las creencias y prácticas religiosas, cuidando de que ninguna conduzca a su imposición sobre otras. Es importante mantener el espacio público laico el cual debe permanecer neutral ante cualquier fe religiosa e impide que cualquiera lo haga suyo y por ende pueda imponer su ideología sobre los demás grupos. Tendría

también que aceptar la legitimidad de todas las costumbres y preferencias sexuales, evitando toda legislación que privilegie a una de ellas, así sea mayoritaria, como la heterosexualidad o el matrimonio monogámico. Respecto de la lucha feminista por la igualdad de derechos y condiciones en relación a los varones, debería respetar todas las opciones individuales; no podría, por tanto, penalizar la interrupción voluntaria del embarazo; el Estado tendría la obligación de impedir toda forma de discriminación y de violencia contra las mujeres y garantizar el pleno respeto a su dignidad y la igualdad de trato social y político.

Pero la capacidad de elección de vida de parte de cada individuo sólo puede darse en la pertenencia a una cultura determinada. El individuo está ante un abanico limitado de fines y valores para elegir, que se presentan en el marco de la cultura dentro de la cual vive. Garantizar su libertad de elección es, pues, también asegurar la libertad del ámbito cultural en que puede realizarla. En el caso de las naciones que albergan una multiplicidad de culturas como lo es México, o en el de países donde viven inmigrantes que conservan rasgos importantes de sus culturas de origen, la política liberal igualitaria obliga al reconocimiento del valor de toda forma cultural y de su derecho a mantenerse y desarrollarse. No puede pretender la imposición de otra cultura, sino aceptar la convivencia de las diferentes culturas en igualdad de condiciones.

En la práctica diaria del asesoramiento genético el principio de igualdad tiene una participación esencial ya que las personas a las que se les brinda tienen derecho a recibir la información necesaria e indispensable para poder entender y enfrentar su padecimiento, independientemente del nivel socioeconómico, educativo, asociación religiosa, etc., vale la pena apuntar que un aspecto que puede variar es la manera en que se brinda la información, ya que, habrá que ajustarse al nivel de comprensión de las personas con la finalidad de que la información proporcionada sea comprendida en su totalidad.

El objetivo final de este trabajo es mostrar las opiniones de los profesionistas de la salud tienen ante diversos problemas que han surgido en la práctica diaria del asesoramiento genético en enfermedades neurodegenerativas de inicio tardío, autosómico dominante y analizadas bajo la perspectiva del liberalismo igualitario

3. METODOLOGÍA Y RESULTADOS

Se elaboró una encuesta con el objetivo de conocer cuáles eran las opiniones que el personal de salud, de Instituciones de Tercer Nivel de Atención, tenían ante dilemas éticos que surgen después de proporcionar asesoramiento genético en padecimientos neurodegenerativos, autosómico dominante de inicio tardío. Para plantear adecuadamente la encuesta seleccionamos tres padecimientos con el mismo patrón de herencia, y edad de inicio en la edad adulta, los padecimientos seleccionados fueron los siguientes: enfermedad de Huntington, ataxias espinocerebelosas y enfermedad de Alzheimer familiar. La enfermedad de Huntington clínicamente está caracterizada por movimientos involuntarios, alteraciones de la conducta y demencia, las ataxias por importantes alteraciones en la marcha y el lenguaje (disartria) y la última enfermedad por pérdida progresiva de la memoria. Los años de evolución en los tres padecimientos va de 10 a 15 años y puede llegar incluso a los 20 años. Este grupo de padecimientos tienen herencia autosómica dominante, esto es, cada hijo de una persona afectada tiene 50% de posibilidades de heredar el padecimiento, si lo hereda y vive lo suficiente, entonces desarrollará la enfermedad y a su vez podrá transmitirla a su descendencia.

A cada encuesta se le agregó un glosario de términos, para que los profesionistas no familiarizados con el lenguaje, pudieran entender el objetivo del estudio. Se seleccionaron instituciones que estuvieran físicamente localizadas en el Distrito Federal y que pertenecieran a la Secretaría de Salud (SS), al Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) o al Instituto de Seguridad y Servicios Sociales para los Trabajadores del Estado (ISSSTE). Los profesionistas incluidos fueron: neurólogos, psiquiatras, genetistas, psicólogos, personal de enfermería y trabajo social. Estas dos últimas profesiones se incluyeron debido a que es frecuente que los pacientes y sus familiares, después de haber recibido asesoramiento genético deseen corroborar la información que les fue proporcionada y acudan con el personal con el que tienen, generalmente, un trato más personalizado, por lo que es de suma importancia conocer qué es lo

que este grupo de profesionistas opina en relación a esta problemática. También les solicitamos que tuvieran al menos un año de laborar en la Institución.

La encuesta estuvo formada por 38 reactivos de opción múltiple. En primera instancia se realizó la validación del constructo, que fue revisada por profesionistas de cada área seleccionada y le fueron realizadas las modificaciones sugeridas, en segundo lugar se realizó la validación de la aplicación, en esta etapa se aplicaron 30 encuestas, se analizaron los resultados y se realizaron las modificaciones pertinentes y en tercer lugar se distribuyó el instrumento entre el personal seleccionado. Los datos obtenidos se analizaron en el programa estadístico SSPS y Epi Info. Se realizó un análisis simple de frecuencias y medidas de tendencia central. Para observar diferencias entre profesiones se utilizó ANOVA y cuando no hubo homogeneidad en la varianza se aplicó la prueba de Kruskal Wallis.

RESULTADOS

Se analizaron 132 encuestas, de las cuales el 73% (96) fueron respondidas por mujeres y 27% (36) por hombres, ambos grupos con una edad promedio de 37.5 años (DS 9.4), con un rango de edad de 21 a 72 años. Las encuestas fueron respondidas por los siguientes profesionistas: 34 médicos (26%), 36 enfermeras (27%), 37 trabajadoras sociales (28%) y 25 psicólogos (19%). Los profesionistas se desempeñan profesionalmente en las siguientes instituciones: 93 (70%) en la Secretaría de Salud, 14 (10%) en el Instituto Mexicano del Seguro Social y 25 (19%) en el Instituto de Seguridad y Servicios Sociales para los Trabajadores del Estado. Las especialidades de los profesionistas se muestran en la tabla 1. El promedio de años de práctica profesional fue de 13.3 años (DS 9.7) con un rango de 1 a 45 años.

De los profesionistas encuestados, 80% (106) son originarios del Distrito Federal, 18% (24) de otros estados de la República Mexicana y el 2% (2) del extranjero ya nacionalizados.

El 79% (104) de las personas encuestadas profesan la religión católica, 3% (4) la evangélica, el 2% (3) testigos de Jehová y 16% (21) no practican ninguna. Para 30 (22%) de ellos es muy importante la práctica de su religión, para 62 (47%) es importante y para 40 (30%) no tiene importancia. El personal que con mayor frecuencia manifestó que la religión era muy importante en su vida fue el personal de enfermería (p 0.00001)

El 70% (92) informó atender pacientes con padecimientos neurodegenerativos hereditarios y el 63% (83) ha proporcionado información acerca de los riesgos de herencia, evolución, consecuencias sociales y falta de tratamiento de las mismas; los profesionistas que no atienden pacientes con estas enfermedades fueron 19 T. Sociales, 9 enfermeras, 8 psicólogos y 4 médicos (p 0.003). Véase tabla 2 y 3. Al cuestionarles acerca de quién prefieren que proporcione toda la información relacionada con estos padecimientos el 84% (111) considera que como mejor opción enviarlos con el especialista en genética y el 15% (20) prefiere dar el asesoramiento genético ellos mismos. Los profesionistas que prefieren brindar asesoramiento genético ellos mismos son 12 médicos, (en este grupo se incluyen los 7 genetistas), 3 psicólogos, 1 enfermera y 4 T. Sociales

Se les planteó un caso hipotético en el que una pareja en riesgo, en la que uno de los cónyuges es portador de uno de los padecimientos analizados en la encuesta (enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Huntington o ataxia hereditaria) estén en espera de un hijo, y ambos acudan a solicitar asesoramiento genético. Se les plantearon las posibles alternativas de acción y se evaluaron cuáles serían las opciones que ellos les proporcionarían a la pareja. El 42% les ofrecería continuar con el embarazo, el 49% interrumpirlo, el 73% les informaría acerca de la posibilidad de realizar diagnóstico prenatal, 36% ofrecería la interrupción del embarazo en caso de que el producto estuviera afectado y el 32% apoyaría la continuación del embarazo aún con el producto afectado. Es importante mencionar que en esta pregunta los especialistas tenían

varias opciones y podían responder más de una. El 95% (126) respetaría la decisión que tome la pareja, independientemente de que estuviera de acuerdo o no. Aunque el 26% (35) considera que sabe cuáles son las mejores opciones para sus pacientes, de estos profesionistas, 18 son médicos (p 0.001).

Debido a que la información que se proporciona en el asesoramiento genético generalmente no impacta sólo a una persona, se les pregunto qué hacer cuando un paciente no desea compartir su información genética con otras personas de su familia que pueden estar en la misma situación de riesgo. Se obtuvo que 10% (14) proporcionaría la información sin autorización del paciente, 23% no la proporcionaría, el 54% insistiría con el paciente hasta obtener su aprobación y el 11% violaría la confidencialidad si aún después de tratar de persuadir al paciente éste sigue rehusándose, esto con la finalidad de evitar posibles daños a terceros.

Se planteó un caso clínico en el que un paciente cursa con enfermedad de Huntington, confirmada con diagnóstico molecular, además de depresión mayor y sin información acerca de la enfermedad. El 55% (73) le proporcionaría la información necesaria, independientemente de su estado anímico y el 40% (53) no la proporcionaría. De éstos, el 33% (44) preferirían llamar a un familiar cercano y enterarlo de la situación de su paciente. El 71% (94) menciona que siempre debe darse toda la información relacionada con su padecimiento a los pacientes y el 23% (31) considera que no.

