CARTA AL EDITOR

Aspectos éticos a tener en cuenta para el asesoramiento genético en los programas de diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba.

Ethical considerations to be taken into account for genetic counseling in the prenatal programs for congenital defects diagnosis in Cuba.

Iris A. Rojas Betancourt, I Arianne Llamos Paneque, II Beatriz Marcheco Teruel. III

Introducción

Los organismos internacionales responsabilizados con la salud y los derechos humanos, han propiciado la reflexión sobre los importantes avances que ha experimentado la Genética Humana y sus aplicaciones en el campo de la salud, ya que, siempre que se usen adecuadamente, estos pueden ser beneficiosos para todos, pero su mal uso, puede llevar a graves daños, desde psicológicos a individuos y familias, hasta sociales.

De estas discusiones han emanado resoluciones y declaraciones internacionales que proponen normativas, llamando a la prudencia en este sentido. Cuba, ha respaldado estos pronunciamientos, existiendo en el país resoluciones y leyes relacionadas directamente con el quehacer en el campo de la Genética Humana y Médica, conjuntamente con guías normativas desarrolladas por el Centro Nacional de Genética Médica, como centro rector de la disciplina en el país, las cuales están en concordancia con el desarrollo y proyección de los servicios de Genética en Cuba.

Todas estas leyes, resoluciones y normativas son de obligatorio conocimiento y cumplimiento por parte de los profesionales que trabajan en la red de servicios de Genética Médica de Cuba, no obstante, en el marco de este documento, consideramos oportuno destacar algunos de los principales aspectos éticos a tener en cuenta en las actividades relacionadas con el diagnóstico prenatal de defectos congénitos, en el

marco del asesoramiento genético.

Podemos decir que en Cuba tenemos una escuela de asesoramiento genético, que es el marco en el que se han de realizar todas las actividades asistenciales de la Genética Médica, y el que guía su curso de acción. Ésta es asumida por las instituciones y los organismos rectores de las Ciencias Médicas y de la Genética en el país, sus aspectos distintivos son fundamentalmente, que eleva a la categoría de principios, desde los fundamentos técnicos del proceso, que hemos dado en llamar elementos básicos, hasta los aspectos éticos, pasando por aspectos prácticos y psicológicos, lo que garantiza la integralidad y autenticidad del proceso, no dejando margen a la improvisación o el eclepticismo.

Siendo así, están garantizados "per se" muchos aspectos importantes como:

- El trabajo multidisciplinario ó interdisciplinario, es decir la interrelación entre Genética Clínica y otras especialidades, para el diagnóstico preciso de los trastornos en estudio, en este caso los defectos congénitos, el manejo de la evolución y el pronóstico, así como la estimación del riesgo, elementos imprescindibles para el proceso.
- La presencia pertinente del genetista y/o el asesor genético en el proceso de comunicación.
- La necesidad de establecer metodologías para el asesoramiento genético de los diferentes trastornos y situaciones a enfrentar, acompañada de normativas que garanticen el cumplimiento de principios éticos.

Máster en Ciencias en Bioética. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Investigador Auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba. E-mail: iris@infomed.sld.cu

II Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora Asistente. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba.

Doctora en Ciencias Médicas. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Titular. Investigador Titular. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba.

Desarrollo

Principios éticos.

Independientemente de la corriente bioética que se asuma, se establecen principios a cumplir, a través de normativas concretas. Los principios de la Ética Biomédica, más universalmente aceptados, en el marco de los servicios asistenciales de Genética Médica, se traducen en:

Autonomía ó Respeto por las personas. Significa explicarles todo lo que necesitan saber, utilizando un lenguaje claro y asequible de acuerdo a las características socioculturales del paciente, pero sin menospreciar su capacidad, utilizando adecuadamente los conceptos, de forma tal que a la vez estemos educando, que es otra de las misiones de los servicios de Genética, y de los profesionales que laboran en él.

Significa además, estar informados de los nuevos avances en nuestro campo, y ofrecerles a los pacientes todo a lo que tienen derecho (servicios, opciones, atención especializada, nuevos conocimientos y avances, apoyo psicológico y social).

