ÍNDICE **1**

ABREVIATURAS **3**

1. INTRODUCCIÓN **4**

1.1 Antecedentes y estado actual del asesoramiento genético . **10**
1.1.1 Avances en la biología molecular y otras tecnologías 10
1.1.2 El Diagnóstico Genético 12
1.2 El asesoramiento genético en la práctica clínica **16**
1.2.1 Evolución histórica de la terminología 18
1.2.2 Definiciones de asesoramiento genético 19
1.3 Situación legal y normativa **20**
1.3.1 Textos internacionales e intergubernamentales 21
1.3.2 Legislación española 28
1.4 Principales dilemas éticos relacionados con el consejo o asesoramiento genético **31**

2. OBJETIVOS **46**

3. MATERIAL Y MÉTODOS **47**

3.1 Diseño y población de estudio **47**
3.2 Recogida de información **47**
3.3 La encuesta **48**
3.4 Análisis de los datos **55**

4. RESULTADOS **56**

4.1 Características de los centros **56**
4.2 Participación en el estudio **60**
4.3 Perfil del total de profesionales (secciones A y E de la encuesta) **63**
4.4 Perfil de los profesionales encuestados que atendieron pacientes en los dos últimos años **65**
4.5 Frecuencia de problemas éticos (sección B de la encuesta) **69**
4.6 Estrategias para la formación de genetistas (sección C de la encuesta) **76**
4.7 Clasificación de los casos clínicos reales (sección D de la encuesta) **80**

5. DISCUSIÓN **88**

6. CONCLUSIONES **115**

7. BIBLIOGRAFÍA **117**

ANEXO 1. LISTADO TOTAL DE CENTROS ENCUESTADOS 130

ANEXO 2. GLOSARIO 132

ANEXO 3. NORMATIVA INTERNACIONAL DERIVADA DE LOS DOCUMENTOS OFICIALES INTERNACIONALES 139

ABREVIATURAS

ABMG:	American Board of Medical Genetics
ABMS:	American Board of Medical Specialities
ACP:	American College of Physicians
AEGH:	Asociación Española de Genética Humana
ASCO:	American Society of Clinical Oncology
ASGC:	Australasian Society of Genetic Counsellors
ASHG:	Sociedad Americana de Genética Humana
C.B.M “Severo Ochoa”:	Centro de Biología Molecular
CIB:	Centro de Investigaciones Biológicas
CIAMYC:	Centro de Investigación de Alteraciones Moleculares y Cromosómicas (España)
DOE:	Departamento de Energía de EE.UU.
EC:	European Commission (Comisión Europea)
ElSI:	Ethical, Legal and Social Issues
ESLA:	Ethical, Social, and Legal Aspects
FEDER:	Federación Española de Enfermedades Raras
GDP:	Genetic Discrimination Project
GPC:	Genetics in Primary Care
HUGO:	Human Gene Nomenclature
IPTS:	Instituto para Estudios Prospectivos Tecnológicos
NSGC:	American National Society of Genetic Counsellors
NCBI:	National Center for Biotechnology Information
OMIM:	Online Mendelian Inheritance in Man
OMS:	Organización Mundial de la Salud
SEGO:	Sociedad Española de Obstetricia y Ginecología
SEMG:	Sociedad Española de Medicina Genómica
UNESCO:	Organización de las Naciones Unidas para la educación, la ciencia y la cultura.

1. INTRODUCCIÓN

Los avances exponenciales de la medicina en los últimos veinte años, en particular en los campos de la genética y la biología molecular, asociados a los adelantos en la biotecnología y en la informática, han planteado importantes dilemas éticos que afectan no sólo a la investigación clínica y preclínica sino también a la práctica asistencial, así como al tratamiento informático de los datos relativos a la salud y su marco jurídico (Chassigneaux 2006).

La realización de tests genéticos ha suscitado desde un principio muchas discusiones éticas, como por ejemplo las debidas al hecho de su aplicación a menores de edad, los cribados de poblaciones promocionados por los gobiernos, los relacionados con la reproducción, el test genético y los seguros de salud o de vida, así como su relación con el empleo y los empleadores. También se ha denunciado el peligro que podrían suponer los autotests, de los cuales el paciente o cualquier ciudadano podría hacer uso sin indicación médica o profesional. La cuestión de las patentes y los derechos de propiedad sobre el conocimiento del genoma han sido asimismo objeto de debate. ¿Quiénes serán los titulares del acceso a esa información; los Estados, las compañías de seguros, las escuelas, los empleadores, la familia o sólo el individuo? El posible el uso de los datos genéticos de las personas para tomar decisiones relacionadas con seguros de vida, médicos, etc; y la legitimidad, o no, de restringir el derecho de reproducción en función del conocimiento genético de los riesgos de transmitir discapacidades a la descendencia son algunos de los temas que más preocupan hoy día a la sociedad (Zimmern, R., et al. 2001).

Estos profundos cambios están teniendo importantes repercusiones en la medicina, tal y como se predijo cuando empezaron las investigaciones para el desciframiento del genoma humano. Por ello se creó el grupo ELSI (Ethical, Legal and Social Issues) con el fin de orientar la resolución de estos problemas. Es de prever que estos dilemas y cuestiones éticas se extenderán a todos los planos de la vida sanitaria, política, social, financiera, legal e industrial (Andres, F.,Hay, L. 2003). Surgen así nuevos interrogantes también en el ámbito de la medicina clínica:¿Qué vamos a hacer con esta información?,¿a quién

pertenece?, ¿cómo se utilizará?, ¿quién debe decidir: los pacientes, los clínicos, los científicos, los políticos, los juristas?

De hecho, ya se está empezando a hablar de este nuevo paradigma de la medicina, la medicina genómica, capaz de revolucionar todos los campos diagnósticos, pronósticos y terapéuticos de las enfermedades. Los tests genéticos han sido sometidos a una amplia gama de normativas de rango nacional e internacional: directivas, recomendaciones, declaraciones, informes y regulaciones. Las orientaciones internacionales se han ido constituyendo a partir de la suma de las normativas adoptadas en los países más adelantados, después de la 2ª Guerra Mundial, pues antes, las legislaciones fueron en muchos casos contrarias a la ética y a los derechos humanos. Por la gran información que aporta hemos incluido en el anexo 3 toda la legislación referente a este tema recogida por K. Dierickx y P. Borry, de la Universidad de Lovaina, desde el año 1982, cuando empezaron las investigaciones de ingeniería genética, hasta 2005. También están recogidas las guías y recomendaciones a propósito de los test genéticos en todos los países, así como las guías sobre *reproducción y genética*, los *biobancos y genética* y las disposiciones sobre *patentes y la genética*.

Este aluvión de pruebas genéticas que se prevé, en concreto la introducción de tests para el diagnóstico de numerosas enfermedades en la práctica médica cotidiana, aumentará, como es de imaginar, los dilemas éticos derivados de su aplicación, tanto a nivel individual como colectivo. Es indudable que el test genético aportará muchas ventajas para la medicina preventiva y predictiva; también repercutirá sin duda en la sociedad, dado el impacto que sus resultados tienen en las vidas de las personas o de sus familias. Las consecuencias médicas, psicológicas, sociales, legales y éticas del resultado del diagnóstico genético obligan a contemplar estas pruebas como “especiales” (Andres, F.,Hay, L. 2003). El diagnóstico genético plantea cuestiones éticas concretas que pueden afectar al bienestar físico y psíquico de las personas. Muchas veces, revela información predictiva importante sobre futuras enfermedades, no sólo del paciente sino también de sus familiares. Esto puede influir en la felicidad, decisiones trascendentales, modos de vida de las personas y de sus familias, así como opciones reproductivas. Por todo ello, el diagnóstico genético debería ir siempre acompañado de un correcto *asesoramiento genético*.

El acelerado ritmo de los progresos puede suponer un escollo para que los profesionales sanitarios afronten estos problemas con seguridad y certeza. Según el documento de la Comisión Europea *"25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos"* (2004), se deben organizar a nivel europeo programas educativos específicos sobre el asesoramiento e intercambio de experiencias en este ámbito así como establecer normas obligatorias de calidad para quienes intervengan en el asesoramiento con el fin de que no se fomenten situaciones injustas y de dudosa eticidad que además, en un momento dado, tendrían efectos irreversibles.

La Unión Europea realizó en octubre del 2002, a través del Instituto para Estudios Prospectivos Tecnológicos (IPTS), un estudio en el que identificó los centros donde se realizan pruebas genéticas en España para conocer los estándares de calidad de los tests genéticos, acreditados en los diferentes centros, donde estos se realizan dentro de la Unión Europea. Entre estos estándares se contemplaba, en último lugar, el otorgamiento del consentimiento informado por parte del paciente como el único de los aspectos éticos tomados en consideración para la realización de estas pruebas. Este es uno de los motivos que nos ha impulsado a ampliar el estudio en el campo de los aspectos éticos, que la aplicación de la genética humana presenta a través del *asesoramiento genético*, en este caso desde la perspectiva del profesional responsable de su práctica.

Después del estudio de la Unión Europea (2002), en el año 2004 la Asociación Española de Genética Humana realizó otro, en el mismo ámbito de aplicación que el antes citado, con el fin de analizar la situación laboral del personal que trabaja en genética clínica y su grado de actividad; estos dos estudios nos han servido para la localización de algunos de estos centros y los profesionales que los atienden.

Otro antecedente de este tipo de estudios es la encuesta realizada por la National Human Genome Research Institute en Estados Unidos, cuya finalidad era la misma: conocer el estado de desarrollo de la especialidad y los dilemas que pueden plantearse.

Conscientes de la relevancia del papel de los profesionales especializados en genética, parece conveniente evaluar su perspectiva y el estado real de esta problemática ética en nuestro país. Ellos son, sin duda, los

primeros que se enfrentan a estas situaciones y están viviendo su evolución. Situaciones que dentro de poco, se plantearán con toda probabilidad en otras muchas especialidades, especialmente en atención primaria. Desde el año en que Wertz (1988) comenzara con este tipo de trabajos, no han dejado de sucederse las publicaciones al respecto (Wertz DC 1989) (Bower, MA et al. 2002), (James, C.et al. 2003), (Roche, P.A. et al. 2006).

Conocer la experiencia de los profesionales de la genética hoy y las estrategias que estos proponen para afrontar los dilemas éticos de la práctica habitual supone un primer paso para confeccionar guías de actuación, programas de formación y planteamientos de futuro. (Hurst, S.A. et al. 2005).

En el año 1992 la American National Society of Genetic Counsellors (NSGC) publicó su Código de Ética para los asesores genetistas y seguidamente se han ido sumando nuevos códigos en otros países como Australia, por medio de la Australasian Society of Genetic Counsellors (ASGC) que votó en 1994 su código de ética para asesores genetistas y lo ratificó en 2000. También surgió la Canadian Association of Genetic Counsellors.

Tradicionalmente en España, el asesoramiento genético viene prestándose en consultas llamadas de “consejo genético” por genetistas que, a su vez, son especialistas en ginecología, pediatría, neurología o hematología principalmente. En algunos casos se trata de genetistas no médicos con titulaciones en biología, química o farmacia.

Según la recientemente creada Sociedad Española de Medicina Genómica (SEMG), el 80% de las enfermedades de los adultos tiene una base genética. Esta Sociedad ha presentado en mayo del 2005 un Plan Español de Prevención de Riesgos Cerebrales y Medicina Genómica con el fin de protocolizar la medicina preventiva y la farmacogenómica de estas enfermedades. Igualmente, la Sociedad Española de Biotecnología apunta que: “Todos los cánceres se originan como consecuencia de cambios, llamados mutaciones, en los genes de nuestras células. El cáncer es, por tanto, una enfermedad genética. Sin embargo, generalmente no es hereditaria. Es decir, que salvo un pequeño porcentaje de casos, el cáncer no se transmite de padres a hijos” (Sociedad Española de Biotenología, 2000).

Así, existen muchas especialidades de la medicina, como la oncología, la cardiología, la endocrinología, la psiquiatría y otras más, en las que se investiga

la etiopatogenia de las enfermedades, en un contexto genético-molecular (Nature Publishing Group, 2003). La medicina genómica permite anticipar la predisposición de una persona a padecer determinadas enfermedades por detectarse en ella el gen identificado con dicha patología; en el caso en que se determine tal propensión, el objeto de la medicina sería prevenir la aparición de dicha enfermedad para lo cual se establecen unas pautas preventivas. El test genético se convertirá por tanto en una prueba complementaria más de la práctica habitual. Serán incluso los médicos de atención primaria quienes primero soliciten este tipo de análisis genéticos a los pacientes. La correcta indicación e interpretación del test genético llegará a ser indispensable para el diagnóstico de prácticamente todas las enfermedades; por eso, conocer los conflictos éticos que puede suscitar su utilización y las implicaciones de la medicina predictiva, basada en la genómica, será muy necesario para evitar los serios dilemas éticos, sociales y legales que conllevan estas técnicas, por otra parte, muy útiles y que indisutiblemente representan el futuro de la medicina (Welkenhuysen, M.,2002).

Para muchos, este progreso científico y técnico puede suponer una amenaza para la supervivencia de la especie pero habría que apuntar que ese riesgo no priva al conocimiento científico de su utilidad en beneficio de la humanidad, si se sabe aplicar y controlar. Otros argumentan que la ciencia constituye un instrumento de dominio de la naturaleza pero, como en el caso anterior, no es ella misma quien supone un peligro sino el uso que de ella se haga. En todos los casos, lo cierto es que el carácter irreversible de las decisiones adoptadas impone la prudencia y el consenso total ante la aplicación de estas nuevas tecnologías al ser humano.

Resulta difícil prever qué efectos tendría la introducción masiva de pruebas predictivas de enfermedades más o menos comunes, necesitamos un período de reflexión y debate, ya que nos enfrentamos a una tecnología con una gran potencialidad para cambiar el modo de plantearnos la salud y la enfermedad, y nuestra manera de hacer planes y elecciones de convivencia, matrimonio y reproducción e incluso de tener acceso a seguros de vida o de asistencia sanitaria. Por ello, el seguimiento y el análisis ético de los progresos en genética y sus consecuencias constituyen actualmente un tema de enorme importancia.

Los valores médicos, jurídicos y sociales no son estáticos, de aquí que se necesite reevaluar los principios éticos de ejercicio de la medicina y su aplicación en circunstancias nuevas.

1.1 Antecedentes y estado actual del asesoramiento genético

1.1.1 Avances en la biología molecular y otras tecnologías

Proyecto Genoma Humano

Desde que se empezó a estudiar el genoma, las implicaciones éticas, legales y sociales que van aparejadas a su conocimiento han dado origen a constantes publicaciones (Whitmer, J. M. et al., 1986; Burgess, M. M.,1998, Clayton, E. W., 2003; Andres, F., Hay, L., 2003; Seo, D., Ginsburg, G.S., 2005).

Cuando se empezó a desarrollar la iniciativa para estudiar el genoma humano, los científicos y los políticos, sobre todo estadounidenses, advirtieron de las prevenciones que tenía la sociedad acerca de la aplicación indebida de los conocimientos genéticos (Parker, L.1994). Este hecho hizo que, desde el primer momento, parte del presupuesto asignado al desciframiento del genoma humano se dedicara a estudiar las consecuencias éticas, legales y sociales de la investigación en genética humana. Para administrar esos fondos se creó en 1989 un grupo llamado ELSI (Ethical, Legal and Social Issues) en los National Institutes of Health que, a su vez, constituyó comisiones para analizar proyectos de investigación. En los últimos años se han financiado entre otros, proyectos de divulgación para enseñar genética en las escuelas secundarias y al público en general. En Europa contamos con ESLA (*Ethical, Social, and Legal Aspects).*

El Consorcio Público Internacional, formado por científicos de seis países, anunció el 14 de abril de 2003 el desciframiento de la secuencia completa del genoma humano en Nature. Según dice Allan Bradley, profesor de la institución británica Wellcome Trust Sanger, que ha realizado una tercera parte de la secuenciación, "*completar la secuencia representa un paso vital, por los extraordinarios beneficios que aporta a las ciencias de la salud*". Estos investigadores apuntan que este descubrimiento ha supuesto un salto cualitativo importante para la medicina, como en su día lo fuera el de los antibióticos.

El primer borrador del genoma humano publicado en febrero de 2001 proporcionó una información sorprendente y susceptible de análisis ético. En primer lugar, en lo referente al número de genes, ya se hablaba entonces de tan sólo 30.000 genes, poco más que los de un gusano nematodo. Hoy sigue disminuyendo este número. En segundo lugar, parece que no hay genes específicos de ninguna raza; por ejemplo, dos personas de raza negra pueden

tener más diferencias genéticas entre ellas que una caucásica y otra negra (Rosenberg, N. 2002). El tercer aspecto es que algunos de estos genes son comunes a especies tan variadas como las levaduras, los peces o la mosca, lo cual subraya que todas las formas de vida parecen provenir de un ancestro común. Otro aspecto destacable de estos descubrimientos es que los seres humanos poseen unos doscientos genes derivados de otros organismos; luego la transmisión no sería únicamente vertical sino también horizontal (Hood L. 2002).

Recientemente se está desarrollando la secuenciación genómica de bajo coste con lo que nacerá la medicina personalizada (se presume que en 2014 se pagarán 1000 dólares por secuenciar un genoma humano). El proyecto "genoma humano personalizado" (PGP), un paso lógico después del proyecto genoma humano, se propone explorar los pros y contras de una genómica personalizada (Church, M.G. 2006). El genoma y el fenoma de los voluntarios que participen en el proyecto se pondrán a disposición pública. Este es el medio por el que se prodrá configurar un perfil personal de salud. El propósito de este programa es que toda esta información sobre genomas y rasgos personales sea ampliamente accesible, de forma que cualquiera pueda aprovecharla para comprobar sus propias hipótesis, algoritmos o desarrollar nuevas teorías. Además de proporcionar un recurso científico, el proyecto ofrece un experimento en acceso público y cobertura de seguros.

Internet

Otro avance tecnológico determinante para la expansión y desarrollo de la genética ha sido Internet (Pagon R.A. 2001).

Esta es una fuente indispensable de información para el genetista. Las actualizaciones en línea son constantes, en especial en la NCBI (National Center for Biotechnology Information) creado en 1988. La NCBI presenta: 1) "Genes and diseases", donde se encuentran todas las enfermedades conocidas y los enlaces con las fuentes más relevantes, 2) las enfermedades mendelianas hereditarias humanas en línea (OMIM) de Víctor A. McKusick del Johns Hopkins University y 3) todos los descubrimientos referentes al genoma humano que se van produciendo (Ouellette, 1999).

Además de esta información especializada para los profesionales genetistas y no genetistas, en Internet hay mucha información disponible para el

público en general, hecho que también preocupa por tratarse a menudo de información incontrolada, sin ningún mecanismo para filtrar las informaciones engañosas, cuestión ésta que también reviste implicaciones éticas, legales y sociales (Stewart, A. et al. 2001).

1.1.2 El Diagnóstico Genético

El diagnóstico genético puede dividirse históricamente según sus etapas de desarrollo:

En primer lugar se realizaron investigaciones de caracteres mendelianos simples (Galton 1904), lo que lamentablemente condujo a las aberraciones de la eugenesia y de la higiene racial hasta finales de la 2ª Guerra Mundial.

En segundo lugar, está la etapa genética (1956-1967), donde se realizaron las primeras amniocentesis con determinación del sexo por el método de Barr.

La tercera etapa corresponde a la bioquímica y las técnicas citogenéticas (1968-1975); se podían determinar el cariotipo y los errrores congénitos del metabolismo. En la tabla 1.1 podemos ver la incidencia de algunas de estas enfermedades.

Fibrosis quística	**1 en 2500 recién nacidos**
Hipotiroidismo congénito	1 en 6000
Cistinuria	1 en 7000
Déficit de alfa-1-antitripsina	1 en 8000
Fenilcetonuria	1 en 12000
Histidinemia	1 en 17000
Galactosemia	1 en 57000
Deficiencia de biotinidasa	1 en 60000
Deficiencia de adenosina deaminidasa	1 en 100000
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	1 en 200000
Homocistinuria	1 en 200000

Tabla 1.1

Durante los años 1979 y 1980 se desarrolló la técnica de la ecografía bidimensional que aportó mucha información del estado del feto y embrión. A partir del 1983 se perfeccionó la técnica de acceso al feto por fetoscopia. A partir de aquí se empezó con la etapa de la genética molecular, donde se estudiaba la

estructura de doble hélice del ADN. Y desde 1986 se empezaron a utilizar las técnicas de cribado o *screening*.

El diagnóstico genético sirve para conocer las variaciones en la secuencia de ADN que se relacionan con una determinada enfermedad o con un mayor riesgo de sufrirla. También puede predecir la aparición de trastornos que afectarán además a los familiares del paciente (Burke, W., 2002c).

Este rápido progreso en la identificación de genes y mutaciones ha permitido la incorporación creciente de las pruebas genéticas a la práctica clínica habitual con las repercusiones éticas que esto conlleva (Bayertz, K. 1994, Ensenauer, R.E.,2005).

Los análisis de genes están indicados hoy, y se seguirán efectuando en el futuro, cuando haya indicios, por la historia familiar, de que un individuo sano tiene una probabilidad alta de haber heredado el caracter de algún gen que provoque una enfermedad o que confiera cierta predisposición a su aparición futura (Abrisqueta, 2000).

La implantación de pruebas predictivas para individuos sanos es un tema aún muy controvertido. La mayor parte de las paradojas éticas proceden precisamente de la novedad que supone predecir, con varios años de antelación y con mayor o menor seguridad, la probabilidad de sufrir una enfermedad. Si la enfermedad en cuestión es incurable e inhabilitante, esa información puede resultar más peligrosa que el mismo factor genético de riesgo y ocasionar el derrumbe psicológico de la persona.

La capacidad predictiva de los test genéticos es muy variada respecto a la posibilidad de orientar las medidas sanitarias hacia la profilaxis o el tratamiento. Habrá que tener en cuenta los resultados del test así como las secuelas personales y sociales del mismo, para determinar si su uso es adecuado o no. Prestar una atención cuidadosa a una serie de factores tales como la validez analítica, la validez clínica, la utilidad clínica y las implicaciones éticas, legales y sociales de la prueba, es indispensable (Burke, W., 2002a), (Freund, C.L. et al. 2004).

Actualmente ya existen tests predictivos de enfermedades monogénicas de manifestación tardía, como la corea de Huntington, la variante hereditaria de la enfermedad de Alzheimer, la poliquistosis renal, la hemocromatosis y los cánceres hereditarios (Freedman, AN. et al. 2003), (American Society of Clinical

Oncology, 2003), (Jacobs,LA., y Giarelli,E., 2004), y también de enfermedades psiquiátricas, como la esquizofrenia, en las que ya se plantea el diagnóstico genético molecular (Hodgkinson, KA, et al. 2001). Incluso en algunas publicaciones se apunta cómo desarrollar la utilización del asesoramiento genético en estos casos psiquiátricos, en particular, en los tests presintomáticos (Korner, J. et al.1996).

La cuestión ética clave en estos casos está relacionada con la existencia, o no, de una terapia efectiva y no cruenta para la enfermedad porque, de lo contrario, debería contemplarse de forma especial el derecho a "no saber", para evitar que el *futuro* inunde de ansiedad y temor el *presente* del individuo. Aquí debería imponerse el principio deontológico de *primum non nocere* ("ante todo, no hacer daño"), previo al de autonomía del paciente, prioridad esta cuestionada por algunos que piensan; ¿autonomía para acceder a una información potencialmente dañina?

Sabemos que también pronto se podrán realizar de forma rutinaria pruebas de susceptibilidad frente a enfermedades multifactoriales, no monogénicas como en el caso anterior. Cuando así suceda, se introducirá un gran cambio en la práctica clínica, ya que pasaríamos de tratar simplemente los síntomas del enfermo a intentar prevenir la enfermedad de las personas que únicamente tuvieran una *susceptibilidad genética*. Un primer problema reside en la interpretación de la probabilidad de enfermar por parte de la persona que acude a la consulta en este tipo de situación, donde además de los factores genéticos intervienen los ambientales y los estilos de vida personales, con un grado de relevancia no bien conocido (Marteau, T.M., et al., 2001). Un segundo problema de los estudios de predisposición genética de individuos sanos es que estos revisten ciertas particularidades que los diferencian de los estudios clínicos convencionales; en muchas ocasiones, ni siquiera el especialista es capaz de interpretar el riesgo de aparición de dicha enfermedad, por la incertidumbre que estos datos todavía comportan, o determinar con exactitud en que periodo de la vida se manifestará dicha enfermedad. Dar datos exactos de este hecho es hoy por hoy muy complejo. Por eso, el proceso del asesoramiento genético encuentra cada vez más dificultades para su aplicación correcta ya que esta incertidumbre se traslada al paciente, lo que sin duda le plantea dudas a la hora de tomar decisiones (Roggenbuck, J., et al.,2000).

Por ello, en el momento actual, los estudios de predisposición genética no están indicados para el cribado de la población general sino únicamente para el de poblaciones de riesgo que puedan beneficiarse del estudio (a veces, ellos no se benefician directamente, pero sí sus descendientes o la sociedad futura).

A las personas sintomáticas o con riesgo de portar alguna mutación, el estudio genético actual puede ofrecerles un diagnóstico molecular y, en estos casos, se puede determinar si existe, o no, una predisposición genética en la línea germinal, es decir, hereditaria. Las asociaciones profesionales, recomiendan en general, el estudio genético y este tipo de asesoramiento genético para las parejas con abortos de repetición (Laurino, MY., et al. 2005).

Chips de ADN

La investigación genómica se está desarrollando rápidamente y uno de sus primeros frutos son los chips de ADN, aplicación que ya se usa para los diagnósticos clínicos en genética. Un chip de ADN registra la actividad de miles de genes. Esta actividad se mide por la cantidad de copias de ARN mensajero que produce. De esta forma se obtiene el perfil de expresión genética de miles de genes, con funciones relacionales entre sí; por ejemplo, una de las primeras aplicaciones prácticas de un chip de ADN es predecir la supervivencia de una mujer con cáncer de mama y determinar si está indicado el tratamiento agresivo tras la cirugía o si la paciente puede ahorrarse el “mal trago” sin riesgos. Este tipo de análisis “saca una fotografía” del aspecto de los genes de cada tumor. El resultado puede ser un perfil bueno o malo que predice, con gran fiabilidad, las posibilidades de que esa mujer sufra, en el futuro, metástasis del tumor y muera a consecuencia de ello. Este análisis predictivo es más eficiente que otros más utilizados hasta el momento actual, como el tamaño del tumor, la existencia de adenopatias axilares o el aspecto del tumor al microscopio. Esta nueva técnica ya se está acuñando como “perfil de expresión genética” y permitirá personalizar los tratamientos de este tipo de tumores, evitando la quimioterapia innecesaria.

Las empresas dedicadas a la comercialización de estos sistemas de diagnóstico ya están lanzando nuevos sistemas basados en la nanotecnología para la secuenciación ultrarrápida de genomas y del ADN.

La manipulación genética será una opción terapéutica a ofertar en el asesoramiento genético en un futuro no muy lejano. En el momento actual aún es difícil pronunciarse sobre el éxito, sin riesgos, de estas terapias.

Curiosamente la idea es anterior a los conocimientos sobre el ADN recombinante. Ya en 1966 se utilizaron virus introducidos en el ser humano con el fin de transportar unos genes determinados para curar ciertas enfermedades producidas por la alteración de algún gen. La primera tentativa de transferir genes al hombre tuvo lugar en Estados Unidos en 1960 por S. Roger con el fin de tratar pacientes afectos de alguna deficiencia enzimática (Guérin-Marchand 1977).

1.2 El asesoramiento genético en la práctica clínica

La esencia del consejo genético reside principalmente en la comunicación. Esta comunicación se ubica además en el marco de la relación médico-paciente, con todas sus connotaciones particulares de índole ética, profesional y deontológica. Durante el asesoramiento genético se tratan con el paciente las cuestiones genéticas asociadas al riesgo de aparición de una enfermedad hereditaria que pueden afectarle a él, a su familia y también a su descendencia. Se explican las principales características del síndrome o enfermedad, su expresión clínica, la edad media de aparición de la enfermedad, el tipo de transmisión hereditaria y el riesgo de presentar la enfermedad en caso de ser portador. Se ofrecen recomendaciones de diagnóstico precoz, tanto para los posibles portadores como para los familiares con riesgo, y se valora la posibilidad de realizar un estudio genético más extenso. A los portadores de mutaciones se les explican las opciones profilácticas asociadas a cada síndrome.

Este proceso de comunicación se encuadra en un discurso declarativo en el que se comunica una información; además, existe una intención del agente (el médico) y se espera una respuesta interactiva por parte del receptor (el paciente). Podemos pues distinguir tres planos; el gramatical, en el que se da y se hace asequible toda la información disponible; el plano intencional, en el que se pretende que el paciente asuma su responsabilidad de decidir haciéndose cargo de su situación; y el plano inferencial, donde éste debe dar respuesta a alguna de las opciones (abortar, no procrear, tratarse o no, comunicar a los familiares la alteración etc.).

Si el proceder del consejo genético se desarrolla sobre la base de las relaciones interpersonales de comunicación e inducción, sus efectos podrán

resultar inevitablemente persuasivos, ya sean suasorios o disuasorios. En esta perspectiva, más retórica que lógico-formal o dialéctica, cobra relieve el *ethos,* es decir el talante y la personalidad del orador o argumentador, o sea, el médico. El *pathos*, o la disposición receptiva del paciente, también influye. Además, no hay que olvidar el marco, la situación y el momento, el *kairos (momento oportuno),* de importancia decisiva en todo el proceso de asesoramiento, para la correcta toma de decisiones por parte del paciente o receptor de la información.

Antes de ofrecer un estudio genético deberá sopesarse si los resultados proporcionarán, o no, un beneficio sanitario. En ocasiones el genetista se pregunta para qué explicar aquello que no va a poder hacer o no va a poder tratar por no contar, por ejemplo, con un apoyo técnico suficiente o adecuado (Arberas,C. 2000).

El ámbito de aplicación según los objetivos será amplio. Tenemos en primer lugar el diagnóstico prenatal, la reproducción asistida, el diagnóstico genético de minorías, el cribado de recién nacidos, el cribado de portadores, las pruebas forenses, el cribado de susceptibilidad, preventivo o curativo (este se recomienda incluso en caso de sordera congénita) (White, KR., 2004). El asesoramiento genético podrá emprenderse por iniciativa médica, personal o como servicio público de salud. Para su justificación debe haber unos datos previos, historia familiar, origen étnico, riesgo demostrado, etc.

Las situaciones que clásicamente se han identificado con la consulta de consejo genético son: 1) diagnósticos con alguna implicación genética, 2) la pareja desea tener hijos y existen antecedentes de alguna anomalía genética en la familia y 3) adolescentes o jóvenes con antecedentes familiares de enfermedades con componente hereditario y de aparición tardía (p. ej., enfermedad de Huntington o cáncer de mama) (Welkenhuysen,M., 2001 b). Para los cánceres genéticos hay ya guías con recomendaciones de actuación editadas por sociedades de asesoramiento genético (Trepanier, A., et al. 2004).

La necesidad de un asesoramiento genético correcto antes y después de la realización del test genético deriva de la peculiaridad de esta información. Si la comparamos con otros tests biomédicos podemos decir que se diferencia por 1) su carácter predictivo, 2) la existencia de un lapso entre el diagnóstico y el tratamiento y 3) los problemas psicológicos, sociales y éticos que el test genético conlleva (Frontali, M 2000). Si ya se daba esta situación antes de los últimos

avances en el desciframiento del genoma, en el futuro el asesoramiento genético adquirirá más complejidad y posiblemente precisará de más pautas o guías de actuación para el proceso de información (Wang, C. 2004).

Por lo general, el paciente que acude a estos servicios, además de una información del riesgo lo más acertada posible y por otra parte difícil de asimilar, como es la que proporciona el genetista de laboratorio, precisa una atención integral que abarca todo el proceso de asistencia clínica, desde la historia personal y familiar, la anamnesis, la exploración, las pruebas complementarias, etc., hasta el diagnóstico, las opciones de tratamiento y una información sobre el pronóstico y la evolución. Sería deseable asimismo contar con la posibilidad de asistencia psicológica previa a la realización del test genético, y con el apoyo posterior que fuera necesario en caso de resultados desfavorables (Aalfs,CM., 2004).

1.2.1 Evolución histórica de la terminología

Se puede sostener que todos los cambios sociales se producen, en primer lugar, por el lenguaje. Este hecho se constata también en el ámbito del asesoramiento genético. El término *"genetic counseling"* fue acuñado por Sheldon Reed en su obra "Counseling in Medical Genetics" de 1955 para reemplazar el término *"genetic hygiene"* al cual se le achacaban implicaciones eugenésicas (Resta, R.G.,2003). El asesoramiento genético se ejerce como profesión desde hace cerca de cuarenta años. Al principio, los asesores actuaban como ayudantes de los genetistas clínicos en los ámbitos pediátrico y prenatal. En los últimos quince años se ha establecido en los Estados Unidos como una especialidad reconocida, con la misma categoría que los estudios de psicología clínica (Biesecker, BB., 1998).

Actualmente, el cambio ha consistido en sustituir la palabra *consejo*, muy arraigada entre los médicos, al menos los de nuestro entorno, por *asesoramiento*. Este cambio ha sido impulsado, sin duda, por la sociedad, en concreto por los pacientes y siempre en el contexto de la relación médico-enfermo. Esta relación se ha nivelado: el paciente ya no es el menor de edad que precisa consejo, sino un agente capaz de decidir. Lo que necesita es toda la información que se le pueda aportar y sea capaz de comprender; el paciente quizá pida consejo o prefiera no hacerlo y puede que el médico perciba la

obligación moral de dárselo, o no, pero sólo se trataría de una obligación moral y no profesional, lo que para algunos, resulta discutible.

El término se ha ido adecuando a la situación social y a la práctica asistencial en cada momento. Hoy ya parece admitido que se debe utilizar el término “asesoramiento” pues representa mejor la esencia de dicho acto médico. Es cierto que nuestras consultas se siguen llamando “consultas de consejo genético”, aunque la práctica que allí se desarrolla se corresponde más con el “asesoramiento”. Sin embargo, la evolución de los conocimientos en genética es tan rápida que su aplicación a la medicina también acusa estos cambios (Skirton, H. y Eiser,C., 2003). Se está hablando incluso de emplear otro término más amplio como es el de “*consulta de genética*”. Son precisamente los colectivos de médicos de primaria y especializada los que reclaman este cambio (Harris, H.J. 1997).

1.2.2 Definiciones de asesoramiento genético

Hay muchas definiciones de asesoramiento genético, quizá una por cada tratado de la especialidad (Jorde et al., 2005; Mueller, R.F., Young, I. D., 2001). Desde 1974 se encuentran definiciones detalladas en cuanto a contenidos y formas de realizar este acto médico (Fraser, F.C.,1974), así como revisiones para actualizar conceptos (Pilnick, A. Dingwall, R., 2001).

En 1975, un comité de la Sociedad Americana de Genética Humana (ASHG) propuso la siguiente definición de consejo genético que nos parece muy completa: “*El asesoramiento genético es un proceso de comunicación que versa sobre los problemas humanos relacionados con la aparición o el riesgo de aparición de un trastorno genético en una familia. Este proceder consiste en el intento de ayuda de una o más personas, debidamente formadas, al sujeto o a la familia con el fin de 1) entender los hechos médicos, entre otros, el diagnóstico, la probable evolución del trastorno y el tratamiento, 2) reconocer de qué manera contribuye la herencia al trastorno y al riesgo de recidiva para determinados familiares, 3) conocer las alternativas para afrontar el riesgo de recidiva, 4) escoger un plan de acción que parezca adecuado en razón del riesgo, los objetivos familiares y las normas éticas y religiosas y actuar conforme a dicha decisión y 5) adaptarse de la mejor manera posible al trastorno del familiar afectado, al riesgo de recidiva del trastorno, o a ambos”* (Walker, A., 1998).

La OMS presentó ya en 1984 una definición de asesoramiento genético: "*el asesoramiento genético se entiende como un servicio de salud, individual o familiar, dirigido a facilitar las decisiones de la pareja sobre reproducción, basadas en la comprensión y el conocimiento del riesgo de aparición o recurrencia de una afección genética a su descendencia".*

La última definición proviene del Grupo de Trabajo para la Definición de Asesoramiento Genético de la National Society of Genetic Counselors: "*el asesoramiento genético es un proceso de ayuda para que las personas entiendan y se adapten a las repercusiones médicas, psicológicas y familiares de la aportación genética a la enfermedad que abarca a) la interpretación de los antecedentes familiares y personales para evaluar la probabilidad de aparición o recurrencia de la enfermedad, b) la educación en materia de herencia, análisis, tratamiento, prevención, recursos e investigación y c) el asesoramiento para la toma de decisiones con conocimiento de causa y la adaptación al riesgo o al trastorno"* (Resta, R. et al., 2006).

En general el consejo genético se ha definido como un procedimiento de formación, cuyo objetivo es ayudar a las personas afectadas y a las que afrontan situación de riesgo a comprender la naturaleza de un trastorno genético, su mecanismo de transmisión y las opciones de las que se dispone para el tratamiento y la planificación familiar. Para esta formación se requiere a su vez una preparación específica de quienes deba realizarlo y garantías no sólo técnicas sino también éticas y legales.

1.3 Situación legal y normativa

Los aspectos éticos, normativos y legales van desarrollándose poco a poco, pues es difícil adelantarse a los posibles problemas que requieren de la legislación o de las normativas. Aún no hay unanimidad entre los países acerca de muchas cuestiones cuya repercusión futura ignoramos. Los tests genéticos han sido objeto de una amplia gama de orientaciones y consejos de rango nacional e internacional; directivas, recomendaciones, declaraciones, informes y regulaciones. Las orientaciones internacionales se han constituido de la suma de los consejos o recomendaciones adoptados en muchos paises. En el anexo 3 podemos ver una completa relación sobre la normativa internacional hasta el momento actual aunque lógicamente seguirá ampliándose y renovándose.

A este respecto algunos autores apuntan que sería deseable la contribución de los bioeticistas al desarrollo de las leyes (Fletcher J.C. 1990, Fletcher, J.C. 1997, Lombardo, P.A., 2004). También son muchos los que denuncian que las actuales bases poblacionales de datos genéticos precisarán de un marco jurídico consensuado (Cambon-Thomsen, A.,2005).

En el contexto de la genética y su aplicación clínica a los seres humanos, *el consejo* o *asesoramiento* es una parcela importante. A partir de la Declaración Universal de Derechos Humanos del 10 de diciembre de 1948 se han ido produciendo nuevos textos (anexo 3), todos ellos con el objeto de velar por el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales.

Destacamos a continuación cómo contemplan el "*asesoramiento genético*" algunos de los documentos hasta 2005, cuyos preceptos marcan las líneas maestras de desarrollo de las legislaciones de la Unión Europea y por tanto de la normativa española.

1.3.1 Textos internacionales e intergubernamentales

Unión Europea

La carta de los derechos fundamentales de la Unión Europea de 2000 (2000/C 364/01) en el artículo 21 dice: "Se prohíbe toda discriminación, y en particular la ejercida por razón de sexo, raza, color, orígenes étnicos o sociales, características genéticas, lengua, religión o convicciones, políticas o de cualquier otro tipo, pertenencia a una minoría nacional, patrimonio, nacimiento, discapacidad, edad u orientación sexual."

