

ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CÁNCER

Joan Brunet i Vidal

Unitat d'Avaluació del Risc de Càncer i Prevenció. Institut Català d'Oncologia

Resumen

La información genética tiene unas características que hacen necesario un mayor grado de protección en relación a otros datos personales. Existe un amplio marco legal de la información genética en humanos que tiene en cuenta este "excepcionalismo". Durante el proceso de asesoramiento genético deben tenerse presente los principios de la bioética, priorizando el de autonomía a través del consentimiento informado. En la práctica asistencial se produce colisión entre estos principios. El análisis ético y legal de estas situaciones puede ayudar a prevenirlas, identificarlas y resolverlas si se producen. En este artículo se analizan las razones que han llevado a una especial protección de los datos genéticos, se revisa el marco legal nacional e internacional, se describen los principios de la bioética y su aplicación al proceso de asesoramiento genético, y finalmente se reflexiona sobre situaciones clínicas de este proceso donde entran en colisión dichos principios.

Palabras clave: Datos genéticos. principios de bioética, consentimiento informado.

Abstract

The genetic data have some features that makes necessary to protect it more than other individual data. There is a wide legal framework related to human genetic data that takes in account this "excepcionalism". Along the genetic counseling process, the bioethics principles must be bear in mind and the individual autonomy with an adequate informed consent should be the priority. In some cases, a collision between these principles could appear. The ethical and legal analysis of such situations may help to prevent, identify and resolve them. In the present revision article the reasons for an special protection oh human genetic data will be analyzed, the national and international legal framework will be reviewed, the bioethics principles and its applications to the genetic counseling process will be described, and finally some clinical situations where collisions between principles could appeared will be discussed.

Keywords: Genetic data, bioethics principles, informed consent.

LAS CARACTERÍSTICAS DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

La información genética tiene una serie de características que la hacen objeto de una especial protección. En sentido estricto los datos genéticos no difieren de otros tipos de información médica y forman parte del espectro completo de la información sanitaria. Para algunos, el denominado "excepcionalismo" genético es incorrecto y todos los datos médicos, incluidos los genéticos, merecen los mismos niveles de confiden-

cialidad⁽¹⁻³⁾. Es evidente pero que la percepción social no es esta, quizás esto sea debido a razones históricas y al hecho que todavía existe incerteza sobre las consecuencias de dicha información (especialmente en la predicción de enfermedades como el cáncer y la demencia) sobre el individuo y sus familiares. Por este motivo se están elaborando directivas, recomendaciones, textos normativos y leyes específicamente aplicables a los test genéticos y al tratamientos de estos datos. Estos esfuerzos responden a preocupaciones públicas concretas⁽³⁻⁷⁾. Por el poco tiempo que hace que tenemos la posibilidad de hacer estudios genéticos en predicción de enfermedades comunes, se deben entender como un paso hacia marcos normativos y jurídicos más reflexionados y completos

Correspondencia:

Joan Brunet i Vidal
Unitat d'Avaluació del Risc de Càncer i Prevenció
Institut Català d'Oncologia. Hospital Josep Trueta
Avda. França s/n. 17007 Girona
E-mail: jbrunet@ico.scs.es

que abarquen todo tipo de datos y pruebas médicas. De todas maneras y sin caer en un "excepcionalismo" genético, las siguientes características básicas de la información genética justifican actualmente un trato normativo y un debate ético específico asumiendo que se trata de una transición hacia un marco mucho más amplio de protección de datos de los individuos.

La información genética tiene un carácter único o singular, todo individuo es genéticamente irreplicable (excepto los gemelos monocigotos), es un reflejo de la individualidad de la persona y aporta la información sanitaria más personal dado que está vinculada inherentemente a la misma. Es permanente e inalterable, acompaña al individuo toda su vida y es, en cierta manera, indestructible. Por otro lado es una información no voluntaria dado que no la hemos escogido nosotros. Sin embargo, las dos características más importantes y que son las que conllevan un debate ético y legal más intenso son: la capacidad predictiva y que establece un vínculo del individuo con su familia de la que también aporta información⁽⁸⁾.

Estas dos características generan más debate y preocupación por que se tiende a percibir la información genética en un sentido reduccionista y determinista. Científicamente está claro que la vida humana es mucho más compleja y que se entiende desde las múltiples dimensiones: la genética, los factores ambientales, culturales, sociales,... También se tiende, tanto a nivel de algunos profesionales sanitarios como a nivel de la sociedad, a dar como cierto lo que es simplemente un conocimiento parcial o probabilístico. Como consecuencia de estas percepciones se genera incertidumbre o miedo a la estigmatización, discriminación y de un condicionamiento de la vida de uno mismo.

MARCO NORMATIVO

(los documentos, normativas, leyes, etc que se citan pueden ser consultados a través de enlaces en la dirección del Observatorio de Bioética y Derecho, Universidad de Barcelona: <http://www.ub.edu/fildt/bioetica.htm>)

Como consecuencia de estas características e intentando recoger las preocupaciones de los diferentes sectores sociales⁽³⁻⁵⁾ se han ido desarrollando diferentes normativas. En el ámbito internacional, el año 1998 la UNESCO promulgó la Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos donde se prohibía la discriminación por razones genéticas y se establecía la obligación de proteger la confidencialidad de los datos genéticos asociados a un individuo identificable. La misma UNESCO recientemente ha promulgado la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos⁽⁹⁾ donde se trata la recogida, tratamiento, utilización y conservación de los datos genéticos y proteómicos humanos y que será revisada más adelante. Se puede consultar el texto íntegro en el Apéndice.

En el marco europeo también se prohíbe la discriminación por razones genéticas y se establece que el acceso a esta información y su uso (médico o de investigación) precisa siempre del consentimiento del individuo. Se contemplan estas premisas en la Carta de Derechos Fundamentales de la Unión Europea y sobretodo en el Convenio de Oviedo sobre Derechos Humanos y Biomedicina integrado en el ordenamiento jurídico español en el año 2000.(se puede consultar el texto íntegro en el Apéndice). A nivel europeo también encontramos regulación de la protección de datos personales en la Directiva Europea 95/46/CEE y en la Recomendación del Consejo de Europa de 1997. En relación a la información genética también encontramos referencias en la Directiva Europea relativa a la protección jurídica de las invenciones biotecnológicas (98/44/CE) incorporada al ordenamiento jurídico español dentro de la Ley 10/2002 de modificación de la Ley de Patentes, donde se regula qué es patentable en relación a la información genética.

Como reflejo de la repercusión social que está teniendo la realización de estudios genéticos de predicción de enfermedades de alta incidencia, recientemente la Comisión Europea ha presentado las 25

Recomendaciones sobre las Repercusiones Éticas, Jurídicas y Sociales de los Test Genéticos ⁽¹⁰⁾. En estas recomendaciones tienen un papel fundamental la autonomía, la educación, el respeto a las opciones personales, la información y el consentimiento, la protección de los grupos vulnerables, la protección de la confidencialidad, el derecho a saber y a no saber, el deber de revelar y de advertir sobre la responsabilidad, la igualdad de acceso a la asistencia sanitaria, el control de las muestras biológicas de origen humano y el control del uso de los datos en investigación, entre otros. Las recomendaciones aportan elementos nuevos en relación al Convenio de Oviedo pero sobre todo lo que hacen es remarcar algunos de los aspectos más importantes del Convenio. Éste regula que tipo de pruebas predictivas se autorizan y limita su realización imponiendo dos condiciones: que las pruebas se hagan con finalidades médicas o de investigación y que se lleven a cabo en el marco de un asesoramiento genético adecuado. De aquí podemos interpretar, como hemos comentado en el apartado de asesoramiento genético, que los estudios genéticos no pueden hacerse a la voluntad o capricho del profesional o del individuo, si no que deben realizarse en un ámbito profesional de asesoramiento genético. Entre otras cosas lo que se intenta es garantizar que el acceso a los datos que se obtengan esté vetado a terceros (compañías de seguros,...) ya que el ámbito médico funciona en el marco jurídico de protección de datos. El asesoramiento genético pretende también ser la mejor forma de transmitir una información comprensible y de poder obtener un consentimiento informado libre y no dirigido.

