

# Ética y práctica del diagnóstico y de la terapéutica genética

Mercedes Pérez Fernández

*Equipo CESCA, Madrid*

¿Existe fundamento científico para el diagnóstico y el tratamiento genético? Depende. En el futuro, para las enfermedades monogénicas (como la hemofilia), en muchos casos. Sin embargo, las afecciones multifactoriales con algún componente genético (como la hipertensión) tendrán fundamento científico en pocos casos.

En esta ponencia se entienden en un sentido muy amplio los términos *enfermedad genética*, *diagnóstico genético* y *tratamiento genético*. Por una parte, se consideran enfermedades genéticas las clásicas monogénicas, de herencia mendeliana (hemofilia y enfermedad de Huntington), las debidas a alteraciones cromosómicas (síndrome de Down) y las poligénicas y multifactoriales, cuya base genética puede estar clara en algunos casos (cáncer de mama, por ejemplo en portadoras de mutación de los genes BRCA). Por otra parte, dentro del diagnóstico genético se incluyen los diferentes métodos para diagnosticar las enfermedades genéticas (como la amniocentesis y el cariotipo), la determinación de genes y la detección de alteraciones metabólicas en la sangre o en los tejidos. Por último, el tratamiento genético es el conjunto de actividades que intentan corregir o aliviar las enfermedades genéticas, como por ejemplo el trasplante de hepatocitos en el síndrome de Crigler-Najjar, la dieta en la fenilcetonuria y los intentos de introducción de genes suicidas (*tk*), que bloquean la replicación del DNA en las células tumorales.

Es importante dedicar tiempo y esfuerzo a entender el diagnóstico y el tratamiento genético, por varias razones:

- a) Todavía queda un hueco, un tiempo para lograr su uso racional.
- b) Tenemos ejemplos claros y recientes de la irrupción del diagnóstico y el tratamiento de enfermedades que en muchos casos no son tales, pero que están marcando a la población, como la medicalización de la menopausia o el abuso del "colesterol".
- c) Inicia una serie de cascadas diagnósticas y terapéuticas de dudoso fundamento científico, que pueden llevar, por ejemplo, a la mastectomía o a la ovariectomía bilateral preventiva.
- d) Tiene el poder de transformar de por vida a las personas sanas en enfermas.
- e) Las expectativas infundadas que han creado las falsas promesas confunden a la población, tanto a los enfermos y sus familiares como a los profesionales sanitarios.
- f) Refuerza y reafirma un modelo simple, medicalizado y biológico del enfermar.
- g) Introduce un determinismo fatalista, de predestinación, que puede rellenar con facilidad el vacío de una sociedad agnóstica.
- h) Consume cantidades ingentes de recursos, tanto en investigación como en aplicaciones clínicas.
- i) Confirma las ideas eugenésicas del darwinismo social y facilita la difusión de una ideología nazi de mejora de la raza.

- j) La discusión ética se plantea en el campo teórico, y no en el práctico de la carencia de conocimientos científicos. Falta la reflexión acerca de la conservación del fundamento médico del *primun non nocere*.

### La paradoja de lo nuevo

La genética se nos presenta como lo nuevo, la medicina del siglo XXI. Sin embargo, no deja de ser paradójico que se considere novedad lo que ha acompañado la evolución humana desde tiempo inmemorial.

La historia de la vida es la historia de la selección del resultado de la mutación de los genes, también para la especie humana (selección de la pareja en función de la belleza, la fertilidad, la fortaleza y la inteligencia).

La historia de la cultura también ha obligado a seleccionar, para la mejora genética de especies vegetales y animales que han facilitado la alimentación y la independencia del hombre respecto a los acontecimientos naturales.

La historia de la filosofía y la ciencia demuestra el interés humano por la herencia desde los más antiguos registros, bien a favor de teorías de la epigenesis (desarrollo progresivo del embrión y el feto desde tejidos indiferenciados), bien a favor de la teoría de la preformación (el "homúnculo").

El clásico trabajo de Mendel publicado en 1866, aparte de demostrar el mecanismo de la herencia monogénica o mendeliana (las llamadas leyes de Mendel), atribuyó dicha herencia a unos "factores", que más tarde Johannesen denominaría genes. Mendel distribuyó copias de su publicación entre los más importantes científicos de su campo, pero cayeron en saco roto. En 1900 se redescubrieron las leyes de Mendel y nació la genética moderna.

Hay medicamentos de uso finisecular, como los salicilatos, entre cuyos mecanismos de acción se encuentra la represión de la activación de diversos genes implicados en la síntesis de proteínas pirogénicas, como la citosina, y enzimas tipo ciclooxigenasa y sintetasa del óxido nítrico. Los salicilatos estabilizan la proteína IκB en el citoplasma, lo que deja inactivo su complejo con el factor nuclear

NF-κB. La estabilización impide que el NF-κB libre se incorpore al núcleo y se una a la región promotora 5' de los genes citados. Así pues, no es nuevo actuar farmacológicamente sobre los genes, aunque lo desconociéramos.