UNESCO

"Declaración de la UNESCO sobre la Raza y los Prejuicios Raciales del 27 de noviembre de 1978". En el artículo 1 se proclama que *"todos los seres humanos pertenecen a la misma especie y tienen el mismo origen. Nacen iguales en dignidad y derechos y todos forman parte integrante de la humanidad".*

"Declaración de la UNESCO sobre las Responsabilidades de las Generaciones Actuales para con las Generaciones Futuras del 12 de noviembre de 1997". En su artículo 3 sobre el mantenimiento y perpetuación de la humanidad dice: *Las generaciones actuales deben esforzarse por el*

mantenimiento y la perpetuación de la humanidad, respetando debidamente la dignidad de la persona humana. En consecuencia, no se ha de atentar de ninguna manera contra la naturaleza ni la forma de vida humana" y en el artículo 6 haciendo referencia al genoma humano y la diversidad biológica dice: "…*El progreso científico y tecnológico no debe perjudicar ni comprometer de ningún modo la preservación de la especie humana ni de otras especies".*

"Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos" aprobada por la Conferencia General de la UNESCO el 11 de noviembre de 1997. En el artículo 6 se afirma: *"Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos humanos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad*". En el artículo 7 se hace referencia a la confidencialidad de los datos genéticos asociados con una persona identificable. En el 12 se dice que *"toda persona debe tener acceso a los progresos de la biología, la genética y la medicina en materia de genoma humano, respetándose su dignidad y derechos".* En el artículo 13 se hace referencia a las consecuencias éticas y sociales de las investigaciones sobre el genoma humano y se impone a los investigadores responsabilidades especiales de rigor, prudencia, probidad intelectual e integridad, tanto en la realización de de sus investigaciones como en la presentación y utilización de los resultados de estas.

Declaración Universal de la UNESCO sobre la *"Diversidad Cultural"* del 2 de noviembre de 2001. El artículo 4 de los derechos humanos, garantes de la diversidad cultural, proclama la defensa de la *diversidad cultural* como imperativo ético, inseparable del respeto de la dignidad de la persona humana.

Declaración Internacional sobre los *"Datos Genéticos Humanos*". El 16 de octubre de 2003 en su 32ª reunión en Paris, la Conferencia General de la UNESCO emitió un informe relativo a los Datos Genéticos Humanos cuyo objeto es velar por el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales en la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos atendiendo a los imperativos de igualdad, justicia y solidaridad.

En ella se apunta que *"los datos genéticos humanos son singulares por su condición de datos sensibles, toda vez que pueden indicar predisposiciones genéticas de los individuos y que esa capacidad predictiva puede ser mayor de*

lo que se supone en el momento de obtenerlos; por ello puede tener para la familia, comprendida la descendencia, y a veces para todo el grupo, consecuencias importantes que persistan durante generaciones".

También subraya la importancia de aplicar las más rigurosas normas de confidencialidad y señala que los intereses y el bienestar de las personas deberían primar sobre los derechos e intereses de la sociedad y la investigación.

En el artículo 2, punto xiv de este documento, se define el asesoramiento genético "*como un procedimiento destinado a explicar las posibles consecuencias de los resultados de una prueba o un cribado genéticos, sus ventajas y riesgos, en su caso, para ayudar a una persona a asumir esas consecuencias a largo plazo".* Es importante señalar que el asesoramiento genético deba tener lugar tanto antes como después de una prueba o un cribado genéticos.

El artículo 10 refiere el derecho a no ser informado cuando los datos se utilicen para investigación.

El artículo 11 sobre el asesoramiento genético dice*: "Por imperativo ético, cuando se contemple la realización de pruebas genéticas que puedan tener consecuencias importantes para la salud de una persona, debería ponerse a disposición de ésta, de forma adecuada, asesoramiento genético".*

El asesoramiento genético no debería ser directivo, sino adaptado a la cultura de que se trate y al interés superior de la persona interesada. En este documento se dedica también un espacio al conflicto de la confidencialidad y se aclara que los datos genéticos de una persona no deberían ser dados a conocer ni puestos a disposición de terceros, en particular empleadores, compañías de seguros, establecimientos de enseñanza y familiares de la persona en cuestión, salvo por una razón importante de interés público en los restringidos casos previstos en el derecho internacional.

También se dedica un artículo especial, el 19, al aprovechamiento compartido de beneficios obtenidos de estos conocimientos.

Por último, en el artículo 24, se hace alusión a la necesidad de la educación, formación e información relativas a la ética y para ello se insta a los Estados a fomentar la educación y formación relativas a la ética en todos los niveles, en particular el de los investigadores y miembros de comités de ética o

el del público en general. A este respecto la formulación más importante se hace en el artículo 6 de la *"Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*".

Respecto a la autonomía personal, que procede del derecho internacional relativo a los derechos humanos y que está relacionada con la dignidad de la persona, no se puede instrumentalizar ni tratar a las personas como simples medios para un fin concreto. Las personas deben poder decidir de forma autónoma todos los aspectos relativos a sus propias vidas, en la medida en que las decisiones no vayan legítimamente en detrimento ajeno. Este punto, que también trata el documento de la UNESCO antes citado, cobra especial importancia en el ámbito de la genética, pues cualquier dato genético puede implicar a terceras personas, ya sean familiares más o menos directos como descendientes. En esta declaración se clarifica muy acertadamente que la salvaguarda de la autonomía supone no sólo una actitud respetuosa, sino también formas de obrar diferentes. Según esta interpretación, la autonomía no es sencillamente un derecho conferido, sino que entraña una dimensión de responsabilidad para con el prójimo. La autonomía se identifica, pues, con actos conformes a principios voluntariamente aceptados, mas no exime a la persona de asumir la responsabilidad de sus actos. Según hemos dicho, la autonomía y la responsabilidad constituyen la base de las decisiones tomadas, lo que se expresa por el consentimiento con conocimiento de causa como elemento fundamental de la bioética contemporánea. Respecto a la toma de decisión relativa a diagnósticos y tratamientos médicos, es unánime la opinión de que la persona interesada debe recibir las informaciones apropiadas sobre la decisión a tomar. En algunos documentos internacionales y jurídicos se especifica que la persona debe recibir informaciones pertinentes, coherentes y sobre todo, adaptadas a su caso, para que pueda tomar una decisión o aceptar un tratamiento así como comprender y asumir el diagnóstico. A este respecto, en el punto 70 del citado documento se indica que algunos adelantos científicos recientes, como los exámenes genéticos para el diagnóstico de enfermedades de aparición tardía, han suscitado preocupación sobre el derecho a no ser informado. En el párrafo C del artículo 5 de la Declaración Universal sobre el Genoma Humano se reconoce este derecho: *"se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se la informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias".* También en el artículo 10 de la Declaración

Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos se habla del derecho a decidir ser o no informado de los resultados de la investigación.

Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. La recientemente aprobada Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO, de octubre de 2005 (SHS/EST/05/CONF.204/3), trata las cuestiones éticas relacionadas con la medicina, las ciencias de la vida y las tecnologías afines aplicadas a los seres humanos, teniendo en cuenta sus dimensiones sociales, jurídicas y ambientales. Esta Declaración pretende ofrecer un marco regulador a las prácticas que traspasan las fronteras nacionales en proyectos de investigación biomédica, donde se produce la importación y exportación de embriones y células madre embrionarias, así como en la circulación transfronteriza de tejidos, muestras de ADN y datos genéticos. También hace referencia a la no discriminación y no estigmatización ilícita, injusta o injustificada de personas por motivos de sexo, edad, origen étnico, discapacidad o cualquier estado físico, mental o social, las enfermedades o las características genéticas y otros criterios del mismo tipo. El texto también alude al principio de autonomía: *"Toda decisión o práctica deberá respetar la autonomía de la persona en lo que se refiere a la facultad de adoptar decisiones y asumir la responsabilidad de éstas, respetando al mismo tiempo la autonomía de los demás"*. Para la adopción de decisiones, recomienda la reflexión ética en los procesos de evolución científica y tecnológica, concretamente: *"examinarse individualmente, teniendo en cuenta la situación de las personas, grupos y comunidades interesados*". En lo referente a la honestidad e integridad en la adopción de decisiones, deja muy claro que procede declarar cualquier conflicto de intereses y la necesidad de compartir esa decisión con las personas interesadas, la comunidad científica y organismos pertinentes, así como con la sociedad civil.

COMISIÓN EUROPEA

Comisión Europea. *"EUR 2110-25 Recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos"*. En este documento, publicado en el 2004, se abordan los temas más novedosos hasta la fecha relacionados con la aplicación humana de los avances en genética. Divide las veinticinco recomendaciones en tres capítulos, uno centrado en el marco general donde creemos conveniente destacar la distinción que se establece entre los tests genéticos germinales y somáticos así como señalar el

"excepcionalismo genético". También reviste interés el punto 4 de este apartado dedicado a la importancia de la formación y educación de la comunidad. El segundo capítulo lo dedica a la realización de tests genéticos en los sistemas sanitarios y, en concreto, en el punto 9 se aborda el tema relacionado con el asesoramiento genético. En este caso, se deja bien clara la necesidad de un adecuado asesoramiento cada vez que se solicite este tipo de pruebas. Asimismo hace hincapié en la formación específica de los profesionales, sobre todo cuando el valor pronóstico sea grande para trastornos graves; también apunta que el asesor no debe dirigir al paciente sino ayudarle a enfrentar y entender la enfermedad. Señala que el principal objetivo del asesoramiento no es reducir la incidencia de las enfermedades genéticas, aclaración ésta de suma importancia, dada la tendencia del médico a "eliminar la enfermedad" más que a ayudar a afrontarla. La recomendación 9 resume las directrices fundamentales:

- *Dentro de la asistencia sanitaria, los tests genéticos deben ir acompañados de información fundamental y, en caso necesario, de una oferta de consejo médico y asesoramiento individualizado (cuando se trate de tests genéticos de gran valor para el pronóstico de trastornos graves, la oferta de asesoramiento específico deberá ser obligatoria y se animará a los pacientes a que hagan uso de ella).*
- *Se deben organizar a nivel europeo programas educativos específicos sobre asesoramiento e intercambio de experiencias en este ámbito.*
- *Se deben establecer cualificaciones específicas y normas de calidad obligatorias para quienes intervengan en el asesoramiento genético específico, sean o no médicos.*
- *Se deben aportar los medios económicos adecuados para dicha formación, así como la acreditación correspondiente.*
- *Conviene que los grupos de profesionales médicos pertinentes elaboren unas normas europeas generales relativas a los principios fundamentales del asesoramiento genético, teniendo debidamente en cuenta la opinión de los pacientes.*

PARLAMENTO EUROPEO

El Informe del Parlamento Europeo de 8 de noviembre de 2001 sobre las repercusiones éticas, jurídicas, económicas y sociales de la genética humana (A5-0391/2001) declara necesario consagrar esfuerzos al desarrollo de

los conocimientos de los ciudadanos sobre cuestiones genéticas por los avances de los últimos años. Se hace eco de que el debate social no debe surgir con retraso respecto a la evolución científica en curso. Con el fin de permitir el desarrollo de las orientaciones éticas existentes en Europa, considera necesario reafirmar los principios éticos fundamentales que sirven de base para una valoración general del desarrollo y de la utilización de la genética humana y para la normativa jurídica necesaria en la materia. En este informe del Parlamento Europeo, los parámetros analizados son comunes a los aceptados por otros organismos intergubernamentales, como la UNESCO, la OMS, el Consejo de Europa y la Unión Europea, en su "Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea". En general, todas estas declaraciones comparten un compromiso absoluto con los principios de la dignidad humana, la autonomía de la persona, el consentimiento con conocimiento de causa y la confidencialidad en la aplicación de la genética humana a la práctica médica. Los parámetros analizados en este informe son los siguientes:

-Inviolabilidad de la dignidad humana
-Libertad de investigación
-Protección de la salud pública
-No discriminación sobre la base de las características genéticas
-Protección de los datos personales
-Intervenciones sobre el genoma humano
-Prohibición de que el cuerpo humano o partes del mismo se conviertan en objeto de lucro
-Protección intelectual y la patentabilidad

RR\453921 ES .do. PG 53/53 PE 300.127

CONSEJO DE EUROPA

Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina del Consejo de Europa, hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997 y ratificado por España el 20 de octubre de 1999, vigente desde el 1 de enero de 2000. En el capítulo 4 se hace referencia a los deberes relacionados con el conocimiento del genoma humano, la no discriminación, los análisis predictivos, las intervenciones sobre el genoma y la selección de sexo. En el artículo 12 de este capítulo se

comenta la obtención de pruebas genéticas y cómo éstas deben ir precedidas siempre de un asesoramiento genético.

OMS

OMS Consejo Ejecutivo (EB116/3) de 21 de abril de 2005

El Consejo Ejecutivo de la OMS ha emitido recientemente un informe sobre el control de las enfermedades genéticas. Este documento informa de los tratamientos y prevención de las enfermedades genéticas y respalda los programas de cribado mediante *educación al público* para que puedan tomar decisiones informadas. Hace alusión a los servicios genéticos en la atención primaria y los aspectos éticos, jurídicos y sociales asociados al control de las enfermedades genéticas. Recomienda la colaboración internacional para aplicar métodos genéticos de control de enfermedades en los distintos países.

Asímismo, señala que la prestación de servicios de genética debería estar integrada a todos los niveles de la atención sanitaria, para aprovechar plenamente los recursos existentes y maximizar la eficiencia. *Propugna que el nivel de atención primaria debería ser la base de todas las intervenciones de salud en materia de genética.*

Define el "diagnóstico prenatal" como "la detección de cualquier defecto congénito del feto, es decir, cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no y única o múltiple".

1.3.2 Legislación española

En nuestro país, las leyes y normas se han ido adecuando a los cambios sustanciales acaecidos en cuestiones sanitarias tanto técnicas como sociales. En nuestra **Constitución de 1978** se reconoce que el "secreto profesional" (artículo 24) debe ser regulado por ley; hasta el momento, sin embargo, este desarrollo ha sido muy irregular por haberse llevado a cabo desde niveles y perspectivas distintos. Esto supone que el médico debe acudir a normas dispersas y algunas de ellas aparentemente contradictorias, como la ley de Enjuiciamiento Criminal, que obliga al médico a poner en conocimiento del juez hechos presuntamente delictivos frente a las obligaciones de secreto que se recogen en la legislación sanitaria. En el artículo 43 de la Constitución se

reconoce el derecho a la protección de la salud y en la Ley General de la Seguridad Social se incluye la asistencia sanitaria dentro de la acción protectora.

Real Decreto Nº 2176 de 25 de agosto de 1978 sobre el Plan Nacional para la Prevención de la Subnormalidad del Ministerio de Sanidad y Seguridad Social (BOE 16 sep.1978 nº 222, serie nº 23787, pp. 21696-21697).

Orden de 30 abril de 1980 para la provisión de establecimientos y laboratorios encargados del consejo genético.

Ley General de Sanidad de 1986, donde se definen los derechos y deberes de los ciudadanos y poderes públicos en el ámbito sanitario. En el artículo 10 se especifica que *"los usuarios del sistema sanitario público tienen derecho al respeto de su personalidad, dignidad humana e intimidad y a la confidencialidad de toda información relacionada con su proceso y con su estancia en las instituciones sanitarias públicas y privadas que colaboren con el sistema sanitario público".* En el artículo 61 se lee: "*debe quedar plenamente garantizado el derecho del enfermo a su intimidad personal y familiar y el deber de guardar el secreto por quien, en virtud de sus competencias, tenga acceso a la historia clínica".*

Ley 42/1988 de 28 de diciembre sobre Donación y utilización de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos y órganos donde se incluye en el artículo 8 las medidas permitidas para el uso de material genético humano.

Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. En esta nueva ley que sustituye a la Ley 45/2003 de 21 de noviembre, se indica en el artículo 1. c) la regulación de los supuestos y requisitos de utilización de gametos y preembriones humanos crioconservados. En el capítulo IV se recoge la normativa referente a la investigación con gametos y preembriones humanos

Ley 10/95, de 23 de noviembre, del Código Penal. El título 5 referente a la manipulación genética dice: "Serán castigados con la pena de prisión de dos a seis años e inhabilitación especial para empleo o cargo público, profesión u oficio de siete a diez años los que, con finalidad distinta a la eliminación o disminución de taras o enfermedades graves, manipulen genes humanos de manera que se altere su genotipo".

Ley 16/2003 de 28 de mayo de "Cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud" donde en exposición de motivos se lee "se establecen las acciones de coordinación y cooperación de las Administraciones públicas sanitarias como medio para asegurar a los ciudadanos el derecho a la protección de la salud, con el objetivo común de garantizar la equidad, la calidad y la participación social en el Sistema Nacional de Salud". Esta es una cuestión importante para el tema que estudiamos, puesto que la gran especialización que requiere esta disciplina, la genética, y los medios tecnológicos que precisa impiden un acceso igualitario en todo el territorio nacional. Esta Ley se hace eco de esta problemática y en su artículo 24 señala las garantías de movilidad en el territorio nacional para que todos los usuarios accedan a aquellos servicios que se consideren de referencia, de conformidad con el artículo 28 de la misma ley: "se acordará la designación de servicios de referencia para la atención a aquellas patologías que precisen para su atención una concentración de los recursos diagnósticos y terapéuticos a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales".

El artículo 19 de nuestro Estatuto Marco del personal estatutario de los servicios de salud, de 23 de mayo de 2003, establece, entre otros deberes, el de ejercer la profesión con observancia de los principios técnicos, científicos, éticos y deontológico.

Por último, se encuentra la **Ley básica 41/2002, de 14 de noviembre de autonomía del paciente**, basada en el reconocimiento de los derechos de los pacientes como eje básico de las relaciones clínico-asistenciales. En el artículo 5 del capítulo II hace referencia al derecho a la información asistencial por parte del paciente como titular de la misma. En este punto dice que también serán informadas las personas vinculadas a él, por razones familiares o de hecho, *"en la medida que el paciente lo permita de manera expresa o tácita".* Cada Comunidad Autónoma posteriormente ha ido promulgando sus leyes autonómicas sobre este tema; en concreto, la Comunidad Extremeña ha aprobado recientemente la suya. Sobre el tema que tratamos, en el artículo 11 se especifica la confidencialidad de los datos genéticos y se señala cómo los poderes públicos velarán por el respeto a la confidencialidad de la información referida al patrimonio genético y por qué dicha información no será utilizada para ningún tipo de discriminación individual o colectiva.

Los códigos deontológicos de la Organización Médica Colegial destacan el derecho del paciente a recibir información comprensible sobre su enfermedad y sobre el tratamiento y diagnóstico propuesto, y a dar su consentimiento. El de la OMC en concreto dice así. *"Los pacientes tienen derecho a recibir información sobre su enfermedad y el médico debe esforzarse en dársela con delicadeza y de manera que pueda entenderla"*.

Emali, A. (2001), de la Cátedra de Derecho y Genoma (Deusto), analiza algunas de las responsabilidades que pueden surgir a lo largo de las distintas etapas del proceso de asesoramiento genético. Las más frecuentes son las derivadas de la omisión de ofrecer la posibilidad de este servicio al paciente y la negligencia en la toma de muestras, dada la necesidad de pruebas invasivas, por ejemplo en casos de diagnóstico prenatal. Ante estas nuevas formas de agresión, nuestro Código Penal de 1995 introduce por primera vez el delito de lesiones al feto en los artículos 157 y 158. La negligencia en la valoración e interpretación de los resultados, proporcionando un diagnóstico erróneo también puede ser causa de litigios, así como el incumplimiento del deber de informar o la transmisión incorrecta de esta información. La revelación de datos genéticos a terceras personas sin el consentimiento del paciente es otro motivo de responsabilidad penal de acuerdo con el título X, capítulo primero relativo al descubrimiento y revelación de secretos.

Éste es el marco normativo, ético y de derechos humanos, en el que se sitúa el estudio que hemos realizado, cuyo objeto final es la resolución de los conflictos éticos que puedan surgir entre los derechos que garantizan las leyes para satisfacer los derechos e intereses legítimos de las personas y los avances tecnológicos en el ámbito de la medicina clínica, todo ello dentro de un marco de garantías procedimentales.

1.4 Principales dilemas éticos relacionados con el consejo o asesoramiento genético

La filosofía moral y ética aporta un segundo nivel reflexivo acerca de los juicios ya existentes, prescripciones religiosas, códigos y acciones morales. Este tipo de disciplina no se ocupa del contenido de las prescripciones morales, sino que intenta dar razón de dichas prescripciones. Antes de realizar este estudio

nos hacemos algunas preguntas sobre los aspectos que queremos estudiar. Nos podemos preguntar: ¿es la ética un saber riguroso a diferencia de la opinión?, ¿es justificable que exista un saber específico acerca de la moralidad?

Cabe reseñar dos aspectos respecto a la fundamentación de la ética, uno que trata de dilucidar si la ética es un saber basado en fundamentos seguros frente a la mera opinión, y otro que se establece en torno a la autonomía de la ética, es decir, si tiene autonomía propia o es una prolongación de la ontología, de la psicología, de la teología, de la sociología o de la antropología. (Cortina, A 1986).

El legado cultural y moral que todos hemos recibido es un patrimonio óntico, mental y emotivo, con un significado y un valor para el futuro de la humanidad y la supervivencia de la especie y de la vida sobre la tierra. Para bien o para mal puede dar lugar a una pluralidad de opciones sobre todo en temas novedosos, en los que las decisiones se toman desde la incertidumbre o con doble efecto. Hoy en día, en muchas situaciones clínicas siguen las tensiones y en la mayor parte de los casos las soluciones son decididas por ley, como afirma Callahan: *"usada inevitablemente para llenar el consiguiente vacío moral"* (Callahan, D. 1980 *),* (Freund, C.L. et al. 2004). O, como dice F. Laporta, estas tensiones se pueden situar entre los intentos de escisión más o menos radical y aquellos acercamientos que, sin confundir ambas esferas, oscilan, a su vez, entre el propósito de "legalizar la moral" o, a la inversa, "moralizar el derecho".

Por otra parte, como apunta D´Agostino (2003), estamos asistiendo a la crisis de la idea de persona, cuestión que aparece cada vez con más frecuencia en los debates bioéticos (Macklin, R. 2003). La crisis del paternalismo médico ha situado en primer plano la autonomía decisoria del paciente, no sólo desde la perspectiva ética sino también jurídica. El concepto de persona ha adquirido significados distintos en los debates bioéticos. Hemos llegado a dudar, como dice D´Agostino, de que la vida humana posea siempre carácter de persona. Cuando nos preguntamos por qué el ser humano debe ser defendido, la respuesta hoy día tiene un carácter kantiano: *"el hombre es persona y por consiguiente tiene dignidad"* y tiene dignidad porque tiene autogogierno, lo cual representa un valor intrínseco. Pero si definimos persona como todo sujeto que posea dignidad podemos caer en un círculo vicioso. Habría que definir pues de forma unánime la relación entre vida humana, fecundación, desarrollo embrionario y persona. Por otra parte, para algunos, la exigencia de dar un

fundamento sólido a la identidad personal es cada vez menos relevante. El debate en bioética también contempla el concepto de *"dignidad" (dignitas* en latín*).* Antiguamente tenía dignidad o "dignidades" aquel que poseía algún poder, no todos los seres humano eran susceptibles de "dignitas". El término sigue vivo en nuestra lengua: los *"dignatarios"* ostentan algún tipo de poder. Hoy en día, desde la promulgación de los derechos humanos, este concepto se aplica a todo ser humano por el hecho de serlo.

Estos planteamientos en crisis y sin consenso actual repercutirán, sin duda, en las aplicaciones de los nuevos conocimientos genéticos al ser humano.

A consecuencia del disenso planteado anteriormente, la bioética, orientada a la salud y al interés general, según algunos juristas, no tiene apoyo jurídico para controlar al poder legislativo. Si se ampara en la dignidad, creará el conflicto con quienes no son partidarios de sus propuestas.

Centrándonos en el tema genético podemos pensar que históricamente ya los griegos construyeron toda una filosofía de la realidad natural, que conducía al determinismo. El concepto de epigenética (rama de la biología que estudia las interacciones causales entre los genes y sus productos que dan lugar al fenotipo) ya se encontraba en Aristóteles (384-322 AC): él creía en el desarrollo de la forma orgánica del individuo a partir de la materia amorfa. Esta controvertida creencia fue el principal argumento en contra de la hipótesis que sostenía que nos desarrollamos a partir de cuerpos minúsculos completamente formados. Incluso hoy no existe aún consenso acerca de hasta qué punto estamos preprogramados o modelados por el ambiente.

Antes se pensaba que las cosas ocurrían por necesidad y se definía la naturaleza como un conjunto de sustancias que se relacionan de forma causal. Hoy, esta idea resulta insatisfactoria para algunos. Con el desarrollo de la ciencia, la perspectiva física concluye que la naturaleza está regida por las *leyes del azar* y que así es como surgen los seres vivos. La existencia del azar hace que ya no tengamos una finalidad (teleología) pero sí una evolución planeada por los genes que carecen de autonomía sustancial, son propiedades o accidentes de algo o alguien (la sustancia). Éticamente, azar genético; como dice F. Sabater (El País, 16.02.1997), puede llegar un día en que se convierta en una reivindicación, como el primero de los derechos humanos, pues es algo que nadie controla y lo único que nos hace iguales a los seres humanos. Ya Rawls

hablaba de “la lotería genética o biológica”, es pues este azar el único que pondría a los seres humanos en un plano de igualdad.

Si analizamos el genoma desde un punto de vista filosófico clásico, el genotipo sería la esencia del cuerpo. Según Diego Gracia, en la mentalidad genética clásica, el genoma es lo activo de los seres vivientes y el fenoma lo pasivo. El genoma sería la raíz y el fundamento del concepto de especie. El genoma de todos los individuos es substancial pero además, el genoma específico es esencial. La esencia del hombre está constituida por sus propiedades específicas. Cuando se considera el genoma el sistema esencial del ser vivo, se dota al fenoma de carácter consecutivo (consecuencia de la información de los genes se transcribe el fenoma). Así se creyó hasta 1960, en que empezó a pensarse que el genoma es sólo subsistema y el fenoma no es consecutivo sino constitutivo. Esto se explica por el modelo del operón de Jacob y Monod los cuales en 1961 demuestran la existencia de genes estructurales y genes reguladores . Para que tenga lugar la transcripción debe haber una *unidad de transcripción*, hoy se reserva el término operón a la unidad de transcripción de los procariotas (p. ej., *Eschericia coli*) (Luque,J.).

Según Lacadena, tenemos que acostumbrarnos a ver el genoma desde el fenoma y no al revés. Esto puede cambiar la perspectiva determinista que se atribuye al genoma: librar al individuo de la determinación de sus genes puede suponer un cambio substancial para enfocar sus actos.

En realidad, las cuestiones éticas, legales y sociales en relación con la genética se empezaron a plantear con el conocimiento de un sólo gen asociado a la aparición de una enfermedad; por ejemplo, desde que en 1984 se identificó y se localizó en el cromosoma número cuatro la ubicación del gen de la enfermedad de Huntington, se afrontaron los primeros problemas de este tipo (Witmer, J.M., et al., 1986)

Una de la formas clásicas de prevenir las enfermedades genéticas es la detección de embarazos de riesgo y la realización de diagnósticos prenatales. La opción preventiva según los protocolos de clínica asistencial suele ser la proposición de la interrupción voluntaria del embarazo, conflictiva muchas veces por razones religiosas o culturales, tanto para el profesional como para la paciente o su pareja. Sin embargo la ciencia aporta nuevas soluciones y muchos contemplan el diagnóstico preimplantatorio como una medida más idonea, con

la consiguiente selección embrionaria en el contexto de la fecundación in vitro como alternativa a la interrupción de un embarzo ya producido (Flinter,F.A.,2001), pero entonces surgen nuevos conflictos asociados a esta técnica. Los diagnósticos prenatales están avanzando en cuanto al número y la gravedad de enfermedades y anomalías que se pueden diagnosticar antes del nacimiento, lo que sin duda repercutirá en los proyectos vitales y familiares de la sociedad. (White KR 2004).

La Sociedad Española de Obstetricia y Ginecología (SEGO) pide que se realice en el primer trimestre de embarazo (9-11 semanas de gestación) una prueba combinada de cribado prenatal que mide dos parámetros bioquímicos y detecta el 90% de alteraciones cromosómicas en el feto. También promueve una política y actuaciones uniformes respecto al diagnóstico prenatal de las malformaciones en todas las comunidades autónomas. El objeto es que las actitudes diagnósticas y propuestas terapéuticas que sean susceptibles de intervenciones prenatales sobre el feto, se puedan elaborar lo más precozmente posible.

Las opiniones y las convicciones de los indivíduos (pacientes, profesionales, ciudadanos) y de los grupos sociales se encuentran muy divididas en estas circunstancias, tanto en la teoría como en la necesidad de afrontar la toma de decisiones. Algunos autores apuntan que el incremento e interés por los diagnósticos prenatales recuerdan las teorías eugenésicas (R.M.Gonzalez Salvat 2002), (Holm, S., y Harris,J., 2004). Por ello, como apuntamos antes, otros son más partidarios de la manipulación genética del embrión o de los gametos, sustituyendo los genes defectuosos; hay incluso guías para que la modificación germinal sea éticamente aceptable y permisible legalmente (Adams, 2004). Esta sustitución, que es lo que constituye la terapia génica, si se realiza en células somáticas, no plantea,en principio, problemas éticos. El problema ético surge si se manipulan las células germinales para sustituir los genes patológicos o defectuosos por otros normales, como podría ser la solución en el caso de la mutación de la fibrosis quística, la enfermedad de Huntington o la anemia falciforme entre otras. Si este tratamiento resultara inocuo y eficaz ¿aceptaría la sociedad esta intervención terapéutica, que por otra parte afectaría a la identidad genética de las personas?

Entre la manipulación genética curativa y de mejora es difícil trazar una frontera clara, como entre enfermedad y defecto o disturbio. Además, la

definición de lo que es un defecto depende mucho de las convenciones sociales, que pueden representar la base de un juicio moral en sentido propio. Según algunos autores, querer obtener una descendencia mejor no es en sí mismo inmoral, lo importante son los fines de la manipulación genética. Los argumentos para defender estas tesis pueden ser consecuencialistas, metafísicos, deontológicos, liberales, individualistas, utilitaristas (Agazzi E.).

El uso de la genética con fines no médicos, como la selección del sexo del bebé mediante diagnóstico prenatal con la idea de interrumpir un embarazo del sexo no deseado es contrario a la ética profesional y hay prácticamente unanimidad al respecto. Sin embargo, es cierto que cada vez hay alteraciones o condicionantes físicos que, sin constituir propiamente enfermedad, sí son susceptibles de incluirse en lo que se ha dado en llamar “medicina mejorativa”. Un ejemplo lo tenemos en la “*talla baja familiar”*. Esta situación, cuando no llega a configurar un enanismo, en absoluto constituye una enfermedad o estado patológico; sin embargo, la literatura al respecto apunta las desventajas psicosociales, incluso laborales, de las personas que no alcanzan una talla determinada (que, por otra parte, está en aumento en occidente). Por eso, hoy se justifiqua la indicación para el tratamiento con hormona del crecimiento de niños sin un déficit claro de dicha hormona. En un futuro, por extensión del argumento (pendiente resbaladiza), estos datos genéticos (talla baja por ejemplo) serían susceptibles de promover médicamente una selección embrionaria o una manipulación genética de dudosa justificación ética.

Hoy, las consideraciones éticas en el campo de la genética y del asesoramiento vienen determinadas en gran parte por el diagnóstico tanto sintomático como presintomático, prenatal y postnatal; sin embargo, en el futuro se prevé que los dilemas éticos se producirán a gran escala, sobre todo como consecuencia del diagnóstico de la “susceptibilidad a enfermar”, encuadrada ya en la llamada “medicina predictiva”. Actualmente, como hemos comentado antes, ya se pueden diagnosticar algunas enfermedades, como la poliposis familiar, la corea de Huntington o la poliquistosis renal dominante decenios antes de que aparezcan los síntomas, pero, en un futuro no muy lejano, se diagnosticarán muchas más. ¿Cuál puede ser la repercusión de tal diagnóstico en el desarrollo psicológico de los individuos, en sus relaciones interpersonales o familiares, en sus oportunidades profesionales, en la suscripción de seguros, etc.?

Los estudios de “predisposición genética” a ciertas enfermedades no catalogadas como genéticas, sino hereditarias, encabezarán en un futuro la lista de situaciones problemáticas desde el punto de vista ético, legal y social.

La autonomía, qué duda cabe, tiene un papel relevante en las situaciones relacionadas con los estudios de predisposición genética, puesto que un individuo, bien informado y con capacidad para tomar decisiones y aceptar sus consecuencias, puede plantear exigencias a los servicios de salud o a la medicina privada y decidir si quiere o no someterse y conocer los resultados de un estudio genético. De este principio deriva, como es conocido, un procedimiento práctico que es el *consentimiento informado*. Según algunos autores la información que la genética aporta contribuirá a la toma racional de decisiones en salud por parte de los individuos (Harris, J. 2001); según otros, la información será tan incierta e implicará efectos a tan largo plazo que puede plantear aún más interrogantes a la hora de tomar decisiones.

No cabe duda ya hoy de que el test genético será una más de las pruebas complementarias de una historia clínica con el riesgo de que no reciba las garantías y medidas de protección que este tipo de exámenes requiere, como es el correcto asesoramiento genético para que la obtención de un *consentimiento informado* resulte válido. La información adecuada previamente ofrecida al paciente es esencial para que la decisión por la que opte el paciente sea totalmente voluntaria, sin presiones ni coacciones. Si bien es cierto que la obligada información para la obtención del consentimiento debe ser objetiva y nunca sesgada *ni dirigida,* como es hoy día aceptado que sea el asesoramiento genético, en muchas ocasiones el paciente no comprende del todo, o no es capaz de detectar, el alcance de dicha información y solicita que se le diga lo que debe hacer. En estos casos, el papel del asesor en genética o del médico, que tenga la responsabilidad de informar a dicho paciente o familia, cambia radicalmente y pasa de lo puramente técnico a una implicación en el entorno emocional del enfermo, sus valores, sus proyectos de vida, sus responsabilidades etc. Y, aunque al paciente se le diga siempre que ha de ser él quien tome la decisión y quien asuma las consecuencias, no cabe duda de que la forma en que se enfoque esa información influirá en su decisión.

Dentro del tema de la información al paciente, procede decir que en ocasiones se obtienen datos no previstos, distintos a la información que se buscaba en primera instancia; entonces se plantea el dilema de si se debe

retener parte de esa información o plantear una nueva situación de enfoque diagnóstico. Además, quizá el paciente no quiera saber el resultado o no desee que trascienda a la familia y a su medio sociolaboral.

Es una realidad que la sociedad exige una información cada vez más exhaustiva para tomar *decisiones informadas* con respecto a la reproducción y a la propia salud, tanto presente como futura; y que existe un acuerdo de principio en que, hay obligación de proporcionársela. Según apunta la "*Propuesta de Protocolo Ético Modelo para la Recolección de Muestras de ADN"* emitida por el Comité Norteamericano del Proyecto Diversidad del Genoma Humano (Greeley, H. T., 1997), los investigadores tienen la obligación de informar a las comunidades que muestrean y con las que trabajan y concluye que: "*aprovechar esta oportunidad puede constituir un imperativo ético",* lo que implicaría un marco de obligación deontológica y jurídica.

Otra cuestión que suscita frecuentes situaciones confllictivas desde el punto de vista ético son los grandes protocolos de investigación impulsados por gobiernos u otras entidades. Se ha denunciado que estas políticas pueden conducir a que el individuo vea mermada en gran medida *su intimidad*. Hay antecedentes de programas gubernamentales conducentes a erradicar ciertas enfermedades genéticas de la población; por ejemplo, en Chipre, donde la talasemia era un problema de salud pública, se ha propuesto hacer el análisis antes del matrimonio. No se impedía que este tuviera lugar si los dos contrayentes eran portadores pero se les informaba de que podrían acceder al diagnóstico fetal y a la posibilidad de interrupción del embarazo. Diez años después de la aplicación de este programa disminuyeron considerablemente los nacimientos de niños con talasemia. En este país, así como en Grecia e Italia, el cribado de talasemia ha hecho que la mayoría de las parejas use estos servicios y ya hay cifras demostrativas de la disminución de esta enfermedad, (OMS 2005).

Otro ejemplo es la fibrosis quística del páncreas, una enfermedad con herencia recesiva. En 1983 se localizó el gen relacionado en el cromosoma número siete. El mal afecta principalmente a individuos de raza blanca, sobre todo del norte de Europa. Se estima que una de cada veinticinco personas de ese origen es portadora sana de una copia del gen. Las empresas que comercializaban los elementos usados para esos diagnósticos lograron convencer a la comunidad científica y a la sociedad de que era necesario ofrecer

a todo el mundo la prueba para detectar la enfermedad fibroquística del páncreas y en algunos países se instituyó un programa nacional de pruebas, por supuesto no obligatorias, para toda la población. El objetivo sería informar a las parejas de portadores del alto riesgo de tener hijos con la enfermedad. Las parejas usarían este dato para tomar decisiones reproductivas informadas. Este programa no llegó a implantarse por problemas técnicos, ya que se encontraron más de cuatrocientas mutaciones diferentes del gen, por lo que no era posible identificar a todos los portadores y se optó por suspender el programa. El argumento era que, si no se puede identificar a todos los portadores, sería una aberración generar ansiedad y preocupación en gente que nunca había oído hablar de dicha enfermedad. A pesar de todo, en la sociedad contemporánea estos programas son viables siempre que se basen en una participación voluntaria y se valgan de la educación y el asesoramiento.

El National Human Genome Research Institute ha realizado un estudio de las perspectivas históricas de los programas de cribado realizados en Estados Unidos desde los años setenta, en concreto, de tres de ellos, el de la anemia drepanocítica en la población afroamericana, el de la enfermedad de Tay-Sachs en judíos asquenazíes y los cribados de síndrome de Down y defectos del tubo neural. En el caso de la anemia drepranocítica, la ley obligaba a las parejas étnicas con riesgo a realizarse el test para obtener el certificado de matrimonio, no a los caucásicos, indios u orientales. Se olvidó que también otras etnias podían padecer la enfermdad (como las poblaciones de origen mediterráneo); esta omisión fue denunciada por John Fletcher como *"ofuscación racial".* En este caso de la anemia drepanocítica hubo muchos conflictos y denuncias de estigmatización y discriminación por parte de las comunidades afroamericanas y se efectuó un boicot a estos programas de cribado.

Los cribados de la enfermedad de Tay-Sach entre judíos asquenazíes en los años setenta se aplicaron a emigrantes europeos; estos fueron estigmatizados y acusados de introducir *genes inferiores* en los Estados Unidos en los años veinte. Estos casos se trataron desde las sinagogas con consejeros genetistas; se contaba con el consentimiento de los sujetos y se aseguraba la confidencialidad. La conclusión de este estudio es que conviene reconocer y debatir los dilemas éticos potenciales antes de iniciar un programa de cribado genético.

Sin embargo ciertos genetistas, como Víctor Penchaszaeh, piensan que entre la completa libertad individual de elección y la obligación superior de proceder de cierto modo, propugnado por estamentos superiores, hay grados intermedios. La presión social podría crear un consenso social, por mayoría, de que no es ético, por insolidario, traer hijos al mundo que estuvieran condenados a una muerte prematura o a sufrir una enfermedad o discapacidad.

Sin duda, el cribado genético de poblaciones irá en aumento y no siempre con las garantías de una correcta realización (Borja y Tomé, M. 2004). En la actualidad se están denunciando abusos en el cribado de poblaciones susceptibles de padecer cáncer de mama familiar. Ustun y Ceber han examinado hace poco las cuestiones éticas que suscita el cribado de cuatro tipos de cáncer (mama, cuello uterino, colon, recto y próstata) en cinco países (Ustun, C., 2004). Hoy se siguen proponiendo programas de actuación en este tipo de patologías dada su importancia y la gran incidencia que tienen en el gasto sanitario (Jacobs, LA., y Giarelli,E. 2004).

