

# RIESGO Y PROBABILIDAD: CONSIDERACIONES CONCEPTUALES EN LA INTERSECCIÓN AMBIENTE, GENES Y CULTURA<sup>1</sup>

## RISK AND PROBABILITY: CONCEPTUAL CONSIDERATIONS IN THE ENVIRONMENT, GENES AND CULTURE INTERSECTION

<sup>2</sup> Fernando Suárez-Obando.

### Resumen

Las diversas acepciones del concepto del riesgo, consideradas en el marco de condicionantes ambientales, genéticas y culturales presentan retos a los investigadores que pretenden aplicar la estimación de un evento como parte de los objetivos investigativos. A través de este ensayo se realizará una breve disertación sobre la noción de riesgo y probabilidad, incluyendo conceptos de estimación referenciados dentro de aspectos lógicos, científicos, investigativos, culturales y genéticos que permitan aplicar el concepto de incertidumbre y predicción a la comprensión de varios tipos de fenómenos, tales como los fenotipos complejos, fenotipos físicos o comportamientos culturales. Una vez se establezcan las bases conceptuales de riesgo y probabilidad, se integrarán elementos de herencia y ambiente que permiten desarrollar el concepto más allá de la noción numérica, de tal modo que los conceptos estadísticos junto con las connotaciones culturales del concepto de riesgo, develen la utilidad de la comprensión probabilística en relación al desarrollo evolutivo de la complejidad fenotípica.

**Palabras Clave:** Asunción de riesgos, Teoría de la Probabilidad, Predicción, Riesgo Relativo, Frecuencia de los Genes, Teorema de Bayes

### Abstract

The various meanings of the concept of risk, considered in the context of environmental, genetic and cultural conditions, present diverse challenges to researchers who seek to apply event estimation processes as a part of their research objectives. Through this essay, I'll develop a brief exposition about the notion of risk and probability, including estimation concepts referenced within logical aspects, scientific methods, research techniques and cultural and genetic aspects; concepts necessary to implement the notion of prediction and uncertainty in the understanding of various types of phenomena, such as complex phenotypes and cultural or behavioral phenotypes. Once the conceptual basis of risk and probability is established, I will integrate heredity and environment elements allowing the development of the concept beyond the numerical notion, therefore the statistical concepts along with the cultural connotations of the concept of risk will unveil the usefulness of probabilistic understanding in relation to the evolutionary development of phenotypic complexity.

**Key words:** Risk-Taking, Probability Theory, Forecasting, Relative Risk, Gene Frequency, Bayes Theorem

Recibido el 12/09/2012

Aprobado 30/11/2012

1. Artículo de reflexión

2. Médico, Universidad Javeriana. Profesor Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D.C. Colombia. fernando.suarez@javeriana.edu.co

## INTRODUCCIÓN

La definición general de riesgo pone de manifiesto que cualquier tipo de contingencia se puede entender como la posibilidad<sup>3</sup> de recurrencia de un evento; en un sentido consecuente de la acepción, el riesgo es la probabilidad de un suceso que usualmente se estima como un suceso negativo[1]; es decir que existe un riesgo de morir (en contraposición negativa del hecho de vivir) o existe un riesgo de enfermedad (en contraposición negativa de estar sano). Sin embargo, no se excluye de la definición la connotación positiva, aun cuando esta no sea de uso común: estando enfermo se corre el riesgo de mejorar; probablemente el límite de la acepción de sugerencia positiva sea que no hay riesgo alguno de resucitar una vez la vida se ha extinguido. Un límite difuso que tiene más que ver con la definición de cese de la vida que con la connotación de riesgo, ya que de hecho los médicos reaniman en ausencia de signos vitales. En cualquier caso riesgo existe, sí y solo sí, se define un desenlace hacia el cual dirigir las probabilidades de existencia de la eventualidad, y este se compara con las probabilidades de no eventualidad, en otras palabras el riesgo es una probabilidad en relación a la no probabilidad del mismo evento.

El riesgo es inherente a toda acción (acción humana o no<sup>4</sup> y existe [el riesgo] en tanto que se defina un desenlace que además, se suponga con cierto grado de certeza<sup>5</sup> como alternativa a otro desenlace probable[2]). El riesgo se asume en toda toma de decisiones, es decir que una acción aun perfectamente planeada, tiene riesgo de ser exitosa y de ser un fracaso; cualidad interesante del planteamiento de lo probable: al mismo tiempo, en el raciocinio de quien planea antes de la acción, se es, probablemente éxito o

fracaso, un apriorismo de incertidumbre; por ejemplo, en la práctica clínica la decisión de realizar una labor médica o quirúrgica, incorpora el riesgo como parte del conjunto de elementos con que se construye la acción, y el peso relativo, que el riesgo tenga dentro de las acciones a ejecutar, determina en parte la magnitud de la acción y su tiempo de ejecución. Es así como la decisión de intervenir quirúrgicamente a un paciente se establece mediante un clásico ejercicio de riesgo beneficio en el cual el médico instaura un juicio que determina llevar a cabo o no una acción, la cual, sin ser en absoluto inocua o simplemente letal, es aventajada en magnitud por los beneficios que para el paciente se generaran al exponerse a la intervención.

Considerando de forma general los posibles resultados, luego de tomar una decisión y ejecutar la medida, los desenlaces pueden dividirse en: principalmente beneficiosos o principalmente perjudiciales, por tanto el riesgo puede entenderse como la posibilidad de contingencia de un evento, positivo o negativo, dado que existe tanto un riesgo de beneficio secundario a una acción, como un riesgo de perjuicio; en el caso de la cirugía el riesgo de sobrevivir, es el inverso del de morir por la intervención y el paciente experimentará, si sobrevive a la intervención, la afirmación de la probabilidad estimada del riesgo de estar vivo después del evento.

El riesgo entendido como probabilidad, tanto de las consecuencias clasificadas como positivas o negativas, amplía el entendimiento de la eventualidad futura y no circunscribe el concepto a una connotación de catástrofe. Esta característica es necesaria para entender que la comprensión del riesgo, difiere cuando se contemplan únicamente aspectos ambientales de la comprensión del riesgo, de cuando se contemplan

3. Posible y Probable: posible, que puede suceder u ocurrir o lo que pudo haber ocurrido. Probable que se funda en razón prudente, que es verosímil o es susceptible de ser probado. Ambas palabras tienen acepciones que tienen puntos en común, dado que es posible que exista la probabilidad, tanto como es probable que algo sea posible. La probabilidad en este caso [el de la disquisición] no es únicamente la cualidad de ser probado, si no la cualidad de ser un evento que suceda, por tanto, la probabilidad se acompaña de un adverbio de cantidad o de número: hay algo de probabilidad que un evento suceda, dada esa probabilidad en términos de proporción o frecuencia relativa, el evento, si sucede tiene una probabilidad de ser (o de no ser): ej.: un 80% de probabilidad de ser (o de no ser: 20% lo que equivale a 1-0.8.), de suceder (o de no suceder), etc. Si tiene probabilidad, es posible que suceda, es imposible si no existiera probabilidad. Aunque la idea principal se pretende limitar al probabilidad de un evento, es inevitable pensar en la existencia o probabilidad de prueba dadas las probabilidades, por ejemplo ¿es posible probar algo sin que exista probabilidad (frecuencia relativa) de existencia?
4. ¿Corre riesgo una cabra de resbalar por el desfiladero? Alguien diría que sí, si el riesgo es definido por una mente o cerebro racional (léase humana), afirmo que no sabemos con exactitud como mide el riesgo una cabra u otra entidad "no racional", tiendo a pensar y casi concluir que la cabra si calcula riesgos, contrasta verosimilitudes de diversos escenarios probables y realiza cálculos (o computa). Es decir que calcular el riesgo relativo es un aspecto de profundas raíces filogenéticas, lo cual se comprueba cuando calculamos el riesgo de una acción sin tener idea de las categorías estadísticas.
5. La certeza se sustenta en diversos métodos, frecuentistas versus bayesianos, por ejemplo. Ver mas adelante.

elementos genéticos y hereditarios, y que la eventualidad o consecuencia de un rasgo biológico puede determinar en un ambiente, una desventaja, mientras que en otro determinar una ventaja, aspecto fundamental de la evolución por selección natural.

En el presente ensayo se pretende profundizar en las acepciones del concepto del riesgo en el marco de condicionantes ambientales, genéticos y culturales. Inicialmente se realizara una breve disertación sobre el concepto de riesgo y probabilidad, teniendo en cuenta aspectos lógicos y científicos (entiéndase investigativos) de aplicar las ideas de incertidumbre y predicción, orientadas a la comprensión de varios fenotipos complejos (fenotipos físicos y comportamientos culturales). Posteriormente, con el propósito final de integrar bajo la noción de incertidumbre elementos que permitan la comprensión del concepto más allá de la noción numérica, se integrarán los conceptos estadísticos a las connotaciones culturales del concepto de riesgo, así como las nociones del cálculo del riesgo en relación a la complejidad fenotípica.