### La paradoja de la genómica estructural y funcional

El DNA parece dirigir la vida, y se nos presenta una miríada de resultados bioquímicos para demostrar nuestro conocimiento, pero ni siquiera sabemos muy bien para qué sirve la mayor parte del DNA que conocemos.

Los genes constituyen entre el 3% y el 10% del material genético humano. Desconocemos para qué sirven muchos de ellos o cuál es la utilidad de las proteínas que codifican. Pero, sobre todo, no sabemos casi nada del material genético que no forma parte de los genes, entre el 90% y el 97% del DNA total. Además, se han encontrado muchos menos genes de los esperados, apenas unos 30.000, lo que exige cambiar uno de los axiomas básicos de la genética: "un gen, una proteína".

Conocemos poco de la regulación y la función génica. Así, entendemos mal la "penetrancia", o la probabilidad de que un genotipo dado (un gen o un conjunto de genes) exprese un determinado fenotipo. Por ejemplo, la miocardiopatía obstructiva hipertrófica, causada por mutaciones del gen de la cadena pesada beta de la miosina, es una enfermedad dominante, cuyos rasgos clínicos se manifiestan sólo en un determinado subgrupo de pacientes. La penetrancia se ve modificada por la "impronta", que es la exclusión alélica, la inactivación de un cromosoma o de parte del mismo, tanto sexual (uno de los X de la mujer) como autosómico, lo que determina la expresión preferente de un alelo parental. Por ejemplo, una alteración del cromosoma 15 produce síndrome de Prader-Willi si se expresa el cromosoma paterno y síndrome de Angelman si se manifiesta el cromosoma materno.

Necesitamos conocer bien la diversidad "normal" del material genético para poder poner las bases de la patología. Entre dos personas no emparentadas hay una identidad genética del 99,99%, pues por término medio sólo varía una de

cada 1000 pares de bases. Si tenemos unos 3000 millones de pares de bases, hay más de tres millones de pares de bases diferentes entre dos personas no emparentadas. Esta variación secuencial no suele implicar ninguna consecuencia funcional notable.

### La paradoja del geneticismo

El entusiasmo por las promesas de la genética puede llevar a ver al ser humano (y a todos los seres vivos) como simple portador de genes, como el sistema necesario para que los genes se reproduzcan y difundan. No hay nada más importante que la genética, por lo cual requiere ser vista como algo distinto y excepcional.

El individuo se ve con las gafas genéticas, como el conjunto de sus genes. Pero éstos no se expresan en el vacío ni de forma lineal. La expresión variable de la información genética es tal que existe incluso entre gemelos, a pesar de que llevan el mismo DNA.

A excepción de los genes con una gran penetrancia, procedentes de las leyes de Mendel (monogénicos), la asociación entre enfermedad y genotipo es sólo estadística. Sin embargo, incluso en enfermedades de herencia mendeliana hay gran variabilidad en la expresión genética. Por ejemplo, el gen de la fibrosis quística, el CFTR (gen regulador de la conductancia transmembranosa) tiene más de 800 mutaciones asociadas con este trastorno, y el genotipo apenas predice el fenotipo. Por tanto, la identificación como portador no facilita el diagnóstico de la enfermedad; no existe relación entre las pruebas clínicas diagnósticas, los resultados genéticos y los síntomas que presentan los enfermos. De hecho, no sabemos qué hacer, ni en el momento del diagnóstico ni en el seguimiento, cuando se encuentra el gen mutado y no hay clínica. Esta variación de mutaciones es más la regla que la excepción.

El geneticismo no tiene base científica, pero le sobra base literaria, como demuestra la obra de Richard Dawkins *El gen egoísta*, donde los seres vivos son medios que utilizan los genes para diseminarse. Por ejemplo, "la función de utilidad de la vida, la que la naturaleza maximiza, es la supervi-

vencia del DNA", "la vida es un río de DNA, un río de información que fluye a través del tiempo, y cuyas instrucciones abstractas permiten construir cuerpos físicos. La información pasa a través de estos cuerpos e incide sobre ellos, pero dicho paso la deja intacta".

La clase socioeconómica sigue estando por encima de los genes cuando se presenta la enfermedad. Así, la función pulmonar (el mejor indicador de morbilidad y mortalidad), además del número y la duración de las hospitalizaciones, es mucho peor entre los pacientes con fibrosis quística de clase baja que entre los de clase alta.

### La paradoja del determinismo

Se cree que la genética no sólo ofrecerá una solución al diagnóstico y el tratamiento de todas las enfermedades orgánicas y psíquicas, sino que sus claves, el código genético, contienen información que permite predecir el destino personal.

Los implicados en los proyectos de genética nutren el imaginario colectivo con grandes frases, mediante las cuales pretenden mantener el fuerte impulso y la financiación que necesitan dichos proyectos. Por ejemplo, el antiguo director del proyecto del genoma humano en los *National Institutes of Health* declaró: "Creíamos que nuestro destino estaba escrito en las estrellas; ahora sabemos que está escrito básicamente en nuestros genes".