En relación a la pareja de un paciente, el 93% (123) considera que el paciente tiene obligación de comunicarle su diagnóstico y los riesgos que implica para su descendencia, para el 5% (6) no es necesario y 3 no lo saben (2%). Debido a que la pareja resulta afectada directamente, aunque no esté en riesgo de desarrollar el padecimiento, se les cuestionó que harían si el paciente se rehúsa a compartir con ella su diagnóstico. El 17% informaría a la pareja

sin su consentimiento y el 64% sólo la proporcionarían si él o ella la solicitan; no hubo diferencia significativa entre las opiniones de los profesionistas.

En caso de que los profesionistas fueran los pacientes, el 95% (125) compartiría su información genética con familiares, que pudieran estar en el mismo riesgo que ellos, al igual que con su pareja.

Al cuestionarles sobre qué hacer con los resultados de un paciente homocigoto, lo cual implica que toda su descendencia tiene una probabilidad de heredar el padecimiento de 100% y desarrollarlo en el futuro si viven lo suficiente, 56 profesionistas (42%) consideran que sí debe darse el resultado a los hijos del paciente, aunque esto implique un diagnóstico presintomático no solicitado y el 38% (50) opina que no debe darse la información a la descendencia aunque esto podría implicar el no evitar posibles daños a terceras personas.

En relación al diagnóstico predictivo de menores de edad, 76% (100) ofrecería la prueba a padres de familia que soliciten información acerca de la condición genética de sus hijos menores de edad, de los profesionistas que no ofrecerían diagnóstico predictivo se encuentran 9 médicos y, entre ellos, los 7 genetistas. En caso de que el solicitante sea un adolescente 42% (56) ofrecerían el diagnóstico predictivo, aunque el 63% (83) considera que los adolescentes no están capacitados para recibir un resultado de esta naturaleza, solo el 29% opina que los adolescentes tienen la suficiente preparación para participar en este tipo de programas.

En el caso de sujetos en riesgo, el 76% (100) considera que todos, sin excepción, deberían realizarse diagnóstico predictivo en forma obligatoria; llama la atención que el 16% no considera necesario que antes de realizar el estudio reciban asesoramiento genético. En caso de que ellos fueran los sujetos en riesgo, el 92% (121) se realizaría diagnóstico molecular para determinar si heredaron o no el padecimiento; no hay diferencia significativa entre profesionistas

En cuanto a la discriminación por cuestiones genéticas, se les preguntó si proporcionarían información genética de algún paciente a escuelas, aseguradoras o empresas que se los solicitarán. El 83% aseguró que no la proporcionarían, el 15% no sabría qué hacer y solo el 2% informaría esos resultados. Se les planteó el siguiente caso: ¿que harían si dos personas con la misma capacidad acuden a solicitarles empleo, sólo que una de ellas es portadora de una enfermedad neurodegenerativa hereditaria que desarrollará en el futuro, si vive lo suficiente?; el 40% (53) respondió que daría el empleo al sujeto sin riesgo, de éstos, 30 fueron médicos (p.000). Otra pregunta en relación a este tópico fue si tuviera dos hijos y uno fuera portador de una enfermedad de esta naturaleza ¿a cuál de los dos preferiría pagarle los estudios? El 33% (43) respondió que enviarían al hijo sano, 9% (12) al portador y el 56% (74) no sabría a cuál enviar.

Al preguntarles si consideraban que los laboratorios comerciales estaban capacitados para dar resultados de diagnóstico molecular de enfermedades neurodegenerativas directamente a los pacientes, el 82% considera que no, el 17% no sabe y sólo el 1% que si.

En relación al derecho que tiene un sujeto a recibir la información relacionada a su padecimiento, se les preguntó que si ellos fueran portadores de una de estas enfermedades, si desearían recibir toda la información acerca de ella, el 97% respondió afirmativamente, el 2% que no y sólo el 1% no lo sabe.

En caso de que los encuestados fueran sujetos en riesgo, se les preguntó si tendrían hijos, 76% (100) respondió que no, y en caso de que estuvieran esperando un hijo 79% (104) solicitaría diagnóstico prenatal y si el resultado del diagnóstico prenatal indicara que el producto también es portador de la mutación y que desarrollará la enfermedad en el futuro, 50% (66) optaría por la interrupción del embarazo, el 27% (36) continuaría con el embarazo, el 22% (29) no sabrían qué hacer y el 23% adoptaría niños en lugar de procrearlos.

Debido a la dependencia física que estas patologías ocasionan en una persona, es frecuente que se piense poner fin a la vida, por tanto les preguntamos que si ellos fueran portadores de una de estas enfermedades si ¿pensarían en poner fin a su vida? El 54% contestó que no, el 18% no lo sabe y el 5% que si lo pensaría; y al cuestionarles si tratarían de poner fin a su vida el 56% respondió que no, el 20% no lo sabría y el 2% sí lo intentaría.

Por último, se interrogó acerca de la calidad sobre sus conocimientos en genética y solo el 13% (18) respondió que eran buenos, el 38% (50) regulares y el 48% (64) mínimos. De los profesionistas que manifestaron que sus conocimientos sobre genética eran buenos 14 eran médicos, 2 psicólogos y 2 enfermeras. De los profesionistas participantes, 60% (79) no ha tomado curso alguno de genética humana. De los que han participado en algún curso formal de genética se encuentran 29 médicos, 9 psicólogos, 12 enfermeras y 3 trabajadoras sociales. Las especialidades de los médicos que han tomado instrucción formal en genética fueron 12 neurólogos, 10 psiquiatras y los 7 genetistas (p 0.002).

4. ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS A LA LUZ DE LOS PRINCIPIOS NORMATIVOS

El asesoramiento genético cada día adquiere mayor importancia en la práctica diaria de los profesionales de la salud, debido a que actualmente se cuenta con más información relacionada a los padecimientos hereditarios, principalmente debido al desarrollo de nuevas técnicas, en especial de biología molecular, lo cual ha modificado el asesoramiento genético que actualmente lo ha convertido en un proceso mucho más complejo.

De 132 encuestas aplicadas, 73% fueron respondidas por mujeres y 27% por hombres, desconocemos la causa por la cual la participación de las mujeres es mayor que la de los varones, pero es frecuente que en estudios similares se obtenga mayor participación del género femenino. Las instituciones de las cuales tuvimos mejor respuesta fueron las pertenecientes a la Secretaría de Salud, lo cual se debe básicamente a que la Institución en la que laboro pertenece a esa dependencia, por tanto, los contactos son mayores.

Del 70% de profesionistas que informó atender pacientes con las patologías incluidas en este estudio (enfermedad de Huntington, ataxias autosómico dominantes y enfermedad de Alzheimer familiar), el 63% ha proporcionado información acerca de las implicaciones que trae consigo alguno de los padecimientos. Sin embargo, es importante mencionar que sólo el 13% (18) consideró que la información con la que contaba en el área de genética era buena y el 60% no ha tomado ningún curso formal en el área, lo cual nos hace pensar en la calidad y confiabilidad de la información que están proporcionando. También hay que considerar que de los 18 profesionistas que indicaron que sus conocimientos en genética eran aceptables, 7 eran genetistas, por tanto sólo 11 profesionistas no genetistas consideran que sus conocimientos en genética son adecuados y están capacitados para proporcionar este tipo de información. De aquí nos surge la duda: ¿qué información están proporcionando los demás profesionistas?, ¿qué riesgo de herencia están dando a cada uno de los descendientes y sujetos en riesgo?, etc. En una

investigación publicada por Alonso y cols. en 1999 en la que se estudiaron las actitudes de 147 especialistas mexicanos (neurólogos, psiquiatras y psicólogos) ante el diagnóstico predictivo y prenatal de la enfermedad de Huntington, se reportó que el 59% de los especialistas dijo conocer el riesgo de herencia y al preguntarles exactamente cuál era ese riesgo, el 20% de los profesionales que habían informado si conocer ese riesgo estaban equivocados.⁷⁸ En relación a quién prefieren que brinde asesoramiento genético 84% considera que es mejor enviarlos con un especialista en genética, para que les sea proporcionada toda la información relacionada con su padecimiento. Esto sería la mejor opción, ya que, en este tipo de padecimientos, son los genetistas quienes mayor conocimiento tienen acerca del patrón de herencia, evolución, pronóstico y consecuencias personales, familiares y sociales.

A pesar de que la mayoría de los profesionistas (95%) opta por respetar las opciones que tome cada paciente ante determinadas circunstancias, después de haberles brindado asesoramiento genético, 26% considera que saben cuáles son las mejores opciones para ellos, por tanto no se respeta ni se promueve la participación activa de los pacientes por lo que es frecuente que no ejerzan su autonomía. Esta postura es difícil en este tipo de padecimientos ya que, la mayoría de las veces, el médico tiene bajo su cuidado la vida del paciente, cuya calidad puede llegar a ser muy mala y el continuar luchando por mantenerlo vivo, puede no ser la mejor opción ni para él ni para su familia. Por tanto en este tipo de padecimientos consideramos que quién realmente sabe cuáles son las mejores opciones para el paciente es la familia encargada de su cuidado diario, básicamente cuando ya está en una etapa de dependencia. En caso de que el paciente esté al inicio del padecimiento, la persona que sabe cuáles son las mejores opciones para el paciente, es el propio sujeto, por tanto hay que promover que cada uno de ellos se responsabilice en medida de lo posible, de su padecimiento y que las acciones que

⁷⁸ Alonso ME, Ochoa A, García de la Cadena C, Ruíz I, Martínez C, Villa A. "Predictive and prenatal diagnosis of Huntington's disease: Attitudes of Mexican neurologists, psychiatrists and psychologists". Arch Med Research, 1999; 30:320-324

realice sean completamente informadas con la finalidad de que cada uno de ellos ejerza libremente su autonomía y tome las opciones que más le convengan y que no actúe bajo presión alguna y solo cuando sea estrictamente necesario e indispensable aplicar el principio de paternalismo justificado, por ejemplo, cuando el paciente presente errores de juicio por tener alteraciones psiquiátricas.