El consentimiento informado es también uno de los puntos centrales de la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos de la UNESCO. Esta Declaración define qué se entiende por datos genéticos, proteómicos y muestras biológicas y con qué finalidades pueden ser tratadas y conservadas. Establece el principio del consentimiento informado tanto

para la obtención de los datos, como para la utilización y conservación. Recuerda que los datos genéticos no pueden utilizarse para una finalidad diferente que sea incompatible con el consentimiento original, a no ser que el derecho interno disponga que la utilización propuesta responde a motivos de interés público. Todo ello nos llevará en los siguientes apartados a la discusión relacionada con los sistemas de identificación de las muestras y el derecho de acceso. La Declaración también trata sobre las características que debe tener el derecho a ser informado y reconoce igualmente (de la misma manera que insiste la Comisión Europea) el derecho a no ser informado. Por este motivo, y como veremos más adelante, uno de los elementos que debe incluir el consentimiento es el derecho del individuo e incluso de todos los familiares a decidir o no ser informados.

En el ámbito jurídico estatal, a parte de las Declaraciones, Convenios y Recomendaciones antes comentadas, la propia Constitución incluye elementos, explícitos o implícitos, en los cuales el asesoramiento y la información genética pueden ser enmarcados⁽⁸⁾. El tratamiento de la información genética pone en juego varios de los diferentes derechos fundamentales de la Constitución. Entre ellos, el derecho a la intimidad, el derecho a la libertad y al libre desarrollo de la personalidad, el derecho a la dignidad y a la integridad de las personas (dignidad entendida a nivel individual y también colectivo), y el principio de igualdad de oportunidades. La discusión sobre la relación con estos derechos irá saliendo a lo largo de este trabajo. El asesoramiento genético, especialmente cuando se trata de estudios predictivos, actúa como herramienta de prevención y en este sentido la Constitución encomienda de forma explícita a los poderes públicos a vertebrar la salud pública a través de las medidas preventivas. El asesoramiento genético se contempla dentro del catálogo de prestaciones sanitarias del Sistema Nacional de Salud. Referencias indirectas al mismo aparecen también en la Ley sobre Técnicas de Reproducción

Asistida y en la de Utilización de Embriones, Fetos y Tejidos. En relación a la manipulación genética se describen los delitos en el Código Penal, aunque este tema se aleja de la presente discusión. La Ley de Protección de Datos da amplia cobertura jurídica a la protección de los datos genéticos identificables. Los derechos a la información y la regulación del proceso de consentimiento informado tienen referencia en la Ley General de Sanidad, en parte también en el RD 223/2004 donde se regulan los ensayos clínicos, y en la Ley catalana 21/2000 sobre los derechos de información concernientes a la salud y a la autonomía del paciente y la documentación clínica (versión estatal 41/2002). Las leyes establecen el deber de informar de forma adecuada y comprensible a los ciudadanos sobre los aspectos de su salud y sobre la necesidad de obtener el consentimiento.

En el marco jurídico estatal hay todavía lagunas en relación, sobre todo, al uso de muestras biológicas humanas aunque acaba remitiendo a los derechos fundamentales de la persona y a los postulados éticos de la biomedicina. En cualquier caso, al no existir una regulación específica en el derecho español en este campo, resultan de aplicación las normas obtenidas en las Leyes 21/2000 y 41/2002 donde se establecen los principios básicos del consentimiento libre y voluntario y el respeto a la intimidad del paciente y el carácter confidencial de los datos referentes a su salud. Para las muestras identificables la normativa actual es bastante explícita. Tanto la Declaración de la UNESCO como el Comité de Ministros del Consejo de Europa en la recomendación 5/1997 tratan las definiciones del concepto de individuo identificable. Pero no existe una normativa explícita sobre la gestión de las muestras biológicas humanas no identificables o anonimadas. En este sentido se debe remarcar que diferentes recomendaciones internacionales, donde se incluye *The Future Directions of Human Genome Research in Europe*⁽¹¹⁾ y también la *Human Genome Organization* indican que con independencia de la titularidad de los bancos de muestras y de si

reciben las muestras disociadas (no identificables) éstas deben ser sometidas a una evaluación externa por parte de los Comités de Ética y que un organismo público debería poder efectuar inspecciones especialmente relacionadas con el mantenimiento de la confidencialidad, la existencia de consentimientos informados y sobre el cumplimiento de los principios éticos, legales y sociales sobre la utilización de muestras biológicas humanas. El Comité de Bioética de Catalunya ha solicitado un informe a un grupo de trabajo de expertos sobre los Problemas Éticos en el Almacenamiento y Utilización de Muestras Biológicas donde se recogen la mayoría de estas cuestiones y aporta propuestas para ser introducidas en la práctica asistencial y de la investigación⁽¹²⁾.

Los principios de bioética en el asesoramiento genético en cáncer

En el curso del asesoramiento genético a un individuo o familia con predisposición hereditaria a cáncer nos podemos encontrar en diferentes situaciones en las cuales se planteen dilemas éticos relacionados con los principios de la bioética^(13,14). El Informe Belmont⁽¹³⁾ desarrolló los principios de bioética que deben enmarcar las relaciones sanitarias. A continuación se repasan cada uno de los principios y situaciones en las cuales son aplicados o en los que entran en conflicto. En apartados posteriores se reflexiona y discute sobre conflictos éticos y legales más concretos.

1. El principio de autonomía se hace patente en todo el proceso de asesoramiento genético. El acceso a este servicio debe ser libre y no impuesto, las decisiones que tome el paciente deben ser lo más autónomas posibles. Esto implica que el asesoramiento no sea directivo y que el proceso de información sea comprensible y adecuado. La predicción del cáncer se basa en cálculos probabilísticos, no es posible saber el "cuando" y no siempre se dispone de medidas efectivas de prevención. Además, en muchos casos la percepción del riesgo dentro de una familia ya es alta y suele haber

motivación para realizar medidas de prevención. Se debe respetar el derecho a saber o no saber si se es portador de mutación, y lo más importante es promover actitudes positivas hacia la prevención. Debemos recordar que la decisión de realizarse o no un estudio genético puede cambiarse en el tiempo en función de circunstancias personales, laborales, familiares (dinámica de relación familiar, deseo reproductivo,...), avances en la eficacia de las medidas de prevención, etc. El principio de autonomía debe ser aplicado tanto al individuo como al resto de miembros de la familia, evitando actitudes de coacción por parte de los profesionales del consejo genético y por parte de los propios miembros de la familia. Para facilitar el respeto al derecho a decidir realizarse o no un estudio genético dentro de una familia es importante fomentar la participación de los diferentes miembros en la toma de decisiones. Tal como hemos visto en los apartados de asesoramiento genético y marco normativo, el principio de autonomía está en el eje de las recomendaciones de las sociedades científicas y en el de todas las declaraciones internacionales, directivas,... donde se da

importancia central al principio del consentimiento informado⁽¹⁵⁻¹⁸⁾.