El interés por los factores genéticos que se asocian con mayor susceptibilidad al cáncer está aumentando considerablemente pues el diagnóstico molecular genético será el medio de diagnóstico futuro, como en su momento lo fueron los estudios sistemáticos (cribados) de poblaciones con el objeto de conseguir diagnósticos precoces. Actualmente se plantea el desarrollo de programas de cribado genético y de asesoramiento para aquellas familias con una gran probabilidad de padecer tumores. Shirley Hodgson, del “Centro de Consejo Genético en Cáncer” del hospital San Jorge de Londres, advierte de que, antes de ofertar el asesoramiento genético, se debe valorar si estos programas de cribado son efectivos y reducen efectivamente la mortalidad o la morbilidad de acuerdo con las medidas profilácticas que puedan aplicarse en la actualidad. ¿Cómo se debe valorar el riesgo? ¿En qué forma se deben manejar y priorizar los resultados? Igualmente, este autor resalta que el mayor problema del asesoramiento en estos casos es la confidencialidad y la importancia de anticiparse a las respuestas emocionales de paciente ante los resultados de los tests genéticos.

Las pruebas de la predisposición a enfermar de sujetos sanos pueden generar problemas psicológicos y sociales aún no bien definidos ni controlados. La mayoría de las enfermedades tienen un carácter genético multifactorial, es decir, además del gen predisponente, también el ambiente es un factor más o

menos determinante para que se manifieste dicha enfermedad. Si bien es cierto que conocer todo esto puede tener un lado positivo desde el punto de vista de la prevención (ya sea con medidas dietéticas o de hábitos de vida, revisiones preventivas, etc.), aporta también una carga sobre las personas que la padecen que se extenderá a todos, porque será difícil vernos libres de algún gen predisponente a alguna enfermedad (Patterson, RE..et al. 1999). Este hecho puede cambiar muchos planteamientos de vida y repercutirá, qué duda cabe, en la vida emocional de las personas.

Uno de los problemas más temidos, como consecuencia de la introducción del test genético en medicina, es el de la *discriminación* laboral y en los seguros así como el rechazo social. Los Estados tendrán que intervenir para legislar estas situaciones y conflictos posibles. Ante estos casos de discriminación, aparte de los aspectos legales habrá que intervenir en los sociales y psicológicos desarrollando nuevos servicios y prestaciones para la población. Cuando se recurra al asesoramiento genético, será necesaria la colaboración de especialistas en psicología y psiquiatría así como de asistentes sociales y de apoyo familiar para afrontar las nuevas situaciones creadas.

Los datos genéticos serán muy útiles estadísticamente para guiar las investigaciones de correlación entre determinaciones genéticas y todo lo relacionado con la salud. Además, los datos genéticos obtenidos de un sujeto darán inmediatamente información sobre la familia afectada. Se tratará la enfermedad en el contexto del “grupo familiar afectado”, en mayor o menor medida, según el tipo de enfermedad. Esto traerá los consabidos problemas de *confidencialidad*, de identificación del caso índice y de las responsabilidades profesionales para con él y con el resto de familiares afectados. Según el documento “25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos” de la Comisión Europea, se debe abordar el interés que los datos genéticos pueden presentar para otros miembros de la familia, pero resulta difícil precisarlo. La confidencialidad debida al paciente principal quizá no deba respetarse cuando haya daño a terceros. Cuantificar este daño para justificar una violación de la confidencialidad es un tema delicado y posiblemente sea responsabilidad del profesional, en tanto en cuanto será la valoración de la gravedad de los daños producidos sobre cada uno de los implicados la que determinará en última instancia los criterios médicos, éticos y legales de la toma de decisiones en cada caso concreto.

Otro problema derivado de los tests predictivos se da al estudiar enfermedades graves de aparición tardía. Estas experiencias son más conocidas desde que se identificó el gen dominante responsable de la enfermedad de Huntington. Ya entonces empezaron a plantearse los primeros dilemas éticos en torno al estudio familiar y la obligación de comunicar sus resultados, teniendo en cuenta que es una enfermedad de carácter dominante.

La perspectiva de la bioética en los años setenta, como consecuencia de la aplicación de las nuevas tecnologías a la medicina, intentó buscar soluciones a los conflictos éticos que estas conllevan. La bioética se centró, en su primer periodo de existencia en la década de los setenta, en los problemas derivados de la investigación con seres humanos, los trasplantes y el inicio de la vida humana. A partir de 1976 y hasta mediados de 1980 se planteó con fuerza el tema de los derechos de los pacientes y la situación de los enfermos terminales. Actualmente, ya en el siglo XXI, trata más bien de racionalizar la incertidumbre moral de la propia práctica clínica, procurando que las decisiones médicas aunque inciertas, sean racionales y producto de una relación comunicativa respecto de la dignidad y derechos humanos de los implicados.

La bioética, en sus cualidades de superación de la ética médica tradicional, debería tener fundamentalmente un enfoque preventivo. Los daños morales que ha de evitar son aquellos que pudieran derivarse de la utilización de las nuevas tecnologías e investigaciones científicas. Beaucham y Childress definen en su libro *"Ética clínica"* los cuatro principios de la bioética conocidos por todos; beneficencia, no maleficencia, justicia y autonomía.

La justicia se entiende en bioética como la distribución equitativa de los recursos sanitarios. La equidad en la asistencia sanitaria es hoy un concepto que merece una consideración especial y que puede plantear dilemas éticos a los profesionales sanitarios.

En cuanto a la concepción aristotélica de justicia distributiva, la desigual distribución de recursos puede estar justificada, cuando estos son escasos, por factores morales relevantes, como es la necesidad o la probabilidad de obtener algún beneficio importante. Aún aceptando estos criterios, puede ser difícil reconciliar completamente todas las demandas para determinar qué pacientes deberían tener prioridad.

Un tema controvertido es hasta qué punto las obligaciones de los médicos en torno al paciente deben sustituir los intereses de otros pacientes y de la sociedad en general. Una política clara al respecto ayudaría mucho ya que tradicionalmente se ha depositado esta responsabilidad en los clínicos (Mckneally, M., et al. 1997). En muchas ocasiones la justificación de las intervenciones genéticas por parte de los gobiernos estarán basadas en el análisis de costes y beneficios sin una clara intervención del individuo. Que el acceso a los recursos sanitarios de forma equitativa, en el campo de la genética es objeto frecuente de trabajos e informes es conocido (Acheson, D. 1998).

En filosofía moral y política es común distinguir entre libertad positiva y negativa. Según Allen Buchanan, en su obra *Genética y Justicia*, la libertad negativa existe cuando otros no actúan restringiendo la libertad de una persona. En cambio la libertad positiva puede exigir que otros actúen de alguna forma para permitir a la persona ejercer su libertad. En la libertad reproductiva también encontramos componentes positivos y negativos, por ejemplo al exigir que el Estado no interfiera el uso que los individuos hacen de la información genética para sus decisiones reproductivas. Según algunos, quizá está moralmente mal el interferir en el uso que una mujer hace de una intervención genética muy cara que ha pagado con su propio dinero, pero no sería una exigencia moral poner la misma intervención genética a expensas del gasto público a disposición de quien la desee, dado su enorme costo y su limitado beneficio (Farrelly, 2004).

La aplicación de las nuevas tecnologías a la medicina implica que esta resulte cada vez más costosa. Surge el conflicto de la distribución equitativa de estos recursos sanitarios públicos y de los recursos privados concertados con los servicios públicos. Es difícil que haya un acuerdo sobre las normas de una distribución justa. Por justa no siempre se entiende *igual para todos*. Lo que sí es unanimente aceptado y constitye un derecho fundamental, es el derecho a una asistencia “adecuada”, básica y acorde con el derecho fundamental a la salud. La equidad no es una novedad en la historia del pensamiento ético. Aristóteles habla de equidad en su *Ética a Nicómaco (1137b30).* John Rawls actualiza estos conceptos en *“Teoría de la Justicia”* donde dice: *“son precisamente las personas morales las que tienen derecho a una justicia igual. Las personas morales se distinguen por dos características: la primera, que son capaces de tener un sentido de su bien (expresada por un proyecto racional de vida); y la segunda, que son capaces de tener un sentido de justicia”.*

Las decisiones adoptadas en política sanitaria se justifican sobre la base del principio de justicia. Sin embargo los países del primer mundo han elaborado sistemas que justifican el utilitarismo; el coste-benficio está por encima del riesgo-beneficio. La información que se puede extraer del conocimiento del genoma humano se debe compartir con los países en vias de desarrollo para que los avances en genética no ahonden las diferencias en el acceso a la asistencia sanitaria puntera (Bloom, B.R., 2001)

Otro principio de la bioética, la no maleficencia, es considerado por los profesionales sanitarios como principio fundamental de la tradición hipocrática. Si bien algunos filósofos, como William Frankena, tratan la no maleficencia y la beneficencia como un mismo principio, en nuestro campo de estudio, en genética, habría que dar razones de lo que sería obligatorio (no maleficencia) y de lo que no sería obligatorio (beneficencia), como prevenir el trastorno genético o promover la salud reproductiva. Ser maleficente en el campo de la genética puede constituir un riesgo relativamente fácil. La forma de intervenir en el ámbito genético sobre el sujeto, los familiares y la procreación, tanto a nivel de investigación como asistencia, es psicológicamente muy agresiva. La genética es precisamente uno de los campos en los que debería priorizarse la no maleficencia. Los estudios sobre la predisposición futura a enfermar de niños y jóvenes menores deben tratarse con mucha prudencia, dado que en ellos no podemos atenernos a su autonomía para justificar la actuación de la medicina. Si no se controla la discriminación en general, pero sobre todo en materia de seguros y laboral como consecuencia de los resultados de estos estudios genéticos, se derrumbaría este principio de no hacer daño. Con toda probabilidad las investigaciones basadas en estudios genéticos, en los cuales el paciente no obtenga ningún beneficio, tampoco respetan este principio cuando no están justamente evaluados los riesgos que corre el sujeto sometido a estas investigaciones. Evaluar si la actuación en este caso puede resultar beneficiosa, o no, para el paciente es un reto.

El asesoramiento genético ha recibido bastante atención desde la bioética en lo referente a la relación médico-paciente. El proceso de comunicación entre el médico o profesional sanitario y el paciente ha evolucionado mucho en los últimos años, relegando el antiguo modelo paternalista y dando paso a otros modelos: el modelo informativo puro y nada comprometido; el interpretativo, donde se propicia que el paciente saque sus

deducciones, o el deliberativo, donde las opciones son muchas y se precisa un proceso de deliberación previo para poder hacer una elección. Algunos piensan que los sistemas sanitarios públicos regulan hoy día excesivamente esta relación y la interceptan, con lo que esa relación tan necesaria de comunicación y de confianza entre el paciente y el médico se resiente.

El punto de partida para que se respete este principio de autonomía es que las personas dispongan de una situación de libertad para poder elegir y no estén sometidas al control exterior en sus decisiones vitales, ni, por lo tanto, en la gestión de su cuerpo, ni en la salud de éste. Para algunos, respetar este principio sería una forma de respetar el de beneficencia. La autonomía significa que hay que acatar la decisión del paciente, después de asegurarse de que ha sido correctamente informado y de que es competente. En la clínica se manifiesta con el proceso de otorgar el consentimiento informado. Sin embargo, precisamente en genética hay unos límites para que el agente pueda ejercer su autonomía plenamente y se manifiestan cuando hay daños a terceras personas. En el caso que nos ocupa, el del asesoramiento genético, el no comunicar a los parientes o a otros una información médica que les afecta y es “importante” sería éticamente inaceptable, luego no siempre obligaría al profesional responsable a respetar la autonomía en lo referente al derecho a no saber o a no informar a terceros. En estos casos, prevalecería el principio de no maleficencia para el propio sujeto y los familiares o parientes en riesgo. Otro caso en que la autonomía podría no respetarse es cuando el paciente solicita recursos sanitarios limitados, sin una indicación médica correcta.

Todos estos problemas nos indican la necesidad de someter la actuación profesional en el campo que nos ocupa a unos cánones éticos y ceñir su labor a códigos éticos y normas deontológicas y legales. Según una declaración de la OMS (véase anexo 3), “los avances genéticos sólo resultan aceptables si se aplican de una manera ética respetando la autonomía, la justicia, la educación y las creencias y los recursos de cada una de las naciones y comunidades”.

2. OBJETIVOS

- Describir y analizar cómo y en qué medida se desarrollan en España las consultas de consejo y asesoramiento genético así como las características de los profesionales responsables de ellas.
- Conocer, desde la perspectiva de los profesionales, qué dilemas éticos, sociales y legales son los que con más frecuencia se afrontan en las consultas de consejo genético.
- Describir los dilemas éticos, sociales y legales que provocan mayores dificultades en los profesionales así como las pautas que estos recomiendan para su manejo.
- Valorar las necesidades de formación para los futuros médicos sobre los aspectos éticos, sociales y legales que, según la experiencia de los profesionales que ejercen el consejo genético en la actualidad, conlleva la aplicación de la genética a la práctica clínica.
- Extraer recomendaciones de tipo ético, comunicativo y regulador con el fin de mejorar los criterios de calidad asistencial en el consejo y asesoramiento genético y así beneficiar a pacientes, profesionales y sociedad en general y poder ofrecer un marco de mayores garantías jurídicas.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

3.1 Diseño y población de estudio

Se ha realizado un estudio observacional transversal, mediante encuesta autocumplimentada.

La población de estudio estaba integrada por todos los profesionales que desarrollan labores de asesoramiento genético en las consultas regladas de consejo genético en cada una de las diecisiete Comunidades Españolas.

Dado que no existe ningún censo de estos profesionales, se decidió localizar en primer lugar aquellos centros que, en su cartera de servicios, ofrecieran este servicio y, en un segundo momento, solicitar a los profesionales que trabajaban en ellos que participaran en la encuesta.

Utilizamos el término "centro" para referirnos tanto a hospitales universitarios como a hospitales concertados con el sistema nacional de salud, centros privados con unidades o departamentos de genética, y laboratorios de análisis clínicos donde se realizan este tipo de pruebas.

La selección se apoyó en el registro de centros o unidades de genética donde se realiza diagnóstico genético, que publica la Asociación Española de Genética Humana (AEGH 2002 a).

También se utilizó el estudio que realizó la Comisión Europea (EC 2002).

Ya iniciado nuestro estudio, la Asociación Española de Genética Humana (AEGH 2002 b) publicó una encuesta que analiza principalmente la situación laboral del personal que trabaja en genética clínica y su grado de actividad. Este trabajo nos ha permitido completar la localización de algunos de estos profesionales.

3.2 Recogida de información

Los problemas éticos que hemos analizado en nuestra encuesta se han extraído de un estudio previo realizado en el año 2001 en cuatro regiones de Estados Unidos entre profesionales médicos, enfermeras y asesores genetistas (McCarthy Veach, P. et al. 2001). Con posterioridad, se publicó un trabajo de la Universidad de Minnesota (Matthew, A. et al. 2002), donde se encuestaba a los asesores en genética para conocer cómo resolvían los dilemas éticos en su

práctica clínica, en dicho trabajo se utilizaron los problemas éticos detectados por McCarthy Veach (2001). Nosotros contactamos con los autores de dicho trabajo en la Universidad de Minnesota y ellos nos remitieron la encuesta que habían utilizado en su estudio y nos autorizaron a realizarla en nuestro país. Por nuestra parte se ha traducido y se ha contrastado la utilidad de su aplicación a nuestro medio. También hemos identificado los ítems o temas de dicha encuesta, con la problemática ética en relación a la genética o a la utilización del test genético, tratada en varios documentos internacionales de la UNESCO, Comisión Europea y otros (Anexo 3).

3.3 La encuesta

La encuesta finalmente utilizada consta de cinco partes o secciones. En la primera (sección A) se solicita información sobre la experiencia de cada profesional encuestado, es decir, si atienden directamente a pacientes, el tiempo que llevan ejerciendo dicha actividad y el volumen o número de pacientes atendidos semanalmente.

Si el encuestado no hubiera atendido a pacientes en los dos últimos años se le remite a la sección E, referente a los datos demográficos, concluyendo para él la encuesta en este punto.

Aquellos que hubieran atendido a pacientes en los dos últimos años pasaban a la segunda parte (sección B), donde se solicita la información acerca de la frecuencia de aparición en su práctica de diversos problemas éticos. Para ello se formularon 16 preguntas con respuesta cerrada según una escala de Likert: (1=nunca o raramente, 2=a veces, 3= a menudo y 4 = muy a menudo).

ENCUESTA NACIONAL PARA EL ESTUDIO DE LOS PROBLEMAS ÉTICOS DERIVADOS DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Esta encuesta se centra en los problemas éticos y profesionales que pueden surgir cuando los pacientes y sus familias plantean cuestiones genéticas.

Le ruego que conteste a las preguntas siguientes basándose en su experiencia profesional. Por favor, indique la respuesta en el apartado correspondiente de cada pregunta.

SECCIÓN A

A1. ¿Ha atendido directamente a pacientes en los dos últimos años?
1 Sí 2 No
En caso afirmativo, pase a la pregunta A2.
En caso negativo, salte a la pregunta E1.
Respuesta:

A2. ¿Durante cuántos años ha proporcionado asistencia directa a los pacientes?
Respuesta: años

A3. ¿A cuántos pacientes atiende aproximadamente en una semana cualquiera?
Respuesta: citas

A4. ¿Se ha encontrado con pacientes que plantearan problemas genéticos en los dos últimos años?
1 Sí 2 No
En caso afirmativo, continúe con la próxima sección B.
En caso negativo, salte a la pregunta E1.
Respuesta:

SECCIÓN B

Piense en sus pacientes e indique la frecuencia con la que afronta estas situaciones en la práctica. Rodee con un círculo la respuesta a cada pregunta.

		Nunca o raramente	A veces	A menudo	Muy a menudo
B1	Los conocimientos sobre el análisis del riesgo genético, las pruebas genéticas y la investigación genética están avanzando con rapidez. ¿Cuántas veces en su consulta ha advertido dificultades para mantenerse al día en este campo? *Respuesta:*	1	2	3	4
B2	Cuando atiende a pacientes con problemas genéticos, ¿con qué frecuencia se establece un desacuerdo entre usted y el paciente sobre el modo de actuar en función de los valores personales o profesionales? *Respuesta:*	1	2	3	4
B3	Los resultados de algunas pruebas genéticas muestran limitaciones en cuanto a la información, significado o utilidad que brindan a un paciente o a un familiar concreto. ¿Con qué frecuencia afronta este tipo de incertidumbre? *Respuesta:*	1	2	3	4
B4	Los profesionales ocultan a veces cierta información a los pacientes con problemas genéticos por razones diversas, entre otras: los pacientes no quieren saber, no entienden la información o bien las pruebas descubren datos inesperados. ¿Con qué frecuencia se plantea usted en su consulta la necesidad de ocultar una parte concreta de la información? *Respuesta:*	1	2	3	4
B5	La toma de decisiones ante los pacientes con problemas genéticos puede resultar muy compleja. Algunos pacientes prefieren que se les diga lo que hay que hacer. Otras veces es usted quien cree que debe tomar las decisiones. ¿Con qué frecuencia se ve en la necesidad de plantearse cierto grado de dirigismo?	1	2	3	4

		Nunca o raramente	A veces	A menudo	Muy a menudo
	Respuesta:				
B6	Los pacientes con problemas genéticos sufren a veces trastornos inusitados o raros en los que la comunidad de investigadores vislumbra una oportunidad extraordinaria. ¿Con qué frecuencia se ha encontrado con pacientes o familiares que en su opinión han sido explotados o manipulados por los investigadores?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B7	Como la información genética es compleja, en ocasiones cuesta informar íntegramente a los pacientes. ¿Con qué frecuencia se plantea usted en su consulta el tipo de información que le interesa al paciente?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B8	La información genética suele tener implicación para más de un miembro de la familia y no siempre los familiares se ponen de acuerdo en la manera de actuar. ¿Con qué frecuencia se cuestiona a quién de ellos debe hacer caso y, en consecuencia, con quién contrae mayor obligación?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B9	Cuando un profesional trabaja con más de un familiar o cuando los derechos de un paciente a la confidencialidad entran en conflicto con los intereses de terceros (por ejemplo, una compañía aseguradora) puede resultar complicado mantener la confidencialidad en el ámbito genético. ¿Con qué frecuencia afronta situaciones en las que se plantea si debe o no compartir información?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B10	Dada la complejidad de las cuestiones genéticas hay veces en las que otros profesionales sanitarios cometen errores involuntarios. ¿Con qué frecuencia se da este problema en su consulta?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B11	Al tratarse de un campo sanitario en fase de expansión, los servicios genéticos no siempre están cubiertos por un seguro o por profesionales especializados, es más, puede resultar laborioso aportar la información pertinente y ayudar a los pacientes a la toma de decisiones. ¿Con qué frecuencia se siente usted limitado en su consulta para ofrecer los servicios en razón de:				
	a) Restricciones de tiempo				
	Respuesta:	1	2	3	4
	b) Restricciones económicas				
	Respuesta:	1	2	3	4
	c) Restricciones administrativas				
	Respuesta:	1	2	3	4
B12	Se han suscitado muchas dudas sobre la posible discriminación impuesta por las compañías de seguros y los empleadores, una vez conocido el estado genético de un paciente. ¿Con qué frecuencia ha observado esta situación en su consulta?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B13	A veces, los pacientes con problemas genéticos piden que se excluya determinada información del historial. ¿Con qué frecuencia se encuentra usted con este tipo de solicitudes en su consulta?	1	2	3	4
	Respuesta:				
B14	Como la genética es un campo en ciernes, los roles del profesional están cambiando y no siempre quedan claras las responsabilidades.	1	2	3	4

		Nunca o raramente	A veces	A menudo	Muy a menudo
	¿Con qué frecuencia se plantea usted la naturaleza o el alcance de su rol profesional frente a los pacientes con problemas genéticos? *Respuesta:*				
B15	Las cuestiones genéticas pueden inducir una fuerte respuesta emocional. ¿Con qué frecuencia tiene usted que batallar en su consulta con:				
	a) Sus propias reacciones emocionales sobre las cuestiones genéticas? *Respuesta:*	1	2	3	4
	b) Las reacciones emocionales del paciente sobre sus cuestiones genéticas? *Respuesta:*	1	2	3	4
B16	Las expectativas y normas culturales pueden influir en la percepción de las cuestiones genéticas. ¿Con qué frecuencia afronta problemas relacionados con diferencias en la etnia, categoría socioeconómica, religión o visión del mundo? *Respuesta:*	1	2	3	4

SECCIÓN C

Nos interesa elaborar material educativo para abordar aquellas cuestiones genéticas que más dificultad ofrece a los profesionales de la atención primaria. Marque con un círculo la respuesta que mejor se corresponda, en su opinión, con esta necesidad docente.

		Nada importante	Algo importante	Importante	Muy importante
C1	Mantenerse al día en el campo de la genética. *Respuesta:*	1	2	3	4
C2	Solucionar los conflictos de valor con los pacientes. *Respuesta:*	1	2	3	4
C3	Afrontar la incertidumbre inherente a las pruebas genéticas o la incertidumbre sobre el pronóstico o la evolución de determinados pacientes. *Respuesta:*	1	2	3	4
C4	Decidir si oculta o no información a los pacientes. *Respuesta:*	1	2	3	4
C5	Decidir el grado de dirigismo frente a los pacientes con problemas genéticos. *Respuesta:*	1	2	3	4
C6	Responder a la explotación de los pacientes por los investigadores. *Respuesta:*	1	2	3	4
C7	Identificar al paciente principal y, en consecuencia, a la persona con quien se contrae la obligación profesional. *Respuesta:*	1	2	3	4
C8	Obtener el consentimiento informado. *Respuesta:*	1	2	3	4
C9	Mantener la confidencialidad sobre la información genética del paciente. *Respuesta:*	1	2	3	4
C10	Intervenir después de que otros profesionales sanitarios hayan cometido errores involuntarios en el tratamiento o diagnóstico de casos genéticos. *Respuesta:*	1	2	3	4
C11	Solucionar las limitaciones de carácter económico, temporal o administrativo que restrinjan los servicios profesionales. *Respuesta:*	1	2	3	4
C12	Corregir la posible discriminación en materia de seguro o de empleo.	1	2	3	4

		Nada importante	Algo importante	Importante	Muy importante
	Respuesta:				
C13	Decidir si se excluye o no determinada información del historial por el bien del paciente	1	2	3	4
C14	Establecer el rol profesional propio frente a los pacientes con problemas genéticos. *Respuesta:*	1	2	3	4
C15	Controlar las reacciones emocionales propias o del paciente sobre las cuestiones genéticas. *Respuesta:*	1	2	3	4
C16	Responder a la diversidad o a las cuestiones transculturales en genética. *Respuesta:*	1	2	3	4

SECCIÓN D
Por favor, describa algún ejemplo de un problema ético o profesional especialmente complicado que le haya surgido al ofrecer consejo o asesoramiento genético en su consulta.
Exponga la situación concreta:

¿Cómo le aconsejaría actuar a un colega en una situación como ésta?

SECCIÓN E
A continuación, le solicitaremos una serie de datos demográficos.

E1. ¿Sexo?
1 Masculino 2 Femenino
Respuesta:
E2. ¿Edad?
Respuesta: años
E3. ¿Qué formación académica posee: químico, biólogo, genetista, médico, otra?
Respuesta:
E4. Indíquenos su centro principal de trabajo (o, si procede, secundario):

1. Universitario
2. Institución privada
3. Centro de Salud
4. Centro de la Comunidad Autónoma
5. Laboratorio de diagnóstico
6. Consulta privada
7. Consulta de grupo profesional
8. Otros: _____

Respuesta: Centro principal: Centro secundario:
E5. Indíquenos el área principal de su ejercicio profesional en este momento (y, si procede, la subespecialidad).

1 Medicina de familia
2 Medicina interna
3 Ginecología y obstetricia
4 Pediatría
5 Otra (especificar):

A Cardiología
B Endocrinología
C Gastroenterología
D Hematología/oncología
E Inmunología
F Neurología
G Nefrología
H Neumología
I Reumatología
J Otra (especificar):

Respuesta: Área principal: Área de la subespecialidad:
E6. ¿Cuál es su titulación académica?

1 Doctor
2 Licenciado
3 Funcionario
4 Profesor universitario
5 Médico de la seguridad social
6 Otra (especificar)

Respuesta:

En la tabla 3.1 se describen los 16 problemas o dilemas éticos evaluados.

Tabla 3.1. Descripción de los 16 ítems o preguntas del cuestionario

Tema estudiado	pregunta	Problema suscitado
Actualización y mantenimiento de la excelencia profesional	B1	Dificultad para seguir los avances de la genética, pruebas y recursos biotecnológicos
Conflictos de valores	B2	Desacuerdos entre el profesional, los pacientes, la familia, o la sociedad sobre lo que se debe hacer, de acuerdo con los valores personales o profesionales
Afrontar la incertidumbre	B3	Los datos genéticos pueden ser en parte desconocidos o confusos y la información tiene un significado o utilidad limitados para un determinado paciente o familia
Retención de información	B4	El profesional se pregunta si debe retener un dato concreto de la información; 1º porque el paciente no desea saber o no será capaz de entenderla, 2º se obtiene información no cubierta ni prevista.,3º se duda sobre la necesidad o no de establecer un nuevo contacto familiar
Dirigismo/no dirigismo	B5	El paciente desea que le digan lo que debe hacer o el profesional considera que el paciente debe tomar sus propias decisiones
Conducta profesional inadecuada	B6	El paciente es explotado por otros profesionales sanitarios (p. ej., investigadores)
Consentimiento informado	B7	¿Cuál es la información más relevante? ¿Decide el paciente de forma libre y voluntaria?
Confidencialidad	B8	¿Cuánta información debe compartir el profesional y con quién?
Averiguar quién es el paciente principal, probando o caso índice	B9	¿Con quién se contrae la obligación principal cuando están afectados otros familiares u otras personas?
Error de un colega	B10	Se precisa poner remedio o intervenir para corregir los errores no intencionados de otros profesionales sanitarios
Asignación de recursos	B11	Restricciones en la provisión de servicios por falta de tiempo, medios económicos u organización
Discriminación del paciente	B12	Posible discriminación para el seguro o empleo por razones de la dotación genética
Documentación, historia clínica	B13	El paciente solicita que algunos datos queden fuera del historial o que se registren de determinada forma
Cuestiones de identidad profesional	B14	El profesional duda de la naturaleza o ámbito de su quehacer en el contexto del asesoramiento genético
Respuestas emocionales	B15	Enfrentarse a las emociones del paciente o a las propias reacciones emocionales
Cuestiones de diversidad	B16	Diferencias en las expectativas, normas, costumbres culturales, étnicas, socioeconómicas, religiosas

Adaptado de MacCarthy Veach et al. (2001)

Dos de los ítems estudiados estaban desdoblados en más de una pregunta por considerar que abarcaba diferentes diferentes ámbitos en los que la respuesta podría diferir. Estos fueron los problemas emocionales (B15) que afectan a) a los propios profesionales y b) a los pacientes; y la asignación de recursos sanitarios (B11), que se desdobló en tres preguntas, distinguiendo las restricciones de tiempo, económicas y administrativas.

En el tercer apartado del cuestionario (sección C) se recaba información sobre la importancia que supone la necesidad de formación previa, relativa a cada uno de estos problemas, para los futuros profesionales, no genetistas, que desarrollen su trabajo en el ámbito de la atención primaria que, por tanto, crean necesaria e importante la formación. Esta sección constaba igualmente de 16 preguntas relacionadas una a una con las 16 preguntas de la sección anterior. Las respuestas seguían igualmente una escala de Likert aditiva de cuatro opciones (1=nada importante, 2=algo importante, 3=importante y 4=muy importante).

En el cuarto apartado de la encuesta (sección D) se solicita, a través de dos preguntas abiertas, que describan situaciones o casos clínicos concretos en los que hubieran tenido algún conflicto ético y cómo recomiendan afrontarlo.

En el quinto y último apartado (sección E) se solicitan datos sociodemográficos de los profesionales como la edad, el sexo, la formación académica, así como características del tipo de centro donde ejercían su labor; privado o público, privado concertado con la seguridad social, centro universitario y asistencial, hospital de la seguridad social sólo asistencial, centro de salud o unicamente laboratorio de genética.

La recogida de datos se inició en junio de 2004 y finalizó en diciembre de 2004. El cuestionario se envió por correo electrónico o por correo postal. Previamente se había llamado por teléfono a los encuestados para identificarnos y justificar el estudio.

En los casos, en que fueron devueltos los correos electrónicos, se investigó la causa y, si se habían producido cambios en las direcciones de correo, se reenviaron los mensajes a la nueva dirección.

La encuesta tenía carácter anónimo, por lo que no se pedía en ningún caso que el profesional se identificara, teniendo la libertad de responder bajo el formato que estimara oportuno (correo electrónico, postal o por teléfono).

Con el fin de aumentar el número de participantes en el estudio, se hizo una segunda llamada en el mes de octubre y una última en el mes de noviembre.

3.4 Análisis de los datos

Se realizó una descripción de la distribución de las respuestas en cada variable. En el caso de las variables cuantitativas, como medidas de tendencia central se calcularon la medida aritmética y la mediana y como medidas de dispersión la desviación estándar, el rango y los cuartiles, aplicando pruebas de normalidad (Kolmogorov-Smirnov) y gráficas de dispersión. En el caso de las variables cualitativas se obtuvo la distribución de frecuencias absolutas y relativas de cada categoría. Para el análisis de las respuestas dadas a cada item de las secciones B y C, las respuestas se analizaron como variables cualitativas dicotómicas, agrupándolas por puntuaciones (1 y 2 = poco frecuente; 3 y 4 = frecuente), y como variables cuantitativas, lo que nos permitió obtener una puntuación media. Para estudiar la relación entre los ítems se realizó un análisis bivariante, utilizándose pruebas paramétricas o no paramétricas si no cumplían los criterios de normalidad.

La sección D de la encuesta constaba de dos preguntas abiertas. Para el análisis de esta sección se procedió, en primer lugar, a categorizar las respuestas aportadas por los profesionales. Para ello, cada caso propuesto se asignó a uno de los 16 item identificados como problemas éticos de diversa índole en los que no había claramente un único o principal dilema en el que poder categorizar. Estos casos se asignaron a más de un ítem. Se procedió de igual forma con las recomendaciones dadas para solucionar dichos problemas. Finalmente, se contabilizaron las frecuencias absolutas y relativas de las 16 categorías estudiadas y se analizó de manera cualitativa la relación entre las recomendaciones dadas para la solución de los casos propuestos y la problemática encontrada en estos.

4. RESULTADOS

4.1 Características de los centros

Se identificaron 69 centros distribuidos por las 17 Comunidades Autónomas donde se realizan test genéticos para el diagnóstico de enfermedades genéticas.

En primer lugar, se examinó la distribución geográfica, encontrándose una concentración de este tipo de centros en determinadas Comunidades Autónomas. De esta manera, tres comunidades: Cataluña, Madrid y Andalucía, acumulaban el 51% de los centros de asesoramiento genético en España, comunidades que por otra parte, cuentan con una cifra similar aunque menor de población (47%). (tabla 4.1)

Tabla 4.1. Distribución de los centros de asesoramiento genético por CCAA en España.

Comunidades	Nº de Centros		Población		Nº de centros por millón de habitantes
	N	%	N	%	
Andalucía	9	13,04%	7.687.518	17,86%	1,17
Aragón	4	5,80%	1.249.584	2,90%	3,20
Asturias	1	1,45%	1.073.761	2,49%	0,93
Baleares	2	2,90%	955.045	2,22%	2,09
Canarias	2	2,90%	1.915.540	4,45%	1,04
Cantabria	1	1,45%	554.784	1,29%	1,80
Castilla la Mancha	2	2,90%	1.848.881	4,29%	1,08
Castilla León	2	2,90%	2.493.918	5,79%	8,01
Cataluña	15	21,74%	6.813.319	15,82%	2,20
Comunidad Valenciana	7	10,14%	4.543.304	10,55%	1,54
Extremadura	1	1,45%	1.075.286	2,50%	0,92
Galicia	4	5,80%	2.750.985	6,39%	1,45
Madrid	11	15,94%	5.804.829	13,48%	1,89
Murcia	1	1,45%	1.294.694	3,01%	0,77
Navarra	2	2,90%	584.734	1,36%	3,42
País Vasco	4	5,80%	2.115.279	4,91%	1,89
Rioja	1	1,45%	293.553	0,68%	3,40
Total	69	100,00%	43.055.014	100%	1,60

* Población de referencia según el INE 2004

En segundo lugar, se observaron las características de cada centro. De esta manera, se encontró que el 30% de los centros existentes en España eran

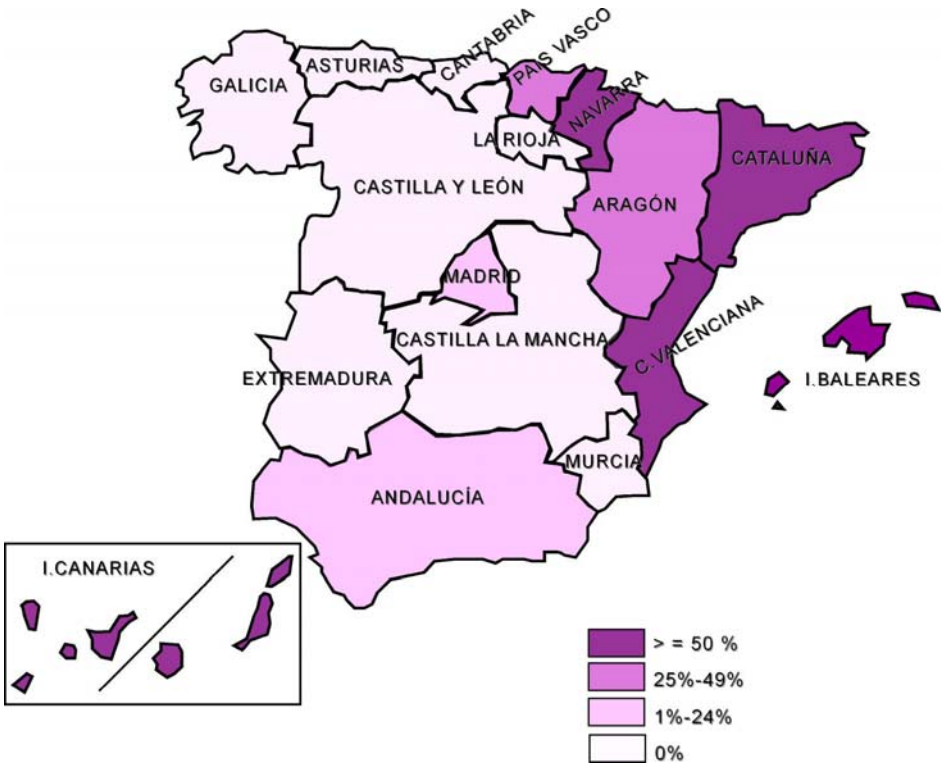
centros privados (tabla 4.2). Aproximadamente la mitad de los centros, el 49%, eran centros universitarios, es decir, centros hospitalarios especializados con dedicación docente, de estos sólo uno era privado. El 17% eran únicamente laboratorios en los que se realizan las pruebas.

Tabla 4.2 . Distribución relativa de los centros de titularidad privada por CCAA

Comunidades	Privados / Total	%
Andalucía	2 / 9	22,22%
Aragón	1 / 4	25,00%
Asturias	0 / 1	0,00%
Baleares	1 / 2	50,00%
Canarias	1 / 2	50,00%
Cantabria	0 / 1	0,00%
Castilla la Mancha	0 / 2	0,00%
Castilla León	0 / 2	0,00%
Cataluña	9 / 15	60,00%
Comunidad Valenciana	4 / 7	57,14%
Extremadura	0 / 1	0,00%
Galicia	0 / 4	0,00%
Madrid	2 / 11	18,18%
Murcia	0 / 1	0,00%
Navarra	1 / 2	50,00%
País Vasco	1 / 4	25,00%
Rioja	0 / 1	0,00%
Total	22 / 69	31,88%

Como se puede apreciar mejor en la figura 4.1, parece existir una distribución geográfica preferente de los centros privados en la costa y el noreste de España siendo Cataluña y la Comunidad Valenciana las Comunidades que tienen un mayor procentaje de centros privados.

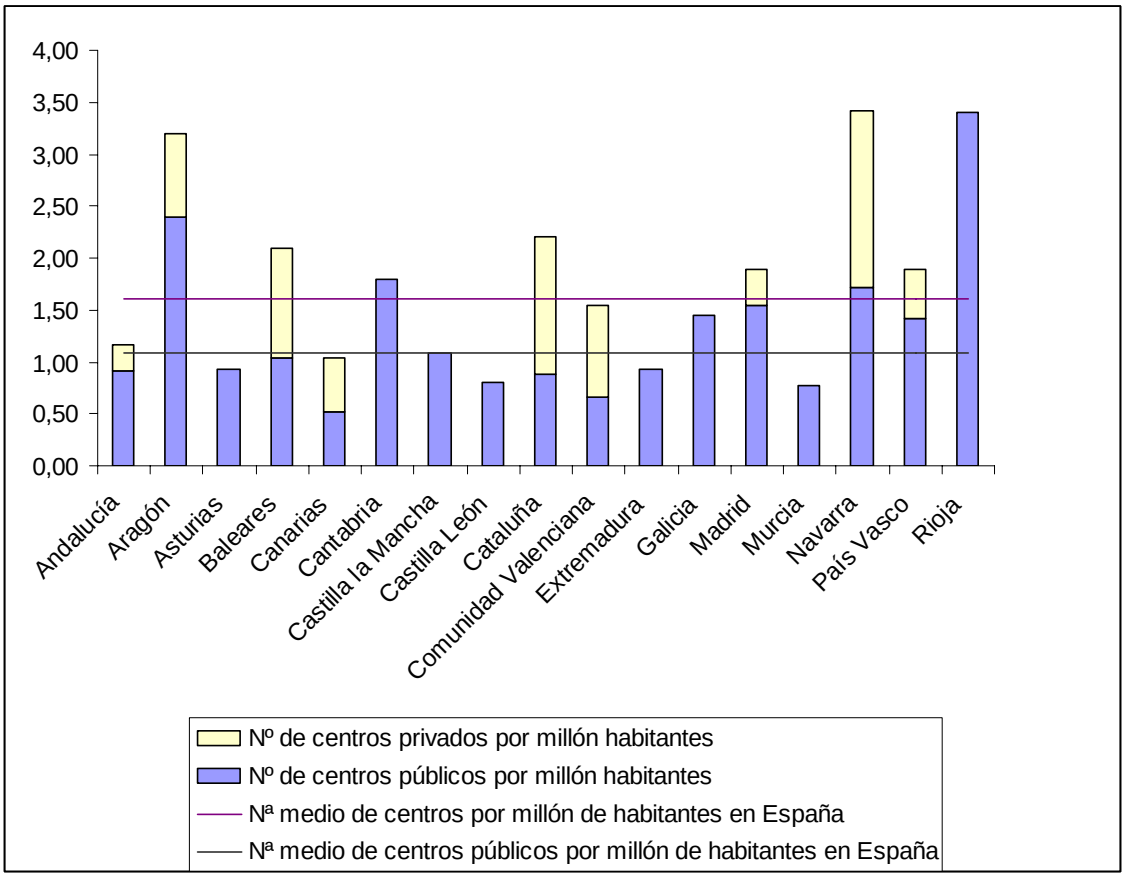
Figura 4.1. Titularidad privada de los centros identificados donde se realizan test genéticos.



