

## El diagnóstico presintomático ¿es legible?

Antonio Velázquez-Arellano\*

No todas las enfermedades se manifiestan clínicamente desde que se presentan sus causas. Muchos padecimientos cursan con un período asintomático, mismo que puede durar desde días hasta décadas. En esta etapa prodrómica el paciente, aunque ya tenga muchos o todos los factores etiológicos presentes, todavía se encuentra sano. El riesgo de terminar por enfermarse puede ser muy variable, desde un leve aumento en la susceptibilidad a padecer la enfermedad, pasando por una muy alta predisposición, hasta llegar a la conjunción necesaria y suficiente de factores etiopatológicos para cruzar el umbral clínico. En los últimos años, han aumentando notablemente para muchas enfermedades las capacidades para determinar ese riesgo e identificar los factores etiológicos, a lo que se conoce como diagnóstico presintomático. Tiene implicaciones muy amplias de carácter médico, social, ético y legal. En este ensayo me refiero, en especial, a aquellos aspectos del diagnóstico presintomático que más relación tienen con cuestiones de índole legal.

Pueden existir muchas razones por las que se desee intensificar a personas con un mayor riesgo de padecer cierta enfermedad, antes de que ésta se presente. Entre ellas se encuentran argumentos relativos al bienestar futuro del enfermo, de sus familiares o allegados, o de su comunidad. Con base en este conjunto de razones, dirigidas a tomar medidas que eviten la aparición de la enfermedad en el paciente y/o en los demás se ha llegado a legislar la obligatoriedad del diagnóstico presinto-

mático de algunos padecimientos, cuyo número podría aumentar de manera importante en el mediano plazo, como consecuencia del incremento previsible de nuevas pruebas diagnósticas.

Frente a los argumentos a favor de esta clase de legislación se encuentra el imperativo ético de proteger algunos de los derechos humanos de aquellos individuos que están clínicamente sanos, aunque tengan un mayor riesgo de enfermarse o de enfermar a otros. El diagnóstico presintomático puede estigmatizarlos y conducir a su discriminación, así como atentar a su derecho a la intimidad. La cuestión de si el diagnóstico presintomático debe o no ser legible, es parte del perenne dilema entre los derechos del individuo versus los de la comunidad.

La obligatoriedad del diagnóstico presintomático para evitar un daño a los demás es añejo, por lo que respecta a las enfermedades infectocontagiosas, (recuérdese el obsoleto requisito de los exámenes prenupciales para el diagnóstico de la sífilis), habiéndose renovado su interés con la aparición del Síndrome de Inmunodeficiencia Adquirida (SIDA), dada la capacidad de contagio de individuos afectados pero en apariencia sanos. Hasta ahora, en la mayoría de los países, se ha optado por no hacer obligatorio el diagnóstico presintomático del SIDA. En México de acuerdo con la Norma Oficial respectiva (NOM-010-2212-1993), "se regirá por los criterios de consentimiento informado y confidencialidad; es decir, que quien se somete a análisis, deberá hacerlo con conocimiento suficiente, en forma vo-

\*Unidad de Genética de la Nutrición, Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM, e Instituto Nacional de Pediatría, Miembro del Núcleo de Estudios sobre Derechos Humanos y Salud, Instituto de Investigaciones Jurídicas, UNAM  
Correspondencia y solicitud de sobretiros: Dr. Antonio Velázquez. Apdo. Postal 101-48, 04530 México, D.F.

luntaria y seguro de que se respetará su derecho a la privacidad y a la confidencialidad del expediente clínico" (inciso 6.3.5). Además indica que "no se solicitará como requisito para el ingreso a actividades, el acceso a bienes y servicios, contraer matrimonio, obtener empleo, formar parte de instituciones educativas, o para recibir atención médica" (inciso 6.3.3). De igual forma, "no deberá ser considerada como causal para la rescisión de un contrato laboral, la expulsión de una escuela, la evacuación de una vivienda, la salida del país o el ingreso al mismo, tanto de nacionales como de extranjeros. En el caso de estos últimos, no será causal para negar residencia ni podrá ser utilizada para la deportación" (inciso 6.3.4). Cabe señalar que la normatividad anterior queda acotada en el inciso 6.3.2 que indica que la detección del VIH/SIDA "no se utilizará para fines ajenos a los de protección de la salud sin menoscabo de la orden judicial a la cual deberá *acatarse* en todo momento".