Estas observaciones son útiles porque el concepto de riesgo no se circunscribe a los clásicos conceptos de la Epidemiología Clínica [Riesgo Relativo (RR) y odds ratio] sino que contextualizan el concepto en relación a aspectos biológicos y evolutivos que integran nociones tanto de salud y enfermedad como de cultura y evolución. Nociones que pueden ser integradas a numerosas aproximaciones e interpretaciones de investigaciones médicas, biológicas, epidemiológicas y sociales.

## RIESGO: CONCEPTOS BÁSICOS

Si las características que identifican a un individuo se entendieran como la culminación de un proceso con probabilidades de éxito o fracaso<sup>6</sup> y que el riesgo a su vez se entendiera solamente en términos de probabilidad, entonces un ser humano desde el inicio de su existencia estaría en riesgo de desarrollar un evento (desarrollo embrionario, fetal, etc.) y tendría la probabilidad de ser objeto directo de la ejecución de alguna acción ambiental que en consonancia con los determinantes esenciales del sujeto (biológicos - genéticos)

podría responder de una forma determinada a la acción externa, constituyendo a partir de esa interacción, el conjunto de características que lo identificaría; el fenotipo del individuo sería la consecuencia de la afirmación de un conjunto de probabilidades. Por ejemplo, un fenotipo complejo como el color de la piel<sup>7</sup>, esta definido en parte por la concentración de melanina en los melanosomas, organelas especializadas de las células pigmentadas de la piel llamadas melanocitos, el numero de estas células es similar entre individuos, pero la variación de la pigmentación se debe a diferencia en el número, tamaño y distribución de los melanosomas, y siendo la concentración del pigmento un determinante genético, la manifestación fenotípica está en parte fijada por el constituyente biológico; sin embargo, la identificación [Medición] general del fenotipo cutáneo será establecida solo por la interacción entre los pigmentos cutáneos y la luz solar. La correlación inversa entre la pigmentación de la piel y la latitud, es una correlación que ha sido moldeada por las presiones selectivas que favorecen una piel más clara con el fin de facilitar la síntesis de vitamina D en las regiones alejadas del Ecuador [3]. Dadas las condiciones ambientales existe una correlación positiva entre la intensidad de la radiación ultra-violeta (UV) y una mayor pigmentación cutánea, lo cual, al menos en parte, puede ser explicado por selección natural. La piel oscura de las poblaciones africanas sub-saharianas, puede explicarse por un ancestro común, que se adaptó<sup>8</sup> al medio de altas concentraciones de rayos UV; de la misma forma, los europeos de piel clara tienen originalmente este fenotipo a partir de una adaptación a un ambiente de menor concentración de rayos UV [4].

Teniendo en cuenta que, el riesgo es una estimación: -¿Es posible entender un rasgo fenotípico como el color de la piel en términos de riesgo?, y si es así, ¿El riesgo debe entenderse como una probabilidad de eventualidad beneficiosa o de eventualidad adversa? Para responder a la primera pregunta se debe definir la forma en que se percibe el evento y definir al evento en si mismo; para responder a la segunda pregunta se debe partir de la definición del ambiente en donde se desenvolverá [probablemente] el evento.

6. Por el bien del argumento suponga que la valoración positiva o negativa la define la supervivencia. Sin embargo, el proceso evolutivo no es un medio ni herramienta para emitir juicios de valor sobre lo bueno o lo malo. No hay perfección ni puntas de lanza en la evolución por Selección Natural.

7. El color de piel es una cualidad fenotípica compleja que no depende de un solo gen, pero que ejemplifica muy bien tanto la interacción genes ambiente, como la connotación social de un rasgo fenotípico, un evento probable y un rasgo de selección natural o artificial.

8. Nuevamente se aclara que la idea de adaptación no implica ningún proceso consiente.

## Percepción de la ocurrencia de un evento

Un individuo<sup>9</sup> con capacidad sensorial, asimila la existencia de un objeto a través de sus sentidos y percibe la presencia de un rasgo o conjunto de rasgos. También es capaz, en la mayoría de los casos, de diferenciar entre dos objetos y sirviéndose de los sentidos y de su inteligencia (cualquiera sea su nivel), distingue una forma de la otra; así mismo puede percibir la ausencia del objeto o el cambio de apariencia, función, sentido o ejercicio de acción de un cuerpo, la distinción entre presencia o ausencia de las características percibidas se basa tanto en la calidad de la observación como en el desarrollo de la experiencia que se tenga sobre el objeto. Por ejemplo, un experto en algún artilugio mecánico detectará la ausencia o el cambio de posición de una pieza de la máquina, mientras que el inexperto, apenas podrá definir de forma general la ausencia o presencia del conjunto de piezas.

La capacidad de discernir entre los colores, por ejemplo, determina la identificación de un color de piel, casi siempre en categorías amplias y equívocas como blanco, negro o amarillo. La definición de la percepción en función del detalle, hace referencia al interés que despierte el análisis del objeto. En tanto más complejo sea el objeto a percibir más detalles definen su entidad y la distinción entre dos objetos altamente complejos y altamente similares se debe a la capacidad de dilucidar el detalle. En tanto la percepción permita distinguir la diferencia o permita reconocer la semejanza, un conjunto de objetos puede agruparse bajo algún tipo de denominación. Por ejemplo, algunos objetos pueden ser denominados en conjunto, como formas geométricas, pero distinguirse entre sí por sus colores[5]. Una gama de colores de piel puede agruparse dentro de una categoría, que se ha reducido a la denominación de raza, reducción pragmática, pero como todo reduccionismo, es una categoría incompleta. Por tanto la percepción contribuye a la definición de un evento, en términos de capacidad de diferenciación de características; si no se diferencia se homogeniza y homologa; si se distingue, se clasifica y se cataloga y dado que una vez se cataloga se diferencia, entonces se define como un hecho probable con algún tipo de valoración sobre la verosimilitud de su probabilidad de existencia.

Si se aplica la capacidad de percepción a los eventos, se trata entonces de la capacidad de discernir las múltiples características de los objetos involucrados en el suceso pero enmarcados en un contexto temporal. Una persona (o ente observador) capta la información del entorno, la recopila y la define y establece una definición interpretativa de lo acontecido. Al intentar definir el color de la piel como una eventualidad, la percepción del color se hace relevante en relación a las consecuencias de su percepción, por ejemplo en el ámbito de la Genética Clínica se presenta frecuentemente la situación en la cual las personas de piel negra emparentadas con personas de piel blanca pueden preguntarse sobre los “riesgos” de tener descendencia de piel negra<sup>10</sup>, característica fenotípica que no necesariamente sea aceptada en una comunidad blanca o viceversa. La percepción es la facultad de reconocer eventos, el riesgo estima la probabilidad de recurrencia del evento reconocido.

## Definición de evento

El evento o acontecimiento se entiende como un hecho siempre y cuando se pueda verificar, pero guarda dentro su definición la calidad de eventualidad, es decir contiene un aspecto de incertidumbre que se percibió y definió antes de la aparición del hecho comprobable: la cualidad probabilística que se confirma o rechaza con el reconocimiento del suceso. La eventual aparición de un tipo de color de piel, dadas las condiciones de pigmentación de los padres, es un evento cuya posibilidad se intuye antes de ser verificada en el fenotipo del descendiente. La descripción del fenotipo del descendiente una vez nazca, es la expresión efectiva de la eventualidad intuida. Por tanto la definición del evento no se puede desprender de las condiciones descritas de la percepción. En ausencia de la percepción no hay evento<sup>11</sup>, o por lo menos no hay una relación empírica del evento con el sujeto que no lo percibe directamente; sin embargo, la percepción del evento puede discurrir en diferentes marcos temporales y la ausencia del sujeto frente al suceso no descarta que la relación entre el evento y el sujeto no pueda construirse a través de una fuente de comunicación.

9. Individuo humano o no humano

10. No hay piel blanca ni negra, hay tonalidades de piel en función de la fisiología del aparato melanosómico. La preocupación puede ir en sentido inverso: ¿Que riesgos hay que la descendencia sea blanca?

11. Se hace referencia a la ausencia del evento como evento percibido, no se trata de afirmar la ausencia real del evento aunque este no haya sido percibido por el sujeto, no es de ningún modo la descripción de un solipsismo probabilístico.