Finalmente, al relacionar el número de centros existentes con la población de cada comunidad autónoma, se observaron diferencias en la distribución por millón de habitantes tanto en aquellos que tenían una titularidad pública como en el total de centros.

En España existe, por término medio, un centro de titularidad pública por cada millón de habitantes en el que se realizan pruebas genéticas (figura 4.2). Sin embargo los de titularidad privada presentan una distribución muy irregular, siendo Navarra, Cataluña, Baleares y la Comunidad Valenciana los que presentan más centros de este tipo, seguidos de Aragón y País Vasco.

Figura 4.2 Número de centros públicos y privados por millón de habitantes en CCAA.



4.2 Participación en el estudio

En total se enviaron 142 encuestas a los profesionales de los 69 centros identificados. (tabla 4.3).

Tabla 4.3. Nº de profesionales y centros identificados.

Comunidad autónoma	Centros		Profesionales identificados	
	N	%	N	%
Andalucía	9	13,04%	16	11,27%
Aragón	4	5,80%	6	4,23%
Asturias	1	1,45%	2	1,41%
Baleares	2	2,90%	3	2,11%
Canarias	2	2,90%	5	3,52%
Cantabria	1	1,45%	8	5,63%
Castilla La Mancha	2	2,90%	3	2,11%
Castilla León	2	2,90%	2	1,41%
Cataluña	15	21,74%	38	26,76%
Comunidad Valenciana	7	10,14%	8	5,63%
Extremadura	1	1,45%	1	0,70%
Galicia	4	5,80%	5	3,52%
La Rioja	11	15,94%	1	19,01%
Madrid	1	1,45%	27	2,82%
Murcia	2	2,90%	4	1,41%
Navarra	4	5,80%	2	7,75%
País Vasco	1	1,45%	11	0,70%
Total	69	100,00%	142	100,00%

Al cabo de seis meses se habían recibido las contestaciones de 79 profesionales (55,6 %).

En seis ocasiones contestaron por carta justificando no realizar la encuesta por no atender pacientes directamente y dedicarse principalmente a tareas de laboratorio, refiriendo casi todos que sólo en casos puntuales eran requeridos por el médico que solicitaba la prueba para alguna *aclaración* de los resultados. En un caso no se quiso contestar a causa del tema de que se trataba.

Finalmente se obtuvieron 72 encuestas, es decir, el 50 % de los profesionales identificados.

En la tabla 4.4 podemos ver la relación de participación en el estudio por Comunidad Autónoma. Dos Comunidades, Castilla la Mancha y Extremadura, no

están representadas finalmente en el trabajo ya que no se recibió ninguna encuesta de sus profesionales.

Tabla 4.4. Participación por Comunidades Autónomas

Comunidad autónoma	Profesionales identificados	Cuestionarios recibidos	
	N	N	%
Andalucía	16	9	56,25%
Aragón	6	5	83,33%
Asturias	2	2	100,00%
Baleares	3	1	33,33%
Canarias	5	2	40,00%
Cantabria	8	1	12,50%
Castilla La Mancha	3	0	0,00%
Castilla León	2	1	50,00%
Cataluña	38	11	28,95%
Comunidad Valenciana	8	5	62,50%
Extremadura	1	0	0,00%
Galicia	5	3	60,00%
La Rioja	1	1	100,00%
Madrid	27	23	85,19%
Murcia	4	1	25,00%
Navarra	2	1	50,00%
País Vasco	11	6	54,55%
Total	142	72	50,07%

Del total de encuestas recibidas, el 82 % contestaron en mayor o menor medida al cuestionario por atender directamente a pacientes en los dos últimos años. El resto respondió sólo a los datos demográficos.

Tabla 4.5. Profesionales que atienden pacientes por Comunidad Autónoma

Comunidad autónoma	Cuestionarios recibidos	Profesionales atienden pacientes	
	N	N	%
Andalucía	9	7	77,78%
Aragón	5	3	60,00%
Asturias	2	2	100,00%
Baleares	1	1	100,00%
Canarias	2	2	100,00%
Cantabria	1	1	100,00%
Castilla La Mancha	0	0	0,00%
Castilla León	1	1	100,00%
Cataluña	11	7	63,64%
Comunidad Valenciana	5	4	80,00%
Extremadura	0	0	0,00%
Galicia	3	2	66,67%
La Rioja	1	0	0,00%
Madrid	23	21	91,30%
Murcia	1	1	100,00%
Navarra	1	1	100,00%
País Vasco	6	6	100,00%
Total	72	59	81,94%

4.3 Perfil del total de profesionales (secciones A y E de la encuesta)

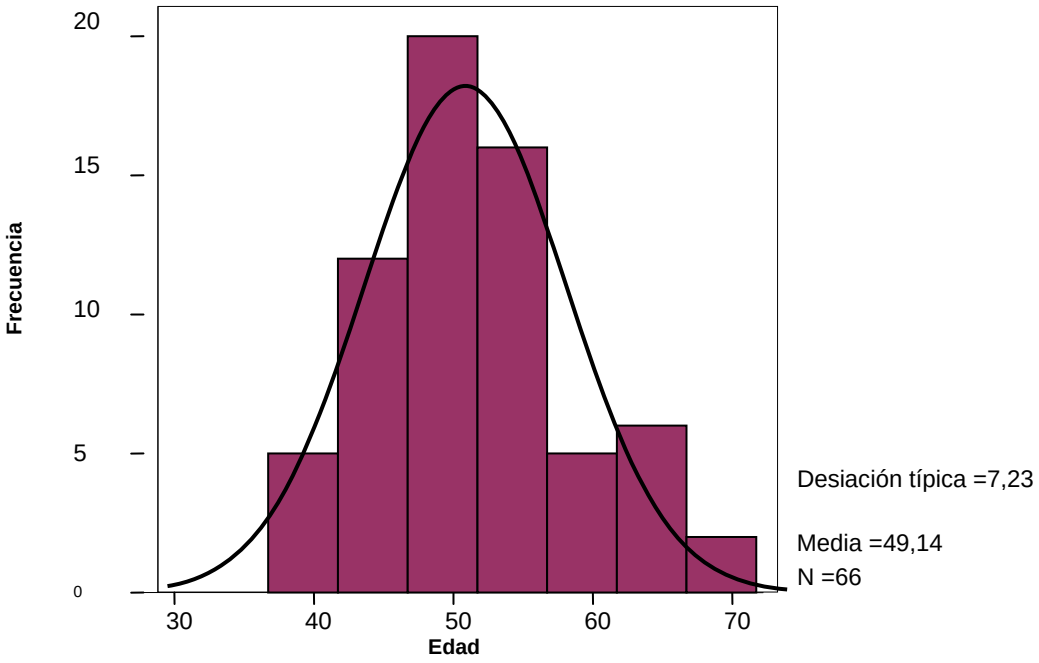
Características sociodemográficas

Del total de profesionales que respondieron a la encuesta, algo más de la mitad eran mujeres.

La edad osciló entre los 36 y 66 años, con una media de 49 y una desviación estándar (DS) de 7 años (figura 4.3).

No se observaron diferencias significativas en la edad según el sexo (p=0,84)

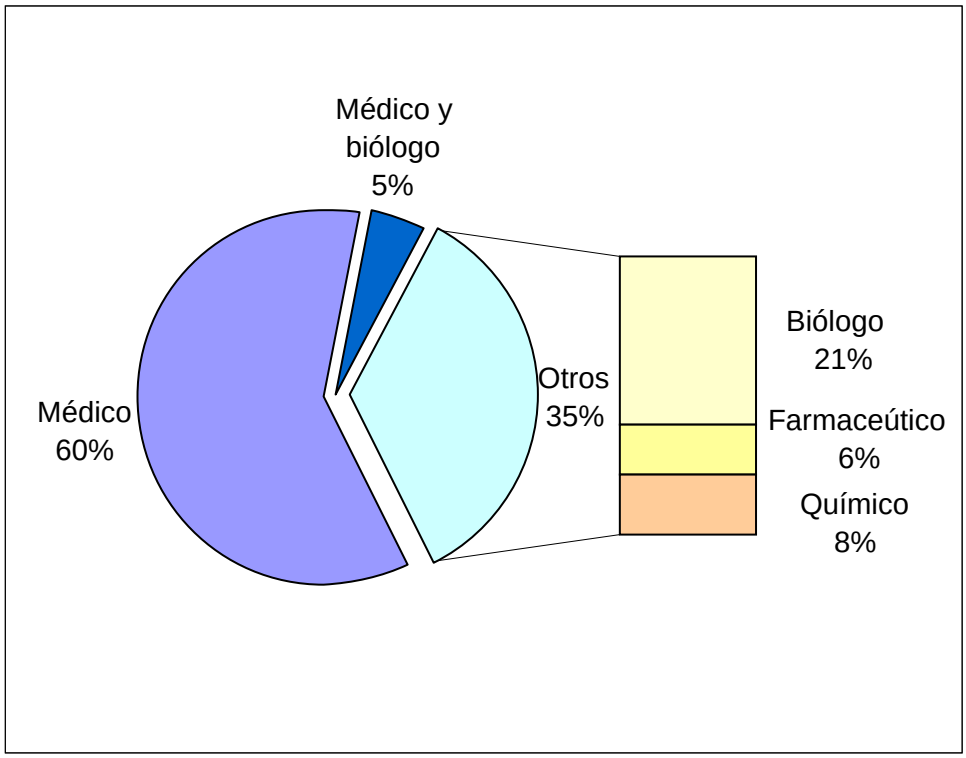
Figura 4.3 Distribución de edades de todos los profesionales identificados.



Formación académica

Un 65 % eran médicos, algunos de ellos especialistas en neurología, ginecología, pediatría u oncología. El resto (35 %) tenía títulación de biólogo, químico o farmacéutico. Tres de ellos (5%) tenían doble titulación, en concreto en medicina y biología (figura 4.4).

FIgura 4.4. Formación académica de los profesionales encuestados.



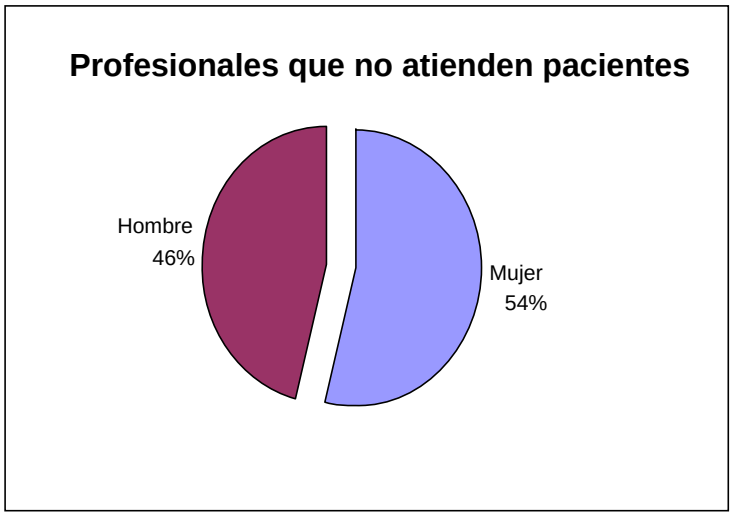
El 74 % era doctor y el 21 % profesor universitario

4.4 Perfil de los profesionales encuestados que atendieron pacientes en los dos últimos años

Características sociodemográficas

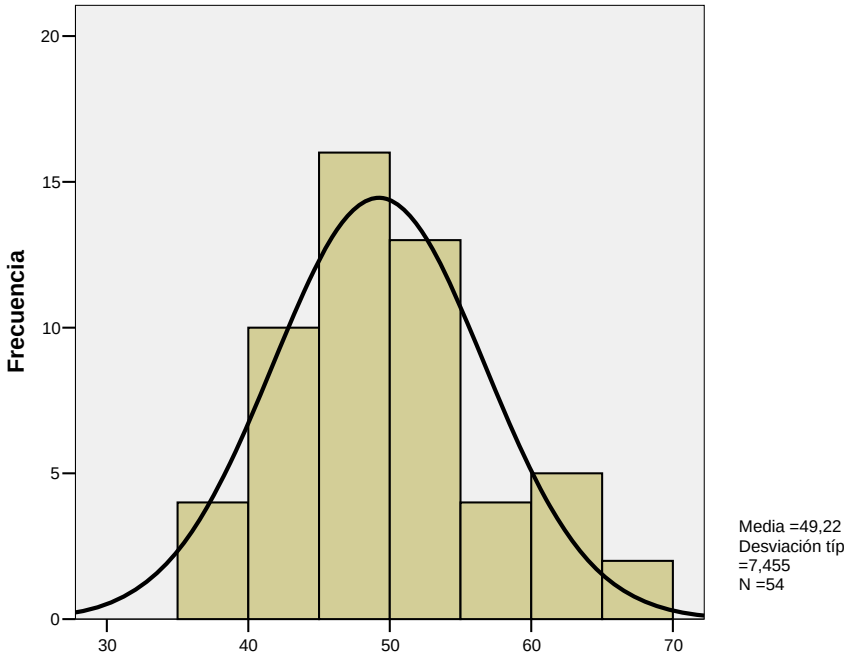
Del total de personas que respondieron al cuestionario y atendían pacientes en su práctica habitual, algo más de la mitad eran mujeres (54 %). Sin embargo, esta diferencia no fue estadísticamente significativa (p=0,32) invirtiéndose dicha proporción entre aquéllos que no atendían a pacientes (figura 4.5).

Figura 4.5. Diferencia de sexo en la asistencia a pacientes.



La edad oscilaba entre los 36 y los 66 años, con una media de 49 y una desviación típica o estándar de 7,4 años. No se observaron diferencias en la edad según el sexo, ni entre aquellos que atendían o no a pacientes en su consulta (p=0,80 y p=0,74 respectivamente). La distribución por edad podemos observarla en la siguiente figura 4.6.

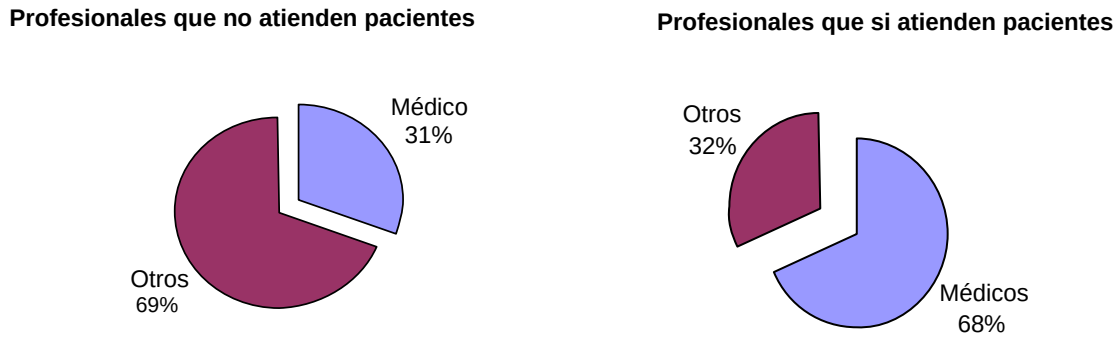
Figura 4.6. Distribución por edad de los profesionales que atienden a pacientes



Sin embargo, sí se encontraron diferencias en la titulación entre los que atendían directamente a pacientes y los que no lo hacían (figura 4.7). Así, mientras que el 68 % de los primeros eran médicos, el porcentaje de médicos entre los segundos no llegaba a un tercio, siendo esta diferencia en la distribución porcentual estadísticamente significativa (p= 0,01) .

El 73 % era doctor y el 19 % profesor universitario.

Figura 4.7. Distribución respecto a la titulación y la atención directa a pacientes.



Experiencia

El tiempo medio que los profesionales llevaban proporcionando estos servicios fue de 17 años, con una desviación estándar (DS= 9) de 9. La media del número de pacientes asistidos por semana llegó a 15 (DS=15), siendo la mediana de 10; se observó una gran variabilidad: algunos profesionales veían un paciente a la semana por término medio y otros, hasta 70.

No se observaron diferencias estadísticamente significativas según el sexo del profesional, ni en cuanto a los años de experiencia (p=0,85) ni en el número de pacientes atendidos a la semana (p=0,08), aunque en este último caso, los hombres veían de media en torno a 7 pacientes más a la semana que las mujeres.

En cambio, sí se observaron diferencias estadísticamente significativas en relación a la formación académica, siendo el colectivo de médicos el que presentó una mayor experiencia tanto por el número de años dedicados a esta labor [8,3; IC 95%:(3,6;12,1)] como por el número de pacientes atendidos a la semana (12,3; IC 95%: [6,4 ; 18,2]).

Tabla 4.6. Experiencia según formación académica

	Formación académica	**N**	**Media**	**Desviación típica**	**Error típico de la media**
Años de atención	Médico	39	19,31	8,679	1,39
	Otros	18	11,06	6,699	1,579
Nº citas a la semana	Médico	39	18,44	16,656	2,667
	Otros	18	6,17	5,261	1,24

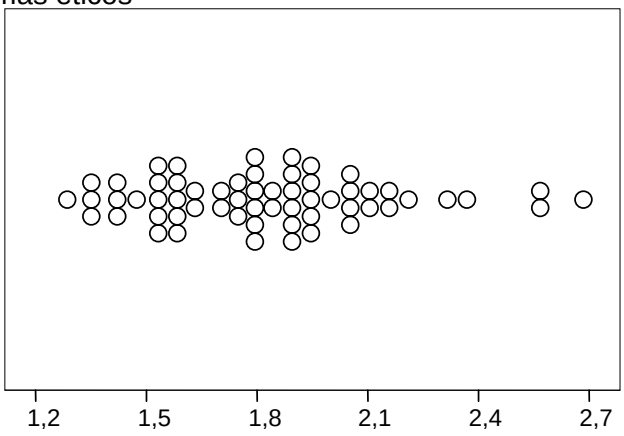
	Test de Levene	**Diferencia de medias**	**Error típico de la diferencia**	**95% Intervalo de confianza para la diferencia**	
				Inferior	**Superior**
Años de atención	Se han asumido varianzas iguales	8,252	2,313	3,616	12,888
Nº citas a la semana	No se han asumido varianzas iguales	12,269	2,941	6,364	18,174

4.5 Frecuencia de problemas éticos (sección B de la encuesta)

Los profesionales encuestados respondieron que los dilemas éticos no se presentaban con mucha frecuencia en su consulta habitual.

De esta manera, la frecuencia del conjunto de dilemas se evaluó entre uno (nada frecuente) y cuatro (muy frecuente); se obtuvo una media de aparición de problemas de 1,82 con un IC 95% [1,74 a 1,90] y una mediana de 1,78 (figura 4.8).

Figura 4.8. Conjunto de profesionales según la valoración de la frecuencia de problemas éticos



No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la percepción de la frecuencia global de aparición de problemas según la titularidad del centro (p=0,90), formación académica (p=0,18) o el sexo (p=0,06).

Como puede verse en la figura 4.9, las mujeres detectaban más frecuencia de dilemas éticos. La diferencia según el sexo rozó la significación estadística.

En cuanto a la formación académica, sí se encontraron diferencias entre el número de pacientes atendidos a la semana, su edad y la percepción de aparición de problemas éticos. De esta manera, a mayor número de citas, mayor frecuencia de aparición de problemas (coeficiente de correlación=0,36 p=0,005), y a mayor edad menor, percepción de aparición de problemas (R = -0,39 p=0,003) (figura 4.10).

Figura 4.9. Detección de problema éticos según la formación académica y el sexo de los profesionales.

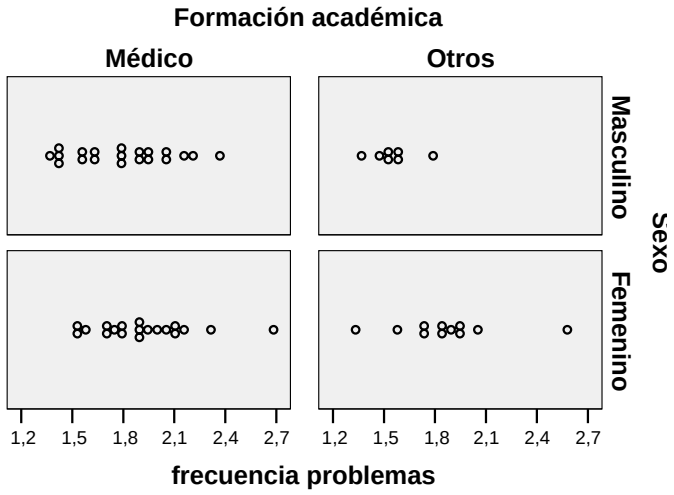
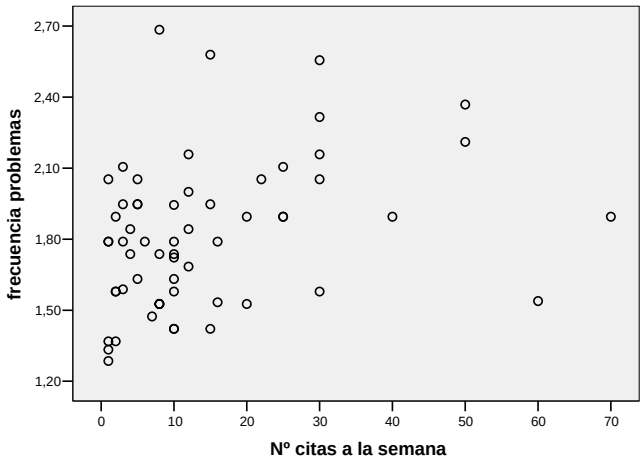
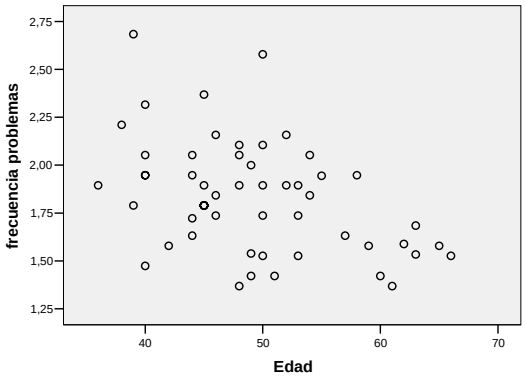


FIgura 4.10. Frecuencia de problemas éticos según la experiencia; edad y nº de citas semanales.





En la tabla 4.8 podemos ver el número y porcentaje de profesionales que consideró que aparecían bastante o muy frecuentemente problemas éticos relacionados con cada dilema ético.

Tabla 4.8 Frecuencia con que se afrontó cada cuestión ética/profesional (n=59)

Dilema ético estudiado (1)	**n** (2)	%
Dificultades para actualizarse	11	18,6
Conflicto de valores	0	0,0
Incertidumbre del resultado del test	24	40,7
Necesidad de retener información	1	1,7
Dirigismo/no dirigismo	3	5,1
Conducta profesional inadecuada	5	8,5
Consentimiento informado	27	45,8
Identificar el paciente principal	7	11,9
Confidencialidad	3	5,1
Errores de colegas	14	23,7
Limitación de recursos		
Restricciones de tiempo	18	30,5
Restricciones económicas	22	37,3
Restricciones administrativas	25	42,4
Discriminación	1	1,7
Problemas con la historia clínica, documentación	0	0,0
Competencias profesionales	15	25,4
Respuestas emocionales		
Del profesional	4	6,8
Del paciente	33	55,9
Diversidad cultural	15	25,4

(1) Cada dilema estudiado está definido en la tabla 3.1
(2) n representa el número de encuestados que señalaron como frecuente un dilema

Cuatro dilemas recibieron la calificación de "*nada frecuente":*

"*Conflictos de valores":* desacuerdos entre el profesional, los pacientes, la familia, o la sociedad sobre lo que se debe hacer, de acuerdo con los valores personales o profesionales.

"Discriminación": posible discriminación para el seguro o empleo por razones de la dotación genética.

"Problemas con los datos a reflejar en la historia clínica": El paciente solicita que algunos datos queden fuera del historial o que se registren de determinada forma.

"Necesidad de retener información": el profesional se pregunta si debe retener un dato concreto de la información porque a) el paciente no desea saber o no será capaz de entenderla, b) se obtiene información no cubierta ni prevista o c) se duda sobre la necesidad, o no, de establecer un nuevo contacto familiar.

Más del 35% de los profesionales identificó como habitual (bastante o muy frecuente) cinco de los temas o problemas éticos estudiados. Estos fueron el consentimiento informado (45,8%), la incertidumbre del resultado del test (40,7%), las restricciones administrativas (42,4%), las económicas (37,3%) y las respuestas emocionales del paciente (55,9%).

Según estos resultados podríamos agrupar los problemas en tres categorías:

Muy frecuentes (más del 35% de los profesionales la consideraron habitual*)
- consentimiento informado,
- restricciones administrativas,
- restricciones económicas
- incertidumbre de los resultados,
- reacciones emocionales del paciente

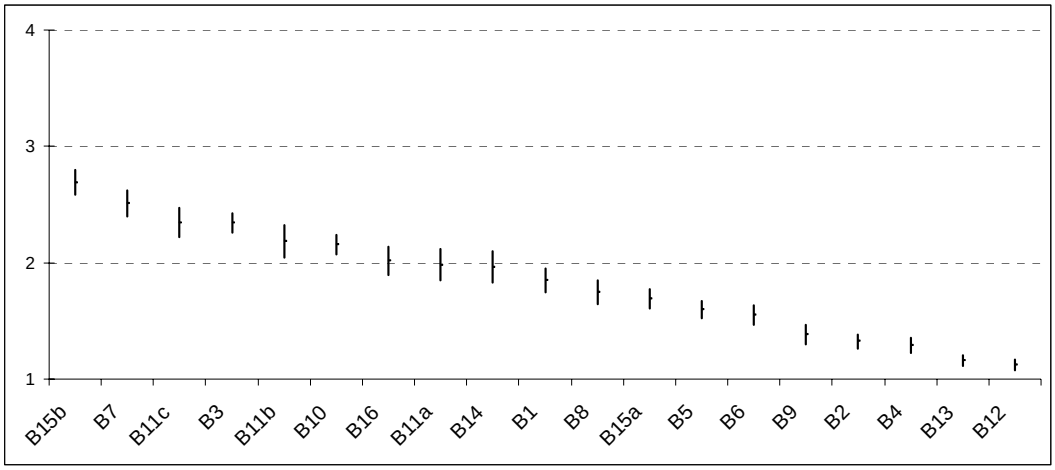
Frecuentes (10-35%)
- errores de colegas,
- diversidad,
- restricciones de tiempo
- competencias profesionales (rol del genetista)errores de colegas,
- dificultades para actualizarse,
- identificación del paciente principal (caso índice).

Poco frecuentes (0-10%)
- dirigismo/no dirigismo,
- necesidad de retener información,
- respuestas emocionales del profesional,
- conducta inadecuada de otros profesionales (investigación etc.),
- confidencialidad,
- discriminación,
- problemas con la historia clínica (documentación)

*Se considera habitual cuando para el profesional se presentaban bastante o muy frecuentemente.

En la figura 4.11 se indican las puntuaciones medias obtenidas para cada dilema ético de la sección B. Como puede verse, el primer puesto lo ocupan las respuestas emocionales del paciente y el último, la discriminación.

Figura 4.11. Puntuaciones medias de cada dilema ético de la sección B.



B1 Actualización profesional	B11a Asignación de recursos (restricción de tiempo)
B2 Conflictos de valores	B11b Asignación de recursos (restricción económica)
B3 Afrontar la incertidumbre	B11c Asignación de (restricción administrativa)
B4 Retención de información	B12 Discriminación
B5 Dirigismo / no dirigismo	B13 Documentación
B6 Conducta profesional inadecuada	B14 Cuestiones de identidad profesional
B7 Información para el consentimiento	B15a Respuestas emocionales del profesional
B8 Identificar paciente principal	B15b Respuestas emocionales del paciente
B9 Confidencialidad	B16 Cuestiones de diversidad
B10 Error de un colega	

Al analizar si en algún item existían diferencias en la manera de responder según las características del profesional, encontramos que las mujeres afrontaban más problemas relacionados con la actualización profesional ($p=0,04$); los médicos, una mayor frecuencia de problemas en el tratamiento de la confidencialidad ($p=0,04$) y en las cuestiones de diversidad ($p<0,01$), y, finalmente, los profesores universitarios, una mayor frecuencia de errores de colegas que aquellos que no lo eran ($p<0,01$).

Al comprobar si la experiencia influía en la respuesta del profesional, aquellos que atendían un mayor número de pacientes a la semana respondieron con una mayor percepción de problemas relacionados con el dirigismo (p=0,01) y con la confidencialidad (p=0,02). Y aquellos que contaban con más años de experiencia encontraron menos problemas relacionados con las repuestas emocionales de los profesionales (p=0,043).

La variable que más influyó a la hora de explicar las diferencias en las diversas respuestas fue la edad. De esta manera, aquellos profesionales que tenían más edad se enfrentaron a menos problemas en los dominios siguientes: *conflicto de valores* (p=0,002), *conducta inapropiada del profesional* (p=0,016), *confidencialidad* (p=0,026), *restricciones económicas y administrativas* (p<0,001 y p=0,004 respectivamente) *y respuestas emocionales del profesional* (p=0,002).

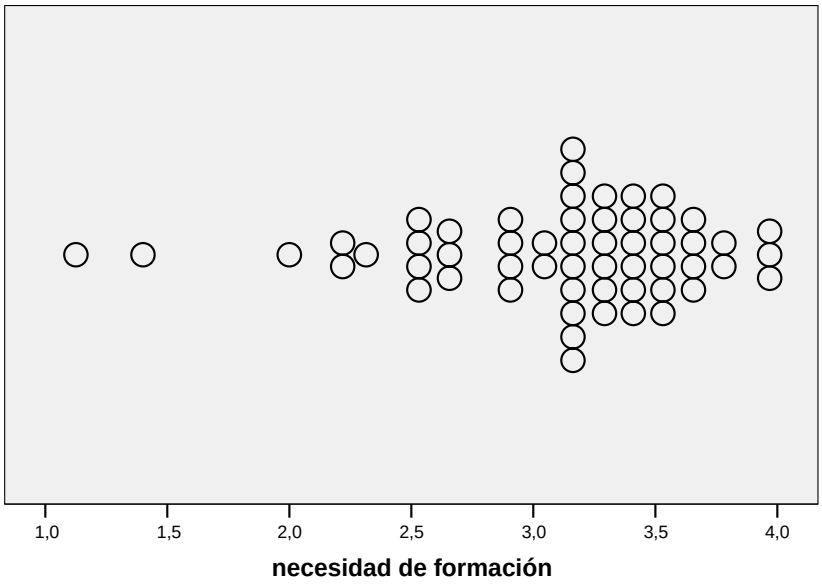
4.6 Estrategias para la formación de genetistas (sección C de la encuesta)

De las 72 encuestas recibidas, 59 respondieron a la sección C de recomendaciones para la formación de médicos generales

En general, se consideró importante la formación de los profesionales de atención primaria en los aspectos éticos del asesoramiento genético.

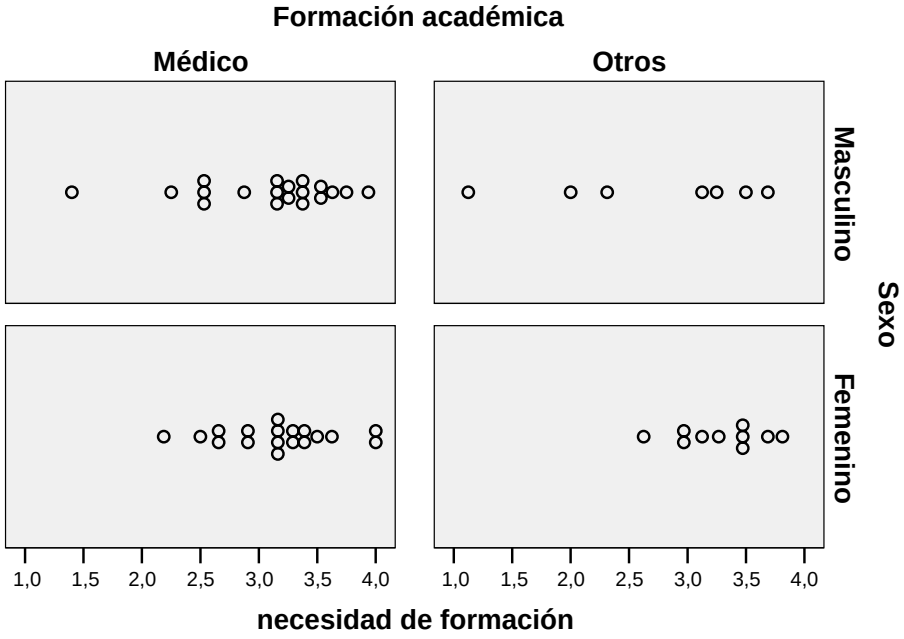
De esta manera, la valoración de las necesidades de formación del conjunto de dilemas éticos, calculada entre uno (nada importante) y cuatro (muy importante), ofreció una media de 3,10, con un IC 95% [2,94 a 3,25] y una mediana de 3,19 (figura 4.12).

Figura 4.12. Densidad según su valoración de las necesidades de formación en los dilemas éticos.



Existió bastante homogeneidad en las respuestas, de modo que no se hallaron diferencias estadísticamente significativas en la percepción de la importancia de formación en aspectos éticos en función del sexo (p = 0,16), la formación académica (p = 0,69), la titularidad del centro (p = 0,50), la edad del profesinal (p = 0,73), los años de experiencia (p = 0,46) o el número de pacientes que atendía a la semana (p = 0,51). La formación se consideró importante en todos los casos (figura 4.13).

Figura 4.13 Densidad según su valoración de necesidad de formación en los dilemas éticos en función de la formación académica de los profesionales.



Todos los ítems fueron valorados como importantes o muy importantes por más del 50 % de los profesionales. En la tabla 4.9 podemos apreciar el número y porcentaje de respuestas que calificaron cada dilema ético como importante o muy importante.

Tabla 4.9 Frecuencia de la necesidad de formación en los distintos dilemas éticos.

Dilema ético estudiado (1)	**n** (2)	%
Establecer las competencias profesionales ante un paciente con problemas genéticos	39	66,1
Mantenerse al día en el campo de la genética	54	91,5
Solucionar conflictos de valores con los pacientes	42	71,2
Afrontar la incertidumbre del resultado del test	47	79,7
Decidir la necesidad de retener información	32	54,2
Decidir grado de dirigismo	35	59,3
Responder ante la explotación de pacientes por los investigadores	29	49,2
Obtener el consentimiento informado	41	69,5
Identificar el paciente principal	50	84,7
Mantener la confidencialidad	50	84,7
Intervenir tras errores de colegas	41	69,5
Solucionar limitación de recursos	45	76,3
Corregir posible discriminación	42	71,2
Decidir si excluir determinada información de la historia clínica por el bien del paciente	31	52,5
Controlar las respuestas emocionales	40	67,8
Responder en genética a cuestiones transculturales (Diversidad)	42	71,2

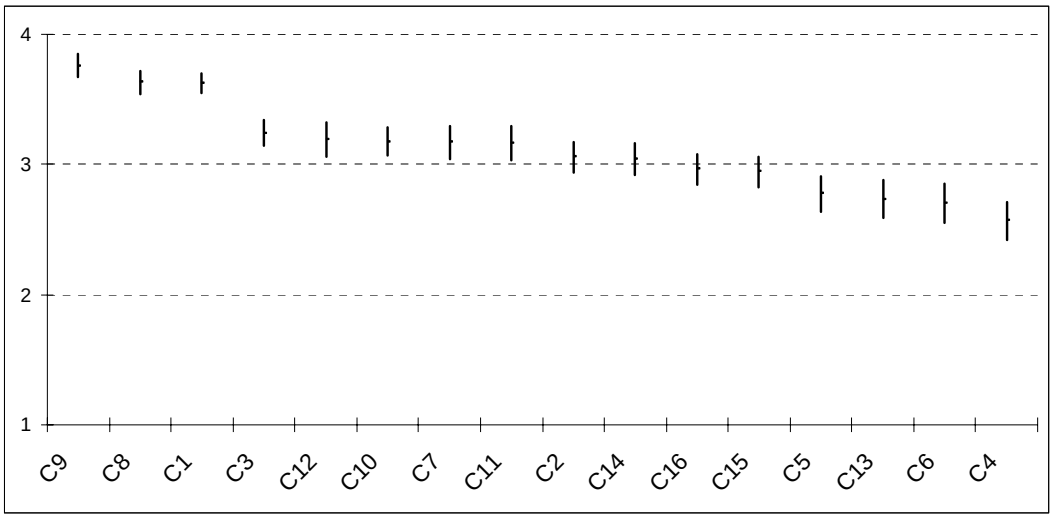
(1) Cada dilema estudiado está definido en tabla 3.1
(2) n representa el número de encuestados que señalaron como frecuente un dilema

Los dilemas éticos que con más frecuencia (más del 75% de las respuestas) se consideraron importantes o muy importantes para la formación fueron:

- Mantenerse al día en el campo de la genética (91,4%)
- Mantener la confidencialidad (84,7%)
- Afrontar la incertidumbre del resultado del test (77,6%)
- Obtener el consentimiento informado (75,8%)

En la figura 4.14 se indican las puntuaciones medias de las necesidades de formación de los médicos de atención primaria en cada uno de los dilemas éticos expuestos en la sección C. Como puede verse, el primer puesto lo ocupa la confidencialidad y el último, la retención de información.

Figura 4.14. Puntuaciones medias de cada dilema ético de la sección C.



C1 Actualización profesional	C9 Confidencialidad
C2 Conflictos de valores	C10 Error de un colega
C3 Afrontar la incertidumbre	C11 Asignación de recursos
C4 Retención de información	C12 Discriminación
C5 Dirigismo / no dirigismo	C13 Documentación
C6 Conducta profesional inadecuada	C14 Cuestiones de identidad profesional
C7 Información para el consentimiento	C15 Respuestas emocionales
C8 Identificar paciente principal	C16 Cuestiones de diversidad

Al analizar si en alguna dimensión existían diferencias en la manera de responder según las características del profesional, observamos que los médicos habían dado más importancia a la formación en cuestiones de diversidad que los no médicos (p=0,01) y los doctores, a la identificación del paciente principal (p=0,03) frente a los licenciados.

La experiencia del profesional apenas influyó en la manera de responder a las preguntas, encontrándose significación estadística únicamente en dos dimensiones. Así, la actualización profesional fue considerada menos importante por aquellos que atendían a un mayor número de pacientes a la semana (p=0,032) y, sin embargo, los que llevaban más años trabajando le concedían más importancia (p=0,001). La formación en temas de discriminación tuvo menor importancia para los profesionales más experimentados (p=0,021)

4.7 Clasificación de los casos clínicos reales (sección D de la encuesta)

En la sección D se ha pedido a los encuestados que describieran algún problema difícil y concreto que les hubiera planteado dudas y también por las estrategias que recomendarían para su solución. Contestaron esta parte de la encuesta un 49,2 %.

