

La biotecnología genética de nuestros días, es un terreno muy amplio que abarca desde el diagnóstico y terapia génicos, los xenotransplantes de órganos, el desarrollo de animales y vegetales transgénicos, la clonación de tejidos, órganos y seres vivos, por citar algunas de sus principales áreas. Con la idea de brindar una respuesta concreta a la lectora que nos pregunta, discutiremos en la presente sección esencialmente cuatro aspectos relacionados con diagnóstico y terapia genética: 1) pruebas de tamizaje, 2) diagnóstico genético, 3) investigación en biobancos 4) terapia génica.

Pruebas de tamizaje: Las pruebas de tamizaje, llamadas también de cribaje o detección tienen como aplicaciones clínicas fundamentales actuales, el tamizaje neonatal, el de estados de portador y los test de predicción para enfermedades de inicio tardío.

Tamizaje neonatal. Nuestro país cuenta con un ejemplar programa de tamizaje neonatal, que tiene la capacidad de detección actual de más de 20 patologías en el recién nacido, cuyo diagnóstico precoz permite las intervenciones médicas necesarias para evitar secuelas deletéreas en la salud de los niños. Un buen programa de tamizaje neonatal debe cumplir con algunos principios éticos fundamentales: debe producir un beneficio claro para el niño, debe existir en el sitio geográfico accesible para el niño un sistema de confirmación de los padecimientos que se tamizan, asociado a las facilidades in situ para el tratamiento y seguimiento de los afectados por las enfermedades que se detectan. En otras palabras, es carente de sentido incluir en un panel de tamizaje neonatal, padecimientos para los cuales el sistema de salud no tiene una estrategia de cuidado apropiada. En algún momento ha surgido la discusión de si las pruebas de tamizaje neonatal deben ser obligatorias o voluntarias. Alrededor de este asunto, y considerando los evidentes beneficios de este tipo de programas, pareciese ser que la verdadera obligación reside en la sociedad y consiste en promover el concepto de que la salud de los niños está por encima de las prerrogativas de los padres de rehusar una

intervención médica simple. Dada la extensión moderna de los programas de tamizaje neonatal y su incorporación como estrategias de salud pública de los países, el consentimiento informado no es pertinente, excepto que se incluyan en los paneles de detección, pruebas de naturaleza experimental.

Tamizaje de estados de portador. Esta otra categoría de pruebas de detección es muy diferente al tamizaje neonatal y está rodeada de mayor controversia. En los Estados Unidos de América, se ha reportado la experiencia con los programas de detección de drepanocitosis, de una gran confusión entre el público, que evidentemente no discrimina la diferencia entre un estado de portador y un enfermo, lo que crea estigmatización y discriminación, por lo demás infundadas.

Sin embargo, el lado positivo de conocerse portador de un determinado padecimiento, es que hace posible la toma de decisiones reproductivas más informadas. Las controversias son evidentes, y esto hace que este tipo de estudios de detección no sean universalmente aceptados. En esencia, pareciera ser claro que de implementarse, deben estar siempre acompañados de un amplio programa de educación y antecedidos siempre de la información debida para las personas sobre los riesgos y beneficios que implican.

Test predictivos de enfermedades de inicio tardío: Este grupo de pruebas se utilizan para el diagnóstico de enfermedades genéticas, altamente predecibles desde la infancia, pero que se manifiestan en la vida adulta. Incluyen test para la predicción de enfermedades como distrofia miotónica, hemocromatosis, enfermedad poliquística renal, enfermedad de Huntington, algunos tipos de cáncer como colon, ovario y mama, entre otras. Es interesante considerar, en que el área oncológica, la detección de genes que predisponen a ciertas enfermedades ha sido desestimulada en los escenarios clínicos debido a las múltiples secuelas psicológicas y sociales que produce. Los individuos con test predictivos positivos para padecimientos futuros pueden vivir una agonía previa evitable, y en algunos casos pueden tener problemas en la adquisición de seguros o en la obtención de empleo. Las expectativas educativas, relaciones sociales, oportunidades laborales pueden

alterarse significativamente cuando un niño se detecta como portador de un gen asociado con una enfermedad de inicio tardío o con alguna susceptibilidad específica. Estos individuos podrían no ser estimulados a alcanzar el potencial completo que tiene como seres humanos. Pareciera ser que la aplicación de test predictivos para enfermedades de inicio tardío es solo aceptable si se demuestra que producen una reducción en la morbilidad o la mortalidad como resultado de la detección precoz. Evidentemente, cada caso implica un cuidadoso balance riesgo/beneficio.

**Diagnóstico Genético:** Se refiere a la aplicación de biotecnología genética para diagnósticos individuales o bien poblacionales (epidemiología genética). Los niveles de diagnóstico genético individual pueden ser fenotípicos, como por ejemplo en Acondroplasia, o bien cromosómico como en el Síndrome de Down (Trisomía 21), o metabólico como en la fenilcetonuria o proteínico como en la enfermedad de Tay Sachs o bien por la identificación de mutaciones específicas en el ADN (p ej. algunas inmunodeficiencias primarias). En la actualidad el mayor desarrollo en esta área se centraliza en el desarrollo de nuevas pruebas de diagnóstico genético aplicables en cualquiera de los niveles.

El diagnóstico genético poblacional cae dentro del ámbito de lo que se ha llamado epidemiología genética. Los estudios de epidemiología genética pretenden identificar alelos causantes de enfermedades con el propósito final de proveer a los seres humanos de las posibilidades para evitar o prevenir el desarrollo de las mismas. En otras palabras los estudios de epidemiología genética buscan identificar, en diferentes poblaciones, factores relacionados con la resistencia o susceptibilidad a ciertas enfermedades.

Los estudios de epidemiología genética usualmente involucran a familias numerosas con unos pocos individuos afectados por cierta enfermedad. Los investigadores y los comités de ética de la investigación deben tomar las precauciones necesarias para evitar la coacción en el enrolamiento a los participantes o sus familiares. Si se invita al probando para que proponga el estudio a sus familiares, puede interpretarse como una forma de coacción para que

participen. Por otro lado, si el investigador contacta directamente a los familiares cuyos nombres le fueron dados por el probando, esto puede resultar en una intromisión en su privacidad. En este caso, los encargados del enrolamiento de los estudios, deben actuar siempre con sentido común, cuidado y respeto. Los anuncios de los estudios en medios de comunicación colectiva, son aceptables, siempre y cuando su contenido haya sido previamente aprobado por un comité de ética de la investigación.