Dos ejemplos de las pruebas presintomáticas para proteger al propio sujeto afectado son la del Papanicolaou, que tiene la finalidad de detectar de manera temprana el cáncer cérvico-uterino, y la de Guthrie que permite el descubrimiento oportuno neonatal de la fenilcetonuria, ambas dirigidas a la identificación de personas afectadas, a tiempo para prevenir las metástasis o el retraso mental, respectivamente. La práctica de la primera y de una variante de la segunda para el tamiz neonatal del hipotiroidismo congénito, están legisladas en México mediante las Normas Oficiales NOM-014-SSA2-1994 (Para la prevención, tratamiento y control del cáncer del cuello del útero y mamarío en la atención primaria) y NOM-007-SSA2-1993 (Atención a la mujer durante el embarazo, parto y puerperio del recién nacido, en su capítulo 5.9 sobre Prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito). La primera no tiene carácter obligatorio, pero la segunda sí: "esta Norma es de observancia obligatoria para todo el personal de salud en las unidades de salud de los sectores público, social y privado a nivel nacional". Su justificación reside en la Convención de los Derechos del Niño, que México firmó en la Haya en 1991 y que fue ratificada por el Senado de la República, por la que nuestro país se comprometió a que "en toda decisión administrativa o judicial, se tomará en cuenta en forma primordial el interés superior del niño", así

como en la irreversibilidad del retraso mental consecuente a la omisión de la detección del hipotiroidismo congénito en las primeras semanas de vida.

Con los avances de la biología molecular, y en particular como consecuencia del proyecto del Genoma Humano, se está generando un gran número de pruebas diagnósticas presintomáticas para padecimientos congénitos, neoplásicos y crónico-degenerativos. Ahora sabemos que muchos de ellos, en cierta medida, trasmisibles a través de los mecanismos genéticos. Se conocen varios miles de enfermedades, cada una de ellas muy poco frecuentes, pero que en conjunto representan alrededor del 4% de la patología humana, que son consecuencia de mutaciones en alguno de los 80 mil genes de nuestra especie. El tener alguna de ellas (en un solo gen si es dominante; en dos si es recesiva) es condición necesaria y suficiente para presentar el padecimiento. Pero aunque el defecto genético esté presente en todas las células de la persona afectada desde el momento mismo de su concepción –y por ello sea potencialmente diagnosticable incluso desde antes de la implantación del embrión–, pueden pasar muchas décadas antes de que el padecimiento se haga ostensible como ocurre, por ejemplo, con la enfermedad de Huntington.

En este momento está ocurriendo una verdadera revolución tecnológica con el desarrollo de los llamados, en inglés, *genechips*, que en una diminuta superficie, de proporciones microscópicas, contienen decenas (y muy pronto centenas) de miles de detectores de mutaciones. Estos artefactos ampliarán y abaratarán de manera extraordinaria, la aplicación de pruebas genéticas y las harán accesibles a prácticamente toda la población. Esta nueva tecnología es tan revolucionaria, que no podemos imaginarnos en su totalidad todas sus repercusiones. Lo que sí es seguro, es que agudizará enormemente el dilema de legislar el diagnóstico presintomático.

En el caso de las enfermedades crónico-degenerativas y neoplásicas más frecuentes, el problema es (y será todavía mayor dada su determinación multifactorial), que sólo será posible desarrollar pruebas que identifiquen a algunos –no a todos– los factores etiológicos necesarios y suficientes para que se produzca la enfermedad. Por ejemplo, recientemente se descubrieron dos genes

(BRCA-1 y BRCA-2) cuyas mutaciones aumentan mucho el riesgo de cáncer del seno o del ovario. Pero, a diferencia de genes *mendelianos* como el de la enfermedad de Huntington, un porcentaje no despreciable de mujeres con ese tipo de mutaciones, puede vivir muchos años y no desarrollar un cáncer. Existe en estos momentos en los Estados Unidos, una apasionada controversia respecto a la comercialización y uso indiscriminado de pruebas para detectar mutaciones en los genes BRCA-1 y BRCA-2

En el desarrollo de estas nuevas pruebas para el diagnóstico presintomático se están invirtiendo cuantiosas sumas de dinero de las que, como es natural, se esperan obtener réditos. De hecho, es ésta una de las áreas más importantes de la industria biotecnológica. Por ello, es probable que se dejen sentir en el mercado, fuerzas económicas

cada vez más intensas para la utilización, e incluso para la legislación, de estas pruebas.

También con ímpetu creciente, otras presiones –provenientes por ejemplo de los propios familiares del paciente, de las compañías de seguros, de los patronos, del Estado– intentarán obligar a los individuos a someterse a pruebas presintomáticas.

El tema es complejo y delicado, y no admite decisiones precipitadas de "blanco o negro", tanto porque con frecuencia estarán involucrados múltiples intereses, algunos de ellos legítimos, como porque los aspectos técnicos de las pruebas diagnósticas serán de complejidad creciente. El médico deberá estar atento a su desarrollo, y ser un protagonista relevante en el análisis y en la discusión de sus aplicaciones incluyendo, naturalmente, en las reflexiones sobre su posible legislación.