

Aspectos éticos.

Confidencialidad y consentimiento informado

Rubén Lisker*

El avance espectacular de la biología molecular y su impacto en la **genética** humana, hace necesaria la reflexión sobre algunos aspectos éticos, como el consentimiento informado y la confidencialidad. Wertz, Fletcher y Berg publicaron en 1995,¹ a petición del Programa de Enfermedades Hereditarias de la Organización Mundial de la Salud (OMS), un análisis de los problemas éticos en **genética** médica, que es la principal fuente bibliográfica de lo expresado a continuación. Quiero señalar de entrada, que aun cuando los primeros dos autores son norteamericanos y el tercero es sueco, el documento refleja puntos de vista mucho más amplios, ya que opinaron sobre él, los 9 miembros de un grupo multinacional de expertos en **Genética Humana** nombrado por la OMS para este efecto y también fue revisado, antes de su publicación, por varios comités de ética y genetistas de distintos países, dos de ellos latinoamericanos, incluyendo el que habla.

Consentimiento informado

Se considera que los servicios de **genética** médica como los programas de tamizaje, diagnóstico prenatal e investigación, deben contar con consentimiento informado. Esto quiere decir que el usuario debe comprender los riesgos y beneficios de los procedimientos a que se va a someter, así como las posibles alternativas y su participación debe ser siempre voluntaria. Dicho consentimiento debe otorgarse por escrito cuando sea posible y la información para obtenerlo debe proporcionarse de manera sencilla y en un lenguaje entendible por el paciente. Lo anterior no es fácil en sociedades multiculturales, pues las personas tienen diferentes

maneras de entender la información y el consentimiento informado sólo es válido cuando existe una comprensión real del problema. De hecho se ha sugerido, que en el caso de procedimientos de riesgo elevado, se mida la comprensión del usuario, solicitándole que describa con sus propias palabras los riesgos y beneficios del procedimiento.

En el documento arriba citado, se describen los elementos que debe incluir un consentimiento informado, cuando se refiere a asuntos de **genética** humana, que describimos a continuación: 1) se debe señalar y describir la naturaleza de la investigación, el propósito del estudio o prueba, los procedimientos a seguir y cuáles de ellos son experimentales; 2) deben describirse los posibles riesgos, molestias y beneficios para: el participante, su grupo y otros grupos, así como garantizar la confidencialidad de los expedientes que identifiquen al sujeto; 3) deben discutirse las posibles medidas alternativas; y 4) debe hacerse énfasis en que la participación en el estudio o prueba es voluntaria, que no se pierde ningún beneficio en el caso de que una persona deje el estudio y que puede retirarse del mismo en el momento en que lo desee.

En el caso de programas de tamiz **genético** para recién nacidos, quienes deben ser informados antes de realizarlas pruebas aun cuando por ley sean obligatorias, son los padres, quienes deben conocer las características principales de las enfermedades que se trata de evitar, de las posibilidades de resultados falsos positivos o falsos negativos y del riesgo de resultados ambiguos. Por último, cuando se hacen estudios de tamiz durante el embarazo, se debe informar a la paciente antes de realizar las pruebas, que los resultados pueden plantear la interrupción del embarazo o la presencia de no-

*Subdirector General de Investigación, Instituto Nacional de la Nutrición "Salvador Zubirán", México, D.F.
Correspondencia y solicitud de sobretiros: Dr. Rubén Lisker. Instituto Nacional de la Nutrición "Salvador Zubirán", México, D.F. Vasco de Quiroga 15, Tlalpa 14000, D.F., México.

paternidad. Ello da la oportunidad a la paciente de no participar en un estudio o decidir con tiempo qué va a hacer en un casado.

Confidencialidad

La confidencialidad es un acuerdo implícito o explícito del médico de no dar a conocer información relativa a su paciente. Esta obligación tiene aceptación universal, pero constituye un problema frecuente en la clínica, en particular en lo que se refiere a la práctica de la genética médica. El primer dilema ético es el definir quién es el paciente, la persona que consulta o toda su familia que comparte los mismos genes. De la respuesta a esta pregunta depende ante quién es responsable el médico.

1. Entrevista previa con los usuarios

En general es bueno preparar a las personas a quienes se les va a realizar un estudio genético que los resultados pueden plantear una serie de dilemas sobre los que deben meditar: a) un estudio hecho con otro propósito puede mostrar la presencia de no-paternidad o que el hijo es adoptivo; b) los resultados pueden mostrar cuál de los miembros de la pareja transmitió una determinada enfermedad y ello puede causar problemas familiares que deben evitarse; c) debe informarse de antemano cuál es la política del médico en cuanto a informar a familiares de los resultados de un estudio genético cuando considere que deba conocerlos, porque pueden estar afectados o transmitir la enfermedad; y 4) cuál es la postura del médico con relación a proporcionar información a terceras personas, como compañías de seguros, oficinas de gobierno, empleadores potenciales y otros grupos.

2. Debe proporcionarse toda la información clínica relevante

Una información completa es requisito indispensable para tomar decisiones verdaderamente libres. El médico debe dar a los usuarios todos los resultados de sus exámenes, aun de aquellos que

él no considere importantes, porque pueden serlo para los pacientes. Hay situaciones sin embargo, en que decir toda la verdad puede producir daños psicológicos graves, como sería el informarle a una mujer con el síndrome de feminización testicular, que su cariotipo es el de un varón normal. Estas personas tienen fenotipo e identidad sexual femeninos y funcionan bien como mujeres, pero no pueden tener hijos al carecer de útero y ovarios. El decirles toda la verdad, no las hará fértiles y muchos consideran que sólo hay que informarles esto último y omitir los datos relativos al cariotipo. Esta actitud es la que prevalece en México, pero ciertamente que no lo es en otros países. Se considera lícito en general, no proporcionar información que no tenga importancia médica para el enfermo o su familia, como sería el decir el sexo del producto en ausencia de una enfermedad ligada al cromosoma X, o el hallazgo accidental de no-paternidad.

