
EDITORIAL

Aspectos legales en la práctica de la genética médica

Beatriz Marcheco Teruel¹

El incremento de los conocimientos sobre la estructura y función del genoma humano y de otras especies, tiene hoy un impacto considerable sobre la práctica médica y otros aspectos de la vida de los seres humanos. Entre los ejemplos a mencionar que ilustran la anterior afirmación están el desarrollo de cultivos transgénicos y cómo ello ha modificado profundamente el ejercicio de la agricultura en diferentes regiones del mundo y ha abierto, a su vez, un profundo debate sobre la seguridad del uso de esos alimentos; la posibilidad de disponer de bancos de muestras de ADN para fines forenses y de material genético de individuos comisores de delitos ha influido de manera considerable sobre los sistemas de justicia criminal; y la identificación de individuos por métodos de estudio del ADN se ha convertido en elemento esencial en eventos de desastres masivos, naturales o accidentales.

En años recientes se han incrementado las preocupaciones relacionadas con la necesidad de proteger mejor la confidencialidad de la información genética y los temores relacionados con un uso inadecuado de los datos genéticos por parte de empleadores y compañías de seguros, la continua aprobación de patentes sobre nuevos genes y los aspectos éticos del uso de la clonación con fines reproductivos o terapéuticos, así como los fines de las investigaciones con células madres. El desarrollo de nuevas posibilidades de estudios genéticos de laboratorio y el acceso a través de ellos a información que concierne no sólo a individuos enfermos, sino también a información sobre el riesgo para sus familiares próximos, representan un desafío para los profesionales en el ejercicio de la medicina, en cuanto a uno de los principios fundamentales: la confidencialidad.

El acceso a la información genética

Los dos elementos fundamentales que han aparecido tras la posibilidad de interpretar los resultados a los que ha conducido el proyecto del genoma humano, están relacionados con: ¿quiénes deben tener acceso a la información genética? y ¿con qué objetivo debe utilizarse esa información? La manera en que cada país decide dar respuesta a cada una de estas preguntas, determina el nivel de afectación sobre los derechos individuales a la privacidad de la información. Resulta cada vez más preocupante observar en un grupo de países la presencia de compañías que ofrecen servicios de diagnóstico genético que incluyen la entrega de resultados, a través de Internet.

¹ Doctora en Ciencias Médicas. Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora Titular e Investigadora Titular. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba.

El consentimiento informado

El proceso de toma de decisiones que precede a los estudios genéticos en el laboratorio debería estar sujeto en todos los casos al consentimiento informado. En este contexto, el especialista debe como mínimo, informar al individuo sobre las características del examen, cualquier riesgo relacionado con el proceder para la toma de la muestra, las consecuencias potenciales de acceder o no a realizarse el mismo y aspectos relacionados con el conocimiento de los resultados. El individuo debería conocer, si ello fuera relevante, que los resultados del estudio pueden permitir discernir relaciones biológicas como la no-paternidad o una adopción no-revelada. El consentimiento informado por escrito debería constituirse en una práctica obligada en el curso de los proyectos de investigación en cualquier especialidad médica. Asimismo la realización de procederes médicos invasivos con fines diagnósticos e incluso terapéuticos, debe estar sujeto en todos los casos a la firma de un documento escrito donde el individuo accede a la realización de los mismos.

En los servicios de genética médica en Cuba, la realización de técnicas invasivas de diagnóstico prenatal así como la solicitud de la pareja de realizar un aborto terapéutico para terminar su embarazo, ante el diagnóstico de malformaciones congénitas severas, requieren del consentimiento expreso y por escrito de ambos miembros. El consentimiento informado escrito, en el contexto de las investigaciones en los servicios de genética médica en el país es y debe preservarse como principio de actuación, un requisito obligado para la participación en dichas investigaciones.