Es evidente que el principio de autonomía debe ser aplicado en las relaciones profesional sanitario-paciente, pero es en el campo de la predicción genética de enfermedades como el cáncer donde es más importante que sea el centro del proceso asistencial, desde el inicio (acceso) hasta el final (asesoramiento post-test). El principio de autonomía entra, pero, a veces en conflicto con los otros principios de la bioética.

2. El principio de no maleficiencia también debe de estar presente en el asesoramiento genético en cáncer. Si el asesoramiento se hace de forma correcta se minimiza la posibilidad de que generemos daños como los psicológicos o desequilibrios en las relaciones familiares. Aunque como hemos visto antes sea el paciente quien pondere los riesgos y beneficios (respeto a la autonomía), en el asesoramiento es importante recomendar siempre una evaluación psicológica antes de realizarse la prueba. Forma parte de la capacidad profesional identificar aquellas situaciones en las cuales el estudio genético puede provocar daños como los antes mencionados. Nos

Tabla 1. Elementos que debe incluir el proceso de consentimiento informado

- Haberse obtenido en el contexto de un proceso de asesoramiento genético en un ámbito médico y por profesionales con formación específica.
- Prever y comentar los posibles problemas éticos, legales y sociales antes de realizar la prueba.
- El acceso a este servicio asistencial debe ser libre y no impuesto, a pesar de que debe tenerse en cuenta el derecho a ser informado de la disponibilidad del servicio.
- En todo momento se debe respetar el derecho a no saber.
- Fomentar la participación de la familia y el abordaje compartido en la toma de decisiones. Será prioritario sin embargo el respeto a las decisiones autónomas de la persona que se somete al estudio genético.
- La estructura asistencial y la gestión de las muestras debe asegurar una correcta preservación de la intimidad del individuo, de sus familiares y debe tener las medidas de protección de la confidencialidad de los datos que se obtengan.
- El consentimiento debe ser libre y voluntario, y por escrito.
- El individuo al que se realiza el estudio debe tener copia de la hoja de información y de la de consentimiento.

podemos encontrar con individuos que por razones diversas les recomendamos no realizar el estudio genético a pesar que su ponderación se decante más hacia los beneficios que hacia los riesgos. Una buena recomendación en estos casos es retrasar la decisión hasta que las circunstancias que

han llevado a desaconsejar el test hayan cambiado o mejorado. Podríamos decir que en estas situaciones se da prioridad al principio de no maleficiencia por sobre del de autonomía. Un ejemplo de esta situación es la realización de pruebas en menores de edad. En los cánceres de aparición en la

Tabla 2. Elementos que deben ser discutidos verbalmente y que también deberían de aparecer en la Hoja de Información y la de Consentimiento, son los siguientes

- Nombre del facultativo y/o investigador responsable y manera de ponerse en contacto con el.
- La finalidad con la que se toma la muestra, especificando que es para un análisis del ADN y para qué condición o enfermedad se quiere realizar el análisis.
- La información que se espera obtener y los beneficios esperados por el individuo o la sociedad.
- Especificar si se realiza para diagnóstico o exclusivamente para investigación. Si se realiza para diagnóstico se debe añadir si la muestra quedará almacenada en un Banco de ADN o muestras biológicas.
- Información sobre los usos de la muestra y de los datos obtenidos garantizando el cumplimiento de las finalidades para las que se da la muestra.
- Sistemas de protección de los datos personales y asociados que se utilizarán (codificación, doble codificación) y si se anonimizarán (en algunos casos de investigación).
- Posibilidad de solicitar información sobre los resultados en curso del estudio diagnóstico o de la investigación.
- El derecho a que la muestra sea eliminada o anonimizada, y a retirar el consentimiento sin detrimento de su asistencia.
- Derecho a no autorizar otros estudios no relacionados con la finalidad que se propone y que si se plantean nuevos estudios se le informará y/o solicitará la aprobación del Comité de Ética de la institución.
- Mecanismos de protección de la confidencialidad que se utilizan.
- Describir las implicaciones para los familiares de los datos que se obtengan.
- Solicitar autorización para la comunicación de los resultados a parientes consanguíneos o de hecho que puedan tener interés en los datos obtenidos si él no puede recoger los resultados.
- En estudios genéticos dirigidos exclusivamente a la investigación solicitar si el paciente quiere o no ser informado de los resultados, y en cualquier circunstancia la decisión es revisable por parte del que otorga el consentimiento.
- Identificar las instalaciones o institución donde se realizará el estudio y en las que se almacenará la muestra.
- Recordar que el Comité de Ética de la institución velará por el cumplimiento de sus derechos y del uso que se haga de las muestras o de los datos.
- Para los estudios de investigación recordar que no existen beneficios económicos para al paciente.

edad adulta (p.e. mama) se recomienda no realizar el estudio hasta que se alcance la edad en la cual el estudio puede orientar en iniciar o no determinadas medidas preventivas. Es frecuente que los padres movidos por la incertidumbre de haber transmitido la mutación a los hijos quieran conocer esta información⁽¹⁹⁻²¹⁾. El proceso de asesoramiento debe contemplar discutir este aspecto desde su inicio. Una evaluación psicológica correcta o simplemente una dedicación suficiente a las visitas pre-test pueden permitir identificar circunstancias desfavorables a la realización del estudio.

3. El principio de beneficencia implica actuar para hacer el bien. En las relaciones sanitarias, y el asesoramiento genético en cáncer lo es, la idea de qué es lo mejor o hacer el bien para el individuo no debe de estar tanto en manos del profesional como del individuo una vez haya recibido una información comprensible y adecuada. En el asesoramiento genético en cáncer, el profesional no se debe dejar llevar por el principio de beneficencia el cual debe quedar supeditado al de autonomía y al de no maleficencia. Dadas las características de la información que se predice en los estudios genéticos de cáncer, esta actitud del profesional es tanto o más importante que en otros tipos de relaciones sanitarias. Sin embargo, al igual que en anteriores apartados, se pueden dar situaciones donde este principio entre en conflicto con el de autonomía. Este tipo de conflicto y su marco legal se discutirá más extensamente más adelante. Veamos ahora algunos ejemplos que se dan en la práctica asistencial. En algunos síndromes hereditarios de cáncer y en determinadas situaciones médicas el estudio genético puede ayudar claramente a tomar decisiones sobre el manejo (tipo de seguimiento, tipo de tratamiento) del individuo, con beneficios muy claros tanto para los portadores como para los no portadores de mutación. Por ejemplo, en la Poliposis Colónica Familiar los no portadores pueden prescindir de seguir medidas intensas de seguimiento clínico que deben iniciarse a edades muy precoces. Es decir, en casos

muy individualizados y situaciones clínicas muy concretas la actitud hacia priorizar el principio de beneficencia puede ser necesario, siempre pero en el marco de un asesoramiento genético adecuado. Se puede dar también el caso de una persona que después de haberse realizado el estudio genético no quiera conocer el resultado pero que el médico considere importante dar a conocer esta información a los familiares de primer grado, este conflicto entre beneficencia y autonomía se analizará con detalle más adelante.

