

# EL CONSEJO GENÉTICO DESDE UNA PERSPECTIVA BIOÉTICA PERSONALISTA

Alejandra Gajardo Ugás\*

**Resumen:** Las enfermedades de origen genético causan en la actualidad cerca de un 34% de los decesos en los menores de un año. El conocimiento obtenido desde el inicio del Proyecto Genoma Humano ha facilitado herramientas sobre cómo prevenir y curarlas. Entre aquéllas se incluye el consejo genético, que debe proporcionar las bases para una decisión informada sobre la gestación de un niño.

Estas nuevas tecnologías imponen situaciones éticas cada vez más complejas y cotidianas. ¿Qué hacer con la información que se obtiene? ¿Puede usarse para curar enfermedades genéticas? ¿Cómo promover y cautelar el empleo ético de esta información?

En este artículo se presentan las bases del consejo genético y sus implicancias éticas desde una perspectiva personalista.

**Palabras clave:** bioética, consejo genético, personalista

---

## GENETIC COUNSELING THROUGH A PERSONALIZED BIOETHICS PERSPECTIVE

**Abstract:** Diseases of genetic origin presently cause around 34% of the deaths of minors under a year old. The knowledge obtained since the Human Genome Project begun has provided tools for prevention and cure. Among them genetic counseling is included, which must provide the basis for an informed decision over child gestation.

These new technologies imply more and more usual and complex ethical issues. What to do with the information obtained? May it be used to cure genetic diseases? How to promote and assure this information's ethical practice?

The basis for genetic counseling and its ethical implications are presented here under a personalized perspective.

**Key words:** Bioethics, genetic counseling, personalized perspective

---

## O ACONSELHAMENTO GENÉTICO A PARTIR DE UMA PERSPECTIVA DA BIOÉTICA PERSONALISTA

**Resumo:** As enfermidades de origem genética causam na atualidade cerca de 34% de mortes em menos de um ano. O conhecimento obtido desde o início do Projeto Genoma Humano, nos forneceu ferramentas a respeito de como prevenilas e curá-las. Entres outras se inclui o aconselhamento genético, que deve fornecer as bases para uma decisão informada a respeito da gestação de um bebê.

Estas novas tecnologias trazem situações éticas cada vez mais complexas e corriqueiras. O que fazer com a informação que se obtêm? Pode-se usar para curar enfermidades genéticas? Como promover e com cuidado e cautela a respeito da utilização ética desta informação.

Neste artigo são apresentadas as bases do Aconselhamento Genético e suas implicações éticas a partir de uma perspectiva personalista.

**Palavras-chave:** bioética, aconselhamento genético, personalista

---

\* Enfermera. Directora de la Escuela de Enfermería, Universidad Santo Tomás, Chile  
**Correspondencia:** agajardo@santotomas.cl

## Introducción

La mortalidad infantil se ha reducido más de diez veces en Chile entre 1960 y 2001: desde 120 a 8,3 por 1.000 nacidos vivos. Las causas de muerte también han cambiado: mientras durante los años 60 y 70 las muertes en menores de un año se producían fundamentalmente por enfermedades infecciosas asociadas a desnutrición, a partir de los 80 comienzan a adquirir importancia las afecciones del período perinatal, especialmente asociadas al bajo peso al nacer, malformaciones congénitas –en particular las patologías congénitas del sistema cardiovascular– y las cromosomopatías. Estas últimas, que originaban un 23% de las muertes en menores de un año en 1990, produjeron un 34% de los decesos en esta franja etaria durante 2000(1).

El conocimiento obtenido desde el inicio del Proyecto Genoma Humano ha entregado herramientas jamás soñadas por los investigadores acerca de cómo prevenir y curar enfermedades hereditarias que causan al menos un tercio de la mortalidad infantil. Junto con ello, sin embargo, este nuevo conocimiento desencadena una compleja discusión ética en la que se involucran diversos estamentos. ¿Qué hacer con la información obtenida? ¿Puede usarse para curar enfermedades genéticas? ¿Cómo promover y cautelar el empleo ético de esta información?

La llamada “medicina genómica” ha desarrollado pruebas diagnósticas que permiten conocer la constitución genética de una persona, con el fin de pronosticar, diagnosticar y prevenir el desarrollo de enfermedades; estas pruebas se pueden aplicar para el estudio prenatal y embrionario preimplantacional. Si se integran al cuidado de la salud en forma éticamente aceptable y con un adecuado respeto a los valores morales y culturales, el incremento de beneficios diagnósticos, terapéuticos y preventivos de enfermedades genéticas humanas debería ser importante. En la aplicación de estas pruebas, con enorme potencial en la promoción y preservación de la salud individual, familiar y comunitaria, desempeña una función fundamental el consejo genético(2).