El resultado que un diagnóstico molecular arroja, no sólo afecta al paciente, sino también a las personas que le rodean, ya sea la pareja o los hermanos e hijos que pueden tener la misma información genética y llegar a presentar la enfermedad; puede ocurrir que los pacientes se rehúsen a compartir sus resultados con las personas interesadas⁷⁹, en este caso 23% de los profesionistas encuestados respetaría la confidencialidad de la información y 54% insistiría con el paciente hasta obtener su autorización para poder compartir su información. El problema de guardar la información genética de un paciente implica riesgos directos para terceras personas. Si un sujeto no quiere comentarlo con sus hermanos o hijos, se les niega la posibilidad de participar, si lo desean, en programas de diagnóstico predictivo, de poder planear su familia con la certeza de tener o no una enfermedad o de unirse a una pareja con pleno conocimiento de su propio riesgo, por tanto, algunos autores apuntan la importancia de que la información genética no debe ser propiedad individual sino que se debe analizar y discutir con los miembros de la familia que pueden compartir la misma información con la finalidad de evitar los problemas ya mencionados⁸⁰. Cuando a la persona que se le oculta la información es la pareja, suele haber sentimientos de ira y enojo que pueden traer como consecuencia el abandono del paciente, además si existe descendencia hay culpa y frustración por no poder evitar que alguno de ellos sea portador y en el futuro desarrolle el mismo padecimiento, además de que, generalmente, será la encargada de brindarle la atención necesaria a lo largo de su padecimiento, lo cual,

⁷⁹ Leung WC, "Results of genetic testing: when confidentiality conflicts with a duty to warn relatives", *BMJ*, 2000;321:1464-1466

⁸⁰ Kent A, "Consent and confidentiality in genetics: whose information is it any way?", *J Med Ethics*, 2003; 29: 16-18

también le ocasionará gran carga de trabajo y depresión^{81 82}. El 93% de los participantes en este estudio considera que el paciente tiene obligación de compartir con su pareja la información y si se rehúsan a hacerlo, el 17% informaría sin previo consentimiento del paciente; lo cual es lógico ya que con el desarrollo de la enfermedad quien suele verse afectada de manera directa, es la pareja, pero se rompería la confidencialidad. Pueden llegar a presentarse otros casos, en los que un sujeto en riesgo no quiere saber si es portador o no de la mutación que le provoca o provocará la enfermedad, lo cual puede traer como consecuencia, el que tenga descendencia sin tomar en consideración su propio riesgo y el de sus hijos, puede entablar una relación estable que puede llegar a provocar conflictos serios, si llega a enfermar en el futuro. En casos extremos como, ¿qué hacer si una mujer embarazada, pareja de un sujeto en riesgo, desee saber la condición de su producto aún cuando el padre no quiera saber su propio estatus?, la mayoría de las legislaciones europeas apoyan la decisión de la madre, ya que consideran a la mujer dueña de su cuerpo, y por ende, libre de tomar decisiones en lo que a su embarazo respecta; también consideran que al autorizar este procedimiento se pueden evitar daños a terceros, en este caso al producto,⁸³ desafortunadamente en nuestro país todavía no existen legislaciones al respecto y el aborto no está legalizado en este tipo de padecimientos. En términos generales hay consenso internacional en que se puede compartir la información genética de una persona, siempre y cuando exista un riesgo evidente para el sujeto o para terceras personas.⁸⁴ A pesar de lo antes dicho, también suele suceder que los familiares no deseen que se le informe el diagnóstico al paciente, a lo cual aducen que si el sujeto se entera,

⁸¹ Zarit S, "Family care and burden at the end of life", *Can Med A J*, 2004;12:1811-1812

⁸² Moral MS, Ortega JJ, López MJ, Pellicer P, "Profile and risk of mental illness in caregivers for home care patients", *Aten Primaria* 2003;32:77-87

⁸³ Tassicker R, Savulescu J, Skene L, Marshall P, Fitzgerald L, Delatycki M. "Prenatal diagnosis requests for Huntington's disease when a father is at risk and does not want to know his genetic status: clinical, legal, and ethical viewpoints", *BMJ* 2003;326:331-333

⁸⁴ Wertz DC, Fletcher JC, Berg K, "Review of ethical issues in medical genetics", World Health Organization. Human Genetics Programme, 2001: 30

entonces puede ocasionarse un daño, ya que el paciente puede presentar depresión o incluso riesgo suicida, por tanto habrá que valorar su estado psíquico para tomar una decisión⁸⁵ y si es necesario aplicar el principio secundario de paternalismo justificado, pero, sin olvidar que todas las personas tienen derecho a recibir toda la información relacionada con su salud y tomar de las opciones brindadas la que más se adecúe a sus intereses personales.

Retomando el derecho que tiene un paciente a conocer todo lo relacionado con su salud, al plantearles el caso de un paciente con depresión mayor y enfermedad de Huntington, el 55% no le proporcionaría la información y el 33% preferirían llamar a un familiar cercano para informarle. Así como los sujetos tienen derecho a conocer toda la información relevante de su padecimiento⁸⁶ también tienen derecho a no saber, sólo que en esta última opción hay que hacer énfasis con el paciente en que se tiene que responsabilizar de las posibles consecuencias que traiga consigo el no querer conocer su condición. En el caso planteado, lo ideal sería, aplicar el principio de paternalismo justificado y enviar al paciente a la brevedad posible a recibir atención psiquiátrica y en cuanto esté en mejores condiciones anímicas, proporcionarle toda la información acerca de su padecimiento y que ejerza su autonomía en la toma de decisiones.

En relación a la autonomía de una persona habrá que considerar que es posible que no se esté analizando objetivamente ya que un porcentaje alto (76%) opina que todas las personas en riesgo de desarrollar alguno de los padecimientos analizados deberían realizarse de forma obligatoria el diagnóstico predictivo con la finalidad de evitar descendientes con la misma condición. Con esta opinión no se da importancia debida al principio primario de autonomía. Habría que considerar que es posible que estas personas no deseen conocer su condición genética y, por ende, no se les puede obligar a realizarse una prueba que no quieren, pero sí es

⁸⁵ Pucci E, Belardinelli N, Borsetti G, Giuliani G, 'Relative's attitudes towards informing patients about the diagnosis of Alzheimer's disease', J Med Ethics, 2003;29:51-54

⁸⁶ Muñoz M, 'Del derecho a la intimidad, al conocimiento de la información genética'. Gac Med Mex, 1996; 132:231-238

importante informarles que existe posibilidad de realizarse ese estudio en el momento en que lo soliciten, siempre y cuando no sean menores de edad. Otro factor a considerar en este mismo rubro es: si los sujetos en riesgo ¿tienen derecho de negarse a conocer su condición genética? (derecho a la ignorancia), debido a que la aparición de los síntomas es, generalmente, en la edad adulta, cuando ya la mayoría de las personas ha procreado y es posible que sus hijos compartan la misma condición ¿es válido no informar a los hijos o hermanos de su posible riesgo? Aquí vuelve a tomar participación directa el principio primario de autonomía debido a que el derecho que una persona tiene a decidir sobre su vida no debe afectar la de otras personas, quizá una de las únicas situaciones en las que sería válido respetar la decisión de no saber, es cuando esa persona no tiene y no piensa tener descendencia y sí tiene hermanos proporcionarles la información necesaria a ellos, si la solicitan. Asimismo habrá que considerar si es ético que una persona en riesgo se una a otra sin informarle que tiene riesgo de desarrollar una estas enfermedades y que en caso de que el padecimiento se presente, necesitará que le proporcionen cuidados hasta que muera lo cual implica para el cuidador dejar, la mayoría de las veces, su vida a un lado para poder brindar al paciente la atención que requiere durante 24 horas al día. Esta situación afecta, además del estado de ánimo del cuidador, la situación económica familiar ya que debido al cuidado que requiere el paciente, es frecuente que dejen de trabajar en un empleo remunerado lo cual se refleja directamente en su nivel económico. También su vida social y familiar se ve modificada drásticamente debido a que es común que se aislen de toda actividad que implique contacto externo con terceras personas.

Al cuestionarles qué hacer con los resultados de un paciente homocigoto, lo cual implica un riesgo de herencia de 100% a cada uno de sus descendientes, 42% considera que se deben dar los resultados a la descendencia, aunque esto implique un diagnóstico predictivo no solicitado, en nuestra experiencia sólo contamos con un caso para la enfermedad de

Huntington, a la cual se le dio el resultado igual que todos los demás pacientes con esa patología, o sea, de 50% de riesgo para la descendencia⁸⁷. En el momento en que se realizó este hallazgo, en el Departamento de Genética del INNN, ya se contaba con el Programa de Diagnóstico Predictivo, el cual se ofreció a los descendientes, ya adultos, del paciente, pero hasta el momento ninguno de ellos ha solicitado la prueba, a pesar de que en las consultas del paciente se les informa reiteradamente que existe esa posibilidad. Sin embargo éste es un dilema ético, en el que nosotros optamos por no dar un diagnóstico predictivo no solicitado, pero por otra parte no se dio la información completa lo cual podría considerarse una actitud paternalista no justificada y viola el derecho del individuo a conocer toda la información respecto a su estado de salud. Por lo antes mencionado, si algún miembro de esta familia solicita diagnóstico presintomático, éste se realizará conforme a los lineamientos internacionales propuestos por la Federación Mundial de Neurología.⁸⁸

Cuando se les interrogó sobre si ellos fueran sujetos en riesgo si participarían en programas de diagnóstico predictivo con la finalidad de conocer su condición genética; el 92% contestó que sí tomarían la prueba, pero las opiniones de los sujetos en riesgo en realidad son diferentes. En 1997 Claudia García de la Cadena y cols. publicaron un estudio en el que evaluaron las actitudes en relación al diagnóstico molecular de 58 sujetos en riesgo de heredar la enfermedad de Huntington, el 81% respondió que les gustaría conocer su condición genética, estos sujetos provenían de 9 familias⁸⁹. Actualmente (enero 2006) contamos con 324 familias registradas en el Departamento de Genética del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía (INNN) y desde 1994 a la fecha sólo han solicitado diagnóstico predictivo 51 personas y de éstas