Había situaciones complejas que se asignaron a más de un dominio.

De los 35 encuestados que respondieron a la sección D exponiendo casos conflictivos personales, 21 eran mujeres (60%) y 14 hombres (40%).

Los 35 participantes relataron, en total, 37 casos clínicos que se clasificaron una o más veces dentro de los 16 temas éticos descritos en la tabla 1. Algunos casos se asignaron a hasta cuatro ítems por la complejidad de las situaciones. En total, se hicieron 81 clasificaciones, como ilustra la tabla 4.10

No todos los ítems estaban representados. Por ejemplo, ningún genetista aportó ningún caso de discriminación, en consonancia con el apartado de frecuencias de dilemas éticos (sección B). Sin embargo, en la descripción de los casos clínicos reales se hace mención a dos situaciones –conflictos de valores o problemas con la historia clínica– que aparecían con una frecuencia nula en la sección B.

Tabla 4.10. Clasificación de los casos clínicos aportados por los profesionales

Clasificación ética/profesional	n	%
Confidencialidad	17	21
Respuestas emocionales	11	13,6
Consentimiento informado	17	21
Conflictos de valor	4	4,9
Determinación del paciente principal, caso índice	6	7,4
Incertidumbre	5	6,2
Dirigismo/no dirigismo	4	4,9
Identidad profesional	5	6,2
Diversidad	2	2,5
Actualización	3	3,7
Errores profesionales	2	2,5
Discriminación	0	0
Documentación	2	2,5
Asignación de recursos	1	1,2
Retener información	1	1,2
Conducta profesional inadecuada. Investigación.	1	1,2
Total clasificaciones	81	

A continuación, se define cada tema y los problemas que han surgido de cada uno de estos.

- Confidencialidad (n=17). Compartir, o no, la información privilegiada con miembros de la familia u otros. Surgieron cuatro problemas: 1. Enfrentarse a la negativa del paciente a informar a familiares de riesgo. 2. Obligación de confidencialidad ante la negativa de la madre a realizar pruebas a los hijos por no ser del padre legal. 3. Presencia de la pareja en la entrevista para asesoramiento genético cuando se trate de diagnóstico prenatal y una opción sea el aborto. 4. Percibir que se tiene la obligación de preservar la confidencialidad frente a un familiar fallecido.
- Consentimiento informado (n=17). El asesor en genética duda de que el paciente este en condiciones de otorgar el consentimiento por la complejidad de la información recibida, la coerción, la minoría de edad o la incapacidad psíquica fundamentalmente. De las respuestas surgieron tres problemas: 1. Consentimiento para pruebas presintomáticas de enfermedades de aparición tardía por parte de menores de edad y otros familiares que no habían solicitado la prueba. 2. Evaluar la capacidad de comprensión del paciente. 3. Consentimiento de los dos progenitores para realizar test genéticos a los hijos.
- Respuestas emocionales (n=11). Afrontar las reacciones emocionales intensas debidas a la información genética, incluidas las del paciente, de los familiares y del propio profesional. Surgieron dos problemas: 1. Frustración del profesional cuando el paciente, tras ser adecuadamente informado, no acepta el asesoramiento más indicado y justificado. 2. Hacer responsable a los profesionales de su situación anímica después de conocer los resultados y como consecuencia de éstos.
- Determinación del paciente principal (n=6). Con quién se contrae la obligación cuando hay varios miembros de la familia implicados. Surgieron dos problemas: 1. Determinar el paciente principal en el diagnóstico prenatal a la hora de comunicar los resultados: ¿mujer embarazada o la pareja? 2. Efectuar pruebas genéticas presintomáticas cuando para confirmar el diagnóstico familiar se debe someter antes a un pariente afectado a esa misma prueba.

- Incertidumbre (n=5). No poder asegurar la manifestación clínica de una alteración genética determinada. Informar de probabilidades, no de certezas en muchas ocasiones. No se identificaron problemas.
- Cuestiones de competencias profesionales (n=5). Surgieron dos problemas: 1.Reivindicación por parte de los genetistas de su papel como asesores genéticos frente a otros profesionales. 2. Situaciones donde se hace necesaria la colaboración entre el genetista y otro especialista (elaboración de protocolos) como el neurólogo, cardiólogo, oncólogo, ginecólogo etc.
- Conflicto de valores (n=4). Conflicto entre los valores del profesional con los del paciente, o con los de la familia, con otro profesional o la sociedad. También conflicto de intereses entre los familiares. Surgieron dos problemas: 1. Derivar al paciente cuando solicita selección embrionaria o aborto y el profesional no está de acuerdo con la interrupción de embarazo. 2. Con otros profesionales, especialistas para la indicación de estudio genético en ciertas enfermedades estigmatizantes para el paciente.
- Dirigismo/no dirigismo (n=4). Grado en el que el profesional debe influir en la toma de decisiones del paciente. Surgieron tres problemas: 1. No responder nunca a la pregunta ¿que haría usted en mi lugar? 2. Respetar la decisión del paciente y apoyarla sea cual sea. 3. Saber aconsejar de forma “profesional” cuando el caso lo requiera ya sea por incapacidad del paciente de comprender u otra razón.
- Error de colegas (n=2). Hacer frente a las consecuencias de errores involuntarios cometidos por los profesionales sanitarios colegas. Surgió un problema: Profesionales que no siguen un protocolo para no alargar el proceso de asesoramiento con las carencias que esto conlleva.
- Cuestiones de diversidad (n=2). Diferencias culturales del paciente y el medio profesional donde es atendido. Entre ellas la etnia y la religión son las detectadas en nuestro medio. Surgió un problema: La mujer que en algunas culturas puede ser repudiada por sufrir alguna tara transmisible a los hijos, o por infertilidad (situación que impone al médico el deber médico primordial de “no hacer daño”).
- Documentación clínica (n=2). Respecto a la inclusión o exclusión de determinados datos en la historia clínica del paciente. Surgió un problema:

No incluir resultados de pruebas presintomáticas de enfermedades de aparición tardía en la historia clínica.

- Conducta profesional inadecuada (n=1). Conducta impropia de otros profesionales. En general, situaciones de falta de respeto a los derechos del paciente en investigación en lo que respecta al consentimiento.
- Discriminación (n=0). Dudas sobre una posible consideración discriminatoria en el ámbito laboral, de seguros o social basada en pruebas genéticas. Estas situaciones estarían relacionadas con pacientes con riesgo de trastornos neuromusculares de tipo autosómico dominante de inicio en la vida adulta. También en procesos cancerosos familiares. No hemos tenido ningún caso donde se detectara este problema.

En la segunda parte de la sección D de preguntas abiertas se propuso al encuestado que describiera estrategias o recomendaciones para la solución del problema relatado.

En la taba 4.8 se clasificaron las estrategias que aportaron los genetistas para solucionar problemas éticos/profesionales en los casos particulares relatados por ellos. En total se identificaron 53 estrategias.

Tabla 4.8

Problemas ético/profesionales	Nº	%
Consentimiento informado	17	32.0
Confidencialidad	16	30,1
Competencias profesionales	8	15,0
Celo profesional	4	7,54
Reacciones emocionales	4	7,54
Otras	4	7,54
Total estrategias	53	

Las respuestas se clasificaron dentro de los 11 dominios que se exponen a continuación junto con algunos ejemplos.

Consentimiento informado (n=17)

- Comprobar el estado mental del paciente antes de dar la información.
- Evaluar el grado de comprensión del paciente. Caso: "*Ante una mutación patogénica en el ADN mitocondrial, de transmisión por vía materna, en una mujer afecta y embarazada, en la que el niño porta la mutación y probablemente desarrollará la enfermedad, y que a pesar del diagnóstico, de nuevo se queda embarazada y engendre otro hijo con una tasa, como el anterior, de ADN mutado y por tanto con muchas posibilidades de sufrir la enfermedad con igual o mayor gravedad que la madre". "Creo que hay que trasmitir la información lo mas claramente posible, adaptándola al grado de comprensión del paciente y exponiendo las dudas que aún la ciencia no tiene resueltas"*
- Ser muy claros, sinceros en las limitaciones, que la información sea comprensible y completa. Caso: "*Dar consejo en una enfermedad dominante con penetrancia variable de suficiente gravedad y aparición tardía cuando no conocemos las bases de esa penetrancia".* En este caso, el genetista apunta cómo aconsejaría actuar: 1º Exponer todas la posibilidades con honestidad y realismo. 2º Exponer lo que las técnicas moleculares pueden ofrecer. 3º Evaluar el grado de comprensión por parte del paciente. 4º Escuchar las utilidades e intereses del paciente. 5º Aceptar su decisión o si no se produce, aconsejar procurando no ser excesivamente dirigista.
- Cuando se puede obtener información indirecta de otros familiares, solicitar consentimiento de estos para obtenerlo.
- Repetir las entrevistas para aclarar dudas
- No hacer pruebas presintomáticas en menores de edad
- No presionar y dejar tiempo para la autorreflexión.

Confidencialidad (n=16)

Surgen dos grandes temas relacionados con la confidencialidad debida al paciente.

Determinar los límites intrafamiliares (n=12). El asesor se encuentra que la obligación de respetar la confidencialidad del paciente le obstaculiza para poder emitir el informe genético correctamente debido a la negativa del paciente de comunicar a otros familiares la necesidad de su estudio. Los asesores intentan convencer al paciente principal, una vez identificadas la necesidad y la

responsabilidad de comunicarlo a sus parientes. Recomiendan darle tiempo para la reflexión. Pactar tipo de información que se dará a los familiares. En casos graves creen que es prioritario avisar a los familiares de su riesgo.

"Paciente de 25 años con antecedentes familiares (abuelo paterno) de enfermedad de Huntington que nos solicita un estudio presintomático de la enfermedad. El paciente ha sido explorado por un neurólogo y o presenta sintomatología en al actualidad. El paciente está claramente ansioso por el tema y nos solicita la realización del estudio de forma inmediata". El asesor recomienda tener más entrevistas con el paciente para poder conocerle y tranquilizarle respecto a la rapidez del estudio ya que los resultados no cambiarán el transcurso futuro de la enfermedad. Además hacerle ver que los análisis nos dan de forma indirecta información de personas que no nos solicitan nada, en concreto su padre. Debemos solicitar un permiso por escrito del padre del paciente que no exprese inconveniente en obtener este tipo de información.

- Dudas de la paternidad (n=4). Como resultado de los estudios genéticos, se descubre que los hijos no son del padre, éste no lo sabe y la madre pide confidencialidad. En general el asesor recomienda aceptar la confidencialidad a la madre. "*Familia con Enfermedad de Huntington, padre afectado, 5 hijos mayores de 18 años de los que 2 están afectados, el resto inician el proceso de preparación psicológica para pasar el test genético. En la mitad del estudio la madre confiesa al genetista que uno de los hijos que esta en el proceso no es de su padre (el enfermo). El chico es genéticamente sano pero ella pide confidencialidad. El chico pasa todo el proceso como uno más".*

Competencias profesionales (n=8)

- Deber remitir al paciente siempre a un servicio especializado en genética para recibir asesoramiento (n=4). Un genetista no aporta ningún caso clínico pero sí da unas pautas o recomendaciones de cómo se debería realizar el asesoramiento genético.
- *"Es fundamental que las consultas sean realizadas por un especialista en Genética (cuando se realiza el diagnóstico y cuando se informa de éste al paciente y la familia). Los médicos de asistencia primaria no tienen en este momento y menos en España el grado de formación y especialización suficientes para afrontar este tipo de consultas. Por ello difícilmente podrán*

intervenir para corregir errores de otros profesionales. El rol que corresponde a médico de familia o generalista es: 1. Garantizar el acceso del paciente a una consulta de Genética especializada. 2. Facilitar el acceso del paciente y sus familiares al diagnóstico genético aún cuando se realice en otra comunidad o país. 3. Facilitar el seguimiento del asesoramiento genético. 4. Seguir la evolución y tratamiento si lo hubiere".

Celo profesional (n=4)

El genetista siente frustración cuando el paciente no evita la transmisión a su descendencia de alguna alteración a pesar de ser informado pero reconoce que debe respetarse la decisión del paciente.

"Paciente varón con fibrosis quística que acude con su pareja porque desean tener hijos. El 95% de los enfermos de fibrosis quística son estériles por agenesia de conductos deferentes. Se les plantearon distintas opciones después de recordarles que muy probablemente él era estéril. Se les aclaró que la descendencia sería portadora obligada de la enfermedad y que existía un riesgo de aproximadamente 1 en 200 de que la descendencia padeciera fibrosis quística (descartando a la mujer como portadora). Ellos insistían en la fertilización in Vitro que en su caso obligaría hacer una biopsia de testículo, técnica de ICSI (inyección intracitoplásmica del espermatozoide). Se les recordó las otras posibilidades la inseminación heteróloga y la adopción".

Reacciones emocionales (n=4).

- Apoyo psicológico previo y posterior al asesoramiento.
  "Paciente sintomático con enfermedad de Huntington que tras informarle de su condición culpa a esta información de sus cambios personales y familiares". El asesor aconseja asegurarse de que el paciente está psíquicamente en condiciones de afrontar una información que suponga conocer su condición de afecto de una enfermedad grave e invalidante física y psíquicamente.
- Abstraerse de sentimientos personales.
  "No ponerse en el lugar del paciente para decidir aunque él nos lo pida"

Otras estrategias propuestas (n=4)

- Actualización en genética de especialistas y médicos de atención primaria.

- Cuando hay objeción de conciencia informar de la posición personal y derivar a otro centro al paciente.
- Pedir ayuda a otros compañeros para reforzar el asesoramiento.
- Valorar la experiencia de otros colegas en base a la información obtenida (p. ej., implantar o no un desfibrilador a un sujeto con una mutación en un gen sarcomérico, cuando un cardiólogo pregunta al genetista cómo abordar el problema).

5. DISCUSIÓN

La investigación ética trata de determinar las características de “lo moral”, es decir, “lo bueno”; para ello, es necesario recurrir a algún indicador “moral” que sea susceptible de un análisis intersubjetivo. Hemos tomado como indicadores morales de nuestro estudio los 16 ítems de la encuesta. No hemos pretendido investigar las categorías o características de cada indicador moral, por sí mismo, por su importancia, por las repercusiones o por su significación, sino obtener la opinión, convicciones y experiencia de quienes trabajan profesionalmente en este campo y han de resolver y afrontar sus dilemas éticos en el contexto de los cambios que experimenta hoy nuestra sociedad. Hemos utilizado el marco de referencia del consenso universal (ver toda la documentación normativa aportada en el anexo 3) y comprobado que cada uno de los datos utilizados, como la confidencialidad, la discriminación, la ocultación de datos, el perjuicio a terceros, el respeto de la autonomía, los errores profesionales, la investigación improcedente, etc., tiene su categoría de *valor moral.* Debe considerarse asimismo que la investigación ética suele encontrar obstáculos para justificar los enunciados normativos, lo cual puede influir en la falta de homogeneidad de algunas opiniones en el campo profesional.

Hoy en día es frecuente una visión filosófica cientificista y positivista que niega la posibilidad de una fundamentación racional de los juicios morales e identifica la ciencia con el conocimiento, como explica J. Habermas. El *racionalismo crítico* surge por los inconvenientes del cientificismo y su consecuencia es la complementariedad. La forma de racionalidad tecnológica medios-fines era el único modelo de normas según el que se podían evaluar las acciones para entenderlas, no para valorarlas. Esto es lo que Apel denominaba “complementariedad” entre la esfera pública (que sólo admite las leyes de la racionalidad cientificotécnica) y privada (a la que pertenecen las decisiones personales prerracionales y viene regida por el existencialismo, sea religioso o no). El *racionalismo crítico* muestra cómo la ética ha sido inmunizada frente a toda posible crítica, proveniente de las ciencias o de la filosofía; las decisiones prácticas entran, por tanto, en el ámbito de lo subjetivo (A. Cortina).

Si únicamente puede considerarse “saber objetivo” al que tiene ante sí el objeto, no hay mas objetividad que el saber científico, de ahí que se identifique el

conocimiento con la ciencia. Este hecho hace que en las relaciones *teoría-praxis* y *conocimiento-decisión* se separen; a los elementos y a la teoría y el conocimiento científico se les adjudica toda posible objetividad y racionalidad, mientras que las decisiones morales y la praxis quedan relegadas al ámbito de lo subjetivo, de los sentimientos y de las preferencias irracionales. Precisamente ése es el terreno en que se desarrolla el tema que hemos estudiado, *el asesoramiento genético* y su problemática ética, donde la praxis del profesional es muy delicada y se encontraría en el centro de las dos posiciones, la objetividad de la ciencia y la subjetividad de la decisión, entre la teoria y conocimiento científicos y la práctica clínica con el enfermo.

En nuestro estudio, si aplicamos el modelo cientificista, nos encontramos con la separación que existe entre el conocimiento neutral, desinteresado, libre de toda influencia y objetivo por parte del profesional que diagnostica, informa y trata, y el modelo del racionalismo crítico, donde las decisiones de orden moral, religioso o político del paciente no son neutrales, sino comprometidas y sometidas a la lógica de las convicciones, a la voluntad y a la subjetividad.

El mundo moral obliga a reflexionar sobre él ante la urgencia para tomar decisiones en la vida cotidiana y esto exige deliberar y elegir entre las diversas opciones o cursos de acción existentes, teniendo en cuenta el marco científico en sus situaciones, los valores éticos en juego, o la dinámica comunicativa y de toma de decisiones, los requisitos legales y el respeto a los principios morales fundamentales y a aquellos propios de los agentes que participan. Esta situación es de la que partimos en el proceso del asesoramiento genético.

La ética, en esencia, es una actividad humana fundamentalmente comunicativa. Los seres humanos basan sus actos en argumentos éticos. En medicina siempre han estado presentes de forma especial y hoy, en genética, parece indispensable profundizar en los aspectos éticos que esta especialidad conlleva.

Estado de la especialidad de genética en España

En lo referente a la recogida de los datos demográficos, cabe destacar la inexistencia de la especialidad de genética clínica en nuestro sistema de formación y especialidades médicas. En consecuencia, el desarrollo de la especialidad y la formación de los profesionales se establece de forma muy dispar. A diferencia de otros países no existe una regulación de la formación en esta especialidad. En estos momentos, es la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) la que emite un título con unos requisitos que ella misma establece. También es frecuente encontrar que algunos de estos profesionales ni siquiera poseen este título, por no ser necesario para su actividad, sobre todo si se desarrolla fundamentalmente en el ámbito del laboratorio.

Ciertamente, todo depende de la evolución de estos conocimientos; si en la década de los 60 se desarrollaron los campos de la *genética bioquímica*, la *biología molecular,* la *citogenética* clínica y la *dismorfología*, la de 1970 fue determinante para el *diagnóstico prenatal* de los trastornos genéticos. Ante estos avances, en la década de 1980 se establecieron en Estados Unidos los primeros exámenes de la especialidad y la American Board of Medical Specialities (ABMS) reconoció este nuevo campo de la medicina. En España, la Comisión Nacional de Especialidades no la ha reconocido aún. La mayoría de los genetistas, que han respondido a nuestro estudio, lleva más de diez años ejerciendo en este campo, por lo que pensamos que su acreditación no plantearía grandes dificultades.

Dado el auge que está tomando la realización de pruebas genéticas, sobre todo en oncología y otras especialidades ajenas a las clásicas enfermedades genéticas, presumimos que se tendrán que incorporar más especialistas a esta área y que, por tanto, será indispensable instaurar una formación reglada previa.

Los profesionales de la genética, además de médicos, pueden ser biólogos, químicos o farmacéuticos con actividades específicas en el laboratorio; en otros casos, se trata de médicos clínicos especializados en neurología, hematología o pediatría, ya que estas especialidades abarcan un amplio campo de enfermedades hereditarias; por eso, son las especialidades que primero se han acercado a la genética. Todos los profesionales, que hoy están ejerciendo, se denominan genetistas, aunque en otros países ya existen distintas

subespecialidades (Biescker BB. 2001). En Inglaterra, por ejemplo, hay asesores genetistas especializados, también entre los profesionales de enfermería (Skirton, H., et al., 2003b). En EEUU o Canadá se obtiene un certificado de especialización en genética médica y otro de "*genetic counselors"* como subespecialización que proporciona la ABMS.

El gran desarrollo clínico previsible de la genética condicionará, con toda seguridad, la regulación de la especialidad por la vía que actualmente se utiliza en nuestro país para todas las especialidades, que es la del examen nacional MIR (Médicos Internos y Residentes). También sería deseable que se ampliase la especialización a otros ámbitos sanitarios, como la enfermería, dada la complejidad de estas patologías y el importante apoyo que la enfermería puede proporcionar (Skirton,H., 2005). También resultará determinante el papel de la medicina de familia en atención primaria; estos profesionales asistirán al paciente en primera instancia con la realización de la historia familiar y elaborarán el árbol genealógico familiar; así pues, la detección de posibles indicaciones para un estudio genético les corresponderá a ellos (Williamson, R., y Robertson, S., 1999). En otros países ya está desarrollándose la subespecialidad de la genética en el campo de la asistencia primaria (Stagg Elliott, V., 2004).

Genetics in Primary Care (GPC) es un proyecto estadounidense para mejorar la formación genética de los estudiantes de medicina y de los residentes en medicina de familia. Los expertos en genética y atención primaria coinciden en que el esfuerzo educativo fructificará si se integra dentro de los programas de formación en atención primaria (Greendale, K., 2002). Según estos programas, los tres ejes clínicos de la formación en el asesoramiento genético comprenden: 1) interpretar los antecedentes familiares, 2) reconocer la utilidad clínica de la información genética que es aún hoy muy variable y 3) adquirir una competencia profesional demostrable (Skirton, H., 1998). Así mismo se identifican tres posibles zonas de controversia sobre las cuales habría que incidir en la preparación de esta disciplina, a saber: la importancia del asesoramiento *no dirigido* frente a la toma compartida de decisiones acerca de las pruebas genéticas, el valor intrínseco de la información genética cuando no afecta a la salud (investigación) y las indicaciones para la remisión al especialista en genética (Burke, W., 2002b).

Respecto a la formación académica, en nuestro medio cabe destacar la presencia de más médicos que de otros titulados y el que la enfermería no esté contemplada en ningún caso en esta actividad, a diferencia de lo que ocurre en otros países.

En España, la edad y el sexo de los profesionales del asesoramiento genéticos y la genética en general presentan unas características diferentes a otros países, como son: EEUU (Bower MA et al. 2002), Gran Bretaña Canadá o Australia. En nuestro país, el número de los hombres y mujeres es prácticamente igual, mientras que, en el estudio de Bower, las mujeres suponían la gran mayoría (94,5%) y además tenían menos de 45 años (87,6%). Esta diferencia en la concentración de profesionales y centros pudiera estar relacionada con el desarrollo del Sistema Sanitario Español durante los años 70-80 en los que se crearon grandes centros sanitarios que, además de asistenciales, eran universitarios. En lo que respecta al sexo, el motivo se relaciona con la incorporación más tardía de la mujer al mundo laboral.

Un dato llamativo, si bien aislado, obtenido de nuestro estudio es el hecho de que las consultas de genética especializadas en cáncer atiendan cada semana a un número de pacientes (70) mayor que la media habitual de una consulta tradicional de genética (2-3). Esto se puede interpretar como un cambio en el futuro perfil de la consulta de genética. El estudio de esta evolución, dadas las implicaciones lógicas de planificación y recursos, tanto humanos como técnicos, etc., será prioritario.

La diferencia hallada en la distribución de centros de titularidad privada o pública en las diferentes Comunidades Autónomas quizá refleje la nueva tendencia liberalizadora de la sanidad en nuestro país. Por otra parte, esta distribución de centros privados tiene una característica especial y es su carácter mayoritario en todo el noreste de la península. Este hecho pudiera deberse a la influencia del “turismo estable” en estas zonas y a las mejores comunicaciones.

Frecuencia de los dilemas éticos y profesionales

De las 16 cuestiones éticas estudiadas por nosotros, la discriminación genética y el dirigismo en el proceso del asesoramiento han sido las que menos se han detectado y, sin embargo, son las dos cuestiones que más preocupan y que más publicaciones han suscitado. Los cinco problemas o cuestiones éticas más frecuentes para nosotros fueron los relacionados con a) las respuestas

emocionales del paciente, b) la obtención del consentimiento informado, c) las restricciones administrativas, d) las restricciones económicas, no así las restricciones de tiempo (esto último puede indicar que la proporción de genetistas y pacientes atendidos es, hoy por hoy, equilibrada) y e) la incertidumbre del resultado del test.

Sólo hubo alguna diferencia en el sexo de los genetistas, al analizar las dificultades para la actualización y mantenimiento de la excelencia profesional. Las mujeres reconocieron con más frecuencia que los varones que, en ocasiones, se enfrentaban con dificultades para estar al día ante los rápidos avances biotecnológicos.

-Respuestas emocionales-

Otra cuestión ética muy estudiada en la literatura, en el contexto de los problema éticos derivados de los avances de la genética aplicada a la medicina, es la *respuesta emocional del paciente y/o del profesional;* en nuestro estudio se ha constatado que la enfermedad hereditaria lleva aparejada importantes reacciones emocionales, sobre todo del paciente; sin embargo, las reacciones conflictivas emocionales que se producen en los profesionales del asesoramiento genético también se ha valorado a menudo como un hecho conflictivo.

Numerosos estudios, sobre todo de cáncer de mama hereditario (Schlich-Bakker, K. J., ten Kroode, H. F. J., Ausems, M. G. E. M., 2006), demuestran la importancia de las reacciones emocionales que conlleva la realización del test genético para diagnosticar estas enfermedades. Dada la frecuencia de aparición de este problema, algunos autores recomiendan contar siempre con el apoyo psicológico tanto antes como después del test, y especialmente cuando el resultado de éste sea desfavorable (Wright, C. et al., 2002). En algunos centros ya está protocolizada la interconsulta con el psicólogo, en especial cuando se solicitan estudios de enfermedades genéticas neurológicas graves y de aparición tardía, como la enfermedad de Huntington. A la vista de estos resultados, para planificar estas consultas en el futuro parece lógico contar siempre con el suficiente apoyo psicológico, tanto para el paciente como para la familia. Para controlar estos efectos psicológicos indeseables, algunos autores creen imprescindible conocer previamente el concepto que el paciente tiene de lo que es una enfermedad genética, y reflejarlo en la historia cínica, así como reconocer

que tanto pacientes como asesores llevan al proceso sus experiencias previas, valores y expectativas de vida. (Skirton, H. y Eiser,C., 2003).

Dentro de la atención sanitaria jerarquizada, en las consultas de especialistas se deberían crear equipos interdisciplinarios coordinados, con la participación de analistas genéticos, médicos, enfermeros, psicólogos, asistentes sociales, etc. Habrá que establecer un entorno que permita a los pacientes tomar decisiones autónomas pero informadas, contando con el apoyo emocional. Habrá que seguir conjugando los dos principios deontológicos de beneficencia y autonomía en un contexto de alta densidad de información genética.

-Conflicto de valores-

Este aspecto lo hemos estudiado a través de la pregunta referente a los conflictos de valores: en general, no se reconocen conflictos achacables a los valores personales del profesional.

Los conflictos de valores, sociales o culturales presentan bastante estabilidad ante los cambios producidos por las modificaciones del paradigma científico y social. Sin embargo, ante una sociedad plural y globalizada, es presumible que los valores éticos personales tiendan a diversificarse. Ello conducirá a que aumenten también los conflictos, tanto entre los valores del profesional y los del paciente o su familia como entre el paciente y la sociedad según lo que esta sociedad entienda como obligatorio, o cuando menos recomendable, en una comunidad determinada (test predictivos, preconcepcionales, preimplantatorios, prenatales, postnatales etc.). El sentimiento de irresponsabilidad ante la sociedad, que puede recaer en unos progenitores que renuncian a ciertas medidas preventivas ante la posibilidad de tener una descendencia con problemas genéticos, es algo que ya se está denunciando. El conflicto puede surgir tambien entre el profesional y determinadas políticas sanitarias, como sucede en casos de objeción de conciencia por los profesionales sanitarios.

Curiosamente, en su respuesta a los posibles conflictos de valores –sección B del cuestionario–, prácticamente ningún profesional reconoce tal desacuerdo. Sin embargo, entre los casos aportados por los profesionales a la sección D del cuestionario, encontramos descripciones minuciosas de situaciones en la que se evidencia un desacuerdo total. En una ocasión se reconoce la “frustración” enorme que se siente cuando el paciente no acepta las

recomendaciones propuestas. Puede que esta apreciación sea puntual y quizá este hecho se deba al afrontamiento de un "*caso problemático*", ya que en general los genetistas reconocieron que los pacientes aceptaban sus recomendaciones.

Resulta curioso apuntar dos actitudes a raíz de los casos aportados: en una de ellas, el profesional piensa que existe un protocolo de actuación incuestionable y que sus recomendaciones no deben tener otras consideraciones más que las puramente clínicas; las dudas o reticencias del paciente no cuentan demasiado por lo que no procede dar más explicaciones (problema de abandono del paciente con su decisión). Esta es quizá la postura más dura de las que se han evidenciado. Ante un posible desacuerdo, el médico piensa que él es quien actúa correctamente; así se ha visto cuando el protocolo del asesoramiento incluye la recomendación de interrupción voluntaria del embarazo o se aconseja no tener hijos por los riesgos de trasmitir enfermedades y se señala como alternativa la adopción (en el protocolo se incluyen tres actitudes con fuerte significación moral; aborto, abstención, adopción, cuyo único fin es la prevención del nacimiento de un niño enfermo o con enfermedad transmisible). Otra actitud es la de aceptar la voluntad del paciente, aun en contra del criterio médico, intentando siempre explicar detalladamente las consecuencias de cada opción con el fin de dirigir la toma de decisiones.

Ante un caso complicado, en el que ambos padres eran portadores de graves anomalías genéticas, el genetista describió con impotencia y contrariedad la "obstinación" de la pareja por tener un hijo propio, solicitando insistentemente intentarlo por las técnicas de reproducción asistida, selección embrionaria o la terapia prenatal que pudiera realizarse.

El conflicto de valores puede darse tanto entre el profesional y el paciente como entre éste y la familia si esta última se interpone entre el médico y el paciente. Este problema se ha detectado entre adolescentes o jóvenes, incluso mayores de edad, con dependencia económica de los padres. Otras veces, el paciente se enfrenta con la sociedad, tratando de ocultar su enfermedad por temor a ser discriminado. El hecho de que no se haya planteado esta situación como problemática indica, entre otras cosas, la buena relación existente entre el profesional y el paciente en este campo médico. Aunque es cierto que el descontento con la sanidad existe, de nuestros resultados cabe interpretar que dicho descontento se dirige más bien contra el sistema sanitario (listas de espera

etc.) y no contra el profesional en general. Algunas frases relatadas por los profesionales, como "*se atienen a razones*" refiriéndose al paciente o "*siempre respeto lo que decidan*" refiriéndose a la propia actitud, revelan un respeto mutuo entre las dos partes.

Por ejemplo si se hace un diagnóstico prenatal y, como resultado, el feto está afectado por un síndrome de Down, se indica el aborto preventivo. Si los valores del paciente son otros, éste tendrá que defenderlos, pues no son a priori respetados, no propiamente por el profesional sino por el protocolo científico médico al que éste se aferra por temor a ser demandado por mala praxis. En este sentido, en una sentencia reciente del Tribunal Superior de Justicia de Andalucía se ha absuelto al Servicio Andaluz de Salud, al entender que no informar sobre la posibilidad de realizar pruebas de diagnóstico prenatal es irrelevante si la gestante no manifiesta su intención de abortar en caso de anomalías fetales. Sin embargo, es frecuente indicar esta prueba de diagnóstico prenatal sin explicar su implicación práctica, es decir, la interrupción voluntaria del embarazo si el resultado es desfavorable.

-Consentimiento Informado-

En el marco normativo en el que situamos este estudio recordamos que el tema del consentimiento informado está ampliamente respaldado por la jurisdición (Emaldi 2001). A pesar de la exigencia de obtener el consentimiento previamente a cualquier intervención médica, existen excepciones contempladas por la Ley que liberan de esta obligación. Esto ocurre en los siguientes casos: a) cuando la no intervención suponga un riesgo para la salud pública. Esta excepción se refleja en la Ley General de Sanidad (art.10.6.a) y también en la Ley Orgánica de Medidas Especiales en Materia de Salud Pública (arts.2 y 3). b) También pueden constituir una excepción los casos de incapacidad del paciente para tomar decisiones; la ley contempla otros supuestos, como los casos de urgencia que no permitan demoras para la actuación médica pero estas situaciones difícilmente se dan en las consultas programadas de asesoramiento genético. La Ley contempla asimismo el derecho a no saber, es decir, cuando el paciente renuncia a conocer la información. La reciente Ley de Autonomía del paciente contempla con detalle este tema en el capítulo IV, artículos 8 y 9.

Este dilema ético se ha presentado con alta frecuencia, en línea con el trabajo de McCarthy Veach. En la práctica médica, en un principio, empezó a

emplearse el consentimiento informado por escrito en los procedimientos invasivos, sobre todo quirúrgicos o diagnósticos. Posteriormente, su uso se ha extendido a muchos otros tipos de intervenciones médicas. En nuestro país se ha regulado mediante la importante Ley 41/2002 de Autonomía del Paciente.

Sin embargo, el gran número de casos clínicos, anécdotas o historias clínicas que se han relacionado con el consentimiento demuestra la enorme importancia que este tema sigue revistiendo en el asesoramiento genético. Los mayores conflictos se han refierido a la obtención de este consentimiento para informar a terceras personas, ya sean familiares o no. Todos los profesionales coinciden en que el consentimiento debe obtenerse sin presionar al paciente, ni dirigir su actuación.

Para resolver con acierto estas situaciones es imprescindible partir, en primer lugar, de un diálogo veraz y comprensible con el paciente, a fin de que pueda dar su consentimiento para informar voluntariamente a otros parientes implicados. Según algunos autores, la solución de los conflictos de intereses entre el paciente y sus familiares pasa necesariamente por una formación específica de los profesionales sanitarios en técnicas de comunicación (Teutsch, C., 2003). No obstante los problemas pueden ser en ocasiones de difícil resolución, por lo que deberían requerir la opinión de los *comités asistenciales de ética,* de reciente creación en nuestros hospitales.

Si, como hemos mencionado, el método deliberativo en bioética supone una elección ante situaciones distintas y posibles, podemos trasladar el asesoramiento genético al terreno de la *elección razonable* de una opción sobre la base de la deliberación y la prudencia. Presentar una argumentación suasoria dirigída a mover el ánimo del paciente ante su negativa de permitir informar a sus familiares parece necesaria en ocasiones. Se trata de inducir una serie de inferencias en la mente del paciente en un proceso, en el que éste pasa a discurrir por cuenta propia y saca sus propias conclusiones. Este tipo de persuasión supone una comunicación entre un agente inductor, en este caso el médico asesor, y un receptor, no solo activo sino relativamente autónomo y responsable de sus propios actos de aprobación o convencimiento. Además conviene recordar siempre que las cargas o descargas de sentimientos y emociones se manifiestan a veces por ambas partes.

Algunos de los casos más problemáticos relatados para la obtención del consentimiento estaban relacionados con la capacidad de comprender el alcance de la situación, especialmente de las pruebas presintomáticas para enfermedades de aparición tardía, pues los genetistas recelan de si el paciente o los padres, en el caso de los menores, son verdaderamente competentes. El menor de edad, en principio, no está capacitado legalmente (16 años en nuestra reciente ley de Autonomía del paciente) para tomar decisiones respecto a las intervenciones sobre su salud. En estos casos deberían decidir sus tutores o sus padres, pero se ha planteado si el resultado de estas pruebas haría cambiar sustancialmente la actitud de esos padres hacia un hijo que, sin solución, va a desarrollar la enfermedad y morir tras una mala calidad de vida (Duncan, 2005).

Como hemos visto, la variedad de situaciones conflictivas en genética es amplia, con frecuencia se diagnostican enfermedades que no tienen tratamiento; a veces se previene la enfermedad en la descendencia; en otros casos se predice el estado de portador de ciertos genes más o menos determinantes de enfermedad y en los últimos se diagnostica con seguridad la aparición futura de enfermedades graves. Ante estas situaciones, algunos profesionales manifiestan claramente la única circunstancia en que prevalecería la obligatoriedad de realizar un análisis genético, aun sin el consentimiento del paciente. Esta situación se daría cuando fuera imprescindible conocer el riesgo para la descendencia, u otros familiares posiblemente afectos, de enfermedades graves y curables, o prevenibles con la detección precoz; para otros, la obligatoriedad se daría sólo cuando hay parientes potencialmente afectos y la utilidad de su estudio cobra importancia para sus vidas, pero no cuando se trata de planificar la afectación de la descendencia, en estas circunstancias consideran que sólo los progenitores pueden decidir si se arriesgan a tener un hijo enfermo. Por último, según otros, la obligatoriedad no existe en ningún caso, aunque sí debería efectuarse una recomendación.

Otro de los problemas relacionados con el consentimiento en genética estriba en *cómo* dar la información previa, ya que no resulta fácil trasmitir los riesgos estadísticos de aparición de la enfermedad y sus características. Hay detalles importantes como, por ejemplo, el lenguage utilizado para informar de este problema. La expresión numérica difiere de la verbal, siendo la primera (por ejemplo, indicar al enfermo que tiene una probabilidad del 25 % de tener un hijo

afecto) más difícil de comprender que la segunda (por ejemplo, indicar que la probabilidad es de uno sobre cuatro) (Welkenhuysen M et al. 2001 a).

Clásicamente ha habido varios modelos de relación médico-paciente pero hoy en día, en España y en el ámbito cultural que representa la UE y Occidente, el modelo es de colaboración entre médico y paciente, dentro del mútuo respeto y especialmente de los derechos de los pacientes reconocidos por las leyes y la jurisprudencia.

-Dirigismo-

En los países occidentales existe un acuerdo casi universal en que el asesoramiento no debe ser nunca dirigista, es decir, debe evitarse la intromisión en la decisión del paciente y respetarse en todo momento su autonomía. El objetivo será que el paciente, a la vista de la información, tome libremente una decisión informada que afectará a aspectos importantes de sus opciones reproductoras, vida social, laboral, etc. El principio de autonomía del paciente debería conjugarse con el de beneficencia; para ello, el asesor genetista puede intentar que los pacientes reconsideren su decisión, sobre todo cuando estas decisiones sean potencialmente disgenésicas.

Respetar la autonomía del paciente en el asesoramiento genético es la actitud correcta; el asesoramiento *no dirigista* ni intervencionista es aceptado a priori por todos (White, M.T., 1997). El problema se plantea cuando el paciente desea que le digan lo que *debe hacer* e interpela al médico para que le aconseje. En otras ocasiones, los genetistas han planteado el problema de un paciente que no tiene competencia plena para decidir. Estas apreciaciones resultan dificiles de concretar pues hay muchos grados de incompetencia en un estado emocional afectado por la angustia de tenerse que enfrentar a una decisión o aceptación de enfermedad importantes. Algunos autores se preguntan si efectivamente se puede ser *no dirigista* en el contexto de ciertos test o cribados prenatales (Williams, C.,2002).

En nuestro estudio este dilema ético se ha identificado relativamente poco. La causa puede deberse a que el discurso de “la relación medico paciente” todavía se contempla en el ámbito unilateral tradicional. No convergen más premisas que las del profesional, él es quien sabe lo que es mejor para el paciente. Como apuntan otros autores, en el asesoramiento genético cabe una argumentación de tipo deliberativo, en la que podrían converger tanto los

discursos persuasivos como los disuasorios y la conclusión, la elección, la toma de decisiones, serían más maduras, meditadas y justas (Parker, M., 2001).