4. El principio de justicia. Dada la elevada incidencia del cáncer, la previsión de personas que pueden ser tributarias de realizarse un estudio genético o de solicitar asesoramiento implica destinar importantes recursos sanitarios a este campo. Los estudios genéticos tienen hoy por hoy unos costes elevados. Una vez se ha aceptado el asesoramiento genético en cáncer como una prestación sanitaria más (tanto a nivel del estado español como también en las recomendaciones de la Comisión Europea) se debe intentar que no se produzcan desigualdades sociales y territoriales en el acceso a estos servicios. Dado que en nuestro país la sanidad es pública, gratuita y universal, no se tendrían que producir discriminaciones de tipo social en el acceso⁽²²⁾. En términos de justicia distributiva los profesionales que trabajen en este campo deben tener presente los elevados costes de estos estudios y ajustar las indicaciones, y ser capaces de diferenciar lo que significa un estudio genético para diagnóstico (utilidad clínica aceptada por las sociedades científicas y que cumple los criterios de estudios predictivos que se contemplan en el Convenio de Oviedo y otros marcos normativos) los costes del cual irán a cargo del sistema nacional de salud, de los estudios que sólo tienen una finalidad de investigación bien sea en el sentido estricto o bien por que no han demostrado utilidad clínica. Dentro del concepto de justicia se pueden englobar también aquellas consecuencias que podría acarrear el tener acceso a la información genética de un individuo por

parte de terceros. Tanto las dos Declaraciones de la UNESCO como el Convenio de Oviedo prohíben la discriminación por razones genéticas, tanto en los aspectos sociales, como en los laborales, seguros, etc⁽²³⁾. En los estudios genéticos de cáncer hereditario pueden detectarse mutaciones relacionadas con determinados grupos étnicos, la discriminación por este motivo también está prohibida. La mayoría de estos aspectos también serán tratados en el apartado donde se discutirá y reflexionará sobre el derecho a la intimidad, privacidad y protección de la confidencialidad. Se generaría una injusticia al individuo al que se le ha realizado un estudio genético que demuestra ser portador de una mutación si en su entorno social, familiar o desde el propio sistema sanitario se genera una estigmatización. En la práctica no suelen producirse reacciones de este tipo, entre otras razones por que la mayoría de estas personas y su entorno más inmediato son ya conscientes y perciben un riesgo más alto de contraer la enfermedad ya sólo por los antecedentes familiares, independientemente del estudio genético.

Conflictos éticos y legales relacionados con la confidencialidad y el derecho a la intimidad

El derecho a la intimidad genética

El derecho a la intimidad se enmarca dentro de los derechos fundamentales relacionados con la privacidad^(8,24,25). La propia Constitución Española en su Art. 18 garantiza el derecho a la intimidad personal, de donde surge la Ley Orgánica 1/1982 de protección civil del derecho al honor, a la intimidad personal y a la propia imagen y donde específicamente se considera intromisión ilegítima la revelación de datos privados de una persona o familia. En apartados anteriores ya se ha discutido el resto de marco legal. Lo que entendemos por espacio íntimo se ha ido perfilando a través de los criterios que han ido marcando las leyes y el propio Tribunal Constitucional. El derecho a la intimidad como derecho a mante-

ner reservado el espacio más próximo de la vida privada y familiar se ha ido reformulando en reacción a los avances de la tecnología de la información. El Tribunal Constitucional lo ha definido como un "ámbito de vida privada personal y familiar que debe quedar excluido del conocimiento ajeno y de las intromisiones de los demás, excepto que exista una autorización expresa del interesado". Este ámbito es pues muy amplio e incluye aspectos que se alejan de la discusión de este trabajo. Entre ellos pero se encuentra el derecho a que no se revelen o difundan datos o hechos de la vida privada y el derecho a la autodeterminación informativa, ambos de mucha importancia en el campo de los estudios genéticos. Este último derecho pretende garantizar la capacidad de control de los datos relativos a la propia persona. Esto implica el derecho del individuo a controlar donde están y de qué manera son utilizados sus datos personales. Tanto el convenio del Consejo de Europa como la Directiva 46/95/CE han establecido los criterios para la protección de los derechos de los ciudadanos en relación a sus datos personales. También establecen condiciones especiales de protección de los llamados datos sensibles. Se entiende por datos sensibles aquellos que están relacionados con derechos individuales como el derecho a la libertad ideológica, a no ser discriminado y a la intimidad, y donde obviamente se incluyen los datos relativos a la salud.

Como ya hemos discutido, existe consenso internacional en la necesidad de una protección especial de la información genética, admitiendo que existen corrientes críticas hacia este "excepcionalismo" genético^(1,2,10). Dado que estamos intentando dar respuesta a una tecnología y a una capacidad de predecir aspectos relacionados con nuestra propia salud y vida, debemos aceptar este trato especial de la información genética diferenciándola del conjunto de los datos sensibles. Es por este motivo que actualmente se habla del derecho a la intimidad genética (o derecho de protección de la intimidad de la información genética). La

protección de estos datos está reconocida, como hemos visto, en las dos Declaraciones de la UNESCO y en el Convenio de Oviedo. Las características de esta información, entre ellas la capacidad de predicción y el hecho que se comparte con otros familiares, hace que entren en colisión diferentes derechos: a ser informado, a la intimidad, a no saber, deber médico de informar,.. La capacidad de la tecnología actual a través de la informática de recoger, almacenar y analizar gran cantidad de datos que pueden además cruzarse y asociarse hace que debamos hablar del concepto de privacidad y no restringirlo tan solo a lo que entendemos por intimidad. Este ámbito más amplio intenta ser protegido con las normativas comentadas, a nivel estatal con la Ley Orgánica 15/1999 y con la creación de la Agencia de Protección de Datos como órgano de control de aplicación de la Ley. Aceptando pues la necesidad de protección especial de la información genética y habiendo revisado el marco normativo, analizaremos como en la práctica clínica pueden generarse conflictos éticos y legales. En la reciente Declaración de la UNESCO se incluyen también los datos proteómicos a parte de las muestras de ADN y las muestras biológicas humanas. De los datos proteómicos pueden inferirse datos genéticos y es por este motivo que se han incluido dentro del ámbito de protección.

En el proceso del asesoramiento genético y especialmente cuando se cursa un estudio genético aparecen situaciones en las cuales la protección de la intimidad genética supone dificultades o cambios en la rutina de funcionamiento de los centros asistenciales. La primera de estas situaciones es la propia ubicación y organización de la consulta. La identificación del área específica de consulta supone una revelación del motivo de consulta de las personas que acuden a ella, este aspecto es difícil de resolver y en la práctica lo que se intenta es que estos espacios estén en áreas y horarios de tranquilidad asistencial con el fin de poder preservar la intimidad del individuo y de la familia que suele acudir con él,

medidas de otro tipo podrían suponer voluntaria y paradójicamente una cierta estigmatización. Los principales conflictos éticos y legales relacionados con la protección de datos genéticos a los que se enfrentan estas unidades son: archivo de la información clínica, información a terceros y gestión de muestras. Iremos revisando cada uno de ellos.