⁸⁷ Alonso ME, Yescas P, Rasmussen A, Ochoa A, Macías R, Ruíz I, Suástegui R. "Homozygosity in Huntington's disease: new ethical dilemma caused by molecular diagnosis", *Clin Genet* 2002;61:437-442

⁸⁸ International Huntington's Association and the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Chorea. "Guidelines for the molecular genetics predictive testing in Huntington's disease". *Neurology*, 1994;44:1533-1535

⁸⁹ García de la Cadena C, Alonso ME, Ochoa A, Martínez C. "Attitudes regarding molecular diagnosis in Mexican families at risk of inheriting Huntington's disease". *Arch Med Research*, 1997;28:513-516

sólo se han entregado 39 resultados, de los 12 restantes, 2 se pospusieron debido a que las personas no estaban en condiciones óptimas para recibir un resultado de esa naturaleza, y los otros 10 abandonaron el programa antes de la sesión de resultados. En relación a sujetos en riesgo de desarrollar ataxia, solo han solicitado diagnóstico predictivo 3 personas pertenecientes a 2 familias de 47 registradas en el departamento. Como se puede observar el número de solicitudes para participar en programas de esta naturaleza es bajo, lo cual no sucede sólo en nuestro país. En la experiencia canadiense en un período de 13 años, solicitaron el estudio 1061 personas, se entregaron 626 resultados (68.5% con resultado positivo), además de realizar 15 pruebas prenatales, de éstas, 12 tuvieron resultado positivo, y 11 optaron por interrumpir el embarazo. Como se puede observar, la demanda de participación en programas de esta naturaleza es baja, en este estudio calculan que sólo el 18% de los sujetos en riesgo solicitan participar⁹⁰, sin embargo, en México no contamos con esta información. Por tanto, la diferencia entre las respuestas de los profesionistas y lo que en realidad ocurre se puede deber a que los primeros, a pesar de estar en contacto con los pacientes, no tienen la carga emocional que los sujetos en riesgo tienen, ni conviven las 24 horas del día con una persona afectada.

Es importante resaltar que participar o no en pruebas predictivas, tiene grandes implicaciones. La experiencia actual del asesoramiento genético con personas en riesgo de padecer alguna enfermedad autosómica dominante muestra que los individuos que preguntan acerca de la prueba genética para saber si son portadores o no de determinada enfermedad, frecuentemente, desarrollan ansiedad o miedo relacionado con su propio riesgo, el de sus hijos y de las implicaciones de conocer o no su propia condición.⁹¹ Las respuestas varían de persona a persona –considerando que cada individuo puede o no ser portador del gen mutado-, y un

⁹⁰ Creighton S, Almqvist EW, MacGregor D, Fernandez B, et al. "Predictive, pre-natal and diagnostic genetic testing for Huntington's disease: the experience in Canada from 1987 to 2000". Clin Genet 2003; 63: 462-475

⁹¹ Hook C, DiMagno EP, Tefferi A, "Primer on Medical Genomics, Part XIII: Ethical and regulatory issues", Mayo Clin Proc, 2004;79:645-650

resultado puede traer consigo tanto respuestas negativas como positivas. Por ejemplo, a un portador de alguna de las enfermedades incluidas en este estudio le puede ocasionar ansiedad que se puede ver reflejada directamente en su salud, puede también haber alivio al conocer su condición genética o quizá inseguridad que puede influir sobre su capacidad para tomar decisiones importantes en relación a su salud y a su vida futura ⁹². Otro sentimiento que surge con mucha frecuencia es la culpa, ante la posibilidad de que el gen alterado ya haya sido transmitido a alguno de sus hijos, principalmente cuando aún sabiendo su riesgo haya decidido tener descendencia.

Un problema adicional que también puede presentarse es que cada individuo haya planeado su vida en base a la creencia de que es o no portador y al recibir un resultado diferente al esperado se ven en la necesidad de tener que cambiar los objetivos de su vida planeados con anterioridad, esto puede incluir desde no tener hijos hasta decidir no hacer una carrera universitaria, lo cual en muchas ocasiones provoca depresión que puede requerir tratamiento farmacológico o incluso hospitalización en unidades psiquiátricas debido a la frustración, de haber realizado o no, acciones de las que en ese momento se arrepienten.

El tomar la decisión de participar en programas de diagnóstico predictivo es un acto difícil que se ve influenciado no sólo por el conocimiento que tenga cada persona acerca de la enfermedad, sino también por el manejo de sus emociones y la experiencia que haya tenido al estar en contacto con familiares que ya hayan desarrollado el padecimiento.

Por tanto, para tomar una decisión acertada y oportuna se requiere información clara y completa. Es frecuente que cuando una persona participa en un programa de diagnóstico genético requiera ayuda para poder adaptarse a las emociones que surgen durante ese proceso y hay que asesorarle para evitar la toma de decisiones precipitadas que puedan afectar

⁹² Meiser B, Dunn S, 'Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature', J Neurol Neurosurg Psychiatry 200;69:574-578

negativamente su vida futura. Debido a lo antes mencionado, es necesario e indispensable proporcionar un adecuado asesoramiento genético antes, durante y después de participar en algún programa de diagnóstico predictivo.⁹³

En relación a la participación de sujetos en riesgo en programas de diagnóstico prenatal, 79% de los profesionistas encuestados consideran que si ellos estuvieran en situación de riesgo participarían en dichos programas y si el resultado fuera que el producto es portador de la mutación, el 50% optaría por la interrupción del embarazo. Es indispensable que, antes del ingreso a programas de esta naturaleza, las personas interesadas reciban amplio asesoramiento genético ya que es frecuente que cuando acuden a solicitarlo todavía no se tenga la certeza de que el sujeto en riesgo sea portador de la mutación, por lo que si el resultado del producto es normal, la persona en riesgo continua con 50% de posibilidades de desarrollar el padecimiento;⁹⁴ pero si el resultado es anormal, entonces se realiza un diagnóstico predictivo no solicitado, por lo que hay que plantear a la pareja las posibles alternativas que puede arrojar el resultado. Independientemente del posible resultado del diagnóstico prenatal, es indispensable proporcionar amplio asesoramiento genético antes y después del proceso⁹⁵. Es importante mencionar que en algunos países desarrollados, en este tipo de padecimientos está legalizado el aborto, situación que no sucede en nuestro país, por lo que también habrá que informar a la pareja los aspectos legales.

La realización de pruebas predictivas en niños y adolescentes es otro problema importante. Cada vez es más frecuente que los padres las soliciten para sus hijos menores de edad, lo que nuevamente crea problemas éticos cuando se trata de enfermedades de inicio en la tardía, sin prevención ni curación y sobre todo porque el diagnóstico no tendrá utilidad

⁹³ Burgess M, "Beyond consent: ethical and social issues in genetic testing", *Nat Rev Genet*, 2001;2:147-151

⁹⁴ British Medical Association, *Human Genetics, Prenatal Diagnosis and Screening*, Oxford University Press, USA, 1998 p.p. 40

⁹⁵ Ciarleglio L, Bennet RL, Williamson J, Mandell J, Marks JH, "Genetic Counseling throughout the life cycle" *J Clin Invest*, 2003;112:1280-1286

inmediata en las decisiones reproductivas del menor. El 76% de los profesionistas encuestados ofrecerían diagnóstico predictivo de menores de edad en riesgo a los padres de familia. A pesar de que los padres tienen autoridad para tomar decisiones médicas sobre los hijos, la solicitud de una prueba molecular puede tener implicaciones negativas para el niño, por lo que en este caso se aplica el *principio secundario de paternalismo justificado*, ya que de esta manera se evitará que al menor se le proporcione un trato diferente y de una u otra manera se pueda garantizar que reciba las mismas oportunidades que niños no portadores. La autoridad de los padres debe limitarse, si puede causar más daño que beneficio al menor, el médico tratante debe estar preparado para discutir estos problemas con la familia, con el propósito principal de proteger a los menores.

El diagnóstico predictivo en niños también puede alterar las relaciones existentes entre el menor y sus padres, además de sus hermanos; ya que un menor portador de la mutación que le ocasionará una enfermedad en la edad adulta puede ser sobreprotegido o rechazado. Existe lo que se denomina síndrome del “niño vulnerable”, el cual se presenta cuando la percepción de una enfermedad seria en los niños lleva a los padres a sobreprotegerlos y a restringir su participación en actividades propias de la infancia. Los hermanos no afectados también ven alterada la relación con sus padres, principalmente aquellos que observan que el hermano afectado recibe una cantidad desproporcionada de cuidado y atención. Lo que si es importante es comunicarles su riesgo en cuanto tengan la capacidad de comprenderlo, lo cual les ayudará a adaptarse a su condición sin sufrir un impacto emocional severo, ya que se ha observado que las personas con mayor conocimiento cuentan con mejores elementos para poder enfrentar su situación de riesgo.⁹⁶

⁹⁶ The American Society of Human Genetics Board of Directors and the American College of Medical Genetics Board of Directors, “Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial implications of Genetic Testing in Children and Adolescents”, *Am J Hum Genet* 1995;57: 1233-1241

La información acerca de la salud futura de los niños tiene muchas implicaciones en la vida de la familia, entre otras, el conocer la posibilidad de una enfermedad grave, sin tratamiento preventivo ni curativo, en alguno de sus miembros puede influir directamente sobre los objetivos educativos, profesionales, selección de domicilio (por ejemplo, para estar cerca de la familia y contar con su apoyo) o de la ciudad donde piensa establecerse en función a las facilidades médicas que existen en ellas, etc.⁹⁷

Actualmente, mediante la realización de foros internacionales se ha llegado al consenso de no realizar diagnóstico predictivo a menores de edad que estén en riesgo de desarrollar enfermedades de inicio tardío.^{98 99}