Por ejemplo los hechos históricos acaecieron para quienes se enteran de los sucesos o eventos, así como cuando leen las memorias de una acción pasada o escuchan los relatos de un testigo, y aunque no vivieron directamente los acontecimientos, establecen una relación de conocimiento a través de la fuente de comunicación. En ambos casos tanto el sujeto que experimenta el evento como el que lo conoce indirectamente, perciben y comprenden el mismo hecho de formas diferentes; incluso dos sujetos presenciales percibirán la misma experiencia de forma disímil y sus relatos variarán en múltiples detalles<sup>12</sup>. Sin embargo, determinar que se trata del mismo hecho es una arbitrariedad que desdeña el detalle, dado que el hecho reducido a su definición histórica no es más que una noción de realidad: el hecho es indescriptible en su totalidad, sea por la multiplicidad de características (perceptibles o imperceptibles) de los objetos y circunstancias, como por la capacidad de percepción sensorial de quienes fueron testigos, así como por los determinantes que establecen la conveniencia de una versión sobre otra, la capacidad narrativa y la memoria. La versión oficial de un acontecimiento surge de los acuerdos que convergen en el relato de múltiples interpretaciones que se contrastan entre sí.

Aun más si se pretende construir un absoluto y detallado compendio conceptual del evento, entonces se extendería el concepto del evento a una noción sin sentido pragmático. Definir en profundidad al evento, con la totalidad de los detalles, significaría que ningún evento tendría una frecuencia de ocurrencia, porque todos los eventos serían descritos en la profundidad de una distintiva serie de sucesos y contextos que convertiría a todos los eventos en entidades exclusivas, cada evento sería único; en tal supuesto ni siquiera se podría hablar de un evento raro (infrecuente), porque, para que este lo fuera, debería haber desarrollo de eventos frecuentes, entendiendo que solo en el contraste con lo frecuente, el evento raro sería en realidad infrecuente. Al no haber frecuencia de acontecimientos todos los eventos serían únicos pero ni raros ni frecuentes, paradoja generada por la presencia de eventos exclusivos homogenizados con otros eventos exclusivos con característica de ser únicos.

Lo entendido como raro (infrecuente o poco probable), en el escenario detallado al extremo en el cual el modelo es idéntico a la realidad, se presentaría como la recurrencia de un evento idéntico, como un hecho que haya sucedido con anterioridad. En el caso de la supuesta recurrencia, habría una contradicción como hecho incoherente con la experiencia del absoluto detalle, dado que “el mismo evento” solo sucedería una vez y no sucedería en ningún otro momento, de tal modo que no sería frecuente, no recurriría, solo sería lo que es en un único momento. La unicidad desaparece en la recurrencia. Lo que recurre es similar a otro evento que ocurrió, pero nunca igual.

En un modelo descriptivo de eventos recurrentes, en donde se acepte que las circunstancias de los eventos fueron casi idénticas, pero que los objetos, los sujetos, las acciones y la recurrencia implican en su existencia dentro de los hechos, una distancia temporal, se deriva que el intervalo de tiempo entre el caso original y el siguiente ejemplar de la serie de sucesos, son muy similares pero nunca exactos; la recurrencia es ilusión de percepción dado que se trata de eventos diferentes por que sucedieron en momentos diferentes. Si el evento recurre, entonces será recurrencia en apariencia, el segundo ejemplar de la serie de sucesos será semejante al original pero nunca idéntico, lo suficientemente similar para ser encasillado en la clasificación de evento recurrente. El hecho que recurre es equivalente al hecho que lo precede.

Por tanto la definición de un evento debe ser una definición general, amplia y pragmática, si se desea que el evento sea entendido como un proceso con la capacidad de repetirse (recurrir) después de un intervalo. Si existiera la descripción total y detallada de un evento, incluida la definición temporal del evento en conjunto con la definición de los objetos en un momento específico, entonces ningún evento se repetiría y ningún caso recurriría, solo si definen de forma amplia los eventos, estos sucederán nuevamente como categorías de mayor o menor frecuencia y son esas categorías las que se reducen a las variables: representaciones, conjunto de atributos con representación matemática que varían, y de acuerdo a la experiencia varían en el tiempo.

12. El problema de los testigos en un juicio.

La definición amplia o general del evento, como condición para entender la frecuencia de los acontecimientos es aplicable tanto al evento que ha sucedido con anterioridad como al evento que por primera vez ocurre. Existen eventos que suceden por primera vez, o eventos de los cuales no se tiene registro previo, y es a partir de sus características novedosas de donde se desprende su definición y su especificidad; de donde se define el punto de partida a partir del cual se establece el referente para identificar la recurrencia.

La coloración de la piel es una invención categórica que se homogeniza en razón a una conveniencia social o cultural y que puede ser denominada como raza; pero la piel de cada individuo es exclusiva como lo es el mismo individuo, dados los eventos biológicos de recombinación de las células germinales paternas, la particular distribución de pigmentos en la piel y sus exclusivas relaciones con un micro-ambiente uterino único[6]. Sin embargo, la coloración, guarda estrecha relación con los ascendientes y los descendientes, estableciendo una cadena de parentesco genotípica y fenotípica. El concepto del color de piel, siendo un patrón, también es exclusivo, solo se entiende como un hecho pragmático si se encasilla como un evento de definición amplia sin extremar en sus detalles. Frecuentemente se afirma que: *“Mis ascendientes y mis descendientes tenemos el mismo color de piel”* (hecho percibido como un evento cercano a la percepción de objetividad), aunque el detalle revelaría que cada uno de los individuos del conglomerado familiar tiene un color de piel exclusivo, se desprende de la afirmación de parentesco por color, que el conjunto homogeniza en razón a la identificación social, familiar o comunitaria, el individuo se aparta de lo homogéneo en tanto se profundice la descripción de su color en categorías tales como la distribución de melanosomas en comparación con otro individuo del mismo conjunto familiar<sup>13</sup>.

Retomando las preguntas, arriba propuestas: -¿Es posible entender un rasgo fenotípico como el color de la piel en términos de riesgo? Si, porque existe la percepción de un evento conceptualizado como una característica homogénea y la eventualidad de su aparición podría ser definida en términos probabilísticos, la cuestión semántica que define la connotación positiva o negativa del evento, depende de cómo se plantee el desenlace: cual es la probabilidad de tener (o de no tener) uno u otro color de piel.

## Ambiente

Para establecer si la percepción de un evento tiene una connotación positiva o negativa, la definición de la connotación debe incluir el ambiente. El ambiente es, tanto entorno como contexto: el entorno es el conjunto de elementos que rodean la organización funcional de los eventos y el contexto es un conjunto de circunstancias que designan los factores determinantes de un evento. El ambiente es un conjunto de acontecimientos y eventualidades que determinan la percepción de una contingencia.

Si el ambiente comprende dentro de sus límites el evento y establece una relación con la percepción, entonces se deduce que un evento solo se verifica si es conceptualizado, percibido y contextualizado. La coloración de la piel se percibe, conceptúa y califica, se comprende inmersa en un ambiente, que puede ser el ambiente natural: rayos UV; o comprendida en un ambiente cultural: aceptación de un color u otro; se entiende como rasgo recurrente pero variable a través de las generaciones: se hereda, variando en razón a las características genéticas de los ascendientes, de la interacción con el ambiente y de las probabilidades de permanencia en el *pool* poblacional, todo en función del riesgo de supervivencia que el rasgo le otorgue al individuo.

Resolviendo el segundo cuestionamiento: -¿El riesgo debe entenderse como una probabilidad de eventualidad beneficiosa o de eventualidad adversa? El riesgo puede entenderse como una eventualidad con cualidades de connotación específica que están sujetas al contexto. La calificación de eventualidad beneficiosa o de eventualidad adversa será determinada por el ambiente que rodee el evento. Incluyendo en el ambiente, a las personas con capacidad de discernir, opinar y cualificar el evento.

El rasgo complejo de color de la piel, puede determinar un concepto más amplio que en el conjunto de otros rasgos, culturales, históricos y sus escenarios geográficos establecen una taxonomía de raza y ancestro[7]; es un rasgo percibido como un rasgo relevante entre los componentes de una sociedad y dado que varía en razón de la interacción entre los genes y el ambiente, no es una certeza, es una incertidumbre, es una eventualidad, es un riesgo. Así mismo cualquier otra de las características fenotípicas simples o complejas se puede entender como un riesgo de ser, si se basa su

13. La reducción a categorías biológicas reñiría con la categoría general de identificación grupal, si se lleva al extremo entonces nadie tiene el mismo color de piel, lo cual puede ser “cierto” si se asume la individualidad como marco de referencia, pero apartaría al individuo de su identificación grupal en donde todos tienen el mismo color de piel.

eventual existencia en la interacción de la percepción y el ambiente, interacción que tiene un amplísimo rango de incertidumbre.