Archivo de la información clínica

En el proceso de asesoramiento genético en cáncer se recogen un conjunto de datos clínicos del individuo y también de otros miembros de la familia, así como un árbol genealógico familiar completo de al menos tres generaciones. Toda la información médica (tipo de cáncer, edad de aparición,...) de todos los individuos afectados por la enfermedad es imprescindible para un correcto asesoramiento tanto en las medidas de prevención como en la posible indicación de un estudio genético. En la mayoría de las ocasiones las visitas no son sólo a individuos sino que durante el proceso asistencial acuden varios familiares. El esquema tradicional de almacenamiento de información de la historia clínica no se adapta a estas necesidades. Además la historia clínica es por paciente, tanto la manual como las recientemente introducidas historias informatizadas. La utilización del sistema historia clínica/paciente obligaría a hacer constar datos de otros miembros de la familia, algunos de ellos obviamente sanos, y además dificultaría el acceso y la transcripción de la información dado que habitualmente son varios los miembros de la familia que se visitan. La propia información de un árbol genealógico completo y extenso con información médica revela mucha información de miembros de la familia que no son evidentemente el caso historia clínica paciente. Si además de cursa un estudio genético, cuando este se hace en un paciente que ya ha desarrollado cáncer, esta información no aporta datos nuevos que no consten ya en la historia clínica, pero a su vez revela una condición hereditaria de otros miembros de la familia. La

información obtenida no debería ser accesible desde la historia clínica normal, se entiende también que no se debe hacer constar el resultado de un individuo en la historia clínica de otro miembro de la familia. Si consta en la historia clínica normal el resultado de un estudio genético –centrándonos sobre todo en un individuo sano que se hace un test predictivo– al ser la historia clínica única esta información podría ser visualizada por cualquier otro facultativo que visite al paciente por motivos no relacionados con la enfermedad, en este caso cáncer, de la que tiene riesgo de desarrollar. Es obvio que la mayoría de individuos sanos que han consentido realizarse un estudio genético de portadores es por que tienen una actitud positiva hacia las medidas de prevención y que algunas de estas medidas forman parte de la tecnología médica (colonoscopias, mamografías,...) y por tanto una vez tengan el resultado deberán acudir a algún médico para que controle estas medidas y en este momento se tendrá que entregar la información.

Si revisamos el marco legal de la historia clínica y lo que entendemos como tal, tanto la Ley catalana 21/2000 como la Ley 41/2002, así como el CODIG Deontológico del *Consell de Col·legis de Metges de Catalunya*, se insiste en que contiene la información de un paciente. Esta información es la precisa para su proceso asistencial y se promueve la integración de la misma (historia clínica única). Dentro de esta información se recoge habitualmente, y así lo contempla el Art. 15 de la Ley 41/2002, aspectos relacionados con la “biografía” del paciente. Se puede entender que entre otros hace referencia a los antecedentes familiares, pero estos se tienen que recoger de manera genérica sin incluir nombres y apellidos. Para dar respuesta a estos problemas relacionados con la protección de la información genética, y también por una cuestión operativa, se trabaja con la historia clínica por familia. Esta historia, a la cual sólo tienen acceso los profesionales que intervienen en el proceso de asesoramiento, contiene toda la información necesaria para

un correcto asesoramiento (incluyendo los resultados de los estudios genéticos) de toda la familia. Una vez evaluada la familia y también cuando se obtienen resultados del estudio genético se emiten informes que se entregan individualmente a los miembros de las familias y son ellos quienes deciden a quien llevan esta información. Todo ello obliga a tener un archivo paralelo de historias clínicas (familiares) al ya existente por paciente en cada centro médico. La mayoría de Unidades de nuestro entorno han optado por este sistema de funcionamiento. El conflicto que se plantea es más de tipo legal que ético dado que en la mayoría de los centros los responsables/comisiones de documentación clínica están de acuerdo en aceptar el “excepcionalismo” genético y facilitar la protección de los datos que se obtienen en el asesoramiento genético. Desde este ámbito se insiste pero que la historia clínica tiene ya un carácter confidencial tal como establece el marco normativo, y por otro lado este marco establece que la historia clínica debe contener e integrar los datos relativos a la salud del paciente/individuo. Por lo tanto, nos encontramos ante un conflicto de un aparente vacío legal (siempre se puede hacer referencia a las Declaraciones de la UNESCO y al Convenio de Oviedo), en la práctica clínica se da una situación de moratoria a esta situación.

Revelación de información genética a familiares

La información que se obtiene de un estudio genético de predisposición a cáncer tiene, al igual que otros estudios genéticos, implicación para el resto de los familiares. Sólo en el caso de mutaciones de nueva aparición esta información sólo tendrá trascendencia para la descendencia del individuo. En el resto de casos la identificación de una mutación en un miembro afectado indica que la mitad de sus familiares de primer grado pueden haberla heredado. Para centrar el tema de la información a familiares debemos distinguir dos situaciones bien diferenciadas y que se suelen olvidar cuando se hace un debate ético-legal sobre este tipo de

conflictos. Cuando se hace un estudio genético se debe diferenciar el estudio inicial que se hace siempre en el paciente que ya ha tenido la enfermedad, (donde la motivación en prácticamente todos los casos suele ser la utilización de la información para orientar las medidas de prevención a los familiares directos, y por tanto la revelación de la información vulnera en menor grado el ámbito de intimidad del individuo) de la realización de un estudio de portador sano. En este segundo caso es donde se deben extremar las medidas de protección al derecho a la intimidad y de la confidencialidad. Hecho este matiz, en ambos casos se debe priorizar desde el punto de vista ético la voluntad del individuo en relación a quien se le puede dar esta información. Además, desde el punto de vista legal, el marco normativo en el que nos movemos es muy claro al indicar que es el individuo quien de forma expresa o tácita escoge si quiere dar esta información y a quien.

Hasta aquí ha habido poco espacio para la discusión. El dilema se plantea cuando el médico considera, desde el punto de vista médico, necesario o importante utilizar la información para poder estudiar al resto de miembros de la familia y el paciente se niega a ello. Desde el punto de vista legal parece claro que la responsabilidad directa de la comunicación de esta información incumbe al propio paciente⁽⁸⁾. En la predisposición hereditaria al cáncer se están demostrando cada vez más efectivas las medidas de prevención en los portadores de mutación, por lo tanto ante la negativa de un paciente a dar esta información, aunque tenemos respuesta legal a la cuestión, se nos plantea un dilema ético donde entran en conflicto el derecho a la privacidad del paciente con el derecho a la salud de otros miembros de la familia (conflicto entre principio de autonomía versus principio de beneficencia a terceros). Se debe plantear pues que, una vez afirmado y convencidos que los datos genéticos de predicción de enfermedades como el cáncer deben ser protegidos de terceros incluyendo a los familiares que puedan tener interés

en ellos, y asumiendo la importancia del derecho de la persona sobre la utilización de su propia información genética, es posible encontrar restricciones a este derecho en determinadas circunstancias en las que exista una justificación^(8, 26). De hecho, el propio Convenio de Oviedo prevé explícitamente la posibilidad de estas restricciones, y aunque no hubiera un marco legal adecuado se puede acudir al planteamiento de la colisión de deberes o al estado de necesidad si se piensa que la salud de terceros puede verse afectada si no se da esta información. Esta discusión tiene poca relevancia cuando se habla de predecir enfermedades hereditarias sobre las cuales no existen posibilidades preventivas, pues en este caso el no dar información a terceros podría tan solo lesionar intereses del cónyuge en materia de deseo reproductivo y descendencia. Pero, como se ha dicho antes, en predisposición hereditaria al cáncer la utilidad de las medidas de prevención obliga a plantearse estas cuestiones.

En la práctica pueden evitarse situaciones de conflicto serias si se toman algunas medidas. La primera es insistir en ofrecer un asesoramiento de calidad, este proceso contempla dentro de sus protocolos discutir antes de hacerse un estudio genético los posibles dilemas éticos y legales que pueden surgir. Otra, y muy importante, es fomentar la participación de la familia en el proceso de asesoramiento y en la toma de decisiones. Es importante también plantear dar la opción en la hoja de consentimiento a incluir el nombre o nombres de personas a las que se autoriza a dar esta información, si el paciente no la puede recoger o si se quiere evitar volver a solicitar de nuevo el consentimiento. Este aspecto cobra más importancia en el caso de paciente con cáncer a los que se hace el estudio inicial en una familia ya que se debe prever la posibilidad de defunción del paciente en espera del resultado del estudio y se debe aclarar la voluntad del mismo, si puede ser de forma explícita, en relación a la comunicación de los resultados de su estudio. Si se tienen presentes estas medidas no suelen producirse

conflictos en el sentido amplio del término. La revelación o acceso a la información genética a terceros no familiares, como empresas, compañías aseguradoras, etc, está claramente prohibida en el marco legislativo y no ofrece lugar para la discusión.