En relación a los adolescentes es importante analizar que a pesar de que el 42% les ofrecería diagnóstico predictivo y el 30% considera que están capacitados para un estudio de esta naturaleza, consideramos que es algo que debe tomarse con mucha cautela ya que en este momento de la vida, ya difícil en sí, es probable que la mayoría de los adolescentes todavía no tengan la madurez psicológica necesaria e indispensable para poder enfrentar un resultado que afectará el resto de su vida ya sea en forma positiva o negativa. Aunque también habrá que considerar que no todos los adolescentes cuentan con la misma madurez emocional, por lo que será necesario realizarles estudios psicológicos para determinar claramente su condición; además de comprobar si cuentan con soporte social y familiar suficiente como para poder enfrentar un resultado de esa naturaleza ya sea negativo o positivo. También hay que tomar en cuenta que es frecuente que los jóvenes inicien su vida sexual activa a menor edad, lo cual implica de modo directo la posibilidad de procreación no planeada, por lo que surge la necesidad de reconsiderar el diagnóstico predictivo en personas que pertenezcan a este grupo de edad,

⁹⁷ Nance M, US Huntington Disease Genetic Testing Group, "Genetic testing in children at risk for Huntington's disease", *Neurology*, 1997;49:1048-1053

⁹⁸ Wertz DC, Fletcher JC, Berg K, "Review of ethical issues in medical genetics", World Health Organization. Human Genetics Programme, 2001: 30

⁹⁹ Knoppers BM, Avard D, Cardinal G, Glass KC, "Children and incompetent adults in genetic research: consent and safeguards", *Nat Rev Genet*, 2002;3: 221-229

con la finalidad de evitar daños a terceras personas, en este caso sería la descendencia y la pareja. Para poder ofrecer diagnóstico predictivo a adolescentes habrá que considerar la *competencia* de cada uno de ellos, la cual se puede observar al analizar dos rubros principales: (1) la capacidad con la que cuenta para entender y comunicarse y (2) la capacidad para razonar y deliberar. Algunos especialistas consideran que entre los 12 y 14 años, algunos menores ya cuentan con la capacidad suficiente para decidir y evaluar riesgos y beneficios específicos de pruebas predictivas o tratamiento. La edad en la cual la madurez emocional se presenta en un adolescente es muy variable pero, generalmente, no es antes de los 15 años, por lo que se recomienda no realizar este tipo de pruebas a menores de esa edad. Además, en general, en esa edad comienzan a elaborar planes de vida y pueden entender las implicaciones que su riesgo les traerá en el futuro, no existe justificación ética para realizarlo antes de esa edad y sin beneficio médico alguno.^{100 101 102} Si un adolescente solicita la prueba, idealmente, el podría recibir su resultado y podría ser capaz de mantenerlo en secreto, hasta con sus padres. Si su información puede beneficiar a otros miembros de la familia, el menor tiene la obligación moral de compartir su resultado, si éste se niega y existe un alto riesgo de daño en otros sujetos de la familia, entonces, el médico puede romper la confidencialidad y compartir el resultado del menor. Ahora bien, si los padres solicitan la prueba con la aprobación del menor, ellos recibirían el resultado, al igual que el menor, si él lo desea, y si no también tiene derecho a no saber. Los reglamentos internacionales tampoco recomiendan la aplicación de este tipo de pruebas a adolescentes. En el programa de diagnóstico predictivo para enfermedad de Huntington y ataxia

¹⁰⁰ Wertz D, Fanos J, Reilly P, "Genetic testing for children and adolescents. Who decides?", JAMA, 1994;272:875-881

¹⁰¹ Chapman E, "Ethical dilemmas in testing for late onset conditions: Reactions to testing and perceived impact on other family members", J of Genet Counseling, 2002;11:351-367

¹⁰² Duncan RE, Savulescu J, Guillam L, Williamson R, Delatycki MB, "An international survey of predictive genetic testing in children for adult onset conditions", 2005;7:390-396

que se lleva a cabo en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, no se aceptan participantes menores de 18 años.

El 16% de los profesionistas encuestados considera que no es necesario recibir asesoramiento genético antes de participar en programas de diagnóstico predictivo, lo cual es un gran error ya que es indispensable que antes de que un sujeto en riesgo ingrese a un programa de esta naturaleza, reciba mediante asesoramiento genético no directivo la información completa de la prueba, que incluya los aspectos científicos, sensibilidad, especificidad, la posibilidad de resultados no determinantes, además de plantearle los diversos escenarios que lleven al sujeto a pensar en cómo respondería ante los posibles resultados. También necesita recibir información acerca de las políticas institucionales en relación a la confidencialidad de los resultados, qué persona tiene acceso a los mismos y bajo qué circunstancias se pueden compartir. Después de recibir un resultado, ya sea negativo o positivo, es frecuente que algunas personas los tomen con serenidad, mientras que otras reaccionan con enojo, negación, pena, depresión, confusión y culpa. También es común que personas con resultados negativos experimenten cambios conductuales y emocionales serios, que pueden llegar a requerir tratamiento farmacológico, la causa más común de estas actitudes es lo que se denomina "culpa del sobreviviente", la cual se presenta cuando el sujeto se da cuenta de que no es portador de la mutación y otros miembros de la familia sí lo son.¹⁰³ También es frecuente que las personas hayan trazado sus planes de vida en base a la creencia de que van a enfermar o lo contrario, por tanto cuando se les proporciona un resultado diferente al esperado se enfrentan a situaciones que no tenían contemplados y pueden llegar a desarrollar depresión. Por lo antes dicho es indispensable que las personas que deseen conocer su condición genética, ingresen a programas de diagnóstico predictivo bien establecidos que incluyan asesoramiento genético

¹⁰³ Cummings S, "The genetic testing process: How much counselling is needed?", J Clin Oncology, 2000;18:60-64

antes, durante y después de los resultados, además, que cuenten con un equipo multidisciplinario formado por genetistas, neurólogos, psicólogos, psiquiatras, trabajadores sociales y enfermeras, con la finalidad de que cada uno de ellos, en su especialidad, pueda intervenir con el paciente en el momento en que lo requiera.

En relación a la discriminación por razones genéticas hay consenso internacional en que no se debe proporcionar información genética a escuelas, empleos y aseguradoras, pero es de suma importancia poner énfasis en la *igualdad* que los seres humanos tenemos, por ende, las personas con las mismas características tienen que ser tratadas de la misma manera. Una persona que es portadora de un padecimiento hereditario que aún no desarrolla, tiene que ser evaluado por la capacidad que tiene en el momento de solicitar un empleo ó ingresar a determinado colegio, ya que todavía no está enfermo y tiene derecho a competir por un puesto que le pueda proporcionar seguridad económica, o un lugar en la escuela para cursar los estudios que haya elegido. En nuestros resultados observamos que la mayoría (83%) no proporcionaría información genética, pero el 15% no sabría qué hacer, por lo que es indispensable informar al personal, las posibles consecuencias que traería al sujeto el compartir información de esta naturaleza. En relación a las aseguradoras, será necesario crear las normas que regulen la prestación de sus servicios con la finalidad de que las personas con riesgo de desarrollar alguno de los padecimientos descritos, tengan oportunidad de adquirir algún seguro sin ocultar información y sin que la empresa pierda capital.¹⁰⁴

Con el avance de la tecnología cada día es más frecuente que laboratorios privados ofrezcan pruebas genéticas directamente al consumidor como si fueran estudios de rutina, sin haber recibido asesoramiento genético ni un equipo multidisciplinario que les apoye en el proceso que requiere el recibir un resultado de esta naturaleza, afortunadamente en nuestro

¹⁰⁴ Wrigth E, "Ethical, Legal, and social Implications of Genomic Medicine", N Engl J Med 2003;349:562-569

país todavía no se ofrecen estas pruebas a gran escala por tanto de una u otra manera se protege a la persona que lo solicita. La mayoría (82%) de los profesionistas encuestados considera que los laboratorios comerciales no están capacitados para ofrecer diagnósticos genéticos de enfermedades neurodegenerativas.

Otra pregunta del cuestionario fue si tendrían hijos sabiéndose portadores de alguna de las patologías mencionadas, la mayoría (76%) respondió que no, pero en nuestra experiencia diaria con pacientes y con sujetos en riesgo, nos hemos dado cuenta que no siguen esta práctica. En el Departamento de Neurogenética y Biología Molecular del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía se han estudiado pacientes desde hace 25 años, aproximadamente durante 2 generaciones, y todas las familias han recibido asesoramiento genético, sin embargo, pocas modifican sus planes reproductivos.

Una característica que presentan los pacientes en algún momento de la evolución del padecimiento, básicamente al inicio, es la idea de quitarse la vida, por tanto cuestionamos a los profesionistas que si ellos fueran portadores de alguna de las patologías mencionadas si contemplarían la posibilidad de quitarse la vida, 54% contestó que no y 5% que si lo consideraría como una opción con la finalidad de no tener que depender por completo de una tercera persona. Se han realizado estudios en los que se han evaluado este tipo de problemas en la enfermedad de Huntington y de Alzheimer, en las ataxias hereditarias no hay reportes, lo cual se podría deber a que, generalmente, tienen menos patología psiquiátrica; aunque si llegan a desarrollar depresión. Los estudios demuestran un alto índice de suicidio entre los pacientes (5.7%), 1.5% mayor que en la población general ¹⁰⁵, sobre todo en las etapas iniciales del padecimiento y con síntomas depresivos. En enfermedad de Huntington se llega a presentar

¹⁰⁵ Bird T, "Outrageous fortune: The risk of suicide in genetic testing for Huntington disease", Am J Hum Genet, 1999; 64: 1289-1292

cuando aún no se tiene el diagnóstico confirmado de la enfermedad¹⁰⁶, pero la familia ya sospecha que esta iniciando con el padecimiento, también es frecuente que se lleguen a presentar intentos suicidas cuando reciben resultados no esperados en el programa de diagnóstico predictivo, lo cual les provoca deseos de no seguir viviendo, generalmente esto ocurre cuando se les informa que son portadores de la mutación y que si viven lo suficiente desarrollarán la enfermedad, con esto sus planes de vida se ven completamente modificados y en muchas ocasiones no desean vivir todas las etapas que implica un padecimiento de esta naturaleza.^{107 108} En este rubro consideramos que falta dar seguimiento a largo plazo a las personas que recibieron diagnóstico positivo. No hay reportes en la literatura que indiquen si las personas con diagnóstico positivo, seguidas un buen período de tiempo, realmente intenten quitarse la vida cuando aparecen los primeros síntomas, de ahí la importancia del seguimiento a través de los años. Cabe mencionar que en nuestra experiencia con el programa de diagnóstico predictivo de enfermedad de Huntington, es frecuente que las personas que solicitan el estudio nos compartan su deseo de quitarse la vida en caso de que su diagnóstico sea positivo, argumentan que tienen derecho a suicidarse antes que tener que pasar por todas las etapas que un padecimiento de esta naturaleza implica y con lo cual argumentan que ejercerían su derecho a la autonomía, esto también puede observarse en otro tipo de padecimientos, no sólo en los neurodegenerativos.¹⁰⁹