Cabe aclarar que rasgo no es lo mismo que fenotipo. Un rasgo es una característica heredable, específicamente medible o identificable de un organismo, característica que puede ser identificada y rastreada a través de la segregación genética de uno o más fenotipos tales como las piernas cortas o la piel oscura. Los rasgos son la longitud de las piernas y la tonalidad de la piel. Las piernas cortas y la piel oscura son fenotipos, que a su vez son propiedades que se pueden medir o clasificar bajo ciertas condiciones ambientales. El fenotipo es una propiedad observable de un organismo en un ambiente especificado [8]. La categoría de rasgo fenotípico reúne ambas definiciones en tanto que define que un rasgo como el color tiene algún tipo de magnitud, por ejemplo “piel oscura” es un rasgo (heredable, rastreado) medido y adjetivado (fenotipo).

## CARACTERÍSTICAS GENERALES DEL RIESGO

Dadas las condiciones de percepción, evento y ambiente, es posible concluir que el desarrollo de rasgos fenotípicos complejos, como el color de la piel, se puede representar conceptualmente como un conjunto de definiciones de riesgo, sea entonces el fenotipo una representación de la confirmación de una eventualidad dada en términos de probabilidad o la representación de una interpretación adjetivada de un hecho (si ya está presente) o la interpretación adjetivada de un rasgo que eventualmente sucederá.

El riesgo es entonces la contingencia de un evento, es decir que es posible o no seguro; el rasgo complejo es posible, nunca una certeza y siempre una incertidumbre, que aunque clasificable en una taxonomía, será un rasgo único como el individuo al que pertenece. El riesgo es la probabilidad de un evento, que se circunscribe a las circunstancias que lo hacen probable; el rasgo fenotípico complejo se circunscribe a los ambientes que hacen posible su desarrollo y dadas las características únicas de los individuos en ambientes homogéneos aunque siempre dinámicos, se hacen perceptibles las probabilidades de infinitas contingencias con que se identifican a los individuos.

Sin embargo los hechos cuando se comprenden como la manifestación de un proceso concluido, se identifican y diferencian a pesar de las propiedades de unidad y unicidad que le otorgan sus circunstancias. Por ejemplo la “raza” pasa de ser latente a evidente en tanto se reconozca el contexto cultural que la denomina. Por tanto para definir la presencia de un caso como la raza, identificada como un conjunto de rasgos en los que se incluyen rasgos biológicos y características culturales, se requiere de conocimiento, connotación y dirección de la incertidumbre.

El conocimiento hace parte de la percepción, y hace falta exposición y experiencia en el conocimiento, para determinar su papel en la determinación del riesgo. La connotación hace parte de la cualificación que a su vez se contextualiza en torno al ambiente, y la dirección de la incertidumbre mira hacia la posibilidad futura de eventos en el caso de la predicción o regresa su mirada al pasado si busca establecer grados de certeza de eventos pretéritos inciertos; claro está que una construcción lingüística puede predecir lo que ya ocurrió, como cuando se afirma que, dados ciertos linajes, marcadores moleculares, fenotipos de descendientes y una identidad cultural, es posible predecir (futuro) que el antepasado (pretérito) fue un hombre de “raza” negra (o blanca). Asunto que puede ser más fácil de resolver con una simple fotografía del antepasado, la imagen, sería en este caso, la comprobación de la predicción de un evento pasado<sup>14</sup>.

La noción de riesgo en la estadística frecuentista, establece que la probabilidad de un evento es el límite de su frecuencia relativa luego de un gran número de ensayos. De tal modo que se considera a la probabilidad como la frecuencia esperada de ocurrencia del evento. En contraste y utilizando algunos de los elementos antes descritos, el riesgo se puede definir, según la estadística bayesiana, como la probabilidad de que se desarrolle un evento siempre y cuando se establezca un concepto general de suceso (*a priori*) y se conozcan características conceptuales y de percepción de hechos similares en circunstancias comparables (*a posteriori en circunstancias paralelas*).

El punto de vista de la probabilidad bayesiana es una medida de la plausibilidad de un evento, dado un conocimiento incompleto. En el caso de evaluar la probabilidad de un ocurrencia de un evento (o de una hipótesis), la aproximación bayesiana especifica alguna

14. El mismo argumento se puede dar en relación a las pruebas de paternidad: los marcadores moleculares presentes en las células nucleadas, “predicen” con cierto grado de certeza y verosimilitud quien fue Él, quien llevo a cabo la acción de fecundar.

probabilidad *a priori*, que se actualiza a la luz de datos nuevos y relevantes. En contraste con la aproximación frecuentista que interpreta la probabilidad como la propensión a que acontezca un fenómeno, la aproximación bayesiana dirige su mirada a la plausibilidad de ocurrencia. El frecuentista ubica sus resultados dentro de un intervalo de confianza, mientras que el bayesiano los localiza dentro de un intervalo de credibilidad.

En el concepto de riesgo o de recurrencia de un evento, convergen varias características, dado que reúne la contingencia del evento, la magnitud de la incertidumbre, un componente de indeterminismo, la cualificación de la connotación, la dirección temporal, un método de estimación y una pretensión de definir la incertidumbre para buscar la certeza. La escogencia de una u otra aproximación (Bayesiana vs. Frecuentista) depende de diversas circunstancias que van más allá de este ensayo; sin embargo, ambas aproximaciones permiten vislumbrar el concepto de probabilidad, en relación al riesgo de recurrencia de un evento. De cualquier modo la noción de riesgo tiene sentido en el contexto y no en su exclusiva valoración numérica o estadística

## CONOCIENDO, CALCULANDO E INTERPRETANDO EL RIESGO

Establecidos los principales componentes del riesgo, entendidos como una interacción entre el conocimiento del evento, su percepción y su contexto, se hace necesario conocer el riesgo como interpretación. Conocer, se entenderá como una capacidad de representar en la mente un concepto, capacidad que se deriva de un proceso basado en algún grado de experiencia. Esta experiencia se puede recoger de diversas formas, por ejemplo, el riesgo, entendido coloquialmente, se representa usualmente de forma negativa como experiencia de un desenlace adverso, derivado de experiencias igualmente adversas, lo que define el caso de actividades riesgosas como “jugar” a la ruleta rusa, actividad que, aunque casi siempre letal para el que gana una partida<sup>15</sup>, no se asocia más a individuos que busquen activamente la muerte que al uso de estupefacientes y a la práctica de otras actividades calificadas como riesgosas (alcoholismo o uso de alucinantes) [9]. La experiencia y el conocimiento permiten tomar decisiones sobre el cuándo, el cómo y el porqué se asumen riesgos. El contexto hace de la experiencia una vivencia con connotación de riesgo.

Tomando como ejemplo un fenotipo funcional complejo como puede ser la elección de practicar actividades deportivas riesgosas, se describe un modelo de riesgo con connotación social y cultural en contraste con un modelo de riesgo con connotación cultural y étnica.

El moderno deporte extremo del *Bungee Jumping* o puentismo, consiste en hacer un salto al vacío desde una altura considerable, teniendo los tobillos atados a una cuerda elástica, lo que permite, tener la experiencia de una caída libre, la cuerda elástica amortigua la caída y hace que la persona rebote en la dirección contraria a la caída libre hasta que alcanza el equilibrio y se mantiene finalmente colgada boca abajo. Se prevé un riesgo por la actividad pero se aminora su magnitud dadas las condiciones de seguridad ofrecidas por el equipo de salto. La percepción del riesgo también se reconoce en razón a la recompensa, que puede ser la experiencia de una actividad extrema, el reto de superar el miedo o el deseo de salir de la anhedonia [10]. La actividad del puentismo tiene un riesgo inherente a la exposición traumática que tiene un ser humano en caída libre, porque aunque es una caída controlada, sigue siendo la gravedad la que define al evento de descenso y a pesar de la seguridad del equipo de amarre, las consecuencias pueden ser severamente adversas, incluso sin que la cuerda elástica falle [11, 12].

En las islas Pentecostal en el sur del Océano Pacífico se encuentra la nación Vanuatu o República de Vanuatu, sus habitantes realizan un ritual llamado *Naghol* el cual consiste en lanzarse en caída libre de torres de madera con una altura de 25 a 30 metros, los participantes son jóvenes de la tribu, que amarran sus tobillos con lianas, que a su vez están amarradas a la parte más alta de la torre, la extensión de las lianas supera ligeramente la altura de la caída, por tanto una vez se alcanza la máxima extensión de la cuerda la cabeza del participante entra en contacto directo con la tierra al terminar el descenso; se ha traducido este ritual al Inglés como: *landdiving* literalmente: buceando en la tierra (después de caer 30 metros). El motivo que originó este ritual ancestral fue el de bendecir la tierra con la cabeza, garantizando tierra fértil para los cultivos. Sin embargo, las motivaciones se han extendido, incluyendo la ejecución de la hazaña como prueba de madurez (ritual de iniciación o paso de la adolescencia a la adultez) o como muestra de virilidad; las mujeres no practican el *Naghol*.