Gestión de las muestras para estudios genéticos

Ya se ha discutido la conveniencia e importancia de las cuestiones relacionadas con la intimidad, privacidad y confidencialidad. Una vez obtenido el consentimiento y se da curso al estudio genético la muestra pasará por varias "manos" y en muchos casos por más de un centro. La mayoría de los centros de referencia suelen estar especializados en determinados estudios y para el resto las muestras son derivadas a otros centros. Parte de la muestra suele quedar almacenada en uno o más Bancos de muestras. Por las características químicas del ADN las muestras pueden quedar durante mucho tiempo en estos Bancos y pueden ser reutilizadas en cualquier momento. Las muestras entran en estos circuitos con finalidades diagnósticas y de investigación. En la práctica habitual el estudio genético se realiza sobre ADN obtenido de sangre periférica, pero en algunos casos, especialmente cuando el caso índice de la familia ha fallecido, pueden utilizarse muestras de tejidos que se guardan en los laboratorios de Anatomía Patológica con consentimiento del cónyuge o hijos. Todo ello nos da una idea de las dificultades que pueden surgir en estos procesos a la hora de proteger los derechos antes comentados. Por este motivo se están haciendo esfuerzos normativos y recomendaciones con el fin de regular lo que se ha dado en llamar *habeas genoma*^(8,12,27). La UNESCO ha aprobado recientemente la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos como reflejo de la importancia que se le da a este tema actualmente.

Para la gestión de las muestras biológicas humanas podemos encontrar diferentes tipos de cobertura legal ya descritas en el apartado de marco normativo, pero también hemos comentado que en la práctica clíni-

ca continuamos teniendo dilemas ético-legales. Por este motivo la Comisión Europea ha tratado estos aspectos en sus últimas 25 Recomendaciones⁽¹⁰⁾. En el ámbito catalán, el Comité de Bioética de Catalunya ha encargado a un grupo de trabajo de expertos un informe sobre los problemas éticos en el almacenamiento y utilización de las muestras⁽¹²⁾. En todos estos textos se encuentra amplia información al respecto, las definiciones de los diferentes conceptos y las recomendaciones de actuación.

Uno de los aspectos que tratan es el sistema de codificación de las muestras y datos con el objetivo de que no puedan ser asociados con personas inidentificables. Nos volvemos a encontrar ante un trato de "excepcionalismo" de los datos genéticos. Este hecho se hace más evidente cuando se señalizan estudios genéticos para diagnóstico en los centros sanitarios. En la mayoría de unidades que atienden personas o familias con predisposición hereditaria se utilizan sistemas de codificación de las muestras. Sin embargo estas precauciones no se toman cuando se cursan otros tipos de estudios ya que se entiende que el sistema sanitario ya tiene los mecanismos para proteger la confidencialidad. El sistema que se utiliza en algunas ocasiones es el de las muestras con datos disociados de una persona identificable, y otras veces se utiliza el sistema de doble código (el que genera la unidad asistencial que es la depositaria del vínculo con la identificación, y el que genera el laboratorio donde se deposita la muestra). Este sistema permite que en el complejo proceso de las muestras biológicas para estudios genéticos no sea posible la asociación con una persona identificable.

Ahora bien, si con estos protocolos intentamos proteger la privacidad de los individuos que se hacen el estudio, no debemos olvidar los derechos que mantienen en relación a las muestras^(8,27). En el apartado de elementos que se deben incluir en el consentimiento informado se detallan estos derechos y se pueden consultar los textos que ya se han citado en el marco normativo. Cabe remarcar pero varios aspectos

tos. La persona que acepta hacerse un estudio genético de predicción de enfermedades debe conocer bien cual es la finalidad con la cual se hace el estudio y debe poder tener acceso a la información y derecho sobre la muestra (a ser retirada por ejemplo) en todo momento. Cualquier nuevo estudio que se pueda hacer en el futuro sobre la muestra debe ser compatible con la finalidad por la cual se otorgó el consentimiento, en caso contrario se ha de solicitar de nuevo el consentimiento, y si esto no es posible se necesitará previamente la aprobación del Comité de Ética de la institución. En caso que el estudio genético sea por motivos de investigación, el paciente, y probablemente también sus familiares, deben poder expresar si desean o no conocer los resultados. Cuando se llevan a cabo estudios solo para investigación pueden realizarse disociaciones irreversibles o anonimizaciones, es decir sin muestras y/o datos que no pueden asociarse con una persona identificable por haberse destruido los nexos con toda información que identifique a quien suministró la muestra. Una vez se ha realizado la anonimización se entiende que el individuo pierde sus derechos sobre la muestra. Se recomienda que los estudios sobre muestras anonimizadas tengan también un control por los Comités de Ética. La cuestión que se plantea es si la persona que da o dio la muestra debe ser informado o debe dar el consentimiento para la anonimización de su muestra.

Conflicto ético y legal en relación al derecho a no saber

El derecho a no saber y las cuestiones que plantea giran alrededor del principio de autonomía y del derecho a la intimidad y protección de la esfera privada, todos ellos aspectos que se han ido discutiendo. Merece pero una discusión más profunda por la importancia que reviste este derecho cuando se aplica a estudios de predicción de enfermedades como el cáncer^(6,15-17). La aplicación del derecho a no saber se puede dar en tres situaciones a lo largo del asesoramiento genético.

La primera es al comienzo del proceso cuando un individuo que no percibe que haya una condición hereditaria en la familia, o bien la percibe pero no la quiere afrontar, se nos plantea la necesidad de informarle del riesgo de contraer la enfermedad (antes de hacerse el estudio genético). En esta fase el médico tiene el deber de informar de la posibilidad de que pueda recibir asesoramiento y si no, como mínimo, de las medidas de prevención, especialmente en aquellos síndromes donde se han demostrado efectivas. Lo que no se puede hacer es imponer o coaccionar para que inicie el proceso de asesoramiento, por este motivo el funcionamiento de las unidades asistenciales y los flujos entre niveles del sistema sanitario deben facilitar esta voluntariedad. Cuando los antecedentes familiares son claros y hay percepción del riesgo, el individuo que invoca el derecho a no saber parte del presupuesto que consiste en que ya sabe. Si por la condición hereditaria que hay en la familia se dispone de tratamiento o manera de paliarla o prevenirla es más importante informar al individuo, ya que si no se hiciera se podría cometer una injusticia en los individuos que desconocen que haya posibilidades terapéuticas o preventivas para la condición familiar que de facto ya conocen. La discusión ético-filosófica está más abierta cuando la condición hereditaria es una enfermedad grave, irreversible y sin tratamiento. Obligar a recibir información en estas condiciones sería incompatible con el derecho de protección de la esfera privada de las personas. Pero por otro lado, no hacerlo puede también lesionar el principio de autonomía del individuo al no poder planificar su vida adecuadamente en función de las expectativas personales. En el campo del cáncer hereditario, en los síndromes donde se dispone de posibilidades terapéuticas o preventivas, hacer llegar una información preliminar desde la atención primaria y ofrecer la posibilidad de un asesoramiento genético adecuado y no directivo, parece una actitud adecuada. Una postura del sistema sanitario en el extremo de tratar como un valor absoluto el derecho

a no saber podría crear situaciones injustas vulnerando el derecho a ser informado. Ambos derechos deben ser tratados como no absolutos ni ilimitados.