En relación a la enfermedad de Alzheimer no se ha reportado un índice alto de suicidio, pero el 4% de los pacientes manifiesta su "deseo de morir", estos pacientes tienen síntomas de

¹⁰⁶ Wiggins S, Whyte P, et al, "The psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease", N Engl J Med, 1992;327:1401-1405

¹⁰⁷ Almqvist E, Bloch M, Brinkman R, Craufor D, Hayden M, "A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington's disease", Am J Hum Genet, 1999;64:1293-1304

¹⁰⁸ Schoenfeld M, Myers R, Cupples A, Berkman B, Sax D, Clark E, "Increased rate of suicide among patients with Huntington's disease", J Neurol, Neurosur and Psychiatry 1984; 47:1283-1287

¹⁰⁹ Ferrer I, "Polémica en Holanda por el uso de la eutanasia con enfermos mentales", en El País, España, Junio 7, 2004

depresión y conducta irritable. Sin embargo, en un estudio retrospectivo realizado por Barak en Israel, en el que se estudiaron 341 pacientes con demencia, se reportó un índice de 7.4%; todos los suicidios fueron llevados a cabo por pacientes en etapas iniciales del padecimiento.¹¹⁰

Poniendo énfasis en los objetivos del asesoramiento genético y el incremento de la participación de los genetistas en la práctica médica, es esencial que el asesoramiento genético sea incluido como un componente indispensable del cuidado a la salud; así éste evolucionará dentro de la era de la medicina genómica. Cuando esto se haya implementando surgirán debates que contemplarán el nivel y la naturaleza del asesoramiento genético en diferentes situaciones, la diversidad de profesionistas que proporcionan los servicios, los mecanismos para crear un buen soporte financiero y la coordinación con los servicios de salud y educación pública. Para que esto funcione adecuadamente será necesario contar con la participación del personal de salud, legisladores, entidades gubernamentales, instituciones educativas, proveedores de seguridad social, empresas, etc.

Cabe destacar que las sugerencias arriba descritas no serán posibles en todos los ámbitos en los que se proporcione asesoramiento genético, ya que no se pueden evitar por completo las limitaciones que los especialistas tienen de tiempo, recursos humanos y financieros y la capacidad de comprensión de cada una de las personas atendidas. A pesar de esto, es indiscutible que la genética clínica cada vez estará más involucrada en las diversas especialidades de la medicina, de igual manera se tendrá que aumentar la participación de las personas con algún padecimiento genético para que enfrenten con seguridad y conocimiento su condición genética y en la medida de lo posible puedan evitar daños a terceras personas así como poder ejercer libremente su derecho a ser tratada como persona autónoma, digna y con igualdad y solo en el momento en que se requiera poder aplicar los principios secundarios.

¹¹⁰ Barak Y, Aizenberg D, "Suicide amongst Alzheimer's disease patients: a 10 year survey", *Dement Geriatr Disord* 2202; 14:101-103

Por lo antes mencionado es indispensable crear programas de capacitación dirigidos al personal de salud que esté en contacto con pacientes y portadores de enfermedades hereditarias, ya que cada día es más frecuente que los pacientes cuestionen acerca de su condición y los riesgos que implica contar con determinada característica. Para que los pacientes tomen decisiones informadas es indispensable que la información que se les proporcione sea clara y adecuada, lo cual solo se logra mediante la educación y capacitación formal de las personas que la impartan.¹¹¹

No hay que olvidar que las enfermedades hereditarias han causado desconcierto y ansiedad a través de la historia humana. Hay muchos ejemplos históricos y contemporáneos que describen la estigmatización de individuos afectados así como de sus familias (por ej. las atrocidades cometidas en la Segunda Guerra Mundial con pacientes con enfermedades hereditarias, como la enfermedad de Huntington).

La ciencia moderna nos brinda conocimiento y técnicas avanzadas para el diagnóstico, tratamiento y prevención de algunas enfermedades hereditarias. Sin embargo, y a pesar de esto, el ser portador de una enfermedad de tal naturaleza es algo grave que provoca gran carga emocional, social y económica no sólo para los afectados, sino también para sus familias. Mientras los avances científicos han logrado grandes desarrollos, los sentimientos de los pacientes acerca de su futuro y el de su descendencia aún permanecen y permanecerán hasta que no haya una manera eficaz de poder evitarlas, lo que todavía tomará un buen número de años.

De las enfermedades hereditarias, las que mayor impacto tienen en los pacientes y sus familias son aquellas con patrón de herencia autosómica dominante (50% de riesgo para cada uno de sus descendientes) y de éstas, las neurodegenerativas con inicio en la vida adulta. Los

¹¹¹ Biesecker BB, "Goals of genetic testing", Clin Genet, 2001;60:323-330

padecimientos neurodegenerativos hereditarios también llevan implícita la naturaleza progresiva del padecimiento y la concomitante pérdida de capacidades físicas y mentales, lo que conduce a pérdida de autonomía y a la dependencia de otras personas, y provoca que los cuidadores primarios tengan sentimientos de enojo, frustración y con frecuencia desarrollan depresión que puede llegar a requerir tratamiento farmacológico¹¹². Por lo anterior, cuando se proporciona asesoramiento genético, se da a los pacientes información compleja que muchas veces, es difícil entender y asimilar en una sola sesión por lo que es necesario dedicarles el tiempo necesario las veces que lo requieran, con la finalidad de que la información que reciben quede completamente clara. Después del asesoramiento genético, los pacientes y sus familias se ven en la necesidad de tomar decisiones difíciles que afectarán el resto de sus vidas. El asesoramiento genético puede ayudar en este proceso ofreciendo varias opciones; en primera instancia se le informa a los pacientes y en múltiples ocasiones también a su pareja y/o sus familiares responsables, las manifestaciones clínicas, desarrollo y pronóstico de la enfermedad, así como la naturaleza y limitaciones de las pruebas genéticas, si es que están disponibles, y en segundo lugar se detectan los problemas emocionales y sociales que los padecimientos traen consigo con la finalidad de proporcionarles el soporte necesario para que de manera óptima los pacientes y su familia tengan la capacidad para adaptarse a su nueva condición en el menor tiempo posible.

Los resultados de los estudios moleculares han modificado en gran medida las evaluaciones de riesgo, el manejo de la salud y el manejo médico en los pacientes; por ello el asesoramiento genético no puede quedar fuera y deberá ir, obligatoriamente, a la par de los avances de la investigación biomédica.

¹¹² Ochoa A, Alonso ME, "Ataxia: Efectos psicosociales", Arch Neurocienc, 2001; 6:108-111

Los aspectos psicológicos y de información del asesoramiento genético son frecuentemente mezclados. Por ejemplo, la ansiedad de un paciente acerca de una prueba genética puede intervenir con su habilidad para entender y utilizar las técnicas de información proporcionadas durante el asesoramiento lo que puede provocar que no ejerza adecuadamente su autonomía y si el personal de salud percibe esa incapacidad deberá aplicar el principio secundario de paternalismo justificado y quizá posponer la prueba ya que la confusión y falta de entendimiento acerca de las implicaciones médicas del resultado pueden exacerbar los sentimientos de ansiedad o pérdida de control lo cual traerá consigo efectos negativos en el sujeto.

Los asesores genéticos facilitan el tomar decisiones informadas que apoyan la autonomía del paciente, promueven el uso del consentimiento informado basado en un adecuado entendimiento de la información técnica y las posibles implicaciones para los individuos y su familia. También fomentan un ajuste efectivo en las situaciones difíciles de modo tal que involucran una evaluación realista de los aspectos positivos y negativos, y movilizan el soporte profesional y social, es de suma importancia que el asesor genético tome en cuenta las creencias, valores y cultura de cada persona. Por último deben promover una relación de confianza que propicie que los pacientes acudan frecuentemente a solicitar asesoría.

Uno de los aspectos que el profesional del asesoramiento genético ha identificado y que sirve sobremanera para poder brindar ayuda a los pacientes es que las enfermedades genéticas afectan familias, no sólo individuos. Si una enfermedad autosómica dominante ha sido identificada en una familia, la enfermedad puede ser transmitida de una generación a otra, lo cual provoca que los padres frecuentemente, tengan sentimientos de responsabilidad o culpa. Los miembros (hermanos, primos, etc.), de familias extensas pueden estar también en riesgo, o en riesgo de tener hijos afectados.

Por último, es importante mencionar que los aspectos culturales, sociales, éticos, religiosos o espirituales tienen influencia sobre las respuestas y decisiones que una persona toma. Por ejemplo, es frecuente que los individuos que tratan de tomar decisiones reproductivas se vean implicados en una lucha con cuestionamientos que incluyen, la moralidad y/o legalidad del aborto, la calidad y sentido de la vida que tiene cada uno de ellos, el tener o no descendencia, etc. Por lo anterior se hace indispensable que los especialistas en asesoramiento genético obtengan información acerca de las creencias y prácticas de la mayoría de los grupos culturales que atienden, con la finalidad de que las opciones que les sean brindadas no atenten contra sus creencias personales y por tanto su dignidad.

Sin embargo, las respuestas de los individuos y las familias también incluyen esperanzas, miedos, imaginación, mecanismos adaptativos y de defensa como la negación, o incluso pueden no participar o dejar las cosas pendientes para otro momento.