## El consejo genético

Los recientes avances en la comprensión de los genes y su herencia han conducido a rápidos cambios en la práctica, con renovadas aproximaciones a las enfermedades genéticas, a través de la introducción

de una panoplia de nuevas técnicas basadas en los referidos progresos, cuya interfaz con los pacientes se realiza en forma preponderante a través del consejo genético. Esto es también verdadero para la variedad de situaciones derivadas del extenso uso actual de los procedimientos de asistencia reproductiva, en los que la obtención de información y su traspaso eficaz al paciente a menudo excede el campo de la eventual patología genética, transformando a esa consejería en ineludible necesidad.

El consejo genético se ha desarrollado desde la simple explicación a un individuo o a una pareja sobre el riesgo de engendrar un niño con daño, hasta la posibilidad, en algunos casos, de informar que con una intervención activa pueda aminorarse tal riesgo. Esta educación no se refiere únicamente a las necesidades médicas de manejo de la patología específica sino, también, a los aspectos psicológico, social y, a menudo, hasta financiero de la vida de los pacientes y sus familias(3).

El consejo genético es, por tanto, un proceso de comunicación acerca de los problemas de salud humana asociados con la ocurrencia, o riesgo de ocurrencia, y repetición de un desorden genético familiar. Debe ser proporcionado con imparcialidad, por medio de información clara y adecuada. Ello debe facilitar la comprensión de los aspectos médicos, el modo de herencia y los riesgos de recurrencia, para tomar decisiones razonadas acerca del motivo de consulta y lograr una buena adaptación e integración individual y de conjunto a la enfermedad de uno de los integrantes de la familia(3). Toda esta información debe ser entregada en forma comprensible y objetiva, sin prohibir ni promover, permitiendo que las personas en sus decisiones ejerzan responsablemente su libertad.

Las indicaciones para el consejo genético son, habitualmente, el nacimiento de un niño con malformaciones o retardo mental no explicado, parejas con riesgo específico conocido, edad materna avanzada, exposición a teratógenos, consanguinidad, historia de abortos a repetición, pero la práctica ha ido extendiendo el campo de su aplicación. No es exagerado plantear que, actualmente, todas las mujeres embarazadas y las que planean un embarazo son candidatas potenciales para el consejo genético(4). Es necesario recordar, sin embargo, que la extensión del empleo de las herramientas de caracterización genética a la práctica clínica habitual debe ser regulada, sobre todo porque el desarrollo de respuestas clínicas útiles a los resultados de los exáme-

nes no ha avanzado a ritmo comparable(5). Además, debe tenerse presente que el avance en la investigación genética ha creado la categoría del “asintomáticamente enfermo” para referirse al individuo que está en riesgo de desarrollar en el curso de su existencia, en forma más o menos predecible, una determinada afección, planteando así el dilema de informar de tal riesgo a los familiares del sujeto que podrían, a su vez, estar en la misma situación(6).

### **Práctica o proceso**

Para la práctica correcta del consejo genético es necesario estudiar la historia clínica no sólo de los consultantes sino también de los miembros de la familia; para ello, en muchos casos y dependiendo de la patología que se investigue, puede ser necesario realizar estudios complementarios (bioquímicos, citogenéticos, ecográficos o moleculares) de todos o de algunos de ellos. Ello requiere de consentimiento informado explícito por parte de los involucrados, sobre todo debido al importante riesgo de daño social inherente a sus resultados(5). Con los datos obtenidos se elabora un informe en el que se evalúan los riesgos existentes y las opciones que pueden tomar los solicitantes de este consejo.

El estudio intenta definir cuál será la evolución del defecto de nacimiento o enfermedad por la que se consulta, revisa las opciones de manejo terapéutico, dietético o de rehabilitación y, sobre todo, informa sobre las medidas preventivas que pueden adoptarse.

La información sobre el riesgo de aparición de una determinada patología se evalúa como probabilidad o porcentaje. Luego, es necesario determinar si las cifras obtenidas son significativamente altas o no. Además, es necesario asegurarse de que el consultante comprenda que la probabilidad estadística existe para cada nueva gestación, independientemente de lo que haya sucedido en anteriores embarazos.