Deber de respetar la autodeterminación y la opción elegida por las personas adultas y competentes (autónomas). Esto no significa que seamos ajenos a la elección y que no hagamos todo lo posible porque la decisión sea lo más racional posible, basada en la información que le hemos suministrado, sino que permitamos que la persona elija lo que realmente está acorde con sus intereses personales, familiares y sociales (planificación reproductiva, realización personal, religión, etc.).

Proteger a las personas con su autonomía disminuida como son los menores de edad, y las personas con discapacidades cognitivas y mentales. Esta protección no sólo abarca el tema de la toma de decisiones, donde entrarían a jugar su papel sus representantes legales, de los cuales tendríamos que velar porque tomen las decisiones más racionales en beneficio de estas personas, sino que tiene que ver también con la prioridad y la atención diferenciada a estas personas, en la organización de los servicios asistenciales.

Estos postulados se complementan con el proceso de consentimiento informado y otros aspectos de la ética profesional, de la ética de la investigación con seres humanos, y de la ética de las publicaciones científicas, que retomaremos más adelante.

Beneficencia. Contribuir al bienestar y a la realización de las personas mediante actos positivos, y actuando positivamente en su defensa, es decir, que durante todo el proceso de Asesoramiento

Genético y las acciones médicas que se lleven a cabo en el marco del mismo, el interés que debe primar es el del paciente y la familia, no los intereses profesionales o de otro tipo, aunque éstos pudiesen considerarse intereses nobles como: aumentar el acervo científico en la materia, o introducir nuevas técnicas y procederes. Estos también se deben tener en cuenta, pero en un segundo nivel de prioridad y nunca en detrimento del bienestar del paciente.

Maximizar los beneficios que se puedan obtener de cada acción.

Aumentar nuestros conocimientos para beneficio de las personas que atendemos.

No maleficencia. No hacer daño intencionalmente. Se refiere a la iatrogenia propiamente dicha, tanto en cuanto a aspectos físicos, como psicológicos o emocionales.

Minimizar el daño no intencional, eliminando, siempre que sea posible, las causas que pueden causarlo. Se refiere, por ejemplo, a la forma de expresarse respecto al paciente ("caso interesante", etc.); hacer a las personas recorrer grandes distancias sólo por un interés científico o profesional, que no aporta nada al diagnóstico o a la solución de su situación clínica, pudiendo evitarse. Minimizar el dolor, el exceso de complementarios, de radiaciones, no demorar la entrega de un resultado, etc.

Promover la Proporcionalidad: Cuando las acciones lleven implícito algún grado de daño o de riesgo, hacer un correcto balance de daños y beneficios en cada acción, de manera que resulte siempre en el mayor beneficio y el menor daño posible.

Poner en práctica los conceptos universales de Justicia:

- Tratar a todos nuestros semejantes como seres humanos y por igual.
- Balancear la introducción y desarrollo de los servicios, con otras necesidades de la población.
- Garantizar el acceso equitativo y seguro de la población a estos servicios.
- A la hora de hacer distinciones, aplicar los criterios de justicia universalmente aceptados. (Necesidad, gravedad, presencia de discapacidad, autonomía disminuida)

Evitar la discriminación y el favoritismo. No permitir que consideraciones de credo, edad, enfermedad o discapacidad, afiliación política, origen étnico, raza, sexo o tendencia sexual, se interpongan ante nuestros deberes para con los pacientes y la sociedad.

No permitir la proliferación de conductas que, en su grado extremo, serían signos indicativos de corrupción, lo cual es inadmisible en nuestro sistema de salud, por lo que es importante no dejar espacio a las mismas.

Estos postulados no se aplican de manera abstracta, sino en el contexto de situaciones específicas, en este caso relacionadas con la práctica del asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal de defectos congénitos, y los dilemas que de esta actividad se derivan. De acuerdo a los niveles de estudio de la Bioética, la forma en que los principios son llevados a la práctica, es a través de las normativas.

Las siguientes son las normativas que proponemos que se establezcan, para las actividades de diagnóstico prenatal de defectos congénitos, en el marco de los servicios de asesoramiento genético, en Cuba.