Debido a que la atención de los pacientes con enfermedades neurodegenerativas hereditarias no solo son atendidos por el especialista en genética, sino por un equipo multidisciplinario que incluye: neurólogos, psiquiatras, enfermeras, trabajadores sociales, psicólogos, etc., es común que los pacientes acudan a solicitar información con más de un profesional para corroborar si los datos que le fueron proporcionados son realmente ciertos. Esto puede crear gran confusión ya que no todos los integrantes de la institución que van a tratar al individuo están ampliamente capacitados para brindar la información que el paciente requiere, además de determinar cuáles son las carencias que los profesionales tienen, con el propósito de mejorar la calidad de información que los pacientes reciben y así evitar en medida de lo posible que tomen decisiones mal informadas que puedan afectar su vida futura o la de terceros.

De ahí el interés de haber realizado este trabajo en el que se determinaron cuáles son las opiniones que algunos profesionales de la salud tienen ante situaciones éticas específicas que les fueron planteados y que surgen directamente del asesoramiento genético en ese tipo de padecimientos.

5. CONCLUSIONES (PROPUESTA)

1. Se requiere brindar mayor educación sobre aspectos básicos de genética a la población general, la cual se puede llevar a cabo mediante la distribución de folletos informativos en instituciones dedicadas al cuidado de la salud, así como pláticas informativas dirigidas a grupos de alto riesgo.
2. Incluir en los planes de estudio de los últimos años de educación primaria así como en los años de secundaria la materia de genética general, con la finalidad de que desde a temprana edad los niños y jóvenes conozcan la existencia e importancia que este conocimiento puede tener en su vida.
3. Se requiere intensificar los programas de educación en genética a nivel de los profesionales de la salud, lo cual contribuiría a disminuir información errónea tanto para ellos como para los pacientes que atienden.
4. Promover la modificación de las Leyes existentes, para que se permita el aborto en este tipo de padecimientos, con la finalidad de que a la mujer que lo solicite se le garantice atención segura.
5. No deben realizarse pruebas predictivas en niños para las enfermedades aquí estudiadas, por tanto se aplica el principio secundario de paternalismo justificado. En el caso de adolescentes es muy importante valorar su madurez, competencia y los motivos que tenga para solicitar una prueba de esta naturaleza.
6. Es indispensable brindar a las personas interesadas, asesoramiento genético antes y después de participar en programas de diagnóstico predictivo con la finalidad de que cuenten con la información necesaria e indispensable para enfrentar un resultado de esta naturaleza.

7. Difundir los programas de diagnóstico predictivo entre los sujetos en riesgo, para que tengan oportunidad de participar en ellos antes de tener descendencia, siempre y cuando acudan de manera autónoma y sin presión externa, lo que permitiría que las decisiones respecto a la descendencia fueran responsables.
8. Hay que respetar la autonomía del individuo, poniendo énfasis en la importancia que tiene el que comprenda su situación y las implicaciones que ésta tiene para terceros.
9. En el caso de los padecimientos aquí estudiados es necesario que la persona que imparte el asesoramiento genético insista en la responsabilidad que tiene el sujeto de comunicar la información genética a sus familiares en riesgo y su pareja. De no querer hacerlo se plantea el dilema de guardar la confidencialidad o dañar a terceros; tendrá que valorarse la situación en cada caso y en ocasiones tendrá que romperse la confidencialidad.
10. Mantener la confidencialidad de la información genética con la finalidad de evitar en medida de lo posible actos de discriminación.
11. Promover trato igualitario entre las personas que tengan las mismas capacidades.
12. En este momento, el asesoramiento genético en nuestro medio debe ser proporcionado por genetistas, ya que el resto de los profesionales de la salud no están capacitados para darlo, según los resultados de este estudio.
13. En las instituciones y hospitales donde se atienden pacientes con enfermedades neurodegenerativas hereditarias, debe promoverse la formación de una clínica de Neurogenética donde participen genetistas,

neurólogos, psiquiatras, trabajadores sociales, bioeticistas, enfermeras y químicos para que en conjunto se valore a los pacientes y se discutan los problemas del asesoramiento genético en cada uno de ellos, como la clínica formada en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, en la que participan todos los profesionistas antes mencionados, que en sesiones programadas se discute la problemática de determinados pacientes y se deciden cuáles serían las mejores alternativas de acción.

14. Los problemas éticos que presenta el asesoramiento genético de enfermedades neurodegenerativas hereditarias hace necesario e indispensable que se realicen foros de discusión que incluyan entre sus participantes bioeticistas, filósofos, sociólogos, antropólogos y abogados además del personal de salud. Lo cual ya ha empezado a hacerse en nuestro país.
15. En esta investigación se estudiaron las “opiniones” de los profesionales de la salud, siendo necesario investigar las opiniones de los pacientes y sus familiares, lo que podría dar continuidad a este trabajo como tema principal de una tesis doctoral.

6. ANEXO

Tabla 1 Especialidad de los profesionistas encuestados

1a

	ESPECIALIDAD		
PROFESIÓN	Neurología	Psiquiatría	Genética
Medicina	17	10	7
%	50	29	21

1 b

	ESPECIALIDAD			
PROFESIÓN	Enf. Neurológica	Enf. Psiquiátrica	Enf. Intensivista	Ninguna
Enfermería	10	4	4	18
%	28	11	11	50

1 c

	ESPECIALIDAD		
PROFESIÓN	T. S. Psiq.	Salud Pública	Ninguna
Trabajo Social	3	2	32
%	8	5	87

1 d

	ESPECIALIDAD	
PROFESIÓN	Psic. Clínica	Ninguna
Psicología	15	10
%	60	40

Tabla 2

Profesionistas que atienden pacientes con enfermedad de Huntington, Alzheimer ó Ataxias hereditarias

	Médicos	Psicólogos	Enfermeras	T. Sociales	Total	%
Si	30	17	27	18	92	70
No	4	8	9	19	40	30

p 0.003

Tabla 3

Profesionistas que han proporcionado información acerca de esos padecimientos

	Médicos	Psicólogos	Enfermeras	T. Sociales	Total	%
Si	32	20	17	14	83	63
No	2	5	19	23	49	37

p 0.000

7. BIBLIOGRAFÍA

- ✚ Almqvist E, Bloch M, Brinkman R, Crauford D, Hayden M, "A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington's disease", *Am J Hum Genet*, 1999;64:1293-1304
- ✚ Alonso ME, Ochoa A, Ruíz I, "Enfermedad de Huntington", *Arch Neurocién* 1998;3:38-46
- ✚ Alonso ME, Ochoa A, García de la Cadena C, Ruíz I, Martínez C, Villa A. "Predictive and prenatal diagnosis of Huntington's disease: Attitudes of Mexican neurologists, psychiatrists and psychologists". *Arch Med Research*, 1999; 30:320-324
- ✚ Alonso ME, Yescas P, Rasmussen A, Ochoa A, Macías R, Ruíz I, Suástegui R. "Homozygosity in Huntington's disease: new ethical dilemma caused by molecular diagnosis", *Clin Genet* 2002;61:437-442
- ✚ Atienza M, "Juridificar la Bioética", en Vázquez R *Bioética y derecho. Fundamentos y problemas actuales*, Ed. Fondo de Cultura Económica/ITAM, México, 1999: 86, 87, 88
- ✚ Barak Y, Aizenberg D, "Suicide amongst Alzheimer's disease patients: a 10- year survey", *Dement Geriatr Cogn Disord* 2002; 14:101-103
- ✚ Beauchamp T, Childress J. *Principios de ética médica*, Ed. Masson, España 1999:113-114, 118, 259-260
- ✚ Beauchamp L, *Contemporary issues in bioethics*, Ed. International Thompson Publishing, Belmont California, 1994:149
- ✚ Bergel SD, "El derecho a la libertad de investigación", en Muñoz de Alba M, *Reflexiones en torno al derecho genómico*, UNAM, México, 2002:57-58
- ✚ Beuchet M, *Filosofía y derechos humanos*, Ed. Siglo XXI, México, 1993: 49-60
- ✚ Bennett RL, Heatcher L, Hampel HL, Mandell JB, Marks JH, "Genetic counselors: translating genomic science into clinical practice", *J Clin Invest*, 2003;112:1274-1279

- ✚ Bennett R, Steinhaus K, Uhrich S, O` Sullivan C, Resta R, Lochner-Doyle D, Markel D, Vincent V, Hamanishi J. "Recommendations for Standardized Human Pedigree Nomenclature". *Am J Hum Genet* 1995;56:745-752
- ✚ Biesecker BB, "Goals of genetic testing", *Clin Genet*, 2001;60:323-330
- ✚ Bird T, "Outrageous fortune: The risk of suicide in genetic testing for Huntington disease", *Am J Hum Genet*, 1999; 64: 1289-1292
- ✚ Bowles B, Marteau T. "The future of genetic counselling: an international perspective". *Nature Genetics* 1999;22:133-137
- ✚ British Medical Association, *Human Genetics, Prenatal Diagnosis and Screening*, Oxford University Press, USA, 1998 p.p. 40
- ✚ Burgess M, "Beyond consent: ethical and social issues in genetic testing", *Nat Rev Genet*, 2001;2:147-151
- ✚ Burke W, GuttmacherAE, Collins FS, "Genetic Testing" *N Engl J Med*, 2002;347:1867 -1875
- ✚ Carnevale A, "Aspectos éticos del proyecto internacional del genoma humano", *Ciencia, México*, 2002:12-18
- ✚ Chapman E, "Ethical dilemmas in testing for late onset conditions: Reactions to testing and perceived impact on other family members", *J of Genet Counseling*, 2002;11:351-367
- ✚ Charlesworth Max, *La bioética en una sociedad liberal*, Ed. Cambridge University Press, Gran Bretaña, 1999:146-149
- ✚ Ciarleglio L, Bennet RL, Williamson J, Mandell J, Marks JH, "Genetic Counseling throughout the life cycle" *J Clin Invest*, 2003;112:1280-1286
- ✚ Collins F, Green ED, Guttmacher AE, Guyer MS. "A vision for the future of genomics research", *Nature* 2003;422:835-847
- ✚ Creighton S, Almqvist EW, MacGregor D, Fernandez B, et al. "Predictive, pre-natal and diagnostic genetic testing for Huntington's disease: the experience in Canada from 1987 to 2000". *Clin Genet* 2003; 63: 462-475
- ✚ Cummings S, "The genetic testing process: How much counselling is needed?" *J Clin Oncology*, 2000;18:60-64