15. Si es que el que muere gana, como podría sobrevivir el que pierde, o viceversa: riesgo de vivir (o de no morir) si gana versus el riesgo de morir (o de no vivir) si pierde.



Se ha presentado el ritual Vanuatu como una versión primitiva del *Bungee Jumping*, sin embargo la percepción del riesgo entendida como rasgo cultural de una sociedad pequeña y aislada y su contraste con la percepción de riesgo en una sociedad occidental, hacen que la obvia similitud de la caída libre sea uno de los pocos aspectos en común que existan entre ambas actividades; el conocimiento de los riesgos cuando se contextualiza en torno a un beneficio de significado comunitario, es la fuente de identidad en las islas del Pacífico; la connotación define la probabilidad que tiene un individuo de someterse al riesgo: para un joven occidental, hacer puentismo sigue siendo una opción para ganar popularidad entre sus pares, para un joven Vanuatu, es un compromiso con su comunidad presente y ancestral.

Contrastar el concepto de riesgo con el conocimiento de las eventualidades y contingencias, en un contexto que va más allá de los cálculos estadísticos, introduce un elemento que complementa la percepción de los eventos según se desenvuelvan en las culturas, lo que significa una experiencia que permite conocer que beneficios surgirán una vez se ejecute la actividad.

Los ejemplos de los saltos al vacío y de la ruleta rusa, exponen que, como complemento a la noción del riesgo se requiere la experiencia, y la necesidad general de contextualizar la experiencia para entenderla como una actividad riesgosa. Quien practica *Bungee Jumping* entiende el riesgo de caer al vacío, pero al no haber experimentado o reconocido el riesgo de ruptura carotídea o de necrosis de la cabeza del fémur, circunscribe su miedo al riesgo de ruptura de la cuerda elástica. El joven que salta *Naghol* supera el mismo miedo, el mismo instinto que debe superar el *Jumper* occidental, pero además de las eventuales lesiones, debe superarse a sí mismo en el contexto de una identificación cultural ancestral y mítica, la cual difiere de la identificación de una tribu urbana de deportistas extremos<sup>16</sup>.

El riesgo de un evento adverso como la muerte o una lesión severa, en el caso del *Bungee*, se ha estimado utilizando frecuencias relativas, por ejemplo en un estudio realizado en Noruega, se describió que, en un periodo de 11 años en un total de 20,850 saltos, los eventos fatales se presentaron en 9 casos, es decir 0,04% de todos los saltos resulto en la muerte del

saltador, o dicho de otra forma 1 de cada 2.317 saltos término en la muerte del “deportista”[13].

Asignar un riesgo de evento fatal a una actividad es lo mismo que decir que existe un riesgo relativo (RR) a la acción, el riesgo de morir en este caso. El RR surge de la razón entre el riesgo de morir entre los expuestos y el riesgo de morir entre los no expuestos, El RR cobra sentido si existe un desenlace y este se infiere como relacionado con una exposición, es decir en la comparación entre grupos y la incidencia del evento. Una noción útil en la epidemiología clínica, mas no para diseñar un estudio de cohortes en donde se comparen a un grupo de personas que lleven a cabo exclusivamente actividades de la vida diaria frente a un grupo de extremistas del deporte<sup>17</sup>.

En el caso de las *Odds* esta se define como la razón entre el número de veces en que un evento ocurre y las veces en que el evento no ocurre, de acuerdo al registro noruego:

$$\text{Odds} = P / (1-P) = (0.04\%) / (99.96\%) = 0.0004:1$$

Es decir que la probabilidad de morir (o de no vivir luego de saltar) es de 0.04% mientras que las *Odds* de morir son de 0.0004 (0.0004 a 1 o 0.0004:1). La probabilidad de vivir (o de no morir luego de saltar) sería del 99.96% con *Odds* de 2499:1 como resultado de la relación:

$$\text{Odds} = P / (1 - P) = (99.96\%) / (0.04\%) = 2.499:1$$

La interpretación de estos números es la interpretación subjetiva del riesgo objetivado, si se tratase de carreras de caballos un 2499:1 equivaldría casi a apostar por el triunfo de un caballo joven y veloz frente a rivales parapléjicos, mientras que el instintivo miedo a las caídas de altura, es el factor que decide en la mayoría de los casos, no correr un riesgo: el riesgo de morir en una actividad evidentemente peligrosa como lo es el *Bungee*. La mayoría de seres humanos no saltaríamos de un puente (compare con la *Odds* de ser alcanzado por un rayo 1:280.000<sup>18</sup>).

La noción de los fenotipos complejos añade a la percepción de riesgo, la necesidad de ubicar el rasgo (color de la piel) en un contexto en el cual la presencia del fenotipo genere una probabilidad de que se desarrollen acciones adversas en contra del poseedor

16. ¿Saltaría un Jumper usando las lianas del Naghol?

17. El RR se define como: (incidencia en los expuestos)/(incidencia en los no expuestos) lo que en una tabla de contingencia equivaldría a:  $(a/(a+b))/(c/(c+d))$

18. Dato para los Estados Unidos con una población asumida de 280.000.000 de personas y 100 víctimas al año en promedio.

del rasgo o de que se generen acciones positivas inversamente proporcionales a las probabilidades de las acciones negativas, las cuales pueden significar supervivencia. Si se promueve la noción de riesgo en términos de probabilidades, la noción de cálculo del riesgo debe limitarse a una definición más pragmática de riesgo, una noción que al ser comprendida en términos estadísticos se debe limitar a la noción de eventualidad como una circunstancia o situación que aumenta o disminuye las probabilidades de experimentar un evento.

Tal como se expuso anteriormente las cualidades de los acontecimientos son tantas y tan variadas que la complejidad de un evento se puede extender infinitamente hasta hacer de cada acción una singularidad, inabarcable e incomprensible. Por tanto el riesgo de padecer rechazo social por causa del color de la piel, no puede calcularse numéricamente. Estas nociones se definen como supuestos basados en experiencias no cuantificables. Una persona negra tendría un o muy alto riesgo de ser rechazado por los blancos si nace bajo la jurisdicción del Apartheid, un Vanuatu correría un muy alto riesgo de ser rechazado por su comunidad si no realiza el *Naghol*, y hasta un adolescente indeciso se expondría al muy alto riesgo de rechazo de sus pares, si decide no convertirse en *Junper*, sin embargo no hay modo de saber *cuánto* significa “muy alto riesgo”

La distinción de una noción común de riesgo, con la noción cuantificable de riesgo, radica en que la percepción del riesgo y su uso cotidiano desenvuelve el concepto con base la composición general del término, su uso popular se basa en una percepción que no distingue tajantemente los límites entre los procesos de decisión, los comportamientos y la ejecución de los actos y sus consecuencias, es decir que se manifiesta en todos los aspectos relacionados con el desconocimiento de lo cuantificable de una situación. Pero la noción científica y estadística de los eventos tampoco puede comprender todos los elementos y cuantificar su desempeño en razón de la predicción y el cálculo de probabilidades, por tanto debe escoger lo que a su juicio pese más como determinante de acontecimientos venideros e intentar conocer la realidad bajo supuestos experimentales.

## CALCULANDO PROBABILIDADES, INFIRIENDO EL RIESGO

Delimitar el suceso y establecer las probabilidades de aparición del evento equivale al cálculo del riesgo,

pero el riesgo sin connotación es solo la estimación de la probabilidad.

En la teoría clásica de la probabilidad se afirma que existen razones para creer que un evento se realizará. Los eventos tienden a ocurrir según una frecuencia relativa al número de veces que se ejecuta la repetición de un experimento. La probabilística clásica se reduce al estudio de los experimentos aleatorios o libres de determinación. El evento denominado experimento se reduce a sus características mínimas de carácter operativo y pragmático, entendidos como eventos con resultados o desenlaces probabilísticos, esta reducción tiene las mismas características descritas anteriormente en relación a la percepción y definición de evento, por tanto, el evento es el experimento y es cierto que ningún evento en relación a otro es en absoluto aleatorio, dado que las condiciones no son realmente iguales para dos experimentos cualquiera, ya que no se reproducen exactamente las mismas condiciones iniciales que los determina. Se verifica entonces la reducción del evento o experimento a sus características operativas tanto desde el punto de la percepción del evento como en la modelación de distribuciones de probabilidad que corresponden a modelos complejos donde no se conocen *a priori* todos los parámetros (variables) que intervienen.