Normativas Generales:

- Los servicios de diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba, están disponibles para todos los que los necesitan, en el caso de ser necesario algún orden de prioridad, debe estar basado en el grado de necesidad (riesgo genético).
- Todas las acciones y opciones relacionadas con estos servicios, deben estar basadas en la voluntariedad y el acceso libre de coerción, es decir a solicitud de las personas, y en el marco del asesoramiento genético.
- El asesoramiento genético debe ser proporcionado por genetistas y asesores genéticos, ya que la Genética Clínica y el asesoramiento genético están oficialmente reconocidas como especialidad médica y maestría de desempeño respectivamente, y están garantizados la formación y el entrenamiento de los profesionales de ambas ramas, para el desarrollo de esta tarea.
- El diagnóstico prenatal, al igual que otras opciones, debe ser practicado sólo después de un proceso de toma de decisiones autónomas. La elección autónoma en nuestro medio debe ser protegida, ya que los cuidados para los individuos que nacen con defectos congénitos están asegurados, aún en condiciones económicas difíciles.

Sobre el Diagnóstico Prenatal y el Aborto Selectivo:

• Tener en cuenta los amplios objetivos del diagnóstico prenatal, que son: conocer sobre la salud del embrión o feto en desarrollo; proporcionar información a la familia; detectar, ó diagnosticar anomalías en la vida fetal y permitir la interrupción del embarazo, cuando se encuentren defectos graves; tranquilizar y disminuir la ansiedad en las parejas de alto riesgo, asegurándoles que tendrán un hijo con la menor probabilidad de padecer una determinada enfermedad; o ayudarlos a prepararse para un parto dificil y contribuir a la atención especializada del mismo; y ser capaces de trasmitirle esta información a las familias.

- El diagnóstico prenatal se debe ofrecer a la familia de acuerdo a una indicación médica, es decir, para obtener información sobre la salud del feto en desarrollo, porque éste tiene un determinado riesgo de enfermedad, no por otros motivos. Las excepciones a esta indicación serían: la búsqueda del sexo en casos de riesgo para enfermedades ligadas al sexo; y, casos de incesto o violación.
- La pareja debe decidir solicitarlo o no. El diagnóstico prenatal debe ser realizado en casos cuyos padres prospectivos hayan decidido solicitarlo en el marco del asesoramiento genético, independiente del punto de vista de la pareja sobre el aborto.
- Las opciones y decisiones deben analizarse preferiblemente con ambos miembros de la pareja, pero deben ser especialmente protegidos y respetados los criterios de la mujer, en cuanto a la toma de decisiones.
- En nuestros servicios es excepcional que los padres soliciten el diagnóstico prenatal para condiciones tratables o prevenibles, o de comienzo en la adultez, por lo que no es necesario introducir listados de defectos o enfermedades suficientemente asociadas en un alto grado a morbimortalidad, para garantizar la efectividad del asesoramiento genético en cuanto a la toma de decisiones racionales, se debe dejar a los padres elegir. Además, de acuerdo a investigaciones realizadas, no hay un consenso claro en nuestra comunidad científica respecto al concepto de gravedad de los defectos congénitos y las enfermedades genéticas, quizás haya que buscarlo.
- El diagnóstico prenatal sólo puede ofrecerse e indicarse en el marco del asesoramiento genético.

Sobre el Enfoque del Asesoramiento Genético:

- La no directividad es el enfoque más universalmente aceptado y es el que nuestra escuela ha adoptado para el asesoramiento genético, se aplica particularmente en los temas de toma de decisiones reproductivas, incluyendo la terminación del embarazo, por lo tanto, el asesoramiento genético en el diagnóstico prenatal de defectos congénitos, debe ser no directivo en todo lo posible. Esto quiere decir que, para la elección de opciones y la toma de decisiones que han de realizar los pacientes y familias, se debe:
- Proporcionar información lo más amplia posible, de manera comprensible y no haciendo demostración de erudición, sino con humildad, y ayudando a los futuros padres a comprender la información suministrada.
- Ser objetivos, o sea, decirles la verdad, sin ocultamiento ni falseamiento de los hechos.
- Ser imparciales: no informar de manera que propiciemos una determinada conducta, a través del

contenido verbal, ó extraverbal de la comunicación.