Con relación al derecho del paciente a no conocer el resultado de una prueba, esto se consigue habitualmente no realizándose determinado estudio. Sin embargo hay algunas situaciones en que un individuo participe en un estudio y no quiera saber los resultados, lo que pudiera ser aceptable si hay un acuerdo previo sobre el particular y el paciente comprende claramente las implicaciones de no conocer el resultado.

3. Confidencialidad cuando otros miembros de la familia tienen alto riesgo

Hay dos obligaciones del médico que tienen aceptación general: 1) proteger la privacidad de los enfermos; y 2) proteger a terceros (pueden ser familiares) con alto riesgo de daño genético. Estos dos principios pueden entrar en conflicto cuando un individuo sabe que tiene una enfermedad genética y se rehúsa a que sus familiares sean informados de ello. Esto ocurre rara vez y se piensa que el prevenir daño a terceros está por encima de proteger la confidencialidad si concurren las cuatro situaciones siguientes: a) se agotan todos los esfuerzos para convencer al paciente que proporcione la información relevante a su familia; b) hay una alta probabilidad de daño para los familiares, incluyendo hijos futuros y que la información sería útil para prevenir dicho daño; c) el daño por evitar es

grave; y 4) solamente se dará información directamente relevante a la salud de los familiares. Ejemplos de familiares a los que se debe informar, son los hermanos e hijos de personas con enfermedades autosómicas dominantes, con padecimientos ligados al cromosoma X y aquellas en que la mutación aumenta en generaciones sucesivas como la distrofia miotónica o el síndrome del cromosoma X frágil.

4. Confidencialidad ante el cónyuge

Cuando la pareja piensa tener hijos, son vigentes los conceptos expresados en el párrafo anterior. Hay que tener presente que aun cuando la pareja no piense tener hijos, hay situaciones en que una enfermedad genética en un miembro de la pareja, afecta de manera considerable a su cónyuge y resulta importante que esté informado (a) de la situación. Un ejemplo sería una historia familiar positiva para la enfermedad de Huntington en que si se desarrolla la enfermedad, la pareja debe saber que tendrá que dedicar alrededor de a 10 años de su vida al cuidado del cónyuge que estará completamente incapacitado para desarrollar cualquier menester, por sencillo que sea. Quiero hacer énfasis en que cuando la mujer es quien consulta, es necesario explicarle de antemano sobre la posibilidad de que las pruebas muestren que su esposo no es el padre biológico de un hijo, con el objeto de que reconsidere si desea realizarse el estudio y en caso afirmativo, decidir qué hacer en el supuesto de que exista prueba de no-paternidad. En general se considera que si el esposo pregunta al médico si es padre de un niño, la regla a seguir es que el médico haga a un lado sus juicios morales y procure proteger a la madre y a la familia.

5. Confidencialidad ante aseguradoras y otros grupos

La nueva genética tiene la posibilidad de diagnosticar algunas enfermedades en la etapa presintomática y de riesgos de padecer algunas enfermedades comunes como cáncer de mama o diabetes. Deben entenderse que estos son riesgos, posibilidad

des y no certezas, por lo que la información sobre riesgos a futuro también deben considerarse como información privada de los pacientes. El seguro de salud debe ser un derecho humano básico, independiente de la capacidad de pagarlo. El acceso a servicios de salud debe ser independiente del genotipo del individuo y mientras que esté basado, en muchos países, en seguros privados, es indispensable que exista confidencialidad en cuanto a las características genéticas del individuo.

Algo similar debe decirse del uso de la información genética para decidir a quién se le da empleo. Se está de acuerdo en que los trabajos deben darse en función de la capacidad del individuo de realizarlo y no de su genotipo, por lo que debe protegerse la confidencialidad en esta área. Una posible excepción lo constituyen los trabajos que tienen que ver con la seguridad de terceros, como son pilotos de aeronaves o choferes de autobuses públicos en que se considera lícito, proporcionar información genética de individuos solicitantes de este tipo de trabajos, cuando se considere que la enfermedad pone en peligro la vida de otros.

En general, la mayoría de los genetistas humanos estarían de acuerdo en que las compañías de seguros, proveedores de empleos y otras instituciones como escuelas u oficinas de gobierno, no deben tener acceso a los resultados de pruebas genéticas realizados en ningún individuo, excepto si se cuenta con su permiso expreso. Aun así, este tipo de consentimiento puede no ser realmente libre si la aseguradora o la escuela tiene la posibilidad de exigir dicho consentimiento, negando el seguro o la inscripción escolar si no se cumple con el requisito. Es por ello que se considera que las pruebas genéticas no deben de constituir un requisito para tener acceso a diversos servicios como seguros, salud, escuelas y otros.

Las ideas expresadas arriba, deben considerarse como lineamientos generales que hay que ajustar en cada país, según la circunstancia particular.

Referencias

1. **Wertz D, Fletcher J, Berg K.** Guidelines on ethical issues in medical genetics and the provision of genetic services. World Health Organization, Geneva, 1995.