La estadística realiza un acercamiento axiomático, lo que significa que las probabilidades de los eventos pueden ser arbitrarias, excepto por que las probabilidades deben satisfacer los axiomas de probabilidad, por ejemplo en los espacios finitos equiprobables las características físicas de un experimento sugieren que se debe asignar igual número de probabilidades a los diferentes resultados del espacio muestral, un espacio equiprobable o uniforme, describe un espacio finito en donde cada punto tiene la misma probabilidad de ser escogido. El concepto azar solo se utiliza respecto a un espacio equiprobable. Nuevamente la explicación numérica carece de connotación, se afirmó que el riesgo sin connotación era estimación de la probabilidad, lo cual se demuestra en tanto que la aproximación estadística es una simplificación (necesaria y pragmática) de la realidad, en donde se describen las frecuencias de los eventos sobre el cálculo de casos favorables sobre casos posibles<sup>19</sup>. Si se decide ampliar el concepto de la estimación de frecuencias y se desea tener un acercamiento frecuentista de la realidad a partir de la capacidad de contar eventos, entonces, dadas las condiciones, es posible estimar probabi-

19 Si un evento puede ocurrir de  $N$  formas, las cuales se excluyen mutuamente y son igualmente probables, y si  $m$  de estos eventos posee una característica  $E$ , la probabilidad de ocurrencia de  $E$  es igual a  $m/N$

lidades sobre los casos posibles. Un enfoque de frecuencias relativas que dependa de la repetitividad del proceso y la capacidad de contar el número de repeticiones será una probabilidad de frecuencia relativa<sup>20</sup> Tanto la conceptualización de la teoría clásica de las probabilidades como la de frecuencias relativas se denominan probabilidades objetivas, lo que denota la simplificación de los eventos, sacrificando el detalle para ganar objetividad estadística.

La inferencia de probabilidades en un entorno de connotación permite construir un modelo de realidad, la sofisticación de los modelos probabilísticos, conduce a la construcción de aproximaciones que incluyen condicionamientos, modelos bayesianos, probabilidades subjetivas, complejidad, caos y teoría de las catástrofes, un continuo que una vez partió de la simplificación del experimento hasta una pretensión de modelar la realidad, procurando alcanzar un modelo tan bueno como la situación misma.

Cabe entonces preguntarse si el riesgo entendido como una aproximación estadística pero con connotación social y cultural es un modelo apropiado para entender las relaciones entre lo innato y lo ambiental; para establecer si esa demostración tiene cabida en la interacción genes ambiente, se presenta un modelo que incluye la presencia de un rasgo hereditario<sup>21</sup>.

El fenotipo es la expresión del genotipo en un ambiente establecido. Los rasgos fenotípicos incluyen rasgos tanto físicos como conductuales, esto último se puede definir como fenotipo complejo. Sin embargo, el fenotipo no debe limitarse a la manifestación visible de un genotipo, porque las características fenotípicas comprenden los análisis y mediciones de aspectos no perceptibles por los sentidos, como sucede con los antígenos de superficie de membrana o la actividad enzimática. Sin embargo, es válido afirmar que la percepción del fenotipo es esencial para establecer su relación de existencia con determinantes biológicos y que su homogenización establece un patrón reconocible de normalidad basado en las frecuencias de aparición de los eventos.

Un fenotipo anormal generalmente depende de una alteración genotípica [genómica o epigenética] y su presencia [la del fenotipo] es la que hace un llamado de atención sobre su existencia [la de la alteración genotípica], sin anormalidad no hay experiencia, con lo que

se cumple la primera característica enunciada para un evento: su conceptualizado como una característica homogénea, definición que se complementa con una noción de frecuencia. Es decir que el rasgo fenotípico anormal es la homogenización de un evento, que independientemente de su frecuencia es simplificado para poder ser clasificado. El rasgo fenotípico puede ser entendido como una invención categórica que se homogeniza en razón a una conveniencia que en el contexto medico incluye la conveniencia fisiológica y anatómica, además de la conveniencia social o cultural[14]

Solo la presencia de una anormalidad hace pensar en riesgo, tanto en el riesgo de recurrencia de la anormalidad como en el origen del fenotipo adverso. El escenario del riesgo genético supone un determinismo biológico que reduce el evento a una mutación. Por ejemplo el desarrollo de un rasgo autosómico dominante en una familia sin antecedentes previos cumple con la denominación de riesgo, porque es un evento con connotación, y dado que puede ser una enfermedad, su connotación es negativa; el evento anormal, genera la cuestión sobre el origen del mismo, porque este puede originarse tanto en un evento mutacional “novedoso” para la familia o ser un evento heredado de uno de los padres, aun cuando estos no presenten manifestaciones clínicas o fenotípicas del evento (e.g.: penetrancia incompleta).

La aparición de la anormalidad o del rasgo infrecuente define el riesgo, establece la connotación y ocasiona cuestionamientos. Se diferencia del riesgo del puentista (*Bungee Jumping*) en que ubica la decisión de conocer la magnitud del riesgo de recurrencia ante la aparición de un evento inesperado, mientras que quien decide saltar amarrado de los pies, ubica el riesgo en las probabilidades de desenlace negativo o positivo según un evento que se experimentara [Saltar hasta casi caer]. Un fenotipo complejo puede ser conocido a través del riesgo de aparición, como lo es la aparición de un color de piel determinado, pero también se constituye en evento que genera acciones con connotación de riesgo para quien las posee, por tanto para complementar la noción de riesgo descrita hasta el momento, se debe incluir que, aunque el evento puede ser conceptualizado como riesgo en sí mismo, es riesgo para eventuales acciones futuras, el evento es factor de riesgo para otro evento subsiguiente.

20 Si algún proceso es repetido un gran número de veces,  $n$ , y si algún evento resultante, con la característica  $E$ , ocurre  $m$  veces, entonces la frecuencia relativa de la ocurrencia de  $E$ ,  $m/n$ , es aproximadamente igual a la probabilidad de  $E$ .

21 Se simplifica, en razón del argumento, a un modelo unigénico.

El riesgo entonces se puede puntualizar como la probabilidad de que se desarrolle un evento siempre y cuando se establezca un concepto general de evento (*a priori*) y se conozcan características conceptuales y de percepción de hechos similares en circunstancias comparables (*a posteriori*). Lo que hace referencia a la frecuencia de aparición de los hechos. El riesgo reúne la contingencia del evento, porque es inesperado o desconocido, establece la magnitud de la incertidumbre, magnitud que puede o no ser numérica, incluye siempre el componente de indeterminismo, la cualificación de la connotación, la dirección temporal y aun, reduciendo el sistema a un determinismo genético, incluye según sea el caso un método específico de estimación, orientando a la apreciación que se tiene de definir la incertidumbre para buscar la certeza.

Con el fin de introducir a la probabilidad de un evento incluyendo además de las características ya descritas, la variable genética, se describe un modelo simple del rasgo monogénico dominante (Figura 1), en donde la estimación sobre el eventual origen del rasgo, se define así: considerando dos alelos<sup>22</sup> "A" y "a" teniendo en cuenta que la proporción de "A" genes es igual  $p$  y que la proporción de "a" genes es igual a  $q$ , entonces  $p + q = 1$ , por tanto la frecuencia de  $q$  es la frecuencia de los alelos recesivos[15].

Se denomina homocigoto al individuo que tenga ambos alelos iguales, será un afectado quien tenga la combinación de alelos "Aa". La probabilidad a priori de que I1 o I2 sea heterocigoto equivale a la probabilidad de que I1 sea heterocigoto y que I2 no lo sea:  $2pq(1-2pq)$ , sumado a la probabilidad que I2 sea heterocigoto y I1 no lo sea  $2pq(1-2pq)$ ; dado que  $1-2pq$  es muy cercano a 1, la probabilidad previa de que I1 o I2 sea heterocigoto se aproxima a  $4pq$  y la probabilidad de que I1 y I2 sean heterocigotos es igual a  $(2pq)^2$ , una probabilidad muy remota, tanto así que en términos prácticos puede ser despreciada<sup>23</sup>. En la tabla 1 se describe las probabilidades *a priori* según las condiciones que eventualmente pueden ser una realidad, por ejemplo la probabilidad *a priori* que los padres sean clínicamente sano y que un padre sea heterocigoto es de  $1-p$ . La probabilidad de la unión indica que planteados eventos que son independientes, la probabilidad de la unión es el producto de esas probabilidades.