El conflicto surge cuando la decisión del paciente se opone a la recomendación médica protocolizada y, tras exponer las alternativas para hacer frente al riesgo de recurrencia de enfermedad y proponer una forma de actuación adecuada, no se contemplan la visión del paciente, sus objetivos familiares ni sus valores éticos, morales o religiosos. Esto difiere del enfoque médico tradicional, en el que se hacen *"recomendaciones"* acerca del tratamiento y de la intervención médica.

El *"no dirigismo*" entra en conflicto con una visión más amplia de la medicina preventiva, según la cual el principal objetivo del asesoramiento genético debería ser reducir la incidencia de las enfermedades genéticas, por tanto, siempre debería ser dirigido. Si la prevención fuera el objetivo primario, el enfoque del asesoramiento genético sería más directivo. Pero el objetivo principal del asesoramiento es ayudar a las familias a comprender y a afrontar la enfermedad genética, no sólo reducir su incidencia. Y aunque la mayoría de los genetistas suscriba que se debe respetar la autonomia y no ser dirigista, resulta a veces difícil comportarse de una manera si no dirigista por lo menos orientativa. Algunos de los casos clínicos aportados por los profesionales encuestados reflejan este conflicto: "*….frustración cuando no hacen lo indicado…",* o contrariedad: "...*aun sabiendo que van a traer un hijo portador de la enfermedad persisten en tenerlo…".*

En una encuesta realizada por Bartels et al., de la Universidad de Minnesota (Bartels, DM. 1997), se observó que el 72% de los asesores genetistas confesaba haber ejercido alguna vez el dirigismo, mientras que, en nuestro estudio, el 96 % de los encuestados no reconocía haberse enfrentado a este dilema y consideraba esencial no ser dirigistas. En otro estudio, se ha visto que los médicos holandeses de atención primaria presentan en general una actitud totalmente dirigista con respecto al asesoramiento genético (Baars, MJ. 2003). El tema del dirigismo en el asesoramiento genético está ampliamente estudiado y son numerosas las publicaciones a este respecto (Rentmeester, CA.,2001) (Resnik, D.B.,2003). Quizá los resultados contrarios obtenidos en nuestra encuesta deban achacarse, no tanto a la inexistencia del dilema, sino a la destreza de los profesionales en el manejo de estas situaciones.

-Confidencialidad-

La intimidad puede verse amenazada y sin el debido control. La nueva tecnología genética condicionará la confidencialidad de los datos médicos desde sus orígenes. Es a partir del siglo XVIII y XIX cuando ésta empieza a considerarse un derecho subjetivo de todo ser humano. Su aplicación tardó más. Como ejemplo tenemos el Código Penal francés de 1810 en su célebre artículo 378 que decía así: "*Los médicos, cirujanos y otras personas depositarias por su estado o profesión o por sus funciones temporales o permanentes de secretos que otros les han confiado, menos en caso de que la ley les obligara o las autorizara a ser denunciadores, y hubieran revelado estos secretos serían castigados con prisión de un mes a seis años y una indemnización de 500F a 8000 F".* La diferencia con el resto de las profesiones reside en que este secreto se puede revelar cuando la ley les obligue o les autorice. Durante el debate parlamentario de las leyes de bioética aprobadas en Francia en 1994, el parlamentario doctor Mattei pidió que se restaurara el secreto médico a su pureza y no hubiera excepciones de ningún tipo. La justificación que daba eran precisamente los nuevos avances de la medicina predictiva. La nueva genética obligaba, según él, a proteger el secreto médico de forma muy especial.

La confidencialidad, es decir, el hecho de que los datos del paciente no trascienden a personas no autorizadas, es norma de buena práctica médica y está ampliamente legislada. En general, no plantea problemas para el profesional. Las recomendaciones normativas de todos los documentos nacionales e internacionales así lo hacen saber y tratan el test genético de forma especial, dada su trascendencia por la gran información que puede aporta de una persona. Al igual que sucede con el consentimiento informado y dadas las características deterministas de la genética así como su carácter hereditario, los problemas suelen provenir de los grupos familiares, no del individuo. En el ámbito de las relaciones familiares del paciente, el tema no resulta fácil de regular. Como hemos visto en nuestro estudio, no es infrecuente la situación en la que un paciente se niega a revelar información que pueda ser esencial para que sus familiares tomen las correspondientes opciones. La planificación familiar puede verse alterada sustancialmente con este tipo de diagnósticos. ¿Debe conocer la pareja antes de iniciar su vida reproductiva las alteraciones genéticas

del otro cónyuge? ¿Debe conocer las suyas propias ante la intención de tener un hijo, tanto si el trastorno se puede prevenir como si no?

Encontrar el equilibrio entre la protección de la confidencialidad y la prevención de daños a terceras personas supone un reto, como se desprende de algunos análisis realizados de este problema concreto (Lacroix 2005).

El hecho de que este tema sea valorado como el segundo en importancia para la formación de futuros profesionales parece indicar que este conflicto no está del todo claro y bien resuelto en este campo de la medicina. A pesar de las recomendaciones, normativas y legislaciones disponibles en materia de intimidad, secreto médico, confidencialidad de datos médicos que son numerósos (ver anexo 3), el excepcionalismo estará siempre presente (Green, M.J., et al.2003). No podemos considerar la confidencialidad como un valor absoluto. Si bien es cierto que toda excepción a la regla necesita justificación, dentro del ámbito tan complejo de la genética son los criterios médicos (gravedad de la manifestación, pronóstico, valoración del riesgo propio y para terceros o para la salud pública, etc.) los únicos capacitados para justificar una excepción a la obligación de confidencialidad, aunque evidentemente haya que valorar todos los demás. Algunos autores defienden que los profesionales deberían tomar parte activa en el control y la correcta resolución de estos conflictos y no ser relegados ante decisiones de tanta importancia clínica y moral (Hernández, A. et al., 1999).

Este tema es de gran importancia y condiciona otros muchos dilemas éticos. Es una obligación relacionada con el derecho a la intimidad, el secreto médico o profesional, la protección de datos por parte del estado, los bancos de ADN, incluso el propio consentimiento para informar a los familiares afectados.

-Limitación de recursos saniarios-

Nuestra pregunta sobre este problema ético la hemos desdoblado en tres tipos de restricciones, temporales, económicas y administrativas, con el fin de determinar cuál de ellas era más importante en nuestro medio. Las restricciones administrativas comportaron más problemas, mientras que las limitaciones de tiempo no supusieron ninguno, hecho que quizá vaya aparejado con la condición funcionarial predominante de los puestos de trabajo en los servicios públicos de salud.

Los recursos sanitarios son, en general, un bien caro, cuya distribución plantea problemas de justicia en muchas partes del mundo. Estos problemas podrían acentuarse en el ámbito de los servicios de genética, que previsiblemente sufrirán modificaciones estructurales a causa del aumento y de la gran variedad de pruebas ofertadas. Algunos autores ya están investigando cómo se percibe el problema desde estos servicios o departamentos de genética (Donnai, D 2002). Además la falta de recursos económicos puede arrastrar una falta de recursos humanos; el personal sanitario deberá estar preparado y bien formado en el campo de la genética, lo cual supone también un gasto para la salud pública. Como consecuencia de esta escasez, podrían darse situaciones en que hubiera restricciones para algunos sectores de la población y desigualdades en el acceso a este recurso sanitario. El caracter aún experimental de esta disciplina propicia que, en ocasiones, sólo se estudie a las personas que acceden a entrar en un protocolo de investigación y que esta vía sea la única para obtener este tipo de estudios (Jiménez, A.).

La tendencia al aumento de la sanidad privada que hemos apreciado en nuestro estudio podría propiciar un aumento de estas diferencias. Con respecto a la distribución por Comunidades Autónomas, hemos visto que en algunas comunidades predominan los centros de genética privados sobre los públicos y en otras, como Ceuta y Melilla, no hay ninguno. En estos casos, la sanidad pública no niega la prestación, sin embargo ciertamente será más dificultosa por los desplazamientos, etc. La centralización de esta especialidad en los grandes hospitales públicos podría generar una distribución desigual de los pacientes y dificultar el acceso a los servicios desde otras comunidades o localidades lejanas dentro de la misma comunidad.

En el contexto de los recursos sanitarios, algunos autores hacen referencia al nuevo concepto de prevención cuaternaria, entendido como "*la intervención que evita o atenúa las consecuencias de la actividad innecesaria o excesiva del sistema sanitario"* (Gérvas, J. 2006). Puesto que el fundamento primordial de la medicina es *primum non nocere,* se debería evitar toda actividad preventiva innecesaria, cuyo balance riesgo/beneficio fuera difícil de justificar. Sin duda, la genética será objeto fundamental en la prevención cuaternaria en este siglo. Por tanto, se requiere prudencia en la aplicación de los métodos genéticos a pacientes y a poblaciones, evitando el uso innecesario de las

pruebas en la práctica clínica diaria, para que los beneficios puedan superar los previsibles daños.

La importancia de adquirir destreza o capacidad para resolver o compensar los problemas éticos derivados de la *limitación de recursos sanitarios* (ítem estudiado en la sección C), se ha señalado con alta frecuencia.

En los casos clínicos aportados por los genetistas también se ha identificado este problema, aparte de la posibilidad de garantizar el acceso a estas consultas; el nivel y las condiciones de dotación han constituido otro tema señalado y, sobre todo, la falta de consultas de asesoramiento suficientemente estructuradas, con apoyo de psicólogos y de asistentes sociales y con una buena planificación o coordinación. Por ejemplo, ante las dificultades de acceso del paciente al médico para consultar dudas, aclarar datos de la enfermedad etc., los genetistas reconocen que aquél necesita más de una sesión para asimilar su diagnóstico. Alguno recomienda incluso que la primera cita para comunicar los datos obtenidos de sus análisis “no se realice en viernes”, sobre todo si la información es complicada y poco esperanzadora, para que no medie un fin de semana, en el que el enfermo se angustie asumiendo su nueva situación, sin poder localizar al médico que le ha “sentenciado” su futuro. No poder consultar esa última duda, esa posible esperanza, esa otra solución que le han comentado otros etc., puede resultar extremadamente angustiante para el enfermo.

-Afrontar la incertidumbre de los resultados-

La medicina actual es provisional y probable y no por ello menos científica. Según nuestros resultados, la incertidumbre ha representado uno de los dilemas más frecuentes; los especialistas reconocen que, en muchos casos, los nuevos conocimientos en genética siembran *incertidumbre* ante los resultados obtenidos con las pruebas genéticas. Afrontar esta incertidumbre supone una dificultad cada vez mayor, según los expertos. Hoy en día, los conceptos de certeza, seguridad, confianza o experiencia han sido reformulados con la estimación estadística de la incertidumbre. En los últimos años, la *evidencia clínica* se considera un concepto sujeto a la probabilidad y, en el ámbito del asesoramiento genético, precisa un manejo especial.

Los conocimientos sobre los tratamientos y la prevención de enfermedades suelen presentarse en términos probabilísticos. Toda la

complejdad bioestadística, que constituye el núcleo de los ensayos clínicos, se resume en opciones probabilísticas para la toma de decisiones informadas y compartidas entre médicos y pacientes.

Hoy conviven la incertidumbre y el conocimiento aportado por la investigación. En genética, los cálculos del riesgo de padecer una alteración concreta se complican extraordinariamente. Los datos genéticos pueden ser parcialmente desconocidos o confusos y, en ocasiones, la información tiene un significado o utilidad limitados para un determinado paciente o familia, aunque puedan servir a la investigación y a los estudios de poblaciones. A veces, únicamente se pone de manifiesto una predisposición, o una susceptibilidad, o la posibilidad de transmitir un determinado gen defectuoso o predisponente hacia alguna enfermedad. La organización a gran escala del cribado de las enfermedades más comunes entre la población sana, por ejemplo, se está planteando ya con fines exclusivamente económicos (Donnai, D., 2001). .

Los genetistas reconocen que esta incertidumbre ha supuesto siempre un problema a la hora de trasmitir la información al paciente, pues dificulta aún más el entendimiento, que no la comprensión, por parte de éste (Wertz DC, 1987).

La extensión de la genética a tantos campos de la medicina y su introducción en la patogenia de tantas enfermedades, donde el ambiente también influye en porcentajes no bien definidos, acentuarán el grado de incertidumbre. Esta complejidad de los datos obtenidos se traduce en las "*estimaciones de los riesgos de aparición de enfermedad*".

Indudablemente, se requerirá una habilidad y competencia especial para la correcta transmisión de estos conceptos y datos al paciente sin generar angustia. El objetivo es hacer comprensible todas las opciones, incluso las dudas, para que el paciente pueda tomar la decisión más correcta, ajustada a sus valores, creencias y convicciones. Transmitir ese grado de incertidumbre es quizá uno de los retos más difíciles del asesor en genética. Algunos autores recomiendan incluso crear subespecialidades de asesoramiento genético según el tipo de información genética, por ejemplo, en salud reproductiva, pediatría, medicina del adulto (neurología y hematología) u otros ámbitos no considerados clásicamente en genética, como la oncología, la psiquiatría o la patología cardiovasular (Biesecker BB 2001). Un ejemplo es el cáncer de mama familiar y el dilema ético que han planteado medidas sumamente agresivas, como la

mastectomía profiláctica bilateral; se siguen buscando factores que contribuyan a *delimitar* los porcentajes de riesgo, dada la trascendencia psicosocial de estas medidas y la necesidad imperiosa de un asesoramiento adecuado (A. Ardern-Jones 2005).

Aparte de la dificultad de las enfermedades multifactoriales, contamos con ejemplos de algunos diagnósticos genéticos complejos, relatados por los genetistas en nuestra encuesta, en los que se advierten dificultades para transmitir esta incertidumbre. Algunos llamaban la atención por su complejidad, por ejemplo, la *expresión variable de una enfermedad*, su *penetrancia incompleta* o la *heterogeneidad* propia de muchas enfermedades genéticas. La gran dificultad para el asesor en genética consiste en trasmitir esa información al paciente y asegurarse de la entiende adecuadamente, es decir, comprende su trascendencia para él y para su descendencia, si fuera el caso.

Es lógico, pues, que en la sección C de nuestra encuesta, referente a la necesidad de formación de futuros profesionales para afrontar correctamente la incertidumbre del test genético, se destaque su importancia.

-Actualización-

Actualmente, en la mayor parte de los paises, a excepción de Estados Unidos, no hay programas de especialización en genética médica, situación que debería cambiar ante los grandes cambios que se producirán en la medicina con los datos genéticos. Hoy día, los médicos están mal preparados, en general, para asimilar los datos genéticos y suministrar asesoramiento. Sería necesario adecuar los programas de la licenciatura y crear másteres especializados para que el clínico pueda interpretar adecuadamente la información genética. Dentro del apartado de recomendaciones para la formación de los profesionales de atención primaria en estos aspectos éticos de la genética, la actualización ha sido la cuestión más valorada. Los propios especialistas reconocen también sus dificultades para estar al día, dada la rapidez de los avances genéticos. Podemos interpretar este hecho como la toma de conciencia por parte de los profesionales de la avalancha de nuevos conocimientos sobre las bases moleculares de la enfermedad y el auge de los test genéticos para diagnosticar un número cada vez mayor de enfermedades. Los genetistas demuestran su consciencia y preocupación ante estos rápidos cambios que complicarán, por tanto, el proceso de información al paciente, pues en muchas enfermedades

poligénicas, los factores ambientales también influyen en su aparición. No crear falsas alarmas ante un portador de una mutación genética, presente en alguna enfermedad pero determinante de su aparición, será un matiz difícil de comunicar, dadas las múltiples variantes y los continuos cambios producidos. En algunos casos, como en el cáncer genéticamente determinado, será necesario tener presentes y conocer las recomendaciones de expertos. Las asociaciones ralacionadas con esta disciplina podrían constituir un medio para canalizar la información y emitir recomendaciones y protocolos de actuación a los profesionales. En España contamos con bastantes de ellas y se están creando nuevas para acomodarse a las nuevas situación. La Asociación Americana de Oncología Clínica (ASCO, junio 2003) así actúa y proporciona recomendaciones con respecto al uso del test genético en cánceres, sobre todo infantiles.

Aunque se tenga la sensación general de que la genética representará el "futuro de la medicina", es muy probable que muchos médicos no estén preparados para afrontar este hecho. Posiblemente donde más se precise una preparación adecuada sea en los servicios de atención primaria, ya que en ellos se recibe al paciente en primera instancia (Hassed, S.J., 2003). Pero no sólo basta con los conocimientos científicotécnicos sino que también hay que familiarizarse con la resolución de conflictos de índole ética.

La forma en que los médicos respondan a las presiones de los pacientes, del mercado y de las posibles demandas por mala práctica genética determinará, en gran medida, el uso que los profesionales hagan de los tests genéticos (Caulfield, T.,1999). Mientras madura la medicina genómica, el clínico tendrá todavía que guiarse durante algún tiempo del mejor instrumento: la recogida pormenorizada de los antecedentes familiares. Algunos autores insisten en que no se dejen de lado instrumentos tan útiles como "la historia clínica completa", con árboles genealógicos patobiográficos correctamente elaborados, pues la detección de la inmensa mayoría de las familias con alto riesgo de ictus o enfermedad coronaria prematura se lleva a cabo hoy de esta manera y cuesta tan solo 27 dólares por familia (Rubinstein, W.S., 2005). El *American College of Physician*" edita manuales para los profesionales, donde se tratan los conflictos éticos de forma muy detallada, conscientes de la necesidad de formación en estos aspectos de los futuros genetistas (Snyder, JD 2005).

-Conducta profesional inadecuada-

La conducta profesional inadecuada, que se ha detectado en nuestro estudio, estaba relacionada principalmente con la asistencia al paciente, por ejemplo, cuando se condiciona su tratamiento a la inclusión en protocolos de investigación o en algún tipo de estudio. Este hecho no ha resultado un tema infrecuente. Es sabido que estas pruebas se realizan gratuitamente cuando forman parte de un estudio o protocolo de investigación; más aún, ésta puede ser la única vía para obtener algunas de estas pruebas, cuando aún no estan generalizadas. (Gaylin, W., 1972), (Jiménez, A., 2003). Convendría matizar y distinguir entre la inclusión del paciente en un estudio de pruebas genéticas, cuya indicación todavía estuviera en fase de investigación, y la realización de pruebas útiles aun no difundidas. Esta cuestión no ha recibido una valoración "muy importante" para la formación ética de los futuros profesionales; sin embargo, tal como se desarrolla hoy la medicina asistencial, donde la investigación se plantea desde el nivel primario, sería bueno conocer los límites éticos de la investigación aplicada a los pacientes, sobre todo en un campo tan delicado como la genética.

-Identificación del paciente principal-

Puesto que el asesoramiento se desarrolla en el ambiente familiar, hay ocasiones en las que el conflicto reside en la identificación del paciente principal. Según nuestros resultados, la frecuencia de este problema no es alta. Sin embargo, muchos de los genetistas encuestados la incluían entre las recomendaciones para la formación de futuros porfesionales. En la sección D del estudio se han aportado también casos clínicos muy ilustrativos, relacionados con la dificultad para identificar al paciente principal. Uno de los profesionales relataba el grave error que había cometido cuando acudió al servicio de genética para estudiar a un "grupo familiar" remitido por el médico de atención primaria. Citó a todos los familiares juntos y comunicó el diagnóstico a todos al mismo tiempo, lo que motivó problemas y demandas. A propósito de este caso, una de las recomendaciones previene con mucho énfasis frente a esta práctica y apunta: "*debe informarse a cada miembro en privado, respetando su negativa a comunicar su propio resultado al resto de la familia"*. Lógicamente, esto no supone un problema si los demás ya han realizado el estudio. Caso distinto sería si la negativa del paciente principal a divulgar su diagnóstico impidiera alertar de los riesgos a sus familiares, lo cual plantearía problemas que requieren un análisis individualizado, dada la complejidad y diversidad de los trastornos. Este

ejemplo señala, en todo caso, la trascendencia de la genética, ya que no se ocupa sólo de casos individuales, sino muchas veces familiares o incluso poblacionales . En estas circunstancias, la responsabilidad sobrepasa la relación médico-paciente y se traslada a los gobiernos y a las politicas sanitarias.

-Errores de colegas-

En ocasiones, se precisa poner remedio o intervenir para corregir los errores no intencionados o las omisiones de otros profesionales sanitarios. En nuestro trabajo, este tema se ha advertido con una frecuencia nada despreciable. Esto significaría que el tan denostado corporativismo, si no ha desaparecido, está a punto de convertirse en un hecho anecdótico. Podría ocurrir también que, al predominar esta especialidad de manera singular en el medio universitario, el error o la mala práctica, por incompetencia o por falta de preparación, se toleraran menos que en otros ámbitos. Si el error médico siempre reviste una trascendecia especial, pues repercute en la vida de las personas, un error en el resultado de un test genético, en su comunicación o en otro aspecto del asesoramiento genético, tiene y tendrá cada vez más significación ya que puede acarrear más gravedad o conflictos que otro tipo de actuaciones médicas. En el estudio que hizo la Comisión Europea en 2002, una constante en todos los laboratorios de España fue el control de la calidad de los análisis para garantizar los estándares europeos, que no admiten ningún fallo técnico. Sin embargo, el fallo humano es más difícil de controlar; en este campo es donde "*el asesoramiento genético"* debería cuidarse de forma especial, ya que se transmite una información muy delicada.

-Competencias o rol del genetista-

Las competencias profesionales, el rol del genetista, la cuestión de las responsabilidades profesionales frente a otras especialidades, fue destacada como problemática, al menos, por una cuarta parte de los encuestados en los casos expuestos en la sección D. En varias ocasiones, el genetista insiste en que: "*el paciente con problemas genéticos debe ser remitido siempre a un servicio de genética"*, único responsable del caso. Otros lo plantean más como una colaboración con el médico remitente, pero también se recoge la reivindicación de no desligarse de la evolución del paciente y liimitar el quehacer al diagnóstico de laboratorio. La mayoría de los genetistas encuestados se pronunció claramente sobre la función del asesor en genética como una

competencia única del genetista que no puede ser asumida por ningún otro especialista. La mayoría de los genetidas eran médicos. El resto, los que procedían de otras formaciones profesionales, como biólogos, farmacéuticos o químicos, más acostumbrado a no asumir la responsabilidad directa de comunicación con el paciente, aceptaba mejor su papel, relacionado unicamente con el laboratorio y la elaboración posterior de un informe con el resultado de la prueba. Incluso alguno relataba que prefería no ser él quien asumiera la resposabilidad de la notificación al paciente y que la tarea de comunicar el informe debía recaer en las manos del médico que hubiera indicado la prueba.

Es presumible que esta solapación de competencias traiga consigo algún conflicto en el futuro. Por una parte, el genetista conocerá mejor las bases moleculares de la enfermedad y podrá calcular mejor los riesgos, pronósticos y opciones terapéuticas o preventivas, en resumen, el contenido completo del asesoramiento genético, pero la asistencia del paciente competerá al médico que haya indicado la prueba y que, en el conjunto de la historia clínica, tenga más criterios para efectuar las propuestas preventivas o terapéuticas adecuadas.

Hay que reconocer que el contexto sociocultural del paciente y sus valores cobran suma importancia en este sentido y que cada caso será único. En este sentido, el médico de familia es quien mejor concoce la problemática de la familia y quizá debería asumir la responsabilidad de dar a conocer los resultados de la prueba. Este es un tema aún en discusión pero no parece que se den ahora pasos en esta dirección. Son los especialistas quienes, investigando en su área de trabajo, encuentran los tests genéticos y los transforman en instrumento imprescindible; por eso, son también ellos los que solicitan las pruebas y se responsabilizan de todo el proceso. Hoy se está produciendo una subespecialización en ciertos ámbitos, como en los cánceres genéticos. Se están constituyendo ya consultas de este tipo en nuestros centros que atienden a gran número de pacientes. Suponemos que ocurrirá igual con otras especialidades, donde resulta indispensable conocer la contribución de la alteración genética a su patogénesis, así como en campos con una elevada incidencia de enfermedades, como el de la patología cardiovascular.

Sin embargo, como apuntan muchos autores (Knottnerus, JA., 2003), será imprescindible una colaboración interdisciplinar entre el especialista en genética y el resto de la comunidad médica, así como entre los laboratorios de genética y los futuros médicos de atención primaria cuando llege el momento en

que estas pruebas se pongan a su alcance, situación no muy lejana en el tiempo (McGovern, MM., 2003).

-Discriminación-

La discriminación genética se ha definido recientemente por la Sociedad Americana de Genética Humana como "*el diferente trato, ya sea positivo o negativo, hacia individuos asintomáticos sobre la base de su estado genético".* En algunos países, como en Australia, se ha creado un proyecto llamado *Genetic Discrimination Proyect* (GDP) para investigar las experiencias de pacientes, a quienes se les proporciona información sobre su situación genética; esto indica la nada despreciable incidencia de este problema relacionado con las pruebas genéticas. La discriminación hacia el paciente se puede manifestar en su medio laboral, familiar o social, tanto en lo que respecta a aseguradoras, empleadores o la sociedad en general. Sorprendentemente en nuestro estudio, no se ha detectado la discriminación como conflicto. Es cierto, además, que en el mercado de las aseguradoras no se utilizan, por el momento, las pruebas genéticas (Ruiz Ferrán, J. 2004). Sin embargo, este tema sigue siendo uno de los más discutidos en todo el mundo y por el que la población general siente más preocupación, según indican algunas de las encuestas realizadas, por ejemplo en Estados Unidos. Ellen Wright publicó en el año 2003 un interesante artículo en *New England Journal of Medicine* sobre la importante discriminación que se puede sufrir desde una perspectiva postgenómica. En Australia, el temor y la preocupación provienen tanto de los usuarios de los servicios de genética como de los profesionales que los prestan, respectivamente (Nedelcu, 2004; Lowstuter, 2005; Barlow-Stewart, 2005). El Senado de los Estados Unidos ha legislado al respecto. El 17 de febrero de 2005 se aprobó unánimemente un nuevo proyecto de Ley (s.306) (U.S. Senate Republican Policy Committee), para la no discriminación basada en la información genética (Greely, H.T.,2005).

En nuestra encuesta, ni en la sección de preguntas abiertas ni de anécdotas hemos encontrado problema alguno que se pueda clasificar dentro de este dominio. Podemos pensar que, en nuestro medio, hay bien una mayor tolerancia, bien un retraso en la concienciación por parte de la sociedad sobre estos aspectos novedosos de la genética, bien un exceso de confianza en los estamentos superiores. En este aspecto nos queda la duda sobre cómo evolucionará la percepción del paciente y de la población general ante este

nuevo instrumento de la medicina futura, así como sobre las actitudes de empleadores, seguros y sociedad.

Ciertamente los seres humanos somos cada vez más capaces de ejercer cierto control sobre el marco cooperativo básico y el carácter de éste determina quién se encuentra “discapacitado” en una sociedad. En este aspecto, las críticas más radicales e inquietantes ante la intervención genética son las que plantean algunos miembros de los movimientos a favor de los derechos de los discapacitados. La nueva genética puede verser como la antigua eugenesia, revestida por lo tanto de un carácter *excluyente*. En principio, no hay nada excluyente en la tarea de mejorar la vida humana mediante la aplicación de los conocimientos genéticos, pero estas asociaciones, no sin razón, han alertado al público del potencial de exclusión que esta nueva tecnología aporta. La conciencia de este potencial negativo dará lugar a que se haga más hincapié en los aspectos éticos de dichas tecnologías.

-Historia Clínica-

Respecto al tema de la documentación y de la historia clínica, la normativa es bastante clara para el médico y éste sabe que debe incluir en la historia clínica toda la información que posea de su paciente, en lo referente a su enfermedad, pues el hecho de retener información podría acarrearle demandas y litigios (Harris, H.J. 1997). Este tema aún no ha creado problemas en nuestro medio sanitario. El paciente todavía desconoce el derecho que tiene sobre su historia y sobre los datos que debe reflejar. Otra cuestión sería que el paciente solicitara al médico que *no anotase en la historia ciertos datos de su enfermedad*. El deber de confidencialidad con el paciente prevalecería ante la obligación del médico a realizar una historia completa y, en tales casos, el médico podría encontrar un conflicto entre el respeto a la autonomía del paciente y la asunción del riesgo de no reflejar todos los datos conocidos en la historia clínica.

El hecho de que no se haya dado este supuesto en nuestro medio puede señalar que la historia sigue considerándose un instrumento del médico, quien vela por lo que allí se refleja, sin que el paciente pueda, o crea que pueda, indicar qué información debe o no debe contenerse en ella. Sin embargo, nuestra Ley 41/2002 de Autonomía del paciente alude claramente a la historia clínica y a su tratamiento y, en concreto, en el apartado 1 del artículo 15 se lee:

"*Todo paciente o usuario tiene derecho a que quede constancia, por escrito en el soporte técnico más adecuado, de la información obtenida en todos sus procesos asistenciales, realizados por el servicio de salud tanto en el ámbito de atención primaria como de atención especializada".* En ningún apartado, nuestra ley contempla el derecho del usuario a eliminar datos de la historia clínica.

Sobre la necesidad de retener información a los pacientes, ya sea porque los pacientes no quieran saber, sean incapaces de comprender la información o se descubran datos inesperados (no buscados en la prueba inicial), prácticamente ninguno de los profesionales encuestados señaló este asunto como conflictivo en su consulta. En algún caso particular se relató cómo el médico había sido culpado tras haber proporcionado la información a pacientes que, sin embargo, no habían manifestado antes su decisión de no querer conocer los resultados. En el capítulo II, artículo 4 de nuestra Ley 41/2002 respecto al derecho a la información asistencial, se reconoce que los pacientes tienen derecho a conocer toda la información disponible sobre la misma. Ademas, se reconoce a toda persona el derecho a que se respete su voluntad de no ser informada. Pero no se indica nada de la negativa del paciente a ser estudiado cuando, por la historia familiar, hay indicación de ello. Cabe preguntarse entonces: ¿deseaba el paciente ser mantenido en el desconocimiemto de su problema, es decir, en el engaño? En cualquier caso, este "derecho a no saber", algo excepcional, sólo sería aplicable para cancelar la prueba, pero no una vez realizada ésta, pues, si el resultado es favorable, lógicamente se comunicará y, de lo contrario, no, pero el paciente sabrá entonces que hay algún problema.

-Diversidad-

El origen y estructura étnica de la humanidad moderna es un tema ampliamente debatido por los investigadores. La teoría actual con mayor peso sostiene que los ancestros de todos los humanos modernos se originaron en el Este del Continente Africano y fueron colonizando el planeta sustituyendo a otros homínidos anteriores como el del Neandertal en Europa y el Homo erectus en Asia. En un artículo publicado en Current Biology, Franck Prugnole muestra que la distancia con el Este de África de los distintos puntos de las rutas de colonización predice de forma excelente la diversidad genética de los grupos actuales de la población. Aquellos más alejados de Etiopía tendrían una menor variabilidad genética que los más próximos a esta parte de África. La diversidad

genética fue perdiéndose a medida que se iban colonizando nuevas zonas . Al ocurrir de forma muy lenta, no hubo discontinuidad genética obvia, lo que sugiere que los humanos no pueden ser clasificados con precisión en grupos étnicos o razas con una base genética (Prugnolle, F. et al., 2005).

La existencia de diferencias en las expectativas de vida, normas y costumbres, culturas étnicas, condiciones socioeconómicas y religiosas puede plantear problemas en la asistencia sanitaria en general y, por tanto, también en el ámbito de la genética . En nuestro estudio no se han percibido muchos conflictos al respecto por parte de los genetistas. Sólo se ha referido algún caso en el que, por motivos religiosos, la paciente debía estar siempre acompañada por el marido y era éste quien hablaba del proceso que les traía a consulta y quien decidía por ella.

Pese a que aún no se presenta con frecuencia este problema en nuestro medio, es previsible que aumente la conflictividad, dado que la población inmigrante seguirá creciendo en nuestro país y, con ella, la diversidad cultural y religiosa, lo que podría incitar a la aparición de conflictos en este campo de la asistencia sanitaria.

6. CONCLUSIONES

1. La distribución de centros públicos y privados con consultas de asesoramiento o consejo genético varía considerablemente entre las diferentes Comunidades Autónomas. Por tanto, el Estado debería garantizar a los usuarios de la salud el acceso, en igualdad de condiciones, a estos servicios en todo el territorio nacional.

2. En la actualidad, el asesoramiento genético se practica en España por profesionales de diversa titulación, por lo que se hace indispensable armonizar la formación así como regular las condiciones de acceso a la acreditación para su ejercicio.

3. Los cuatro problemas éticos detectados, con mayor frecuencia, en la práctica habitual de estos profesionales han sido estos:
   - los relacionados con las reacciones emocionales del paciente
   - la obtención del consentimiento informado,
   - las restricciones administrativas y económicas y
   - las dificultades para afrontar la incertidumbre del resultado del test.

   Los problemas más conflictivos y de difícil solución han sido los siguientes:
   - la confidencialidad,
   - el consentimiento informado y
   - las respuestas emocionales del paciente.

4. Las necesidades primordiales de formación en los aspectos éticos se refieren:
   - al manejo de la *confidencialidad,*
   - la actualización científica en el campo de la genética y
   - la identificación del paciente principal.

5. Las recomendaciones para mejorar este campo de la medicina en constante cambio son:
   -Incrementar el número de especialistas dedicados a la genética.
   - Regular la formación de especialistas en genética y la obtención del título en nuestro país.

- Proponer la incorporación como asignatura obligatoria la disciplina de genética en los programas para la obtención del título de licenciado en medicina

- Contemplar la necesidad de formación específica en los aspectos éticos, legales y sociales que esta disciplina conlleva. Así como adquirir destrezas para una buena comunicación interpersonal, que capacite para dirigirse con eficiencia y empatía a los pacientes, a los familiares y sociedad.

7. BIBLIOGRAFÍA

Aalfs C. M., “Genetic counselling for familial conditions during pregnancy: analysis of patient characteristics”. *Clin Genet,* 2004; 66(2):112-21.

Abrisqueta, J. A. “Perspectivas actuales de la genética humana”. Conferencia pronunciada en la X Reunión Interdisciplinar sobre Poblaciones de Alto Riesgo de Deficiencias. 17 nov 2000 <http://paidos.rediris.es/genysi/actividades/jornadas/xjorp/x_abrisqueta.pdf>

Acheson, D. *Report of the independent inquiry into inequalities in health*. London: Stationery Office, 1998.

Adams, H. “A Human Germline Modification Scale”. *Journal of Law, Medicine & Ethics,* 2004, 32:164-173.

Agazzi E. *Ética y manipulación genética.* Universidad Nacional de Córdoba, 2000. ISSN: 950-33-0338-9.

American College of Physicians. (ACP). http://www.acponline.org/ethics/ethicman_sp.htm

American Society of Clinical Oncology http:// www.asco.org

Asociación Española de Genética Humana. Lista de centros de genética molecular (http://www.aegh.org/centros.jsp) (a).

Asociación Española de Genética Humana. *Situación de la genética clínica en España* (www.aegh.org/docs/encuesta_AEGH_dic2002.pdf) (b).

Andres, F., Hay, L. *Conflicts of interest. Ethics and predictive medicine*. British Council. Institute for Applied Ethics and Medical Ethics, University of Basel, febrero 2003.

American Board of Medical Specialities (ABMG) www.abmg.org/genetics/abmg/stats-allyears.htm.

American National Society of Genetic Counsellors (NSGC) “The National Society of Genetic counsellors Code of Ethics”. *Journal of Genetic Counselling,* 1992 1(1):41-43.

American Society of Clinical Oncology. “American Society of Clinical Oncology policy statement update genetic testing for cancer susceptibility”. *J Clin Oncol.,* 2003, 15; 21(12):2397.

Ast, G. “El otro genoma”. *Investigación y ciencia,* 2005. p.22-29.

Arberas, C. L. “Ética y genética”. En *Bioética y Genética.* Ciudad de Argentina. Buenos Aires, 2000. p.15. ISBN 987-507-184-6.

Ardern-Jones A. et al. “Too much, too soon? Patients and health professionals´views concerning the impact of genetic testing at the time of breast cancer diagnosis in women under the age 40”. *European Journal of Cancer Care,* 2005, 14, 272-281.

Aristóteles. *Ética a Nicómaco*. 1ª ed. Ed. Dossat, 2001. ISBN: 8495312441.

ASGC (Australasian Society of Genetic Counsellors) www.hgsa.com.au

Baars MJ. et al. “Comparison of activities and attitudes of general practitioner concerning genetic counselling over a 10 year time-span” *Patient Educ. Couns*., 2003, Jun; 50(2):145-9.

Barlow-Stewart, K. et al. “The Genetic Discrimination Project: benefit, disadvantage and negative treatment associated with genetic information in an Australian sample of clinical genetic service clients. Australian and International implications”. *Resumen presentado en la session Counceling, Testing and Ethics.* 55ª Reunión Annual de la ASHG. Octubre 2005.

Bartels, D. M. et al. “Nondirectiveness in genetic counselling: a survey of practitioners”. *Am. J. Med. Genet.*, 1997 17;72(2):172-9.

Bayertz, K. *Genethics: technological intervention in human reproduction as a philosophical problem*. Editorial Cambridge University Press, 1994. ISBN 0 521 41693 0

Beauchamp. L; Childress, J. F. *Principios de ética biomédica*. Editorial Masson, 1998. ISBN 84-458-0480-4.

Bergel, S. D. *Bioética y Genética.* Cátedra UNESCO de Bioética (UBA). Editorial Ciudad de Argentina, 2000. ISBN 987-507-184-6.

Biesecker, B. B. “Future directions in genetic counselling: practical and ethical considerations”. *Kennedy Inst Ethics J.,* 1998; 8(2):145-60.

Biesecker, B. B. “Goals of genetic counseling”. *Clin Genet.,* 2001: 60:323-330

Bloom, B. R. “Genetics and developing countries” *BMJ,* 2001;322:1006-7

Borja y Tomé, M. “Prospección genética en poblaciones y bases de datos”. En: Masiá Clavel, J. (ed.). *Pruebas Genéticas. Genética, derecho y ética.* Universidad Pontificia de Comillas, 2004. ISBN: 84-8468-137-X.

Bower, M. A., McCarthy Veach, P., Bartels, D. M., LeRoy B. S. “A survey of Genetic Counsellors. Strategies for Addressing Ethical and Professional Challenges in Practice”. *Journal of Genetic Counseling,* 2002, 11, (3).

Buchanan, A., et al. *Genética y Justicia*. Cambridge University Press, Madrid, 2002. ISBN 84 8323 303.

Burgess, M. M. et al. “Bioethics for clinicians: 14. Ethics and genetics in medicine” *Canadian Medical Association,* 1998, 158(10):1309-13.

Burke, W. “Genetic test evaluation: information needs of clinicians, policy makers, and the public” *Am J Epidemiol.,* 2002a, 15;156(4):311-8.

Burke, W. “Genetics in Primary Care: A USA Faculty Development Initiative” *Community Genetics,* 2002b; 5:138-146.

Burke, W. “Genetic Testing” *N. Engl. J. Med.*, 2002c, 347:1867-1875.

Callahan D., “Contemporary biomedical ethics”. *N. Engl. J. Med.,* 1980, 302, 1233.

Cambon-Thomsen, A. et al., “Les bases de dones génétiques populationelles: unencadrement éthique et juridique sécifique nécessaire?”. *GenEdit,* 2005, 1-13, 3:1. ISSN 1718-9306.

Canadian Association of Genetic Counsellors (GAGC). http://www.cagc-accg.ca

Carreras, J. M., “Diagnóstico prenatal: UN concepto en evolución”. *Labor Hospitalaria*, 1990, 27: 271.

Caulfield, T. “Gene testing in the biotech century: Are physicians ready?” *CMAJ,* 1999; 161:1122-4.