- No influir en la toma de decisiones: no dar puntos de vista personales, no informar aspectos no relacionados con la enfermedad, que pudieran influir en la toma de decisiones como por ejemplo, el sexo fetal.
- No juzgar: no darles a entender que determinada elección o decisión nos gustaría más, o que hay algo en que su decisión los puede desfavorecer en cuanto a su atención, o deteriorar la relación médico - paciente.
- No indicar (en el sentido estricto de la palabra): si los servicios son voluntarios, entonces los ofrecemos, y atendemos una solicitud o demanda, mediante la indicación médica de algún proceder. No se debe hablar de pacientes "negados" ante una opción o proceder.
- No sugerir, no aconsejar, no insinuar.
- Mediante el cumplimiento de los principios del asesoramiento genético, maximizar durante todo el proceso, el respeto por las personas y evitar el daño a la integridad familiar.

Sobre el Revelado de Información:

- Se deben informar y discutir con la pareja todos los aspectos relevantes la salud de su futuro hijo.
- Los resultados de estudios, deben ser comunicados a la mayor brevedad de tiempo posible, sin demoras innecesarias.
- Se debe valorar la capacidad de la persona para recibir una información que pudiera causar daño psicológico, y hacerse un manejo especial de esta llamada "información sensible".
- Se debe mantener confidencialidad de la información genética, excepto cuando exista riesgo para otros miembros de la familia, y la información pudiera servir para evitar ese daño. Siempre es preferible, revelarla con el consentimiento de la persona afectada, por lo que debemos educar a nuestros pacientes en este sentido.
- La información genética individual debe ser protegida de terceras partes institucionales, o personas ajenas al proceso de asesoramiento genético (privacidad), excepto la información médica general de los pacientes sintomáticos, para los médicos que los atienden; y, para las autoridades correspondientes, cuando el desconocimiento de la misma, constituya un peligro para la seguridad pública. En cualquier caso, es preferible revelarla con el consentimiento de la persona afectada.

Sobre el Consentimiento Informado:

- Se debe solicitar el consentimiento informado del paciente o su representante legal, para la realización de los procederes invasivos involucrados y las técnicas que se aplican para el diagnóstico prenatal.
- Es importante recordar que el consentimiento

informadonoesundocumentoafirmarautomáticamente por el paciente y el profesional, sino un proceso, que incluye la explicación de los propósitos del estudio, los procedimientos a que será sometido, los posibles daños y beneficios, y los posibles resultados, así como su alcance y limitaciones; y sólo después, la firma de un documento escrito, por parte del paciente autónomo o su representante, y del profesional; este documento es el que da fe de que el proceso se llevó a cabo y cumplió sus objetivos.

- Se aplica tanto en la práctica médica, como en la investigación que involucra a seres humanos.
- Existen normas internacionales en relación a los elementos que debe contener el documento, según el propósito, por lo que no se debe improvisar.
- Existen documentos diseñados para este fin en relación con algunos de los subprogramas del programa cubano de Genética, éstos deben usarse de manera habitual y uniforme en nuestros servicios.
- Si fuera necesario elaborar un documento para situaciones especiales, se deben tener en cuenta las normativas establecidas, también existen materiales didácticos para este fin, elaborados y publicados por el Comité de Ética de la Investigación del Centro Nacional de Genética Médica; en cualquier caso, deben ser sometidos a evaluación por expertos.

Sobre Investigaciones que involucran pacientes:

- En ocasiones, de la propia práctica clínica, en este caso del diagnóstico prenatal, se están generando investigaciones, en estos casos se deben separar los elementos que corresponden a la práctica clínica, y a la investigación, y el paciente debe conocer que está siendo convocado a participar en alguna de estas últimas, luego de haber expresado su consentimiento informado, que ha de tener características diferentes, al involucrado en los procederes del algoritmo diagnóstico.
- Estas investigaciones sólo se realizarán, si sus resultados representarán beneficio para los pacientes involucrados, su familia o la población en general, previa evaluación rigurosa de los riesgos y beneficios, ventajas y desventajas, y de conformidad con la ley vigente en el país.
- Deben estar respaldadas por un protocolo o proyecto previamente revisado y aprobado por el Comité de Ética de la Investigación a los diferentes niveles.
- En todos los casos se recabará el consentimiento libre e informado de las personas involucradas.