Una vez definidas las probabilidades *a priori* entonces es posible calcular la probabilidad *a posteriori* de tener un padre heterocigoto, será:

$$\text{Probabilidad}(H) = 4pq(1-P)(P/2) / (4pq(1-P)(P/2) + \mu P)$$

El método de estimación introduce una novedad en la estimación de la frecuencia de eventos, esta novedad es el término  $\mu$ , o tasa de mutación. Dado que en la mayoría de los casos la frecuencia de mutaciones a través de las divisiones mitóticas no se conoce, entonces  $\mu$  se infiere a través de la fórmula:  $\mu = 1/2(1-f)$ , donde  $\mu$  = tasa de mutación;  $l$  = incidencia de la enfermedad y  $f$  = "fitness" del heterocigoto.

La importancia del término  $f$  radica en que describe la capacidad de un individuo, con cierto genotipo, de reproducirse, capacidad que usualmente es equivalente a la proporción de genes del individuo presentes en el conjunto de todos los genes de la siguiente generación; si existen diferencias en la capacidad de reproducción entre los individuos, las frecuencias de los genotipos cambiarán de generación en generación y los genotipos con mejor desempeño reproductivo serán los más comunes, este proceso se denomina la selección natural.

Dado que el *fitness* o capacidad reproductiva se manifiesta en el fenotipo, la capacidad reproductiva será una función de los heterocigotos  $f^a$  y de los heterocigotos sin penetrancia<sup>24</sup>  $f^{sp}$  valor que equivale a 1. Por tanto  $f = Pf^a + 1 - P$ . Al introducir el concepto de *fitness*, la probabilidad *a posteriori*, será:

$$\text{Probabilidad}(H) = 4pq(1-P)(P/2) / (4pq(1-P)(P/2) + 2pq [1 - (Pf^a + 1)]P)$$

lo que equivale a:

$$\text{Probabilidad}(H) = (1-P) / (1 - Pf)$$

La probabilidad, *a posteriori* que II-2 (Figura 1) sea heterocigoto y afectado es:

$$\text{Probabilidad}(H) = (1-P) / (1 - Pf^a) \times P/2$$

Es decir que el individuo estará afectado por el producto de dos relaciones, la primera relación se describe como la no probabilidad de tener el gen anómalo y estar afectado en relación con la no probabilidad de

22. Alelo: forma alternativa de un gen

23. La derivación de  $p$  y  $q$  surge del equilibrio de Hardy Weinberg.

24. Penetrancia: proporción de individuos con la mutación que manifiestan el rasgo

tener capacidad reproductiva como función de los heterocigotos; la segunda relación es la probabilidad de tener el gen anómalo y estar afectado en relación al número de individuos de la segunda generación. El producto de estas relaciones es la probabilidad posterior de que el individuo II-2 sea tanto heterocigoto y este afectado. Por tanto es razonable llevar a cabo los estimativos teniendo en cuenta penetrancia y *fitness*, como condicionantes de la manifestación fenotípica. Claro está que lo anterior se asume en el escenario de un equilibrio selectivo de la mutación, sin selección negativa contra el heterocigoto y sin casos resultantes de mutaciones espontáneas[15].

La introducción de una probabilidad de éxito reproductivo entendida en el ámbito de la selección natural, determina una medida de interacción con el ambiente, como ya se menciona, la capacidad reproductiva del individuo se manifiesta por su fenotipo, y dado que el fenotipo es influenciado tanto por condicionamientos genéticos como determinantes ambientales, el *fitness* de diferentes individuos con el mismo genotipo no es necesariamente el mismo, pero su desempeño dependerá del ambiente en que se desenvuelva el sujeto; sin embargo, dado que el genotipo y sus frecuencias alélicas son una cantidad promedio, el genotipo refleja los desempeños reproductivos de todos los individuos con ese fenotipo particular.

Cabe concluir para este ejemplo, que la inclusión de la capacidad reproductiva de un sujeto, como un determinante de su presencia en términos de frecuencia alélicas dentro del *pool* genético, es un elemento relevante dentro del concepto riesgo, dado que conduce a que el rasgo fenotípico, sea una manifestación de probabilidad de éxito o de fracaso según el curso que tome el individuo y su descendencia, curso que dependerá del ambiente.

Se había afirmado que la comprensión del riesgo difiere, cuando se contemplan únicamente aspectos ambientales, de la comprensión del riesgo cuando se contemplan elementos genéticos y hereditarios; y que la eventualidad o consecuencia de un rasgo biológico puede determinar en un ambiente, una desventaja, mientras que en otro determinar una ventaja, aspecto fundamental de la evolución por selección natural, lo cual se afirma teniendo en cuenta un elemento que hasta el momento se había pasado por alto: el tiempo, a través de las generaciones y su impacto en la capacidad reproductiva (*fitness*), por tanto un fenotipo, sea este un fenotipo simple o un fenotipo complejo será siempre un evento riesgoso, aunque la connotación positiva o negativa dependan del impacto que el feno-

tipo tenga en la capacidad de pasar los genes a las siguientes generaciones, en tanto que el ambiente así lo favorezca.

Es probable que las actividades riesgosas sean parte del concepto de *fitness*, y que de algún modo sean una demostración de capacidad reproductiva, más explícita en ritos de fecundación de la tierra, y casi idéntica en el *Bungee* y el *Naghol* como actividades de iniciación de la adolescencia. Sin reducir el comportamiento a un solo gen (como el caso del rasgo dominante) se puede afirmar que la construcción del concepto de riesgo también surge de la necesidad de superar un instinto de supervivencia inmediata (no morir en la caída) en razón a obedecer el instinto de supervivencia mediato, de supervivir genéticamente en la siguiente generación.

Así es como pautas de comportamiento hereditarias (herencia cultural) posibilitan mayores probabilidades de éxito reproductivo o de supervivencia. La herencia de atributos comportamentales y la acción de la selección natural sobre la herencia establece que los atributos deben actuar en favor de la adaptación al entorno.

Contemplar la connotación evolutiva de los eventos y sus probabilidades de ocurrencia, es decir el riesgo de contingencia de un evento, describe una forma de entendimiento del riesgo, en magnitudes que dependen de un mayor número de elementos; dimensiones que superan la simple apreciación puntual del hecho. El color de la piel es el resultado de un balance entre el daño y el beneficio fisiológico de diversas concentraciones de melanina en la piel, los riesgos deletéreos para la salud se originan en el ambiente y no en el rasgo.

Exponer diversas aproximaciones estadísticas de la estimación del riesgo, en diferentes escenarios, permite hacer una comparación que es útil a la hora de entender la interpretación del riesgo. La aproximación bayesiana tiene credibilidad, como en el ejemplo del rasgo dominante, pero solo si es posible encontrar los valores de *fitness* y penetrancia, los cuales en la mayoría de los casos son esquivos o simplemente desconocidos. En contraste, la definición frecuentista considera la probabilidad como la frecuencia esperada a largo plazo de recurrencia del evento, mientras que el punto de vista de la probabilidad Bayesiana está relacionado con el grado de creencia. Es una medida de la plausibilidad de un evento dado un conocimiento incompleto.

De la aproximación frecuentista se deriva, por ejemplo que la media poblacional, de una variable continua es una media real, pero desconocida e inasequible, y sólo puede estimarse a partir de los datos [de la muestra]. Para conocer la distribución de la media muestral, se construye un intervalo de confianza, centrado en la media muestral. O bien la media verdadera está en el intervalo o no lo está. Así que en la aproximación frecuentista no se puede decir que hay una probabilidad del 95% de que la verdadera media está en este intervalo, ya sea porque la verdadera media está o no está en el intervalo, porque en ese caso la media verdadera es un valor fijo único que no tiene una distribución, aunque la media de la muestra si la tenga. Así, solo se puede afirmar que en el 95% de intervalos similares estará contenida la media verdadera, eso si cada intervalo se construye a partir de una muestra aleatoria diferente.

En el mundo bayesiano se afirma que sólo los datos son reales y la media de la población es una abstracción, por tanto algunos valores son más admisibles que otros lo que se basa en los datos y las condiciones *a priori*. La propuesta bayesiana construye intervalos de credibilidad, centrados cerca de la media de la muestra, pero condicionado por lo *a priori* relativo a la media. Para el frecuentista la probabilidad es la proporción de una característica, para el bayesiano es un grado de credibilidad; así, el bayesiano puede decir que hay una probabilidad del 95% que un intervalo contenga la media (credibilidad); el frecuentista aspira, en el largo plazo a equivocarse como máximo en el 5% de las veces (confianza).