Una vez iniciado el proceso de asesoramiento genético, especialmente a los miembros de las familias a los que se les ha planteado un estudio de portadores, el derecho a no saber debe estar presente en todo el proceso y debe ser una prioridad. Precisamente el asesoramiento incluye aquella información necesaria para que el individuo pueda tomar la decisión de hacerse o no el estudio genético. En esta situación no se debería generar ningún conflicto y así queda reflejado en el marco jurídico que ya se comentó. ¿Cuándo se da pues el conflicto? El conflicto ético-legal aparece cuando desde la perspectiva del profesional sanitario que conoce y conduce la familia se produce una colisión de deberes. Esta colisión de deberes es más fácil que aparezca cuando la enfermedad tiene tratamiento o posibilidades preventivas reales. Un ejemplo puede ser cuando un individuo que es el caso índice de la familia y a quien ha sido el primero al que se le ha realizado el estudio genético, después de haber dado el consentimiento para su realización rechaza conocer el resultado. El médico conoce el resultado y sabe la importancia que puede tener para la salud de sus familiares. En este caso de colisión de deberes (proteger la confidencialidad frente al deber de proteger la salud de terceros) el médico deberá ponderar la relevancia de las dos opciones de decisión. En estos casos ayudará a decidir el grado de afectación sobre la salud de terceros que pueda acarrear el no conocer la información. De alguna manera esta discusión ya se ha tratado en el conflicto de información a familiares. Si se informa a los familiares se producirá una revelación involuntaria o indirecta del resultado del paciente que no lo quiere saber. El Convenio de Oviedo recoge de forma explícita la obligación de respetar el derecho a no ser informado, pero como ya hemos visto en otros conflictos relacionados, se admite la posibilidad de establecer límites a este dere-

cho (se entiende tanto en interés del propio paciente como de la necesidad a terceros), de hecho se admiten como restricciones la protección de la salud pública o la protección de los derechos y libertades de las demás personas. La propia Ley de Autonomía del paciente contempla este tipo de límites como restricción al derecho de no ser informado. En resumen, el derecho a no saber debe estar presente y ser parte central del proceso de asesoramiento pero no se debe entender como un derecho absoluto si entra en colisión con otros derechos o deberes⁽⁸⁾.

Cuestiones de bioética en menores de edad

En la mayor parte de los síndromes de predisposición hereditaria al cáncer, y sobre todo en los más frecuentes, las medidas terapéuticas o de prevención no se inician hasta la edad adulta, y por tanto se desaconsejan los estudios en menores de edad dado que la información obtenida en aquel momento no aporta ningún beneficio y puede crear daños en la persona y cambios en la dinámica familiar. Tal como se ha comentado al revisar los principios de bioética, en estas situaciones se debe hacer prevalecer el principio de no maleficencia por sobre del de autonomía del padre o tutor responsable^(19- 21). En el proceso de asesoramiento genético no se limita el acceso en las visitas informativas a los menores si los padres lo desean. En algunos síndromes como la Poliposis Colónica Familiar si que se plantea la realización del estudio genético a partir de los 10-12 años. En este síndrome la utilidad del diagnóstico genético es clara y prácticamente indiscutible dado que en los portadores la enfermedad se desarrolla en el 100% de los casos, y las medidas preventivas son eficaces aplicadas en edades precoces. Por este motivo el asesoramiento genético a estas familias debe implicar a los menores con riesgo y se suele solicitar el soporte de psicólogos especializados. Las recomendaciones internacionales son de escuchar y dialogar con los menores intentando no coaccionar ni por parte de los pro-

fesionales sanitarios ni por parte de los padres. El conflicto se produce en caso de negativa del menor y consentimiento de los padres. En estos casos es recomendable repetir más adelante el asesoramiento con soporte psicológico y no presionar al menor. De hecho, en estos casos de negativa es más importante trabajar la adherencia a las medidas preventivas que la cuestión de hacerse o no el estudio genético.

Cuestiones de bioética en relación a la libertad reproductiva y utilización de la información genética

El uso de la información genética para la reproducción se está haciendo desde hace años. Las primeras enfermedades que se incluyeron fueron patologías de baja incidencia poblacional, irreversibles, sin posibilidades de tratamiento y con características clínicas graves o invalidantes. Recientemente se han introducido los diagnósticos prenatales de otras enfermedades genéticas o hereditarias más comunes y no tan graves, como pueden ser el síndrome de Down y enfermedades de la coagulación. Paralelamente las técnicas de reproducción asistida han mejorado y el uso de la información genética para la reproducción ya no se limita al diagnóstico prenatal del primer trimestre sino que existe la posibilidad técnica de selección embrionaria preimplantacional.

Si empezamos por el análisis jurídico de esta cuestión nos encontramos con que la libertad de reproducción se puede entender como un derecho integrado dentro de otros derechos que ampara la Constitución Española, entre otros: libertad, dignidad, libre desarrollo de la personalidad, intimidad, derecho a fundar una familia⁽⁸⁾,.... El Convenio de Oviedo admite las posibilidades de diagnóstico genético, siempre en el marco de un asesoramiento genético adecuado, en las fases preconceptiva, preimplantatoria, prenatal y postnatal. La propia Ley de Reproducción Asistida admite que las técnicas puedan ser utilizadas para la prevención de enfermedades de origen genético o hereditario.

El cáncer hereditario tiene unas características que lo diferencian de otras condiciones hereditarias. Las más importantes son la variabilidad en la probabilidad de desarrollar la enfermedad, la incertidumbre en la edad de aparición que puede ser muy tardía en la vida, y la existencia de tratamientos efectivos. En la práctica clínica, y después ya de unos años de haber empezado a realizar estudios genéticos en este campo, empieza a haber parejas donde uno de los dos es portador de una mutación que predispone a cáncer y que se plantean la realización de diagnóstico prenatal. Por este motivo es muy importante prever y discutir sobre estos aspectos durante el asesoramiento genético a individuos en edad reproductiva.

De alguna manera nos encontramos en una transición hacia aceptar evitar enfermedades o alteraciones del concepto de salud que hasta hace pocos años eran atribuidas al azar o "lotería de la vida", como puede ser el caso en la enfermedad de Alzheimer y en parte el cáncer. Desde el punto de vista de justicia social se podría interpretar como una injusticia que un individuo futuro que padeciera alguna de estas condiciones no se hubiera prevenido por ausencia de información o acceso a un asesoramiento genético por parte de sus progenitores⁽⁸⁾. Lo que hay detrás de esta idea es que según aumentamos nuestras capacidades de actuación en materia genética para prevenir o tratar enfermedades, el territorio de lo que es natural se irá desplazando al ámbito de lo que es social y este nuevo territorio que irá surgiendo será colonizado por las ideas de justicia⁽²⁸⁾.