Aspectos de la ética de las publicaciones científicas:

Algunos resultados de diagnóstico prenatal, dada la baja frecuencia de ciertos defectos, o las dificultades que confronta su diagnóstico, merecen ser publicados y se justifica su aceptación en la literatura científica nacional o internacional, para enriquecer el acervo de conocimientos en nuestro campo; en estos casos se deben tener en cuenta los aspectos de la ética de la investigación científica, los cuales deben aparecer explícitamente en los trabajos publicados, y que actualmente se reconocen entre los Requisitos Uniformes del UCMJAE (*Internacional Comitte of Medical Journal Editors*) o Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, más conocido como Grupo de Vancouver, como son:

• Los relacionados con la protección a la intimidad de los pacientes:

- No incluir información identificatoria, si no es esencial, y previo consentimiento informado.
- El consentimiento incluye que el paciente vea el manuscrito original que va a ser publicado.
- No alterar o falsear datos para lograr el anonimato.
- Incluir el documento de consentimiento informado en el texto de la publicación.

Relacionados con la experimentación con seres humanos:

- Indicar si se siguieron las normas de la Declaración de Helsinki y de otros organismos internacionales, del Comité de Ética Institucional o a otros niveles, y las leyes nacionales existentes sobre el tema.

Aspectos de la ética profesional:

Los profesionales cubanos que trabajan en los servicios de diagnóstico prenatal deben:

- Consagrarse al servicio de la humanidad, representada por todos nuestros compatriotas y otras personas en el mundo que nos necesiten, cumpliendo con el principio del internacionalismo, que es uno de los pilares de nuestro sistema social.
- Manifestar la compasión: entendimiento y preocupación por la aflicción de las otras personas.
- Ejercer la profesión de cada uno consciente y dignamente.
- Velar ante todo por la salud de los pacientes.
- Guardar y respetar los secretos confiados por éstos, incluso después del fallecimiento de los mismos.
- Resolver cualquier conflicto entre nuestros propios intereses y los de los pacientes, a favor de ellos.
- Mantener el grado de competencia requerido para el ejercicio de su profesión, como un continuo desafío, dado el rápido avance de los conocimientos médicos en la disciplina.
- Otorgar el respeto y gratitud que merecen, a los profesores y altos funcionarios y dirigentes del país.
- Evitar las prácticas inútiles e ineficaces, siendo responsables en la asignación y uso de los recursos

que el estado pone en nuestras manos.

- Considerar como hermanos y hermanas a nuestros colegas y compañeros de trabajo en general.
- Los conflictos entre los colegas se deben solucionar de la manera más informal posible, no expresar desacuerdos delante de los pacientes, y sólo utilizar procedimientos más formales cuando dichas medidas informales no den resultado.
- En los centros de más alto nivel, respetar la procedencia de los casos, la opinión de otros colegas, máxime si es la del especialista que atiende el paciente en los niveles más básicos del Sistema Nacional de Salud, es decir en su lugar de procedencia (niveles primario y secundario).
- Para todos los acuerdos que sea necesario tomar, se deben obtener las opiniones de todas las personas directamente involucradas, y respetarlas.
- Mantenerpreocupación constante por el conocimiento de la ética médica y la bioética, que nos prepara para reconocer situaciones difíciles y a tratarlas de manera racional y con principios.
- Se debe continuar el debate público y profesional acerca de los problemas éticos que surgen en el campo de la Genética, y sus aplicaciones en la salud pública.
- Debemos educar a los demás trabajadores de la salud y a la población en general, sobre todas las actividades en el campo del asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal, para evitar las falsas expectativas y la desinformación.
- Además se deben tener en cuenta otros aspectos de la ética de la investigación, evitando cometer alguna de las formas del fraude científico, y ser capaces, desde cada una de nuestras posiciones, de luchar contra él; y denunciarlo y combatirlo, en caso de ser detectado.
- Cumplir, y velar porque se cumplan las orientaciones metodológicas del CNGM, recogidas en Procederes Normativos Operacionales (PNO), protocolos, guías normativas, manuales de buenas prácticas y relatorías de talleres efectuados al efecto; así como las resoluciones y leyes vigentes en el país, en relación con la protección de la información genética de los ciudadanos cubanos.