Chassigneux, C., et al. “L´encadrement juridique du traitement informatisé des données relatives à la santé: Perspective Europeo-Canadienne”. *GenEdit,* 2006*,* 1-8: 4:1. ISSN 1718-9306.

Childs, B.; Der Kaloustian, V. M. “Genetic heterogeneity*”. N. Eng. J. Med*., 1998, 279:11205 y 1267.

Christakis, N. A. “Prognostication and Bioethics”. *Daedalus*, 1999, 128 (4): 197.

Church, G. M. “El genoma personalizado”. *Investigación y Ciencia,* 2006, p.15-22.

Ciron, A. E. *El consejo genético y sus implicaciones jurídicas*. Editorial Comares. Granada, 2001. ISBN: 84-8444-345-0.

Clayton, E. W. “Ethical, legal and social implications of genomic medicine”. *N. Engl. J. Med.* 2003; 349-569-9.

Comisión Europea. Dirección General de Investigación. Unidad C3- Ética y Ciencia*. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos.* Eric McNally, Anne Cambon-Thomsen. Bruselas, 2004.

Comisión Europea. The European Group on Ethics in Science and New Technologies (EGE*). Ethical Aspects of Genetic Testing in the Workplace.* Whittaker, P., Alivizatos, N.C., nº 2, julio 2003.

Consejo de Europa. *Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina* hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997 y ratificado por España el 20 de octubre de 1999.

Consejo de Europa. *Steering Comité on Bioethics (CDBI).* "Draft additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicina, on Biomedical Research. Strasbourg, 23 June 2003.

Constitución Española, 1978: arts. 24 y 43.

Cortina, A. *Ética mínima,* 1986. Editorial Tecnos. ISBN: 84-309-4375-7.

D´Agostino, F. "Bioética y persona". En Nuntium. *Investigación: los retos de la libertad y las razones de sus límites*. Madrid, Instituto de Humanidades Ángel Ayala- CEU, 2003, p. 88-95.

Donnai, D. "Integrated regional genetic services: current and future provision". *BMJ,* 2001; 322:1048-1052.

Donnai, D. "Genetic services". *Clin Genet.,* 2002 Jan; 61(1):1-6.

Duncan, R. E., "An internacional survey of predictive genetic testing in children for adult onset conditions" *Genetics in Medicine,* 2005, 7(6):390-396.

Emaldi,A. *"El consejo genético y sus implicaciones jurídicas"* cap. III. 2001 Bilbao-Granada. Cátedra Interuniversitaria Fundación BBVA-Diputación Foral de Bizkaia de Derecho y Genoma Humano.ISBN 84-8444-345-0

Ensenauer, R. E. et al. "Genetic Testing: Practical, Ethical, and Counselling Considerations". *Mayo Clin Proc.,* 2005; 80:63-73.

España. Ley orgánica 1/ 1982, de 5 de mayo, sobre protección civil del derecho al honor, a la intimidad personal y familiar y a la propia imagen. Arts. 1 y 7.4.

España. Ley general de Sanidad 14/1986, de 25 de abril. Arts. 10 y 61

España. Ley orgánica 10/1995, de 23 de noviembre, del código penal. Título V. Delitos relativos a la manipulación genética. Art. 159.

España. Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de Datos de Carácter Personal. *Boletín Oficial del Estado,* 14 de diciembre de 1999, num. 298, p. 43088-43099.

España. Ley básica 41/2002, de 14 de noviembre reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. *Boletín Oficial del Estado*, 15 de noviembre de 1995, num. 274, p. 40126.

España. Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. *Boletín Oficial del Estado*, 29 de mayo de 2003, num. 128, p. 20567.

European Commission. Joint Research Centre. *Report EUR 20516EN*, editado por Ibarreta, D., Bock, A.K. y Rodriguez-Cerezo, E. JRC-IPTS, Sevilla, España, 2002.

Farrelly, C. "Genes and equality" *J Med Ethics,* 2004 Dec; 30(6): 587-92.

Fetters, M. D. et al. "Family physicians' perspectives on genetics and the human genome project". *Clin. Genet.,* 1999 Jul; 56 (1):28-34.

Fletcher, J. C., Wertz, D. C. "Ethics, Law, and Medical Genetics: After the Human Genome Is Mapped". *Emory Law Journal,* 1990 39(3): 747-809.

Fletcher, J. C., "Bioethics in a Legal Forum: Confessions of an Expert Witness", *Journal of Medicine and Philosophy,* 1997, 22: 297-324.

Flinter, F. A. "Preimplantation genetic diagnosis" *BMJ,* 2001;322:1008-9.

Fraser, F. C. "Excerpts from Genetic Counseling".*The American Journal of Human Genetics,* 1974, pp. 636-659.

Freedman, A. N. et al. "US physicians attitudes toward genetic testing for cancer susceptibility". *Am J Med Genet A., 2003* Jul 1; 120 (1):63-71.

Freund C. L. et al. "Natural Settinngs Trials- Improving the Introduction of clinical Genetics Tests". *Journal of Lau: Medicine & Ethics,* 2004, 32:106-110.

Frontali, M., Jacopini, A. G. "Genetic counselling: evolution or involution". *Community Genet.,* 2000; 3(4):175-8.

Gafo, J. *Fundamentación de la bioética y manipulación genética.* Publicaciones de la Universidad Pontificia de Comillas. Dilemas éticos de la medicina actual-2, Madrid, 1988. ISBN: 84-85281-74-8.

Gafo J. *Consejo genético: aspectos biomédicos e implicaciones éticas*. Publicaciones de la Universidad Pontificia de Comillas. Dilemas éticos de la medicina actual-8. Madrid, 1995. ISBN: 84-87840-64-7.

Galton, F. "Eugenics: its defininition, scope, and aims". *The American Journal of Sociology",* 1994, vol. X, nº 1.

Gaylin, W. "Genetic Screening: The Ethics of Knowing". *New Engl. J. Med.*, 1972, 286(25): 1361-1362.

Greely, H.T. "Proposed Model Ethical Protocol for Collecting DNA Samples", *Houston Law Review,* 1997, 33: 1431-1473.

Guérin-Marchand, C. *Les Manipulations Genétiques,* Presses Universitaires de France. 1997 ISBN 2 13 04 8254 6.

Gérvas, J. "Moderación en la actividad preventiva y curativa. Cuatro ejemplos de necesidad de prevención cuaternaria en España". *Gac Sanit.,* 2006;20 (sup 1):127-34

Gracia Guillén, D. *Ética y vida 1: Fundamentación y enseñanza de la bioética*. 1ª ed., Ed. El Búho Ltda., Santa Fe de Bogotá, 1998. ISBN: 958-9482-19-8.

Gracia Guillén, D. *Ética y vida 3: Ética de los confines de la vida*. 1ª ed., Ed. El Búho. Santa Fe de Bogotá, 1998. ISBN 958-9482-17.1.

González Salvat, R. M. "Eugenesia y diagnóstico prenatal". *Rev. Cubana Ginecol.,* 2002;28 (2):80-3.

Greely, H. T. "Banning Genetic Discrimination". *N. Engl. J. Med.*, 2005, 353;9.

Green, M. J. "Genetic exceptionalism in medicine: clarifying the differences between genetic and nongenetic tests" *Ann. Intern. Med.,* 2003; 138:571-575.

Greendale, K. "Empowering primary care healt professionals in medical genetics: how soon? How fast? How far? *Am J Genet.,* 2002; 106(3):223-32.

Guérin-Marchand, C*. Les Manipulations Génétiques.* Ed. Presses Universitaires de France, 1997. ISBN 2 13 048 254 6

Harris, H. J. "Genetic counselling- does the terminology matter?" *BMJ,* 1997; 315:1241-1242.

Harris, J. "Genetic information and the unexamined life". *BMJ,* 2001;322:1070.

Hassed, S. J. "Genetic counselling". *J. Okla. State Med. Assoc.,* 2003; 96 (10): 495-7.

Hernández. A. et al. "Functional genomics: clinical effect and the evolving role of the surgeon". *Arch. Surg.,* 1999; 134(11): 1209-15.

Hodgkinson, K. A. "Genetic counselling for schizophrenia in the era of molecular genetics". *Can. J. Psychiatry,* 2001; 46(2):121-2.

Holm, S. "Free speech, democracy, and eugenics". *J. Med. Ethics,* 2004; 30:519.

Hood, L. "Adonde nos conducirá el conocimiento genético" Disponible en la red. http://www.project-syndicate.org/commentary/hood1/Spanish

Hurst, S. A. "How physicians face ethical difficulties: a qualitative analysis" *J. Med. Ethics,* 2005; 31:7-14.

Ibarreta, D. et al. "El diagnóstico genético. Problemas relacionados con la garantía de calidad en investigación, desarrollo y reglamentación". *The IPTS Report*. Nº 85. Julio 2004.

Jacobs, L. A. "A model of survivorship in cancer genetic care". *Semin. Oncol. Nurs.,* 2004; 20(3):196-202.

Jacob y Monod (Modelo del operón). http://www.hschickor.de/genregu1.html;

http://www.microbiologyprocedure.com/regulation-of-protein-synthesis/britten-davidson-operon-operator-model.htm

James, C. et al. “The Genetic Counseling Workplace- An Australian Perspective. A national Sudy of Workplace Issuesfor Genetic Counselors and Associate Genetic Counselors”. *Journal of Genetic Counseling,* 2003, p 439-456.

Jefrey R. et al. “Genetic counselling in Primary care: longitudinal, psychosocial issues in gentic diagnosis and counselling”. *Prim Care Clin. Office Pract.,* 2004, 31, p.509-524.

Jiménez Escrig, A. *Manual de Neurogenética.* Capítulo 7. Madrid. Ediciones Díaz de Santos, 2003. ISBN:84-7978-556-X.

Jorde, L. B. et al. *Genética médica*. Ed. Harcourt, 2005. ISBN: 84-8174-763-7.

Kerzin-Storrar, L. “Comparison of genetic services with and without genetic register: access and attitudes to genetic counselling services among relatives of genetic clinic patients” *J. Med. Genet*., 2002 Dec;39(12):e85.

Knottnerus, J. A. “Community genetics and community medicine”. *Fam Pract.,* 2003; 20(5):601-6.

Korner J, et al.” Genetic counselling in psychiatric diseases”. *Nervenartz,* 1996; 67(1):3-14.

Lacadena, J. R. *Genética*. Agesa, Madrid, 1988.

Laín Entralgo, P. *La relación medico-enfermo: Historia y teoría*. Alianza,Madrid, 1983,

Lacroix, M. et al. “Le devoir de confidentialité, les rieques genétiques et les inertes de la familla: approches normatives”. *GenEdit,* 2005, 1-8: 3:3.

Laporta, F., “Ética y Derecho en el pensamiento contemporáneo”. En Camps, V. (ed.), *Historia de la ética* III, Crítica, Barcelona, 1989, 221-295.

Laurino, M. Y. et al. “Genetic evaluation and counselling of couples with recurrent miscarriage: recommendations of the National Society of Genetic Counsellors”. *J. Genet. Couns.,* 2005; 14 (3): 165-81.

Lawrence, W. W. “The promise of human genetic databases”. *BMJ,* 2001;322:1009-10.

Lowstuter, K. et al. “Physician Knowledge and Opinions on Genetic Discrimination”. *Resumen presentado en la session Counceling, Testing and Ethics.* 55ª Reunión Anual de la ASHG. Octubre 2005.

Lombardo, P. A., “In memoriam. John C. Fletcher (1931-2004)”. *J. L. Med. & Ethics,* 2004, 538.

Luque, J. y Herráez, A. "*Biología Molecular e Ingeniería Genética"*. Editorial Harcourt, 2005. ISBN: 84-8174-505-7.

Macklin Ruth. "Dignity is a useless concept". *BMJ*, 2003:1419-1420.

Marteau, T. M. et al. "Genetic risk and behavioural change" *BMJ,* 2001; 322:1056-9.

McCarthy Veach, P., Bartels, D. M., Le Roy B. S. "Ethical and Professional Challenges Posed by Patients with Genetic Concerns: A Report of Focus Group Discussions with

Genetic Counsellors, Physicians, and Nurses". *Journal of Genetic Counseling*, 2001, 10 (6).

McGovern, M. M. "Interaction of genetic counsellors with molecular genetic testing laboratories: implications for non-geneticist health care providers". *Am. J. Med. Genet. A.* 2003; 15; 119(3):297.301.

McKneally, M. et al. "Bioethics for clinicians: 13. Resource allocation". *CMAJ,* 1997; 157:163-7.

Moros, D. A. "Thinking Critically in Medicine and its Ethics: relating applied science and applied science and applied ethics" *Journal of Applied Philosophy,* 1987, 4 (2) .

Mueller, R. F., Young, I. D. *Genética médica.* Ed. Marbán, 2001. ISBN: 8471013304.

Nature Publishing Group." The Internacional HapMapProyect" *Nature,* 2003*,* 1987, 426 18/25*.*

Nedelcu, R. et al. "Genetic discrimination: the clinician perspective". "*Clin. Genet.,* 2004: 66: 311-317.

Organización Mundial de la Salud. *Control de las enfermedades genéticas*. Consejo Ejecutivo EB116/3. Ginebra 21 de abril de 2005.

Organización Médica Colegial. Código deontológico 1999.

Organización Mundial de la Salud.*Genetic counselling services.* www.who.int/genomics/professionals/counselling/en/print.html

Ontario Report to Premiers: Genetics and Gene Patenting: Charting New Territory in Healthcare. Enero 2002

Ouellette, F. "Internet resources for the clinical geneticist". *Clin. Genet.* 1999 Sep;56 (3): 179-85

Pagon, R. A. et al. "Online medical genetics resources: a US perspective" *BMJ,* 2001;322:1035-7.

Parker, L. "Bioethics for Human Geneticists: Models for Reasoning and Methods for Teaching". *Am. J. Hum. Genet.,* 1994*,* 54:137-147.

Parker, M. “Genetics and the interpersonal elaboration of ethics”. *Theor. Med. Bioeth.* 2001; 22(5):451-9.

Parlamento Europeo. Informe A5-0391/2001. Comisión Temporal sobre Genética Humana y Otras Nuevas Tecnologías de la Medicina Moderna. Ponente: Fiori, F. *Informe sobre las repercusiones éticas, jurídicas, económicas y sociales de la genética humana.* 8 noviembre 2001.

Patterson, R. E. et al. “The genetic revolution: change and challenge for the dietetics profession”. *J. Am. Diet Assoc.,* 1999 ; 99(11):412-20.

Pilnick, A. “Reseaech directions in genetic counselling: a review of the literature”. *Patient Educ. Couns.,* 2001; 44(2):95-105.

Prugnolle, F., Manica, A., Balloux F. “Geography predicts human genetic diversity”. *Current Biology,* 2005, 15 (5): R159-R160.

Reed, S. C., *Counseling in Medical Genetics.* 3ª ed. Alan R. Liss, Inc., 1980. ISBN 0-8451-0208-7

Rentmeester, C. A. “Value neutrality in genetic counselling: an unattained ideal”. *Med. Health Care Philos.,* 2001;4(1):47-51.

Resnik, D. B. “Genetic testing and primary care: a new ethic for a new setting” *New Genetics and Society,* 2003. 22 (3): 245-256.

Resta, R. “In memoriam: Sheldon Clark Reed, PhD, 1910-2003”. *Journal of Genetic Counseling.* 2003; 12 (3): 283-285.

Resta, R. et al. “A new Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors’ Task Force Report”. *Journal of Genetic Counseling*, 2006, 15 (2): 77-83.

Roche, P. A., Annas, G. J. “DNA Testing, Banking, and Genetic Privacy”. *N. Eng. J. Med.,* 2006, 355;6.

Roggenbuck, J. et al. “Perception of genetic risk among genetic counsellors”. *J. Genet. Couns.,* 2000;9 (1):47-49.

Rosenberg, N.,et al. “Estructura genética de poblaciones humanas” *The Lancet,* 2002; 298:2381-85.

Royal Netherlands Academy of Arts and Sciences. *Prenatal testing. New Developments ethical Dilemmas.* Editado por Galjaard y L.H.W.Noor. Amsterdam, 2004. ISBN 90-6984-4II-7.

Rubinstein, W. S., Roy, H. K., “Practicing Medicine at the Front Lines of the Genomic Revolution”. *Arch. Intern. Med,.* 2005; 165:1815-1817.

Ruiz Ferrán, J. “Test genético y aseguramiento privado”. En: Masiá Clavel, J. (Ed.). *Pruebas Genéticas. Genética, Derecho y Ética”.* Universidad Pontificia de Comillas, 2004. ISBN: 84-8468-137-X

Sarmiento A., Ruiz-Pérez, G., Martín, J. C. *Ética y Genética. Estudio ético sobre la ingeniería genética*. 2ª ed. Ediciones internacionales universitarias. Col. Ética y sociedad, 1997. ISBN: 84-87155-35-9.

Schlich-Bakker, K. J., ten Kroode, H. F. J., Ausems, M. G. E. M. “A literature review of psychological impact of genetic testing on breast cancer patients”. *Patient Education and Counseling,* 2006, 62 (1): 13-20 *.*

Seo, D., Ginsburg, G. S, “Genomic medicine: bringing biomarkers to clinical medicine”. *Current Opinion in Chemical Biology,* 2005, 9:381-386.

Simón, P. *Ética de las organizaciones sanitarias. Nuevos modelos de calidad*. Tricastela, Madrid, 2005.

Skirton, H. et al. (a) “Recommendations for education and training of genetic nurses and counsellors in the United Kingdom”. *J. Med. Genet.,* 1998; 35(5):410-2.

Skirton, H, Eiser, C., “Discovering and addressing the client’s lay construct of genetic disease: an important aspect of genetic healthcare?” *Res. Theory Nurs. Pract.,* 2003 ;17(4):267-72.

Skirton, H. et al. (b) “Genetic Counsellors: A Registration System to Assure Competence in Practice in the United Kingdom”. *Community Genetics,* 2003; 6:182-183.

Skirton, H., (c) “Huntington Disease: A Nursing Perspective” *MEDSURG Nursing,* 2005, 14/N 3.

Sociedad Española de Biotecnología. *Biotecnología y salud. Preguntas y respuestas*. Editorial Sebiot , 2000.

Stagg Elliott, V. “Genetic testing issues land in primary care practices”. *AM News staff,* nov. 8, 2004.

Stewart, A. et al. “Online medical genetics resources: a UK perspective” *BMJ, 2001; 322:1037-9.*

Szolovits, P. et al. “Pedigree Analysis for Genetic Counselling”. En Lun, K.C., et al. (Eds), *MEDINFO 92: Proceedings of the Seventh Conference on Medical Informatics,* Elsevier, 1992, pp. 679-683.

Snyder, J. D. et al. “Ethics manual: Fifth Edition” *Ann. Intern. Med.,* 2005; 142:560-582.

Teutsch, C. “Patient-doctor communication” *Med. Clin. North Am.,* 2003; 87(5):1115-45.

Tratados Hipocráticos II. Biblioteca Clásica Gredos. Madrid 1986. ISBN 84-249-1018-4

Trepanier, A et al. “Genetic cancer risk assessment and counselling: recommendations of the national society of genetic counsellors”. *J Genet. Couns.,* 2004; 13 (2):83-114.

UNESCO. *Declaración sobre la Raza y los Prejuicios Raciales”*. 20. a reunión de La Conferencia General de la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. Paris 24-28 noviembre de 1978.

UNESCO. *Declaración Universal sobre el genoma humano y los derechos humanos.* 32 C/29. 29 Reunión de la Conferencia General. 3 diciembre de 1997.

UNESCO. Oficina de Normas Internacionales y Asuntos Jurídicos. *Declaración Universal de la UNESCO sobre Diversidad Cultural*. 2 de noviembre de 2001.

UNESCO. *Informe General Relativo a la aplicación de la Declaración Universal sobre el genoma humano y los derechos humanos, comprendida su evaluación*. Resolución 32 C/23, Anexo (parr. 5). 26 agosto de 2003.

UNESCO. *Declaración internacional sobre los datos genéticos humanos*. Aprobada en la 32ª sesión de la Conferencia General de la Unesco el 16 de octubre de 2003.

UNESCO. División de la ética de la Ciencia y la Tecnología*. “Declaración universal sobre la bioéticay los derechos del hombre”.* Adoptada por consenso el 19 de octubre de 2005 por la 33ª sesión de la Conferencia general de la UNESCO..

UNIÓN EUROPEA. *Carta de los derechos fundamentals de la Unión Europea de 2000*. (2000/C 364/01).

Ustun, C. et al. “Ethical issues for cancer screenings. Five countries- four types of cancer*”. Preventive Medicine,* 2004, 39: 223-229.

Walker, A. “The Practice of Genetic Counseling”. En Baker, D., Schuette, J. y Uhlmann, W. (eds.) *A Guide to Genetic Counseling*. NY, Wiley-Liss, 1998.ISBN: 0-471-18867-0.

Wang, C. et al. “Assessment of genetic testing and related counselling services: current research and future directions”. *Soc Sic Med.,* 2004; 58(7):1427-42.

Welkenhuysen M. et al. “The language of uncertainty in genetic risk communication: framing and verbal versus numerical information” *Patient Educ Couns.* 2001 May; 43(2):119-20. (a).

Welkenhuysen, M. et al. “A community based study on intentions regarding predictive testing for hereditary breast cancer” *J. Med. Genet.,* 2001, 38:540-547 (b).

Welkenhuysen M. “General practitioners and predictive genetic testing for late o diseases in Flanders: what are their opinions and do they want to be involved?” *Community Genet.,* 2002; 5 (2):128-37.

Wertz, D. C., Fletcher J. C., “Communicating genetic risks”, *Sci. Technol. Human Values,* 1987; 12(3 y 4):60-6.

Wertz, D. C., Fletcher J. C., “Ethics and medical genetics in the United States: A national survey”. *Am. J. Med. Genet.,* 1988, 29:815-827.

Wertz, D. C., Fletcher, J. C. “Moral reasoning among medical geneticists in eighteen nations”. *Theor. Med*., 1989, 10:123-128.

White M.T. “Respect for autonomy in genetic counselling: an analysis and Proposal”. *J Genet. Couns.,* 1997, 6(3):297-313.

White, K.R. “Early hearing detection and intervention programs: opportunities for genetic services” *Am. J. Med. Genet. A*., 2004, 130 (1): 29-36.

Williams C. et al. “Is nondirective ness possible within the context of antenatal screening and testing? *Soc. Sci. Med.,* 2002; 54(3):339-47.

Williamson, R. et al. “The new genetics. What are the everyday clinical applications?” *Aust. Fam. Physician,* 1999; 28 (10). 995-9.

Witmer, J. M. et al. “Genetic Counselling: Ethical and Professional Role Implications”. *Journal of Counselling and Development,* 1986; 64(5):337-40.

Wright, C. et al. “Comparison of genetic services with and without genetic registers: knowledge, adjustment, and attitudes about genetic counselling among propend referred to three genetic clinics”. *J. Med. Genet.,* 2002, 39(12):e84.

Young, I. D. *Introduction to the risk calculation in genetic counselling*. Oxford University Press, Oxford, 1991.

Zimmern, R. et al. “Putting genetics in perspective” *BMJ* 2001;322:1005-6.

RECURSOS DE LA RED

Acceso “on line” al catálogo de McKusick. *OMIM* (Online Mendelian Inheritance in Man) Disponible en Web: http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim

Asociación Española de Genética Humana. (Acreditación en Genética Humana) http://www.aegh.org/acreditacion.jsp

Genes and disease. NCBI. <http://www.ncbi.nih.gov/disease >

Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. <http://www.sego.es/>

American Board of Medical Genetics.(Number of Certified Specialists in Genetics)

www.abmg.org

American Board of Medical Specialities (ABMS) www.abms.org

American College of Medical Genetics www.acmg.net

American Society of Clinical Oncology www.asco.org

Coalition for Genetic Fairness. www.geneicfairness.org;

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

www.enfermedades_raras.org/esdefault.htm

ELSI Working Group (www.genome.gov/pfv.cfv.cfm?pageid=10001787

ASOCIACIONES ESPAÑOLAS Relacionadas con la Genética

EuroGen Test: Red Europea de Excelencia.

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras.

INERGEN (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Origen Genético).Coordinador: DR. Guillermo Antiñolo.

RECGEN (paradigma del trabajo cooperativo en red. Cuenta con 230 investigadores integrados en 33 grupos que forman 6 nodos en 4 comunidades autónomas-5 nodos en Madrid, 3 en Cataluña, 1 en Aragón y 1 en Asturias). Coordinador Prof. A. Pérez Jurado.

AEBC: Asociación Española de Biopatología Clínica (1952).

SECF: Sociedad Española de Ciencias Fisiológicas (1952).

Sociedad Española de Biotecnología (1985)

CIB: Centro de Investigaciones Biológicas (1957).

CBM: Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa” (1975).

CIAMYC: Centro de Investigación de Alteraciones Moleculares y Cromosómicas (1969).

Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (1994)

AEFA: Asociación Española de Farmacéuticos Analistas.

ANEXO 1. LISTADO TOTAL DE CENTROS ENCUESTADOS

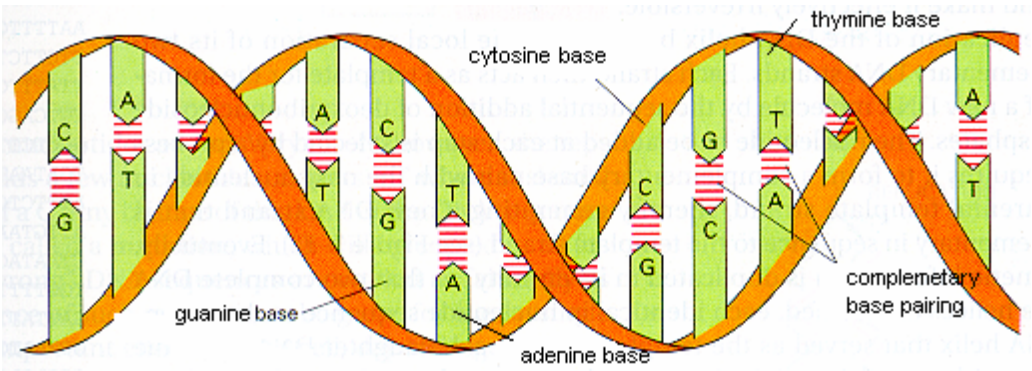
Listado total de centros encuestados. Características y Titularidad

Centro	Público/Privado	Universitario/Sanitario
Hospital Universitario Virgen Macarena Sevilla	Público	Sanitario
Hospital Universitario Virgen del Rocío Sevilla	Público	Universitario
Hospital Carlos Haya de Málaga	Público	Sanitario
Hospital Materno-infantil. Universitario Carlos Haya	Público	Sanitario
Hospital San Cecilio de Granada	Público	Sanitario
Hospital Virgen de las Nieves. Granada	Público	Sanitario
Hospital Reina Sofía. Córdoba	Público	Sanitario
Centros de Estudios Genéticos de Andalucía. Granada	Privado	-Laboratorio
NBT Diagen. Centro de Diagnóstico Genético. Sevilla	Privado	-Laboratorio
Hospital Clínico Universitario de Zaragoza	Público	Universitario
Universidad de Zaragoza	Público	Universitario
Hospital Miguel Servet. Zaragoza	Público	Sanitario
Centro de Análisis Citogenéticos. Citogen. Zaragoza	Privado	-Laboratorio
Hospital Central de Asturias	Público	Sanitario
Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca	Público	Universitario
Laboratorio IMUNOGEN. Palma de Mallorca	Privado	-Laboratorio
Hospital Universitario de Canarias. Tenerife	Público	Universitario
Hospital Materno infantil de Canarias. Las Palmas	Público	Universitario
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander	Público	Universitario
Hospital Virgen de la Salud. Toledo	Público	Sanitario
Hospital Nacional de Parapléjicos Toledo	Público	Sanitario
Universidad de Salamanca	Público	Universitario
Instituto de Biología y Genética Molecular. Valladolid	Público	Universitario
Hospital Clinic i Universitari	Público	Universitario
Institut de Bioquímica Clínica. Clinic Corporació Sanitaria	Público	Universitario
Institut de Recerca Oncológica I.R.O. Hospitalet de Llo.	Privado	-Sanitario
Hospital San Joan de Deú Espluges	Concertado	-Universitario
Hospital Materno Infantil Vall D`Hebron. Barcelona	Público	Sanitario
Hospital de la Santa Creu y Santa Pau. Barcelona	Concertado	-Sanitario
Corporación Sanitaria Parc Taulí UDIAT. Sabadell	Concertado	-Sanitario
Hospital del Mar. Univ. Pompeu Fabra. Barcelona	Público	Universitario
Centro de Regulación Genómica. Barcelona	Público	Universitario
Universitat Pompeu Fabra. Barcelona	Público	Universitario
Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	Privado	-Laboratorio
Centro de Patología Celular Barcelona	Privado	-Laboratorio
General Lab Barcelona	Privado	-Laboratorio
Prenatal Genetics S.L Barcelona	Privado	-laboratorio
CERBA Internacional Barcelona	Privado	-Laboratorio
Hospital Universitario La Fe Valencia	Público	Universitario
Facultad de Medicina de la Universidad de Valencia	Público	Universitario
Facultad de Medicina Miguel Hernández	Público	Universitario
Institut de Genética Médica i Molecular, IGEM Valencia	Privado	-Laboratorio
Centro de Genética Humana Alicante	Privado	-Sanitario
Análisis Genéticos Ancor S.L	Privado	-Laboratorio
Centro Inmunológico Alicante	Privado	-Laboratorio
Hospital Materno Infantil Infanta Cristina	Público	Sanitario
Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo A Coruña	Público	Universitario
Hospital clínico Universitario de Santiago	Público	Universitario
Centro Oncológico de Galicia A Coruña	Público	Fundación Hospital.
Fundación INGO Santiago	Público	Sanitario
Complejo Hospitalario San Millán- San Pedro	Público	Sanitario

Hospital Universitario La Paz Madrid	Público	Universitario
Hospital Clínico San Carlos Madrid	Público	Universitario
Fundación Jiménez Díaz Madrid	Privado Concertado	-Universitario
Hospital Ramón y Cajal Madrid	Público	Universitario
Hospital General Universitario Gregorio Marañón	Público	Universitario
Hospital Universitario 12 de Octubre	Público	Universitario
Hospital Universitario Príncipe de Asturias Alcalá de Henares	Público	Universitario
Hospital de Móstoles	Público	Sanitario
Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Madrid	Fundación	-Sanitario
Universidad Autónoma de Madrid	Público	Universitario
Centro Investigación Anomalías Congénitas Madrid Carlos III	Público-Privado	-Universitario
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca Murcia	Público	Universitario
Hospital Virgen del Camino Pamplona	Público	Universitario
Cínica Universitaria de Pamplona	Privado	-Universitario
Hospital de Basurto- Osakidetza Bilbao	Público	Sanitario
Hospital de Cruces Vizcaya	Público	Universitario
Hospital Donosita San Sebastián	Público	Sanitario
Policlínica Guipúzcoa San Sebastián	Privado	-Sanitario
GENETIC S.L Bilbao	Privado	-Sanitario

ANEXO 2. GLOSARIO

ADN/DNA. El ADN es la sustancia principal de que están hechos los cromosomas y, por tanto, los genes. Consta sólo de cuatro subunidades, las sustancias químicas (desoxirribonucleótidos) que contienen las bases adenina (**A)**, citosina (**C**), guanina (**G**) y timina (**T**). Estas subunidades, llamadas también nucleótidos, están unidas entre sí y forman un larguísimo filamento lineal. Una molécula típica de ADN consiste en dos largas cadenas que se mantienen unidas por la interacción (apareamiento complementario de las bases) de las bases A y T y por la interacción de las bases C y G. La estructura de la molécula de ADN, semejante a una escalera de cuerda, se denomina "doble hélice".



(base de guanina, base de adenina, base de citosina, base de timina, emparejamiento complementario de base)

Figura 1: ADN: La base A va emparejada con la base T y la base C con la base G, formando una estructura similar a una escalera, la doble hélice.

Esta estructura explica cómo se produce la transferencia de información de la célula madre a la célula hija: dado que cada filamento contiene una secuencia de nucleótidos que es totalmente complementaria de la secuencia de nucleótidos de su compañero, ambos transportan la misma información genética. Se denominan filamentos A' y A'; el filamento A puede servir de molde para la formación de un nuevo filamento A', y viceversa A. Fuente: "Alberts, Bruce et al: Molecular Biology of the cell, 3ª edición, 1994

Toda la información contenida en el ADN viene dada por el orden en que se encuentran las bases a lo largo de la molécula de ADN. Del mismo modo que el alfabeto inglés consiste en 26 letras, cada nucleótido –A, C, G o T- puede considerarse una letra de un alfabeto de cuatro letras que sirve para transcribir mensajes biológicos. Esas cuatro letras son suficientes para generar una enorme variedad biológica, dado que una típica célula animal consta de unos 3.000 millones de nucleótidos, correspondientes a un metro de ADN. Cuando una célula está a punto de dividirse, el ADN puede observarse a través del microscopio en forma de **cromosomas,** en los que están organizadas las moléculas de ADN. Así pues, los cromosomas están hechos de ADN. Los **genes** son *secciones de ADN* alineadas en los cromosomas y portadoras de las instrucciones que necesita el organismo para funcionar. Para ilustrar la relación existente entre ADN, genes y cromosomas a fin de hacerla más comprensible, se podría utilizar la siguiente analogía: los cromosomas pueden compararse con un casete de audio, el ADN con la cinta del casete y los genes con la canción en la cinta[1].

[1]"Human genetics: Choice and responsibility" – British Medical Association –1998.

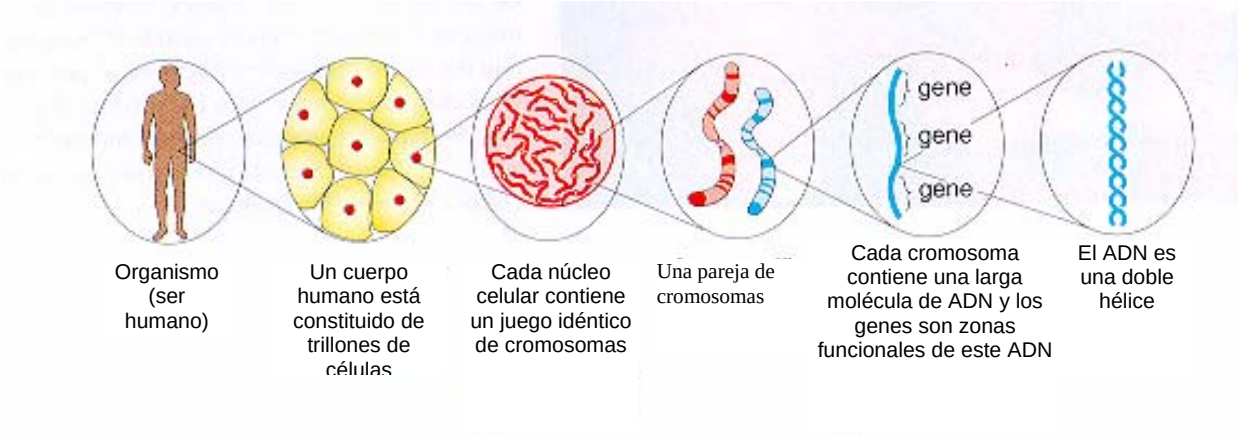


Figura 2: **Ilustración de la relación entre ADN, genes, cromosomas, células y organismos**
Fuente: "Griffiths, Anthony J.F et al. An introduction to genetic analysis, 6ª edición, 1996.

***CHIPS DE ADN*.** Dispositivo miniaturizado, del tamaño de un portaobjetos de microscopio, que contiene impresos miles de fragmentos de ADN. Estos fragmentos pueden llegar a representar el genoma completo. La utilidad de estos chips se fundamenta en la capacidad de los ácidos nucleicos de cadena sencilla de reconocer y aparearse (hibridar) con una segunda molécula de cadena sencilla que contenga una secuencia complementaria. Se utilizan para estudiar la expresión de los genes en el organismo.

CROMOSOMA. Todo el material genético contenido en el bagaje cromosómico se denomina **genoma**. La mayoría de las células humanas poseen dos conjuntos de 23 cromosomas, uno heredado de la madre biológica y otro del padre biológico, lo que hace un total de 46 cromosomas. Ahora bien, los gametos (ovocito y espermatozoide) sólo poseen un conjunto de cromosomas (23 cromosomas en total), formados por una mezcla de genes recibidos de la madre y del padre. Por tanto, el modo en que se combina el material genético en cada célula germinal es único. Durante la fecundación, cuando el ovocito y el espermatozoide se unen, los dos conjuntos de genes homólogos se reconstituyen, proceso al que ambos progenitores contribuyen de un modo fortuito. En varones y hembras hay 22 pares de cromosomas (44 en total) semejantes, y se denominan autosomas. Los dos cromosomas restantes determinan el sexo de la descendencia, por lo que se llaman cromosomas sexuales. Las mujeres poseen dos cromosomas “X”, mientras que los varones tienen un cromosoma “X” y un cromosoma “Y”; cada miembro de la pareja transmite uno de esos cromosomas al hijo. Todas los ovocitos contienen un cromosoma X (uno de los dos cromosomas X de la madre); por consiguiente, la madre transmitirá siempre un cromosoma X a su descendencia. Pero un espermatozoide puede llevar un cromosoma X o un cromosoma Y. Si el ovocito es fecundado por un espermatozoide que lleva un cromosoma X, tendremos una mujer (XX); en cambio, si es fecundada por un espermatozoide con cromosoma Y, tendremos un varón (XY).

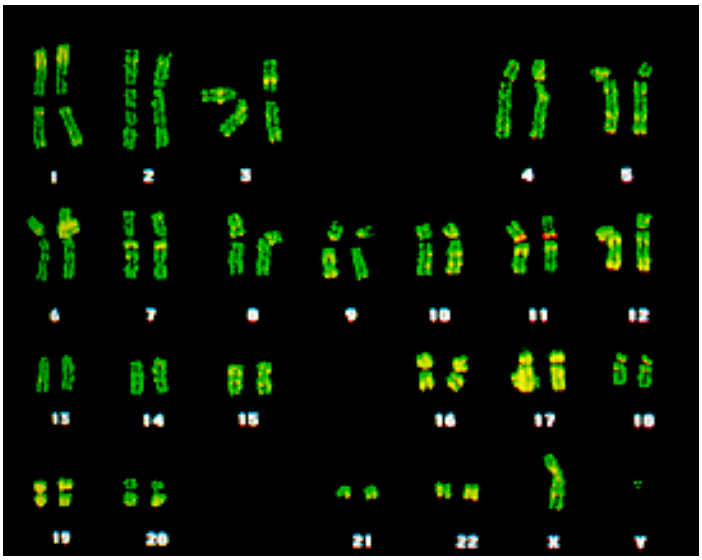


Figura 3: Serie completa de los cromosomas de un hombre, visibles al microscopio mediante coloración
Fuente: "Griffiths, Anthony J.F et al. An introduction to genetic analysis, 6ª edición, 1996

DIAGNÓSTICO MOLECULAR. Diagnóstico basado en la identificación de las moléculas implicadas en una ***determinada*** patología, por ejemplo, marcadores tumorales (proteínas), antígenos virales (proteínas), etc.

***CARNET DE INDENTIDAD GENÈTICO*.** Conjunto de secuencias de ADN únicas que diferencian a un individuo del resto de su especie. Se hace en las secuencias microsatélites que son secuencias de 1 a 6 pares de bases que se encuentran repetidas distinto número de veces en distintos individuos.

MUTACIONES GENÉTICAS. Para poder transmitir toda la información genética a la generación siguiente, una célula debe duplicar antes de dividirse todo su juego cromosómico. El mecanismo que lleva a cabo este proceso no es perfecto, y a veces se producen errores. Los errores se llaman *mutaciones.* Las mutaciones pueden afectar sólo a genes concretos, pero también a cromosomas enteros.