El riesgo entonces se entiende como la probabilidad de que se desarrolle un evento siempre y cuando se establezca un concepto general de evento (*a priori*) que obedezca a un contexto evolutivo y se conozcan características de la percepción de hechos similares en circunstancias comparables (*a posteriori en circunstancias paralelas*), pero no definidas como idénticas, si no como eventos similares reducidos a variables. El riesgo como concepto reúne la contingencia del evento y establece la magnitud de la incertidumbre (magnitud numérica o no), incluye el componente de indeterminismo (incluida la paradoja de ser y no ser al mismo tiempo planteada por el sujeto que planea y decide) pero se guía en muchos casos por la posibilidad de éxito reproductivo, lo que incluye la cualificación de la connotación en tanto que sea el fenotipo el que establezca las frecuencias alélicas, y aun reduciendo el sistema a un determinismo genético, es posible incluir según sea el caso (monogénico o multigénico) un método específico de estimación, un método que

tiene una pretensión de demarcar la incertidumbre buscando una mejor apreciación de los eventos.

Según se ha expuesto el riesgo como probabilidad tiene sentido pragmático si se une a la connotación. El rasgo fenotípico simple o complejo, físico o comportamental también adquiere las características fundamentales del riesgo si se entiende en un entorno que contemple el *fitness* reproductivo. Por tanto cada rasgo fenotípico debe ser contemplado en razón a tiempos generacionales que discurren en medio de la selección natural. Esta noción reta la concepción tradicional de normalidad por que la evolución se basa no en lo normal, ni en lo anormal si no en el éxito de lo infrecuente[16]. Mientras que un labio hendido es evidentemente anormal en un ser humano, nadie negaría la relevancia fisiológica, anatómica e incluso estética de la hendidura labial de un conejo. El rasgo que se hace relevante en el ambiente lo puede hacer de forma deletérea o contribuir al *fitness* reproductivo.

Percepción, definición y ambiente son componentes que surgen de complejas interacciones entre elementos biológicos y culturales, que pueden ser, dado el caso, reducidos a variables y categorías que permitan un esquema de entendimiento. Sin embargo el riesgo percibido o definido, ostenta connotación y cobra sentido en el entorno cultural. Los elementos biológicos y ambientales reunidos en la interpretación del riesgo contribuyen a una evolución cultural, que de la misma forma que la evolución biológica, se vale de un mecanismo de selección que determina que se evolucione por un conjunto de innovaciones, que son elegidas y aceptadas por una comunidad. De hecho existe un cambio continuo que puede ser entendido como un cambio de naturaleza estadística, dado que resulta improbable que todos los miembros de un grupo humano acepten las mismas opciones, algunas innovaciones son más exitosas que otras[17]. La relación de parentesco y su identificación con el color de piel, o los rituales de iniciación que incluyen actividades riesgosas, son elecciones que han sido seleccionadas en razón a una serie de conveniencias sociales. El límite entre lo biológico y lo cultural es difuso, y de hecho no vale la pena buscarlo, la recurrencia de los hechos se debe en parte a lo biológico y se debe en parte a lo ambiental, el riesgo y la recurrencia de las conductas tienen el mismo sello, son el resultado de elecciones que en cada intento buscan tener éxito, que en caso de obtenerlo los mantendrá dentro del acervo (biológico) y dentro de los rituales culturales.

**CONFLICTO DE INTERÉS:** El autor no reporta conflictos de interés que declarar.

## REFERENCIAS

1. Nexoe, J., P.A. Halvorsen, and I.S. Kristiansen, *Critiques of the risk concept--valid or not?* Scandinavian journal of public health, 2007. **35**(6): p. 648-54.
2. Balci, F., D. Freestone, and C.R. Gallistel, *Risk assessment in man and mouse*. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 2009. **106**(7): p. 2459-63.
3. Beleza, S., et al., *The timing of pigmentation lightening in Europeans*. Molecular biology and evolution, 2012.
4. Norton, H.L., et al., *Genetic evidence for the convergent evolution of light skin in Europeans and East Asians*. Molecular biology and evolution, 2007. **24**(3): p. 710-22.
5. Grossmann, T., et al., *Early cortical specialization for face-to-face communication in human infants*. Proceedings. Biological sciences / The Royal Society, 2008. **275**(1653): p. 2803-11.
6. Godfrey, K.M. and D.J. Barker, *Fetal programming and adult health*. Public health nutrition, 2001. **4**(2B): p. 611-24.
7. Klitz, W., M. Maiers, and L. Gragert, *Re-creation of the genetic composition of a founder population*. Human genetics, 2008. **124**(4): p. 417-21.
8. Schofield, P.N., et al., *Phenotype ontologies for mouse and man: bridging the semantic gap*. Disease models & mechanisms, 2010. **3**(5-6): p. 281-9.
9. Fishbain, D.A., et al., *Relationship between Russian roulette deaths and risk-taking behavior: a controlled study*. The American journal of psychiatry, 1987. **144**(5): p. 563-7.
10. Michel, G., S. Carton, and R. Jouvent, *[Sensation seeking and anhedonia in risk taking. Study of a population of bungee jumpers]*. L'Encephale, 1997. **23**(6): p. 403-11.
11. Zhou, W., et al., *Traumatic carotid artery dissection caused by bungee jumping*. Journal of vascular surgery : official publication, the Society for Vascular Surgery [and] International Society for Cardiovascular Surgery, North American Chapter, 2007. **46**(5): p. 1044-6.
12. Manos, D., O. Hamer, and N.L. Muller, *Pulmonary hemorrhage resulting from bungee jumping*. Journal of thoracic imaging, 2007. **22**(4): p. 358-9.
13. Soreide, K., C.L. Ellingsen, and V. Knutson, *How dangerous is BASE jumping? An analysis of adverse events in 20,850 jumps from the Kjerag Massif, Norway*. The Journal of trauma, 2007. **62**(5): p. 1113-7.
14. Lage, K., et al., *A human phenome-interactome network of protein complexes implicated in genetic disorders*. Nature biotechnology, 2007. **25**(3): p. 309-16.
15. Young, I.D., *Autosomal Dominant Inheritance*, in *Introduction to risk calculation in genetic counseling 1999*, Oxford University Press: New York. p. 15-23.
16. Koonin, E.V., *Evolution of genome architecture*. The international journal of biochemistry & cell biology, 2009. **41**(2): p. 298-306.
17. Cavalli, L., *Trasmisión y Evolución Cultural*, in *La Evolución de la Cultura 2004*, Anagrama: Barcelona. p. 22 -23.

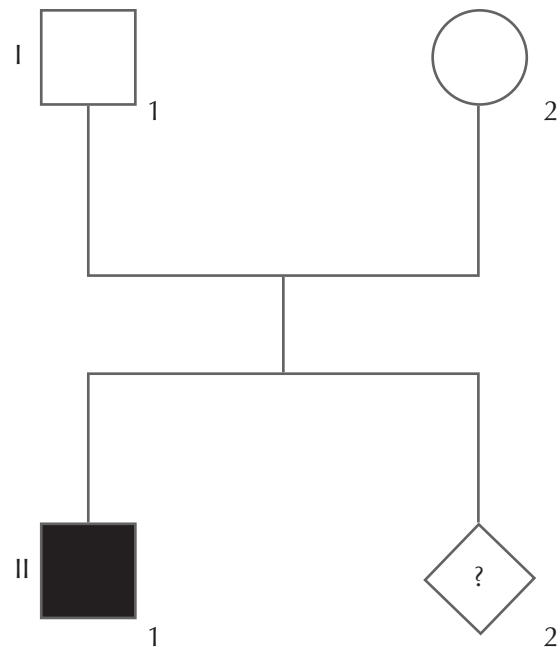


Figura 1. Caso aislado de enfermedad Autosómica Dominante

Árbol familiar. Los números romanos indican la generación, los arábigos el orden dentro de la generación. I-1 y I-2 son padres de II-1, quien está afectado por una enfermedad Autosómica Dominante, la pareja desea saber cuál es el riesgo de tener un segundo hijo afectado siendo ambos padres clínicamente sanos. El género de II-2 es irrelevante dado que es una enfermedad autosómica.

Probabilidad		Un padre heterocigoto	Ningún padre heterocigoto
A priori		$4pq$	$1 - 4pq = 1$
Condicional	Padres clínicamente sanos	$1 - P$	1
	Un hijo afectado	$1/2 P$	$2\mu P$
Unión		$4pq (1 - P) (P/2)$	$2\mu P$

Tabla 1. Probabilidades a priori de heterocigocidad de los padres.

La aproximación Bayesiana, indica que dado un hecho (II-1 afectado) las probabilidades de que su hermano este afectado son el resultado de las condiciones que pudieron haber llevado a II - 1 a estar enfermo: que su alteración genética sea una mutación *de novo* o que I - 1 o I - 2 sean un heterocigoto sin penetración.  $P$  = penetrancia usualmente expresada en porcentaje.