Se debe advertir sobre las implicancias que tiene gestar un niño en tal condición, junto con proporcionar información médica sobre la gravedad y tratamiento de la enfermedad, señalando de qué maneras el riesgo puede reducirse.

Los principios éticos del asesoramiento genético incluyen: a) respeto a la dignidad e inteligencia básica de las personas, y a sus decisiones médicas y reproductivas; b) brindar información lo más objetiva posible, evitando

la influencia de los valores personales del profesional sobre el usuario (practicar un asesoramiento no directivo), y c) proteger la privacidad de la información genética frente a intrusiones externas injustificadas (compañías de seguros, empleadores, medios de comunicación, entre otros), recordando que la información mal usada puede tener consecuencias sobre la vida de los afectados tanto o más graves que la enfermedad.

### **Aspectos bioéticos del consejo genético**

El modelo personalista, a mi juicio, recoge lo mejor de la herencia de la reflexión antropológica y ética sobre el tema de la vida y el cuidado de la salud, y ofrece una sólida justificación a los principios éticos, dentro de un marco coherente de concepciones, la persona humana y su bien.

#### ***La vida física es un valor fundamental, condición de cualquier otro valor***

La vida física, por la que se inicia el itinerario humano en el mundo, no agota en sí misma todo el valor de la persona ni representa el bien supremo del hombre llamado a la eternidad. Sin embargo, en cierto sentido constituye el valor “fundamental”, precisamente porque sobre la vida física se apoyan y se desarrollan todos los demás valores de la persona. La inviolabilidad del derecho a la vida del ser humano inocente “desde el momento de la concepción hasta la muerte” es un signo y una exigencia de la inviolabilidad misma de la persona, a la que el Creador ha concedido el don de la vida(7).

Se puede hablar de valores sólo con referencia al hombre vivo. Sin vida, cualquier razonamiento sobre los valores se hace abstracto y vacío. No obstante, sobre la dignidad de la vida humana, en tanto vida de la persona, se funda el principio de su inviolabilidad, es decir, es éticamente inadmisibles cualquier acto que disponga directamente de una vida humana, tanto propia como de los demás.

Cualquier procedimiento médico que ponga en riesgo la vida humana o que pueda derivar en aborto o selección de embriones por presentar alteraciones genéticas se contraponen a la defensa de la vida. Surge allí el dilema entre la obligación de informar y las consecuencias que, en la apreciación del consejero, tal información pudiera tener.

### ***El respeto a la dignidad de la persona***

Es clásica la formulación que Kant ha hecho de este principio: "Actúa de tal modo que trates a la humanidad, tanto en tu persona como en la persona de cualquier otro, siempre como un fin y nunca únicamente un medio". Se trata de la prohibición de instrumentalizar a la persona; reducirla a un medio es quitarle su rol de sujeto relegándola al de objeto. Este es un principio con una vasta aplicación en bioética. Por sí solo bastaría para el análisis de muchos problemas, por ejemplo, el aborto, la experimentación clínica, la reproducción artificial e, incluso, la posibilidad de engendrar un hijo con el propósito de hacerlo genéticamente compatible con un hermano portador de alguna enfermedad.

Para conferir un fundamento suficiente a este principio basta sólo reconocer que la persona humana se ubica como vértice de toda la realidad en la que vivimos. Contrasta con esta superioridad cualquier comportamiento que implique utilizar a una persona como medio para el servicio de otra cosa. Sin embargo, se obtiene un fundamento claramente más sólido sobre la base de una antropología abierta a la trascendencia y que, por ello, reconoce a la persona una relación única y privilegiada con Dios.

La persona humana, con su razón, es capaz de reconocer tanto esta dignidad profunda y objetiva de su ser como las exigencias éticas que derivan de ella. En otras palabras, el hombre puede leer en sí el valor y las exigencias morales de su dignidad, y esta lectura constituye un descubrimiento a menudo estremecedor y siempre perfectible. Nadie tiene la autoridad para determinar qué vida tiene valor para ser vivida.

Podemos mencionar, por ejemplo, el reconocimiento del estatuto de persona del embrión desde la concepción y, por consiguiente, su derecho absoluto a la vida (no se puede subordinar a condición alguna, ni siquiera a la de ser sano) como primer y fundamental derecho humano. Es inaceptable cualquier comportamiento en relación con el embrión/feto que constituya una instrumentalización, es decir, usarlo como medio para conseguir objetivos extraños a su verdadero bien.