– Un ejemplo de **mutación genética** debida a un error durante la duplicación del ADN y la sustitución de un nucleótido en la secuencia del ADN. Por ejemplo: en vez de … ATG**G**ACG..., la célula hija podría heredar una versión ligeramente distinta… ATG**T**ACG... debido a un error durante la copia. Aunque aparentemente normal, este fenómeno puede provocar defectos graves: los pacientes que sufren fibrosis quística presentan simples cambios de nucleótidos similares a éste en el gen correspondiente a la fibrosis quística.

– Un ejemplo de **mutación cromosómica** debida a un error durante la división celular es la trisomía 21, también conocida como síndrome de Down. Generalmente, las mutaciones cromosómicas están constituidas por partes cromosómicas reorganizadas, por cantidades anormales de cromosomas individuales o por cantidades anormales de juegos cromosómicos.

Hoy se sabe que existen muchas anomalías cromosómicas que no sobreviven al nacimiento, lo que significa que muchas mutaciones cromosómicas provocan la interrupción precoz del embarazo y que sólo unos pocos embriones

con anomalías consiguen sobrevivir. No obstante, todos los seres humanos son portadores de genes mutados potencialmente dañinos.

***EUGENESIA*.** Intento de mejorar la raza humana manipulando la herencia genética.

FICHERO GENÉTICO. Conjunto de carnets de identidad genéticos. El 1º fue creado en el Reino Unido en 1995. Para facilitar la comparación de los ficheros genéticos los sistemas de análisis empleados por los investigadores forenses están internacionalmente normlizados. En la mayor parte de países occidentales hay bases de datos de ADN regulados por ley (todavía no en España).

GEMELOS MONOCIGÓTICOS. También llamados gemelos monovitelinos que proceden del mismo zigoto (célula huevo, óvulo fecundado). El zigoto puede dividirse en algunas fases de su desarrollo mediante un proceso poco frecuente formando dos embriones que originan dos individuos con genomas idénticos.

***GEN*.** Fragmento de una larga molécula de ADN que almacena información para fabricar una determinada proteína (que a su vez determina el carácter de un organismo).

GENOMA. Material genético cromosomal completo de un individuo. El genoma permitirá identificar genes que causan enfermedades.

INGENIERÍA GENÉTICA. Conjunto de técnicas que permiten alterar las características de un organismo mediante la modificación dirigida y controlada de su enciclopedia genética (genoma).

MODALIDADES DE TRANSMISIÓN. Si la enfermedad es causada por:

- un defecto en un único gen (*enfermedad monogénica);*
- una *disfunción poligénica*: para que la enfermedad se desarrolle debe haber más de un gen defectuoso;
- una *disfunción multifactorial*: el defecto genético incrementa el riesgo de que un individuo desarrolle la enfermedad, pero el desarrollo efectivo de la misma depende de factores ambientales como el régimen alimenticio, el ejercicio físico, el humo, etc.

Cada individuo hereda dos series de cromosomas y, por tanto, dos conjuntos de genes homólogos. Así, para cualquier gen concreto, un individuo puede heredar dos copias normales, una copia normal y una defectuosa, o dos copias defectuosas. Los individuos con dos copias normales de un gen concreto **no** padecerán la enfermedad asociada a la mutación del gen. Los individuos con dos copias defectuosas **sí** resultarán afectados por la misma. Pero, en los individuos con una copia sana y una defectuosa, el desarrollo de la enfermedad dependerá de la *modalidad de transmisión* de esa disfunción en particular. En el caso de las enfermedades provocadas por un defecto en un solo gen (enfermedad causada por defecto en un solo gen), hay tres tipos comunes de esquemas hereditarios: **dominante, recesivo y ligado al cromosoma X.**

Enfermedades autosómicas dominantes. Un ejemplo de enfermedad dominante es la *enfermedad de Huntington*. Todos los individuos que hereden al menos una copia defectuosa del gen enfermarán. Esas personas poseerán una copia sana y una copia defectuosa del gen. Así, la mitad de sus células madre portará la copia sana y la otra mitad, la defectuosa. Si un óvulo que porta la copia defectuosa es fecundado, la

descendencia enfermará, independientemente de la composición genética del espermatozoide. Del mismo modo, si un espermatozoide portador del gen defectuoso fecunda una célula huevo “sana”, la descendencia enfermará. La única progenie que no enfermará será aquélla nacida de la fecundación de una célula huevo “sana” por un espermatozoide “sano”. Por tanto, el riesgo de que las personas portadoras de un gen defectuoso tengan un hijo enfermo es del 50 por ciento (Figura 4).

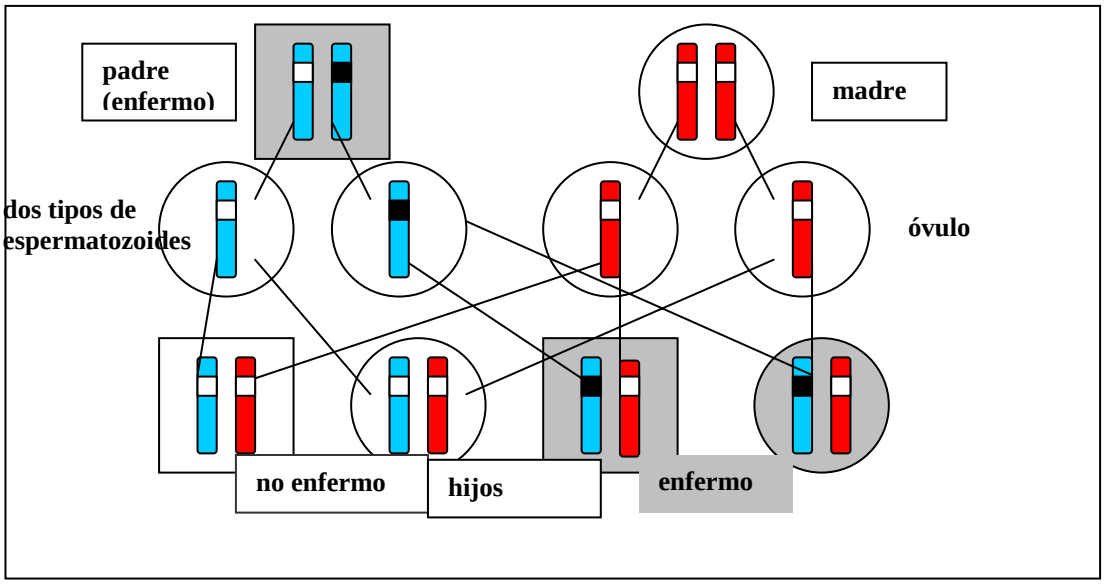


Figura 4 : Herencia autosómica dominante
Fuente: "British Medical Association – Human genetics: Choice and responsibility", 1998

Enfermedades autosómicas recesivas. Un ejemplo de enfermedad recesiva es la *fibrosis quística*. Para desarrollar la enfermedad, el hijo debe heredar dos copias defectuosas del gen, pues el gen normal compensará el defecto de la otra copia. Los individuos con un gen defectuoso y un gen sano se denominan “portadores” y no suelen enfermar. Si los portadores tienen hijos con otro portador, las probabilidades de que el hijo herede dos copias defectuosas y, por tanto, enferme, son del 25 por ciento. Pero las probabilidades de que los hijos sean a su vez portadores son del 50 por ciento, mientras que las probabilidades de que hereden dos copias sanas y no enfermen ni sean portadores son del 25 por ciento (Figura 5).

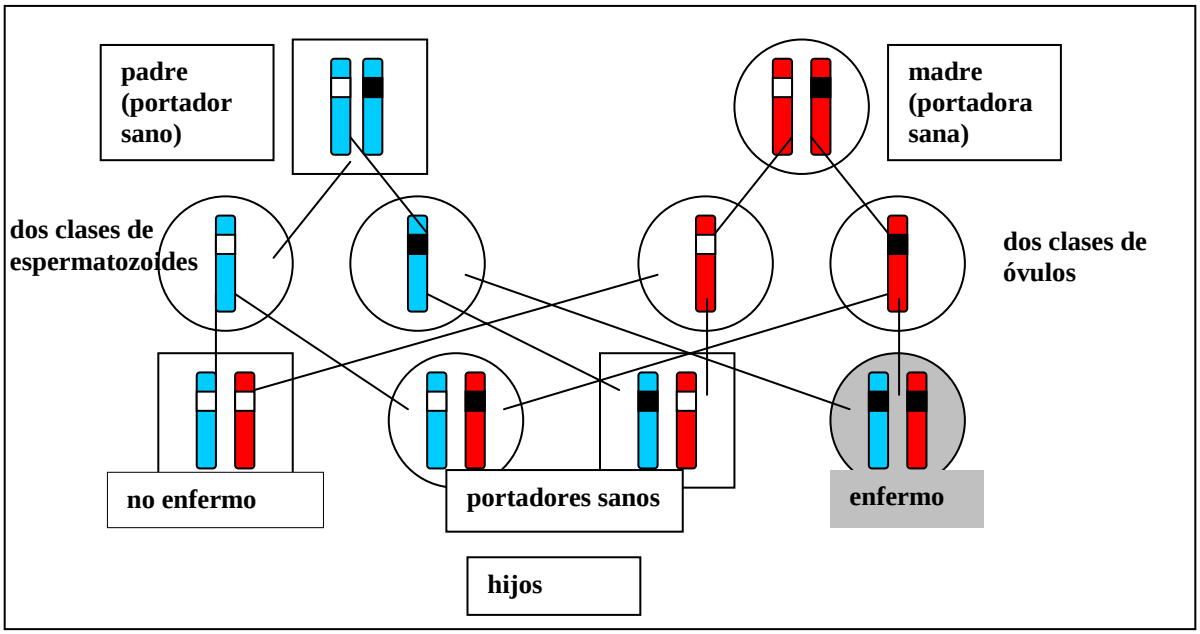


Figura 5: Herencia autosómica recesiva
Fuente: "British Medical Association – Human genetics: Choice and responsibility", 1998

Enfermedades ligadas al cromosoma X. Un ejemplo de este tipo de enfermedad es la *distrofia muscular de Duchenne*. En las enfermedades ligadas al cromosoma X, la mutación se produce en genes localizados en el cromosoma X. En las mujeres, la mayoría de estas enfermedades son recesivas y, por tanto, la copia sana compensa el defecto. En general, afectan únicamente a los varones, que sólo tienen un cromosoma X, el heredado de la madre. Las mujeres que heredan una copia del gen defectuoso son portadoras, pero no suelen enfermar, debido a la presencia del segundo cromosoma X que porta el gen normal (Figura 6).

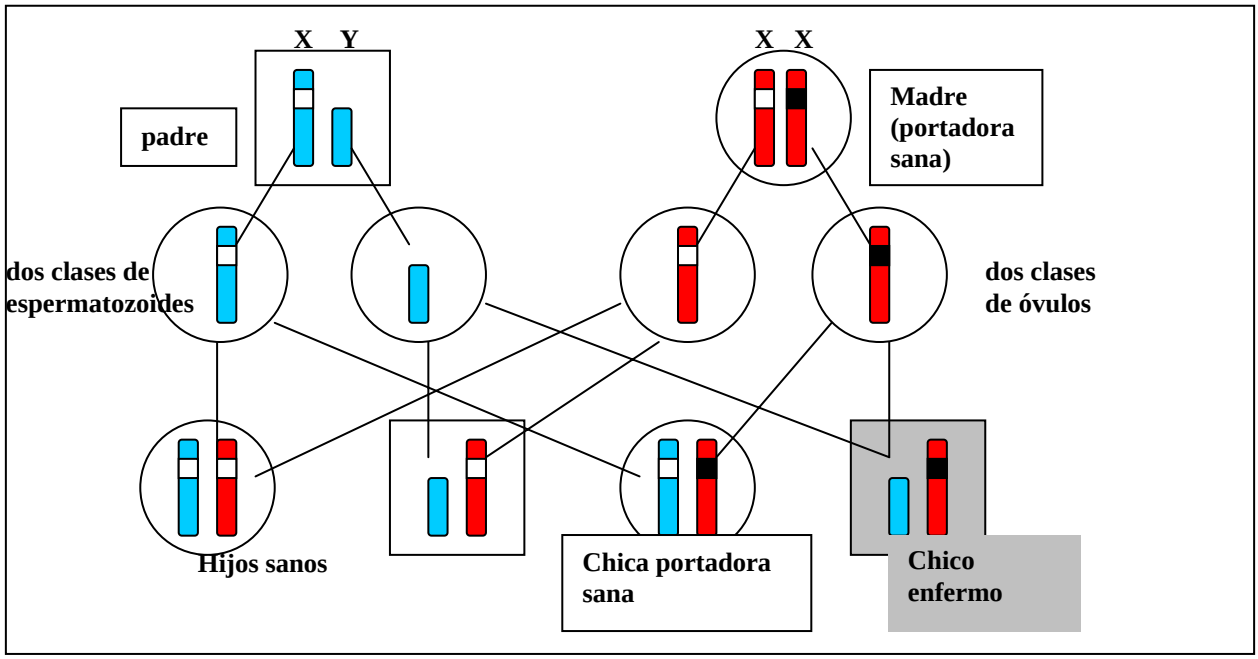


Figura 6: Herencia ligada al cromosoma X
Fuente: "British Medical Association – Human genetics: Choice and responsibility", 1998

PATOLOGÍA MOLECULAR. Disciplina biomédica responsable del diagnóstico molecular en el análisis de tumores u otras patologías.

POLIMORFISMO. Una variación en la secuencia de ADN dentro de una población.

TERAPIA GÉNICA. Es el tratamiento de enfermedades mediante modificación genética directa o indirecta de los tejidos afectados. En la mayoría de los casos la modificación genética consiste en la adición de genes terapéuticos a las células del individuo mediante el uso de vectores virales inocuos. La función de los genes terapéuticos será la de restablecer la producción de una proteína deficiente o alterada.

Terapia Génica Embrionaria. Actúa a nivel del embrión. Pretendería corregir un defecto génico en el embrión en todas sus células incluida la línea germinal.

Terapia Génica Somática. Transferencia de material genético con potencial terapéutico a células de tejidos adultos del individuo diferentes al tejido germinal.

Anexo 3. Normativa internacional derivada de los documentos oficiales internacionales

Desarrollo de las normativas		Año	Título	País
1.	Consejo de Europa. Asamblea parlamentaria	1982	Recomendación 934 (1982) sobre ingeniería genética	Europa
2.	Consejo de Europa: Comité de Ministros	1984	Recomendación No. R (84) 16 concerning notification of work involving recombinant ácido desoxiribonucléico (DNA)	Europa
3.	Consejo de Europa: Asamblea parlamentaria	1986	Recomendación 1046 (1986) on the use of humano embryos and foetuses for diagnóstico, therapeutic, scientific, industrial and commercial purposes	Europa
4.	Consejo de Europa: Asamblea parlamentaria	1989	Recomendación 1100 (1989) on the use of humano embryos and foetuses in scientific research	Europa
5.	Consejo de Europa: Comité de Ministros Ministers	1990	Recomendación No. R (90) 13 on prenatal genetic cribados, prenatal genetic diagnosis and associated genetic counselling	Europa
6.	Consejo de Europa: Consejo of Ministers	1992	Recomendación No. R (92) 3 on test genéticos and cribados for hea lth care purposes	Europa
7.	Consejo de Europa: Comité de Ministros Ministers	1992	Recomendación No. R (92) 1 on the use of análisis of ácido desoxiribonucléico within the framework of the criminal justice sistema	Europa
8.	Consejo de Europa. Comité de Ministros	1994	Recomendación No. R (94) 11 on cribados as a tool of preventiva medicina	Europa
9.	Consejo de Europa. Asamblea parlamentaria	1994	Recomendación 1240 (1994) sobre la protección y patentabilidad de material de origen humano	Europa
10.	Consejo de Europa	1997	Convención para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano respecto a la aplicación de la biología y la medicina: Convención de derechos humanos y biomedicina bbiomediand biomedicina	Europa
11.	Unesco: conferencia general	1997	Declaración Universal sobre el genoma humano y los derechos humanos	Internacional
12.	Consejo de Europa	1998	Protocolo adicional sobre la convención para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano concernientea la aplicacion de la biología y la medicina, sobre la prohibición de clonar seres humanos	
13.	Consejo de Europa: Asamblea parlamentaria	2001	Recomendación 1512 (2001) sobre la protección del genoma humano por el consejo de Europa	Europa
14.	Consejo de Europa	2002	Protocolo adicional a la convención para la protección de los derechos humanos y la biomedicina referente a los transplantes de organos y tejidos de origen humano	Europa
15.	Unesco: conferencia general	2003	Declaración internacional sobre los datos genéticos humanos	Europa
16.	Parlamento Europeo y del Consejo de Europa	2004	Directiva 2004/23/EC del Parlamento Europeo y del consejo de 31 de marzo de 2004 sobre los estandares de calidad y seguridad para las donaciones,obtención, análisis,proceso, preservación, almacenamiento y distribución de tejidos humanos y células	Internacional

Guidelines and position papers about test genéticos

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
17.	Organización Mundial de la Salud	1987	Organización Mundial de la Salud Declaraión sobre Asesoramiento genético e ingeniería genética	Internacional
18.	Sociedad Alemana de Genética humana	1989	Declaración de la Sociedad Alemans de Genética Humana	Alemania
19.	Comité Nacional Consultivo de ética para la salud y las ciencias de la vida	1989	Opinión concerniente a la diseminación de las técnicas de identificación mediante análisis de ADN (huella dactilar)	Francia
20.	Consejo para las Organizaciones	1990	Declaración de Inuyama. Mapa Genoma Humano, Cribados Genéticos y Terapia Génica	Internacional

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
	Internacionales de las Ciencias Médicas			
21.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1991	Declaración sobre el diagnóstico genético predictivo postnatal	Alemania
22.	Comité Nacional Consultivo de ética para la salud y las ciencias de la vida	1992	N. 30 Ethical issues raised by mandatory test genéticos for female participants in the albertville games	Francia
23.	Organización Mundial de la Salud	1992	Declaración de la Organización Mundial de la Salud sobre el Proyecto Genoma Humano	Internacional
24.	Comité Nacional Consultivo de ética para la salud y las ciencias de la vida	1993	N. 33 Opinión concerniente a la identificación de pacientes afectos de glaucoma en Francia and on chromosomal location of the causative gene or genes	Francia
25.	Academia Suiza de las Ciencias Médicas	1993	Guia Ética-Medica para la investigación genética en seres humanos	Suiza
26.	Asociación Internacional de la Enfermedad de Huntington y la Federación Mundial de Neurología	1994	Guia para los test genéticos moleculares predictivos en la Enfermedad de Huntington	Internacional
27.	Sociedad Japonesa de Genética Humana	1995	Guia para los tests genéticos, con análisis de ADN	Japón
28.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1996	Documento de la opinion de la Sociedad Alemana de Genética Humana	Alemania
29.	Sociedad Americana de Genética Humana: Social Issues Subcomité on Familial Disclosure	1998	Professional disclosure of familial genetic information	USA
30.	Genetic Interest Group	1998	Confidentiality and medical genetics	Reini Unido
31.	Genetic Interest Group	1998	Guidelines for genetic services	Reino Unido
32.	OMS	1998	Proposed Internacional guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services	Internacional
33.	OMS	1998	Statement of WHO expert advisory group on ethical issues in medical genetics	Internacional
34.	American College of Medical Genetics: Social ethical and legal issues comité	1999	Duty to recontact	USA
35.	Human Genetics Society of Australia	1999	Privacy implications of test genéticos	Australia
36.	Comité Nacional de Bioética	1999	Guía Bioética para los Tests genéticos	Italia
37.	Sociedad de cirugía oncológica	1999	Statement on test genéticos for cancer susceptibility	USA
38.	Discapacitados Internacional Europa	2000	Derecho a la vida ya ser diferente	Internacional
39.	Sociedad Europea de Genética Humana	2000	Programas de cribado genético en las población: recomendaciones tecnicas, sociales y ethicas	Europa
40.	Sociedad Internacional de Enfermería en Genética	2000	Consentimiento informado: papel de la enfermería	Internacional
41.	Sociedad Japonesa de Genética Humana	2000	Guia para los tests genéticos	Japón
42.	Sociedad Nacional de Asesores Genetistas	2000	Código de Ética	USA
43.	American College of Medical Genetics	2001	Points to consider in preventing unfair discrimination based on genetic disease risk	USA
44.	Sociedad Americana de Geriatría: Comité Ético	2001	Genetic testing for late -onset Alzheimer 's Disease	USA
45.	Sociedad Europea de Genética Humana	2001	Provision of genetic services in Europa: current practices and issues	Europa
46.	Sociedad Internacional de Enfermeria en genética	2001	Privacy and confidentiality of genetic information: the role of the nurse	Internacional
47.	Sociedad Japonesa de Genética Humana	2001	Guidelines for test genéticos	Japón
48.	Sociedad Australiana de Genética Humana	2002	DNA presymptomatic and predictive testing for genetic disorders	Australia
49.	Sociedad Australiana de	2002	Role of the Clinical Geneticist	Australia

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
	Genética Humana			
50.	Sociedad Internacional de Enfermeria en genética	2002	Genetic counseling for vulnerable populations: the role of nursing	Internacional
51.	Comité Nacional de Bioética	2002	Recomendación on the collection and use of genetic data	Grecia
52.	Agrupación de pacientes Europea	2002	Joint statement on The Europaan Commission's proposal to amend the Directive on Community Code relating to Products for Human use (Directive 92/28/EEC) - Articles 86 to 100	Internacional
53.	Sociedad Belga de Genética Humana	2003	Guidelines for predictive test genéticos for late onset disorders	Bélgica
54.	Consejo de Europa: working party on genética humana	2003	Working document on the applications of genetics for health purposes	Europa
55.	Comité Nacional Consultivo de ética para la salud y las ciencias de la vida	2003	N. 76 Regarding the obligation to disclose genetic information of concern to the family in the event of medical necessity	Francia
56.	OMS: report of consultants to WHO	2003	Review of ethical issues in medical genetics	Internacional
57.	Sociedad Americana de oncología médica	2003	Policy statement update: test genéticos for cancer susceptibility	USA
58.	EuropaBio	2004	Human Medical Genetic Testing.	Internacional
59.	Eurordis	2004	Guidelines for organizations providing information on rare diseases	Internacional
60.	Sociedad Australiana de Genética Humana	2005	Tests presintomáticos y predictivos en las enfermedades genéticas	Australia

Guidelines and position papers about test genéticos: testing in minors

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
61.	Sociedad Americana de Genética Humana: recomendaciones sociales del comité	1991	Report on genetics and adoption: points to consider	USA
62.	Sociedad de Genética Clínica	1994	El test genético en niños	Reino Unido
63.	Asociación Medica Americana	1995	Testing children for genetic status	USA
64.	American Society of Human Genetics Boards of Directors and The American College of Medical Genetics Board of Directors	1995	Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of test genéticos in children and adolescents	USA
65.	Genetic Interest Group	1995	GIG response to the UK Clinical Genetics Society Report 'The test genéticos of children'	Reino Unido
66.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1995	Statement on genetic diagnosis in children and adolescents	Alemania
67.	American Society of Human Genetics and the American College of Medical Genetics	2000	Genetic testing in adoption	USA
68.	Canadian College of Medical Geneticists	2000	Position statement - Genetic testing of children	Canada
69.	American Academy of Pediatrics	2001	Ethical issues with test genéticos in pediatrics	USA
70.	Guidelines for test genéticos of healthy children	2003	Guidelines for test genéticos of healthy children	Canada
71.	Sociedad Australiana de Genética Humana	2005	Test predicitivos en niños y adolescentes	Australia

Reports about test genéticos

Guideline developer

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
72.	Academina Nacional de Ciencias	1975	Cribados genéticos: programas, principios, e investigación	USA
73.	Comisión Presidencial para el estudio de problemas éticos en medicina, biomedicina y práctica de la investigación	1983	Cribados y asesoramiento en genética. Informe sobre las implicaciones éticas, socials y legales de los cribados genéticosdos	USA
74.	Health Consejo de the Netherlands	1989	Heredity: science and society	Holanda
75.	Royal college of physicians	1989	Prenatal diagnosis and genetic cribados. Community and service implications. Summary and recommendations of a report of the Royal College of Physicians	UK
76.	Office of Technology Assessment	1990	Genetic couseling and cystic fibrosis carrier cribados: results of a survey	USA
77.	American Consejo de Life Insurance / Health Insurance Association of America	1991	Report of the ACLI -HIAA Task Force on Genetic Testing	USA
78.	Council for Internacional Organizations of Medical Sciences	1991	Genetics, Ethics and Human Values: Human Genome Mapping, Genetic Screening and Gene Therapy	Internacional
79.	Comisión Europea	1991	Grupo de trabajo sobre los aspectos éticos, socials y legales de los análisis genéticos	Europa
80.	Royal college of physicians	1991	Ethical issues in clinical genetics	Reino Unido
81.	American Association for the Advancement of Science	1992	The Genome, Ethics and Law: issues in test genéticos	USA
82.	Office of Technology Assessment	1992	Fibrosis quística y AND: implications of carrier cribados	USA
83.	Science council of Canada	1992	Genetics in health care, Report 42	Canada
84.	Comité de ética Danés	1993	Cribados genéticos	Dinamarca
85.	Parlamento Europeo	1993	Draft report on the ethical aspects of new biomedical technologies, particularly prenatal diagnosis	Europa
86.	Nuffield Council on Bioethics	1993	Cribados genéticos: ethical issues	Reino Unido
87.	Institute of Medicine	1994	Assessing Genetic Risks	USA
88.	Unesco : Comité internacional de Bioética	1994	Informe sobre cribados y test genéticos	Internacional
89.	Unesco :Comité Internacional de Bioética	1995	Asesoramiento genético	Internacional
90.	Consejo de Europa: working party on humano genetics	1997	Steering comité de bioética	Europa
91.	Advisory Comité sobre tests genéticos	1998	Genetic testing for late onset disorders	Reino Unido
92.	Asociación Médica Británica	1998	Genética humana: choice and responsibility	Reino Unido
93.	Nuffield Council on Bioethics	1998	Enfermedades mentales y genética	Reino Unido
94.	Comité ético Danés	1998	Debate Outline on Fetal Diagnostics	Dinamarca
95.	National health and medical research council	2000	Aspectos éticos de los tests genéticos humanos: an information paper	Australia
96.	Secretary's Advisory Consejo on Genetic Testing	2000	Enhancing the Oversight of Genetic Tests	USA
97.	Unesco : Comité Internacional de Bioeética	2000	Informe sobre confidencialidad de los test genéticos	Internacional
98.	OMS	2000	Statement of the WHO Expert consultation on new developments in humano genetics	Internacional
99.	Organisation for economic cooperation and development	2000	Tests genéticos. Policy issues for the new millennium	Internacional
100.	Comité ético Danés	2001	Genetic investigation of healthy subjects - report on presymptomatic gene diagnosis	Dinamarca
101.	Parlamento Europeo. Temporary Consejo on Human Genetics and Other	2001	Informe sobre las implicaciones éticas, legales y sociales y económicas de la genética humana	Europa

	New Technologies in Modern Medicine			
102.	Comité de genética humana	2002	Inside information. Balancing interests in the use of personal genetic data	Reino Unido
103.	Nuffield Council on Bioethics	2002	Genetics and humano behaviour	Reino Unido
104.	OMS	2002	Report of a OMS Meeting o n collaboration in medical genetics	Internacional
105.	Australian Law Reform Commission, National Health and Medical Research Council and Australian Health Ethics Consejo	2003	Essentially yours: protección of humano genetic information in Australia. Report 96	Australia
106.	Departamento de Salud	2003	Our inheritance, our future	Reino Unido
107.	Gezondheidsraad	2003	Toepassing van de genetica in de gezondheidszorg. Gevolgen van de ontwikkelingen voor de huidige - wet en regelgeving	Holanda
108.	Joint Comité on Medical Gene tics of the Royal College of Physicians, Royal College of Pathologists and British Society for Human Genetics	2003	Draft document for consultation. Consent and confidentiality in genetic practice: guidance on test genéticos and sharing genetic information	Reino Unido
109.	Comisión Europea	2004	25 Recomendaciones sobre las implicaciones éticas, legales y sociales de los tests genéticos	Europa
110.	Joint Working Group of the Human Genetics Commission and the UK National Screening Consejo	2005	Profiling the newborn: a prospective gene technology?	Reino Unido

Genetics and reproduction (will be developed)
Guideline developer

	Dearrollo de las normativas	**Año**	**Título**	**País**
111.	Comité Nacional Consultivo de ética para la salud y las ciencias de la vida	1985	Opinion on problems raised by prenatal and perinatal diagnosis. Report	Francia
112.	Organización Mundial de la Salud	1987	World Medical Association Statement on In -vitro Fertilization and Embryo Transfer	Internacional
113.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1990	Statement on the prenatal diagnosis of sex	Alemania
114.	Comité Nacional Consultivo de ética para la salud y las ciencias de la vida	1990	N. 19 Opinion on embryo research aiming to achieve pre -transfer genetic diagnosis for which a moratorium was declared in 1986	Francia
115.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1992	Statement on prenatal paternity testing	Alemania
116.	Comitato nazionale per la bioetica	1992	Diagnóstico prenatal	Italia
117.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1993	Statement on prenatal diagnosis and termination of pregnancy	Alemania
118.	Sociedad Japonesa de genética humana	1994	Guidelines for genetic counseling and pr enatal diagnosis	Japón
119.	Sociedad Alemana de Genética Humana	1995	Statement on Preimplantation diagnosis	Alemania
120.	Group of advisors on the ethical implications of biotechnology to the Europaan Commission	1996	Aspectos éticos del diagnóstico prenatal	Europa
121.	American Society of Human Genetics: Board of directors	1998	Eugenetics and the misuse of genetic information to restrict reproductive freedom	USA
122.	American Society for Reproductive Medicine	1999	Diagnóstico genético preimplantatorio y selección del sexo	USA
123.	Canadian College of Medical Geneticists	1999	Paternity testing statement	Canada
124.	Advisory Consejo on test	2000	Test genético prenatal	Reino Uido

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
	genéticos			
125.	American Society for Reproductive Medicine	2001	Preconception gender selection for nonmedical reasons	USA
126.	National Consultative Ethics Consejo for Health and Life Science	2002	Reflections concerning an extension of preimplantation genetic diagnosis	Francia
127.	Danish council on ethics	2003	Microinsemination and pre -implantation genetic diagnosis	Dinamarca
128.	Europaan Society of Human Reproduction and Embryology	2003	Taskforce 5: preimplantation genetic diagnosis	Internacional
129.	FIGO. Consejo for the ethical aspects of humano reproduction and women's health	2003	Recomendacións on ethical issues in obstetrics and gynecology	Reino Unido
130.	German National Ethics Council	2003	Genetic diagnosis before and during pregnancy	Alemania
131.	Gezondheidsraad	2003	Handelingen met geslachtscellen en embryo's	Holanda
132.	National Consultative Ethics Consejo for Health and Life Science	2003	Opinion n. 83 Generalised prenatal cribados for cystic fibrosis	Francia
133.	Unesco: Internacional Bioethics Consejo	2003	Report of the IBC on pre -implantation genetic diagnosis and germ –line intervention	Internacional
134.	Human Genetics Commission	2004	Choosing t he future: genetics and reproductive decision making	Reino Unido
135.	Swedish National Council on Medical Ethics	2004	Statement of opinion on pre -implantation genetic diagnosis	Suecia
136.	Joint HGSA/RANZCOG Prenatal diagnosis and cribados consejo	2004	Statement	Australia
137.	Consejo de Europa	2005	Adicional protocolo to the convention on derechos humanoos and biomedicina concerning biomedical research	Europa
138.	Europaan Society of Human Genetics and Europaan Society of Human Reproduction and Embryology	2005	The interface between medically assisted reproduction and genetics: technical, social, ethical and legal issues	Internacional
139.	Europaan Society of Human Reproduction and Embryology	2005	Taskforce 9: the application of preimplantation genetic diagnosis for humano leulocyte antigen typing of embryos	Internacional
140.	Human Fertilisation and Embryology Authority	2005	Sex selection: options for regulation	Reino Unido

Genetics and insurance (will be developed)
Guideline developer

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
141.	American Consejo de Life Insurance	s.d.	Report of the ACLI Subconsejo on Privacy Legislation to the Task Force on Genetic Testing - Genetic Test information and insurance: confidentiality concerns and recommendations	USA
142.	Office of Technology Assessment	1992	Genetic tests and health insurance: results of a survey	USA
143.	National Institute of Health: NIH-DOE Working group on ethical legal and social implications of Human Genome Research	1993	Genetic information and health insurance report of the Task Force on genetic information and insurance	USA
144.	American Society of Human	1995	Genetic testing and insurance	USA

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
	Genetics: ad hoc consejo on test genéticos/insurance issues			
145.	British Society of Human	1998	Statement on Genetics and Life Insurance	UK
146.	Genetics Human Genetics Society of Australia	1999	Predictive test genéticos and insurance	Australia
147.	Europaan Society of Human Genetics	2000	Genetic information and testing in insurance and employment: technical, social and ethical issues	Europa
148.	Human Genetics Commission	2001	The use of genetic information in insurance: interim recommendations of the humano genetics commission	Reino Unido
149.	hm Government and Association of British Insurers	2005	Concordat and moratorium on genetics and insurance	Reino Unido

Genetics and workplace (will be developed)
Guideline developer

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
150.	Office of Technology Assessment	1992	Genetic monitoring and cribados in the workplace	USA
151.	Danish council on ethics	1993	Genetic testing in appointments etc	Dinamarca
152.	National Consultative Consejo for Bioethics	2002	Advies nr. 20 van 18 n ovember 2002 betreffende predictieve genetische tests en HIV -tests in het kader van arbeidsverhoudingen	Bélgica
153.	Europaan Group on Ethics in Science and New Technologies to the Europaan Commission	2003	Ethical aspects of test genéticos in the workplace	Europa
154.	GeneWatch UK	2003	Genetic testing in the workplace	Reino Unido

Genetics and biobanking (will be developed)

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
155.	National Consultative Ethics Consejo for Health and Life Science	1991	N. 25 Opinion regarding the application of test genéticos to individual studies, family studies, and population studies (problem related to DNA banks, cell banks and computerization)	Francia
156.	National health and medical research council	1999	Guidelines for genetic registers and associated genetic material	Australia
157.	Human Genetics Commission	2000	Whose hands on your genes. A discussion document on the storage protección and use of personal genetic information	Reino Unido

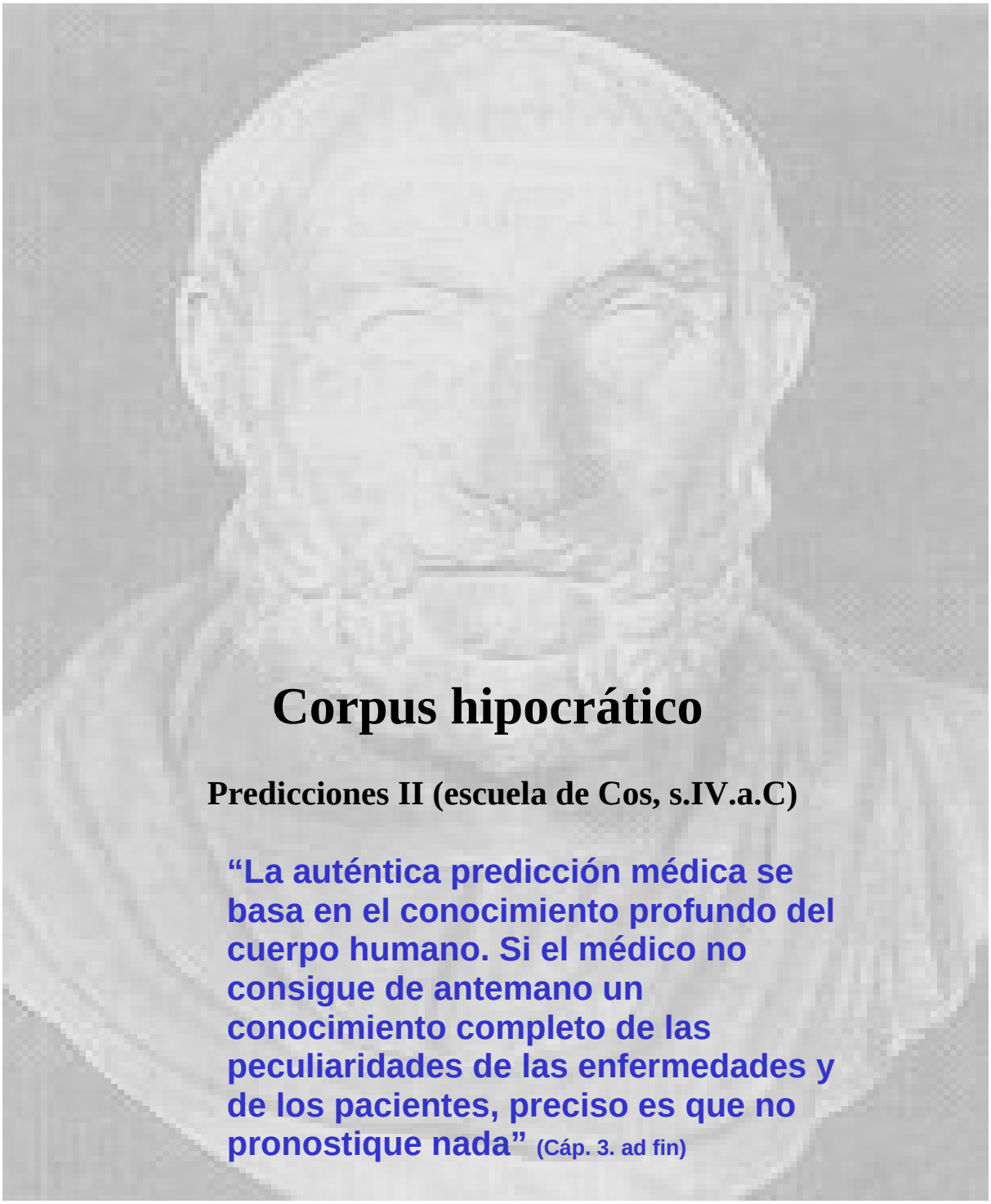
Genetics and direct testing (will be developed)

	Dearrollo de las normativas	Año	Título	País
158.	Human Genetics Commission	2003	Genes direct. Ensuring the effective oversight of genetic tests supplied directly to the public	Reino Unido
159.	National Consultative Consejo for Bioethics	2004	Advies nr. 32 van 5 juli 2004 betreffende de vrije beschikbaarhe id van genetische tests	Bélgica
160.	National Consultative Ethics Consejo for Health and Life Science	2004	Avis n. 86 Problèmes posés par la commercialisation d'autotests permettant le dépistage de l'infection VIH et le diagnóstico de maladies génétiques	Francia

Genetics and patenting (will be developed)

	Dearrollo de las	Año	Título	País

	normativas			
161.	British Society of Human Genetics	1997	Patenting of Human Gene Sequences and the EU Draft Directive	Reino Unido
162.	German Society of Human Genetics	1997	Statement on the Patenting of humano genes and DNA - sequences	Alemania
163.	British Society of Human Genetics	1998	Patenting and clinical genetics	Reino Unido
164.	American College of Medical Genetics	1999	Position statement on gene patents and accessibility of gene testing	USA
165.	Organization for economic cooperation and development	2002	Genetic inventions, intellectual property. Rights and licensing practices. Evidence and policies	Internacional
166.	Canadian College of Medical Geneticists	2002	Patenting of the Human Genome	Canadá
167.	WHO	2005	Genetics, genomics and the patenting of DNA	Internacional



Corpus hipocrático

Predicciones II (escuela de Cos, s.IV.a.C)

“La auténtica predicción médica se basa en el conocimiento profundo del cuerpo humano. Si el médico no consigue de antemano un conocimiento completo de las peculiaridades de las enfermedades y de los pacientes, preciso es que no pronostique nada” **(Cáp. 3. ad fin)**