Como dice P. Singer^(29, 30), aunque mucha gente ahora aceptaría el uso de información genética para evitar enfermedades serias, pero no la mejora de lo que se entiende por normal, no hay una línea clara que separe una selección de la otra. Con el ejemplo del cáncer hereditario se está empezando a producir un borramiento de esta línea que se ha querido dibujar. No existe una gran distancia entre la selección para la Corea de Huntington y la

selección contra genes que aumentan el riesgo de padecer un cáncer de mama, y desde aquí será más fácil pasar a querer dar a un futuro hijo un perfil genético que le ofrezca una salud mejor que la mediana. Al fin y al cabo todo son formas de selección positiva. Podría tratarse esta cuestión con el argumento de la "pendiente resbaladiza", pero no es aplicable dado que este proceso no parece que nos lleve a ningún abismo sino a una mejoría de aspectos relacionados con la salud y, por que no, sociales. Argumentos como el peligro a la reducción de la diversidad humana son difíciles de aceptar dado que la propia evolución de la especie humana se hace de forma natural en un sentido de selección positiva. Otras amenazas del desplazamiento o borramiento de la línea podrían estar relacionadas con el ideal de igualdad de oportunidades, creación de nuevas clases sociales, etc. En una sociedad como la nuestra, donde el acceso a técnicas de reproducción asistida para prevención de condiciones hereditarias es gratuito y universal, y con el marco jurídico actual, no es previsible que pase nada de esto. Además debemos creer en la capacidad de autorregulación de los individuos y de la sociedad en general en estas cuestiones⁽³¹⁾. Muchas de las formas de reproducción asistida era impensable que fuesen aceptadas hace unos años y actualmente se está haciendo un uso elevado y no se ha producido ningún desequilibrio social, al contrario, probablemente debemos aceptar mejoras en la calidad de vida.

El debate bioético en el campo de la libertad reproductiva y el uso de la información genética es importante que continúe y se adecue a las nuevas posibilidades técnicas y nuevas necesidades y concepciones de la calidad de vida por parte de la sociedad⁽³¹⁾.

CONCLUSIONES

La información genética tiene como características principales su capacidad predictiva y el vínculo que establece entre

el individuo y su familia. Existe acuerdo en proteger y regular esta información de manera diferenciada del resto de datos personales. Se dispone de un amplio marco normativo que cubre todo el proceso de asesoramiento genético. A parte de las normativas propias de cada estado o comunidad, es importante conocer la Declaración de la UNESCO del 2003 sobre Datos Genéticos, y sobretudo el Convenio de Oviedo sobre Derechos Humanos y Biomedicina vigente en muchos países europeos. Deben tenerse presentes los principios de bioética en todo el asesoramiento genético, priorizando el de autonomía a través de un adecuado proceso de consentimiento informado, y el de no maleficencia. En la práctica asistencial se produce colisión entre los principios éticos en determinadas situaciones (información a terceros, derecho a no saber, estudios en menores de edad...) que pueden ser prevenidas, y de las que se debe conocer el marco legal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Green M.J., Botkin J.R. "Genetic exceptionalism" in medicine: clarifying the differences between genetic and nongenetic tests. *Ann Intern Med* 2003; 138: 571-5.
2. Suster S.M. The allure and peril of genetics exceptionalism: do we need special genetics legislation? *Wash Univ Law Q* 2001; 79:669-748.
3. Annas G.J. The limits of state laws to protect genetic information. *N Engl J Med* 2001; 345:385-8.
4. Marteau T., Richards M. *The troubled helix: social and psychological implications of the new human genetics*. Cambridge: Cambridge University Press, 1996.
5. Clayton E.W. Ethical, Legal and Social Implications of Genetic Medicine. *N Engl J Med* 2003; 349:562-9.
6. Katakaki A., Konstadoulakis M.M. Reflections of the European Conference "Molecular Screening of individuals at High Risk for Developing Cancer: Medical, Ethical, Legal and Social Issues". *Genet Test* 2000; 4:79-84.

7. Parker M., Lucassen A. Working towards ethical management of genetic testing. *Lancet* 2002; 360:1685-8.
8. Sánchez-Caro J., Abellán F. Datos de salud y datos genéticos. Su protección en la Unión Europea y en España. Madrid: Derecho Sanitario Asesores, 2003.
9. Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos. [en línea] octubre 2003. [fecha de acceso 4 de noviembre de 2004] URL disponible en: <http://www.unesco.org>
10. McNally E., Cambon-Thomsen A. Comisión Europea. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos. [en línea] Bruselas, 2004 [fecha de acceso 25 octubre de 2005] URL disponible en: http://europa.eu.int/comm/research/science-society/index_es.html
11. The Future Directions of Human Genome Research in Europe, The European Commission, DG XII, University of Florence. The Association for the Identification of Genetic Syndromes, The Netherlands Council for Medical and Health Research, Florencia, 1999.
12. Comitè de Bioètica de Catalunya. Problemes Ètics en l'Emmagatzematge i Utilització de mostres biològiques [en línea] 2004 mayo [fecha de acceso 20 de octubre de 2005] URL disponible en: <http://www.gen-cat.net>.
13. Yesley M.S., Alexander D., Beauchamp T. et al. Principios Éticos y Orientaciones para la protección de sujetos humanos en la experimentación. National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. DHEW Publication n. (OS) 78-0012, 1978.
14. Beauchamp T., Childress J. Principios de Bioética Médica. Barcelona: Masson, 1999.
15. American Society of Clinical Oncology Statement. Genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 2003; 21: 2397-406.
16. American Society of Human Genetics Report. Statement on informed consent for genetic research. *Am J Hum Genet* 1996; 59:471-4.
17. Hallowell N., Foster C., Eeles R. Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information. *J Med Ethics* 2003; 29:74-9.
18. Geller G., Botkin J.R., Green M.J. et al. Genetic testing for susceptibility to adult-onset cancer: the process and content of informed consent. *JAMA* 1997; 277:1467-74.
19. Elger B.S., Harding T.W. Testing adolescents for a hereditary breast cancer gene (BRCA1): respecting their autonomy is in their best interest. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2000; 154:113-9.
20. Geller G., Tambor E.S., Bernhardt B.A. et al. Informed consent for enrolling minors in genetic susceptibility research: a qualitative study of at-risk children's and parent's views about children's role in decision-making. *J Adolesc Health* 2003; 32:260-71.
21. American Society of Human Genetics Board of Directors. Points to consider: ethical, legal and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. *Am J Hum Genet* 1995; 57:1233-41.
22. Mehlman M., Botkin J. Access to genome: the challenge to equality. Washington: Georgetown University Press, 1998.
23. Rothstein M.A., Anderlik M.R. What is genetic discrimination, and when and how can it be prevented? *Genet Med* 2001; 3:354-8.
24. Rodríguez-Seoane J.A. De la intimidad genética al derecho a la protección de datos genéticos. La protección iusfundamental de los datos genéticos en el Derecho español. Parte II. *Rev Derecho Genoma Hum* 2002; 17:135-75.
25. Ruiz C. La nueva frontera del derecho a la intimidad. *Rev Derecho Genoma Hum* 2001; 14:147-67.
26. Abbing R. La información genética y los derechos de terceros. ¿Cómo encontrar un adecuado equilibrio? *Rev Derecho Genoma Hum* 1995; 2:38.
27. Nicolás P. Los derechos del paciente sobre sus muestras biológicas: distintas opiniones jurisprudenciales. *Rev Derecho Genoma Hum* 2003; 19:207-28.
28. Buchanan A., Brock D., Daniels N., Wikler D. *Genética y justicia*. Cambridge: Cambridge University Press, 2002.

29. Singer P. *Ética pràctica*. Madrid: Cambridge University Press, 2003.
30. Singer P. De compras en el supermercado genético.[en línea] 2003 5 octubre [fecha de acceso 12 de noviembre de 2005] URL disponible en <http://www.petersinger-links.com/supermercado.htm>
31. Camps V. *Una vida de calidad. Reflexiones sobre bioética*. Barcelona: Crítica (col. Ares y Mares), 2003.