### ***El principio de la libertad-responsabilidad***

Este binomio hay que defenderlo de cualquier escisión, so pena de una corrupción de la libertad en arbitrio y libertinaje. Con este principio, que se encuentra cla-

ramente en conexión con el precedente, se afirma que todos los sujetos operantes en el ámbito de la bioética deben respetar, cada uno en sí mismo y en los demás, la dignidad de sujetos que actúan basándose en elecciones conscientes y libres, y representando los valores que se encuentran en juego. Por ejemplo, el médico debe situar al paciente en condiciones de dar un consentimiento consciente y libre a sus propuestas terapéuticas, pero acordando los límites de su legítima libertad de elección, exigiendo que realice lo que mejor salvaguarda su vida y su salud, excluyendo explícitamente que haga elecciones que comprometan esos valores.

En el caso de un resultado infortunado, producto de estudios genéticos, la tarea que se presenta al consejero, por razones éticas y deontológicas, es ayudar a la mujer –o, mejor, a la pareja de padres– a madurar la decisión de acoger al hijo que tendrá una minusvalía, valorando en el mejor de los modos posibles la posibilidad que ofrece el paso posterior a la comunicación del diagnóstico.

### **Conclusión**

El papel de los consejeros genéticos y otros profesionales de la salud debe ser brindar información objetiva, capacitar a los pacientes a tomar decisiones propias y apoyarlos en todos los aspectos necesarios a sus decisiones. Los exámenes genéticos son éticamente justificados cuando responden a una de las siguientes finalidades: a) diagnóstico y clasificación de una enfermedad o de un problema de origen genético, y b) identificación de la existencia de una predisposición hereditaria por una enfermedad, en un momento donde los síntomas no han aparecido, de manera que las complicaciones graves puedan ser atenuadas o impedidas, o el resultado pueda tener una importancia inmediata para el individuo o su planificación familiar.

La bioética está llamada a señalar límites para la aplicación de la ciencia y entregar una respuesta para el manejo de estas situaciones, asegurando con ello que la aplicación de este poder no resulte en transgresiones como, por ejemplo, el aborto selectivo. Las características de todo ser vivo se tienen desde el momento de la fecundación, puesto que no existe solución de continuidad en todo el proceso madurativo; en el desarrollo embrionario no hay quiebres, ni a nivel morfológico, ni funcional, ni molecular, y no es la viabilidad, ni la constitución genética lo que define a un ser humano.

Las mismas consideraciones éticas deben estar presentes ante su empleo por razones “eugenésicas” o, más triviales, por la potencialidad selectiva y discriminatoria de las herramientas de estudio genético.

La velocidad con la que se adquieren nuevos conocimientos y las posibilidades de manipulación del genoma

humano impulsan a que no se descuide la necesidad de reflexionar sobre las consecuencias de la investigación, debiéndose fijar unos límites lo más precisos posibles a su aplicación, salvaguardando la dignidad de la persona humana, que incluye también el respeto a la diversidad con que la vida se manifiesta.

## Referencias

1. Szot J. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas: Chile, 1985-2001. *Rev Chil Pediatr* 2004; 75: 347-354.
2. Santos MJ. Aspectos bioéticos del consejo genético en la era del proyecto del genoma humano. *Acta Bioethica* 2004; 10(2): 191-200.
3. Bennett RL, et al. Genetic counsellors: translating genomic science into clinical practice. *J Clin Invest* 2003; 112: 1274-1279
4. Ciarleglio LJ, et al. Genetic counseling throughout the life cycle. *J Clin Invest* 2003; 111: 1280-1286.
5. Burgess MM, Laberge CM, Knoppers BM. Bioethics for clinicians: 14. Ethics and genetics in medicine. *Can Med Assoc J* 1998; 158: 1309-1313.
6. Surbone A. Genetic medicine: the balance between science and morality. *Annals of Oncology* 2004; 15(Supplement 1): i60-i64.
7. Congregación para la Doctrina de la Fe. *Instrucción Donum Vitae sobre el Respeto de la Vida Humana Naciente y la Dignidad de la Procreación*. 2 de febrero de 1987. (Sitio en Internet) Disponible en [http://www.vatican.va/roman\\_curial\\_congregations/cfaith/documents/rc\\_con\\_cfaith\\_doc\\_19870222\\_respect-for-human-life\\_sp.html](http://www.vatican.va/roman_curial_congregations/cfaith/documents/rc_con_cfaith_doc_19870222_respect-for-human-life_sp.html) Último acceso en agosto de 2007.

Recibido: 20 de agosto de 2007.

Aceptado: 28 de septiembre de 2007.