- ✚ Declaración universal de derechos humanos. <http://cofavic.org.ve>
- ✚ Dieterlen P, "Preocupaciones sobre el papel de la ética en la investigación científica y la educación superior en México: una perspectiva filosófica", en Aluja M, Birke A (Editores) *El papel de la ética en la investigación científica y la educación superior*, Academia Mexicana de Ciencias, México 2003:30-32
- ✚ Duncan R, Savulescu J, Gillam L, Williamson R, Delatycki M, "An international survey of predictive genetic testing in children for adult onset conditions", *Genet in Medicine*, 2005;7:390-396
- ✚ Engelhardt T, *Los fundamentos de la bioética*, Ed. Paidós básica, España, 1995: 324
- ✚ Ferrer I, "Polémica en Holanda por el uso de la eutanasia con enfermos mentales", en *El País*, España, Junio 7, 2004
- ✚ García de la Cadena C, Alonso ME, Ochoa A, Martínez C. "Attitudes regarding molecular diagnosis in Mexican families at risk of inheriting Huntington's disease" *Arch Med Research*, 1997;28:513-516
- ✚ Garzón E, "¿Es éticamente justificable el paternalismo?" *Cuadernos de filosofía del derecho*, Ed. DOXA, España, 1988:155-173
- ✚ Guízar VJ, *Genética clínica: diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias*, Ed. Manual Moderno, México 2001: 1
- ✚ Harper S, *Practical genetic counselling*. Ed. Planta Tree, Inglaterra, 1988:3
- ✚ Harper PS, "Huntington Disease and the abuse of genetics", *Am J Hum Genet*, 1992;50:460-464
- ✚ Hook C, DiMugno EP, Tefferi A, "Primer on Medical Genomics, Part XIII: Ethical and regulatory issues", *Mayo Clin Proc*, 2004;79:645-650
- ✚ International Huntington's Association and the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's chorea. "Guidelines for the molecular genetics predictive testing in Huntington's disease", *Neurology*, 1994;44:1533-1535
- ✚ Kant E, *Fundamentación de la metafísica de las costumbres*, Ed. Porrúa, México, 2000: 44
- ✚ Kant E, *Groundwork of the Metaphysic of Morals*, Translated and analyzed by H J Paten, Ed. Harper Torch books U. S. A., 1985:18

- ✚ Kent A, "Consent and confidentiality in genetics: whose information is it any way?", *J Med Ethics*, 2003; 29: 16-18
- ✚ Knoppers BM, Avard D, Cardinal G, Glass KC, "Children and incompetent adults in genetic research: consent and safeguards", *Nat Rev Genet*, 2002;3: 221-229
- ✚ Laudan L, "Medicina Coercitiva: paternalismo y salud pública", en Hansberg O y Platts M, (compiladores) *Responsabilidad y Libertad*, México, Fondo de Cultura Económica, 2002:88
- ✚ Leung WC, "Results of genetic testing: when confidentiality conflicts with a duty to warn relatives", *BMJ*, 2000;321:1464-1466
- ✚ Llach XB, Suriñach NL, Gamisans MR "Calidad de vida, tiempo de dedicación y carga percibida por el cuidador principal informal del enfermo de Alzheimer" *Aten Primaria* 2004;34:170-177
- ✚ Lisker R, "Algunas consideraciones éticas sobre el proyecto del genoma humano", *Revista de la UNAM*, México 1996: 53-56
- ✚ Luna F, *Ensayos de bioética. Reflexiones desde el sur*, Biblioteca de ética, filosofía del derecho y política, México, 2001:47
- ✚ Luna F, Salles A, *Bioética. Investigación, muerte, procreación y otros temas de ética aplicada*, Ed. Sudamericana, Argentina, 1998:108-109
- ✚ Luna F, Salles A, *Decisiones de vida y muerte. Eutanasia, aborto y otros temas de ética aplicada*. Ed. Sudamericana, Buenos Aires 1995: 20-22, 27
- ✚ Meiser B, Dunn S, "Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature", *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 200;69:574-578
- ✚ Moral MS, Ortega JJ, López MJ, Pellicer P, "Profile and risk of mental illness in caregivers for home care patients, *Aten Primaria* 2003;32:77-87
- ✚ Muñoz M, "La dimensión jurídica del Proyecto Genoma Humano", en *La revolución genómica*, Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco, México 2003:97
- ✚ Muñoz M, "Del derecho a la intimidad, al conocimiento de la información genética". *Gac Med Mex*, 1996;132:231-238

- ✚ Nance M, "US Huntington Disease Genetic Testing Group, Genetic testing in children at risk for Huntington's disease", *Neurology*, 1997;49:1048-1053
- ✚ Nino C, "El principio de inviolabilidad de la persona", en *Ética y Derechos Humanos. Un ensayo de fundamentación*, Filosofía y Derecho (15) 2ª Ed. Editorial Astrea, Buenos Aires, 1989: 236
- ✚ Newnhan O, "Some limits of informed consent", *J Med Ethics*, 2003;29:4-7
- ✚ O'Brien J, Chantler C, "Confidentiality and the duties of care", *J Med Ethics*, 2003;29:36-40
- ✚ Ochoa A, "Aspectos sociales y grupos de apoyo, en Enfermedad de Huntington", Series del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, México, 2002: 117-118
- ✚ Ochoa A, Alonso ME, "Ataxia: Efectos psicosociales", *Arch Neurocién*, 2001; 6:108-111
- ✚ Ochoa A, García de la Cadena C, Alonso ME, "Perfil socioeconómico y dinámica familiar del paciente con enfermedad de Huntington", *Arch Neurocién* 1997;2:74
- ✚ Peña C, "El derecho civil en su relación con el Derecho internacional de los Derechos Humanos" en, *Sistema Jurídico y Derechos Humanos*, Cuadernos de Análisis Jurídico, Serie Publicaciones Especiales no. 6, Escuela de Derecho, Universidad Diego Portales, Santiago, Chile, 1996:604
- ✚ Pérez K, *Principio de igualdad: alcances y perspectivas*, Instituto de Investigaciones Jurídicas, Universidad Nacional Autónoma de México, 2005. www.Bibliojuridica.org
- ✚ Pham C, Wieben E, Tefferi A, Whiteman D, Dewald G, "Primer on medical genomics. Part 1: history of genetics and sequencing of the human genome", *Mayo Clin Proc*, 2002;77:773-782
- ✚ Platts Mark, *Sobre usos y abusos de la moral*, Ed. Piados / Universidad Nacional Autónoma de México, México 1999:50, 101-102
- ✚ Pucci E, Belardinelli N, Borsetti G, Giuliani G, "Relative's attitudes towards informing patients about the diagnosis of Alzheimer's disease", *J Med Ethics*, 2003;29:51-54
- ✚ Ramos MA, "El consejo genético en neurología: aspectos prácticos y éticos", *Neurología*, 1998;13:126-131

- ✚ Rawls J, *A Theory of Justice*, 1971. Traducción al español, *Teoría de la Justicia*, Fondo de Cultura Económica, México, 1978:341
- ✚ Schoenfeld M, Myers R, Cupples A, Berkman B, Sax D, Clark E, "Increased rate of suicide among patients with Huntington's disease", *J Neurol, Neurosur and Psychiatry* 1984; 47:1283-1287
- ✚ Stuart J, *El utilitarismo*, Ed. Aguilar, Argentina, 1974:28-29
- ✚ Tassicker R, Savulescu J, Skene L, Marshall P, Fitzgerald L, Delatycki M. "Prenatal diagnosis requests for Huntington's disease when a father is at risk and does not want to know his genetic status: clinical, legal, and ethical viewpoints", *BMJ* 2003;326:331-333
- ✚ The American Society of Human Genetics Board of Directors and the American College of Medical Genetics Board of Directors, "Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial implications of Genetic Testing in Children and Adolescents", *Am J Hum Genet* 1995;57: 1233-1241
- ✚ Vázquez Rodolfo, *Del aborto a la clonación. Principios de una bioética liberal*, Ed. Fondo de Cultura Económica, México, 2004:11
- ✚ Vázquez Rodolfo, *Educación liberal. Un enfoque igualitario y democrático*, Biblioteca de ética, filosofía del derecho y política, Ed. Fontamara, México 1995:42-46
- ✚ Vázquez Rodolfo. *Liberalismo, estado de derecho y minorías*. Ed. Paidós / UNAM, 2001:27-28, 44
- ✚ Veatch R. "Against Paternalism in the Patient-Physician Relationship" en Guillon R, *Principles of health care ethics*, , Ed. John Wiley & Sons, Inglaterra, 1994:409
- ✚ Velázquez A, "Genoma humano y diagnóstico genético: implicaciones éticas y jurídicas", *Gaceta Médica, México* 1996:367-372
- ✚ Velázquez A. "Herencia y destino: frutos y límites del proyecto del genoma humano". *Revista de la UNAM, México*, 1996;551: 45-49
- ✚ Weil J, "Genetic counselling in the era of genomic medicine". *Europ Mol Biol* 2002;3:590-593
- ✚ Wertz DC, Fletcher JC, Berg K, "Review of ethical issues in medical genetics", World Health Organization. Human Genetics Programme, 2001: 30

- ✚ Wertz D, Fanos J, Reilly P, "Genetic testing for children and adolescents. Who decides?", JAMA, 1994;272:875-881
- ✚ Wiggins S, Whyte P, et al, "The psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease", N Engl J Med, 1992;327:1401-1405
- ✚ Wrigth E, "Ethical, Legal, and social Implications of Genomic Medicine", N Engl J Med 2003;349:562-569
- ✚ Zarit S, "Family care and burden at the end of life", Can Med A J, 2004;12:1811-1812