Confidencialidad y revelado de información genética

En la práctica médica, debe preservarse la confidencialidad de la información clínica. En ocasiones, los genetistas clínicos y asesores genéticos tienen acceso a información genética sobre un paciente, que puede ser importante para otros miembros de la familia. ¿Existe el derecho, o aún más la obligación, de dar a conocer esa información a pesar de la objeción del paciente? La revelación de información genética entre miembros de una familia, por lo general, no expone al paciente al daño que los instrumentos legales buscan evitar con leyes que regulan la privacidad de la información, y el beneficio potencial que puede implicar esa información para un familiar del enfermo, puede ser substancial. Existe consenso en algunos países, sobre las circunstancias en las que un profesional podría revelar información de importancia para otros miembros de la familia del individuo afectado, aún sin su consentimiento y ello exige el cumplimiento de varias condiciones a mencionar: los esfuerzos razonables para obtener el consentimiento del paciente han fracasado, existe alta probabilidad de que ocurra algún daño derivado de no comunicar la información a los individuos que lo requieren y de que al comunicarla sea posible prevenir ese daño, el daño que podría ocurrir en caso de no revelarse la información es considerable y se adoptan precauciones apropiadas para asegurar que solo se revela la información genética que se requiere para el diagnóstico o tratamiento de los individuos en riesgo.

Responsabilidad ante fallos diagnósticos

El desarrollo de las nuevas tecnologías y la creciente disponibilidad de nuevos estudios genéticos, generan cada vez mayores expectativas en relación con las capacidades diagnósticas de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas. Al mismo tiempo, se reporta un incremento en las demandas presentadas ante cortes judiciales u otros órganos legales de apelación, ante negligencias médicas o fallos para realizar el diagnóstico prenatal o postnatal de defectos congénitos, por padres y familiares de individuos afectados. En cada caso, se requiere una cuidadosa revisión del proceder médico, las tecnologías disponibles, y las características del defecto congénito en cuestión para determinar si era posible o no la requerida conclusión diagnóstica. Las posibilidades diagnósticas para un defecto congénito pueden variar entre un país y otro, o entre regiones de un mismo país en función de las tecnologías disponibles, el nivel de preparación de los profesionales a cargo del diagnóstico o condiciones inherentes a las características propias de la enfermedad en cuestión. Es por ello que siempre se requerirá de identificar a los especialistas de mayores conocimientos en la materia, para que participen en la asesoría a las autoridades a cargo de la conducción de estos procesos legales. En el caso de las condiciones genéticas, la presencia de especialistas en genética clínica con probados conocimientos, alto nivel científico y rigurosa conducta ética para que asesoren a las autoridades competentes, resulta de apreciable utilidad para realizar conclusiones acertadas.

Aspectos relacionados con la clonación y las investigaciones con células madres

El reporte de que investigadores lograron utilizar de manera exitosa la tecnología de transferencia nuclear de células somáticas para clonar a una oveja llamada Dolly, inició el debate acerca de cuál sería la respuesta apropiada a la posibilidad de clonar seres humanos. La gran mayoría de los investigadores coincidió en que la tecnología no debería ser utilizada nunca con este propósito. Numerosos cuerpos internacionales adoptaron resoluciones de condena a la clonación humana con fines reproductivos.

El rápido avance en la capacidad y habilidades para identificar, aislar y cultivar células madres a partir de embriones humanos generó igualmente un intenso debate sobre aspectos morales relacionados con ese proceder. En el caso de Cuba, existe consenso entre la comunidad científica y así ha sido expresado por la dirección del Estado, de la legitimidad del uso de células madres en protocolos terapéuticos con probada eficacia, que contribuyan a mejorar la salud de individuos enfermos y su calidad de vida.

El alto número de profesionales entrenados para el asesoramiento genético y el ejercicio de la genética clínica en Cuba, así como la presencia de una red de servicios y centros de genética médica desde la atención primaria y hasta la atención terciaria en el sistema nacional de salud, requiere de la reflexión permanente y el consenso en la actuación ante los dilemas abordados en este editorial.

La práctica de la genética médica en el país, que como los demás servicios de salud, tiene lugar de forma gratuita, con alcance universal y adaptado a las condiciones y necesidades de cada región, demanda de una actuación ético-legal consecuente con los principios éticos de la medicina y la sociedad cubanas, como ha ocurrido hasta el momento actual.

Dra. CM. Beatriz Marcheco Teruel