A manera de conclusiones:

Este documento formará parte de un manual o guía para la provisión de servicios, en la red de Genética Médica de Cuba, que brinda a los profesionales elementos importantes para el desarrollo de su actividad fundamental, que es el asesoramiento genético, promueve su efectividad y su excelencia, teniendo en cuenta los principios que garantizan el ideal de justicia, que es un pilar fundamental de

nuestro Sistema Nacional de Salud. Tiene impacto social, ya que contribuye a garantizar que sean respetados los derechos y la dignidad de las personas que son atendidas en los servicios de asesoramiento genético y diagnóstico prenatal.

Referencias bibliográficas

- 1. Rojas I, Llamos A, Bosser R. Definición de "Grave" en las enfermedades genéticas y acceso a los servicios. Encuesta a profesionales en Cuba. Rev Cubana Genética Humana. 2003;4(2).
- 2. Sijmons RH, Van Langen M, Sijmons JG. A Clinical Perspective on
- 3. Swindell JS, McGuire AL, Halpern SD. Beneficent Persuasion: Techniques and Ethical Guidelines to Improve Patients' Decisions. Ann Fam Med. 2010;8:260-264.
- 4. Manual de Ética Médica. Características principales de la ética médica. Publicación de la Unidad de Ética de la Asociación Médica Mundial. 2005.
- 5. Código de Nuremberg (1947). Disponible en: http://www.ms.gba.gov.ar/CCIS/Legislacion/7NormasEticasInternacionales/CodigoNuremberg/CODIGONUREMBERG.pdf. Revisado junio 2012.
- 6. Declaración de Helsinki (1964 1975 1983 1989 1996 2000 2008). Disponible en: http://declaraciondehelsinki.blogspot.com. Actualizado el martes, 7 de abril de 2009.
- 7. Informe Belmont (1979). Disponible en: http://www.bioeticaweb.com/index2.php?option=com content&do pdf=1&id=1060. Autor National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. Friday, 09 de July de 2004.
- 8. Normas del CIOMS (1982 1996 2002). Disponible en: http://www.recerca.uab.es/ceeah/docs/Resum%20CIOMS.pdf. Ginebra 2002.
- 9. Principios de la Ética Médica (Resolución 37/194, adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 18/XII/1982). Disponible en: http://www.upoli.edu.ni/icep/legis-inter/2.6%20Principios%20de%20etica%20medica%20aplicables%20a%20la%20funcion.pdf.
- 10. OMS. WHO's Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services. 1997. Disponible En: http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO HGN GL ETH 98.1.pdf.
- 11. UNESCO. Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. 1997. Disponible en: http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL ID=13177&URL DO=DO TOPIC&URL SECTION=201.html.
- 12. UNESCO. Declaración Internacional sobre los datos genéticos humanos. 2003. Disponible en: http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL ID=17720&URL DO=DO TOPIC&URL SECTION=201.html.
- 13. UNESCO. Declaración universal sobre Bioética y Derechos Humanos. 2005. Disponible en: http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL ID=30274&URL DO=DO TOPIC&URL SECTION=201.html.
- 14. MINSAP. Resolución Ministerial No. 8 de 2010, sobre Comisiones de Ética Médica.
- 15. MINSAP. Resolución Ministerial No. 219 de 2007: Normas Éticas para la protección de la información genética de ciudadanos cubanos que participan en investigaciones o se les realizan diagnósticos asistenciales en las que se accede a datos relativos al individuo y a sus familiares, así como a material biológico a partir del cual puede obtenerse ADN. Gaceta Oficial Extraordinaria de la República de Cuba. La Habana, lunes 18 de junio de 2007.