Los científicos genetistas se presentan como "cazadores de genes", mientras que las revistas científicas y la prensa se llenan del "gen de cada día". Así, por ejemplo, el obeso lo es por tener el gen de la obesidad, como ya dice algún paciente en la consulta. En la cacería de genes se logran los trofeos más increíbles, desde el gen de la esquizofrenia al gen de la infidelidad, de la homosexualidad y hasta del miedo.

La genética se adapta bien al sentimiento de predestinación, de "está escrito", que interesa tanto a los individuos como a las sociedades, sobre todo para mantener un sistema de castas sociales que ahora tendrá fundamento genético.

Por otro lado, la genética se presenta como excusa, incluso de conductas complejas, que podrá utilizar tanto el individuo, para evitar la res-

ponsabilidad (“la maté porque tengo el gen asesino”), como la sociedad, para limitar libertades (“su perfil genético demuestra su inclinación a la violación, por lo que le castraremos”). Lo que parece broma llegará a oírse en los tribunales.

Los genes son parte de la vida, de la salud y de la enfermedad, pero sólo parte. Por ejemplo, menos del 1% de las personas homocigóticas para el gen de la hemocromatosis desarrollará la enfermedad florida.

La información genética, que se cree se puede llegar a desvelar por completo, se ve como un libro del destino, del futuro, pero no es más que un vulgar horóscopo.

### La paradoja de la predicción

La mayoría de las modificaciones de la normalidad tienen una distribución continua en la población (por ejemplo, la cifra de glucemia en ayunas). Los médicos aprenden a distinguir los cambios que no tienen impacto en la vida, que no son más que variaciones de la normalidad, de los que acortan la esperanza de vida, o la llenan de sufrimiento (las enfermedades). La genética puede ayudar al movimiento médico de exceso de diagnóstico de “enfermedad”, al incluir en ese grupo variaciones de la normalidad como “factores de riesgo” de desarrollo incierto, tanto en fecha como en intensidad.

Las pruebas de diagnóstico genético no tienen mayor certeza que el conjunto de las pruebas diagnósticas generales, y deberían someterse a la misma evaluación científica que éstas antes de su generalización. Por tanto, es clave demostrar al menos su sensibilidad, su especificidad y su valor predictivo tanto positivo como negativo, en las poblaciones en que se vayan a aplicar.

El diagnóstico genético, como todo diagnóstico, establece un punto de corte artificial para distinguir a las personas sanas de las enfermas. Necesitamos tener datos e información para poder juzgar razonablemente la probabilidad de enfermedad cuando la prueba sea positiva (la posibilidad de tener el factor de riesgo antes y después de la prueba).

Muchas personas, legos y profesionales, igualan resultado de la prueba a realidad clínica. Pero

ninguna prueba tiene un valor predictivo positivo o negativo del 100% (ni todos los que dan positivo tienen realmente la enfermedad o el factor de riesgo, ni un resultado negativo constituye en todos los casos una garantía de que no se esté enfermo).

El valor predictivo de las pruebas genéticas es muy bajo, excepto las de algunas enfermedades monogénicas (de herencia mendeliana), por la expresión variable de los genes, su penetrancia y su impronta. Así, en general, no basta con localizar una mutación definida para poder establecer un pronóstico respecto al tiempo y la intensidad de la enfermedad. Además, en las afecciones poligénicas multifactoriales de base genética parcial (enfermedades comunes, como la diabetes, la hipertensión, la obesidad, la esquizofrenia, el Alzheimer y otras) intervienen interacciones complejas y mal conocidas, tanto entre los propios genes como entre los genes y el ambiente, lo que todavía hace más débil el valor predictivo que tienen las pruebas genéticas (a la mayoría de las personas a las que se les localicen genes “de la enfermedad” nunca la padecerán).

Existe una relación matemática entre la frecuencia de la presencia de una mutación con impacto patológico, el riesgo relativo que introduce esta mutación, el riesgo general de la enfermedad en la población y el valor positivo predictivo de la prueba de detección de dicha mutación. El valor predictivo positivo se aproximará al 50% (la mitad de los que tengan la mutación en la prueba genética padecerán la enfermedad) con una frecuencia del 1% o menos, y con un riesgo relativo de más de 10 (como referencia, la presencia de las mutaciones BRCA1 y BRCA2 confiere un riesgo relativo de 5 para desarrollar cáncer de mama).

Muchos genes necesarios para el desarrollo de un determinado fenotipo de enfermedad pueden ser activos sólo durante el periodo prenatal, y respecto a ellos todavía no sabemos nada.

Al necesitarse la interacción entre constelaciones de genes para el desarrollo de enfermedades comunes, se puede demostrar que el riesgo atribuible al componente genético de éstas es muy inferior al riesgo atribuible a otros muchos factores. Como ejemplo, si se necesitaran cinco genes simultáneos para producir hipertensión, con una frecuencia del genotipo del 30% y una frecuencia

de la hipertensión en la población del 20%, la cons-  
telación genética daría cuenta sólo del 1,2% de  
todos los pacientes hipertensos.

Dada la actual "cultura del riesgo", los profesio-  
nales y la población pasa por encima de todas  
estas consideraciones, y ya se habla del "riesgo  
genético" o, más bien, de "la susceptibilidad". Así,  
por ejemplo, de los tres alelos comunes del gen de  
la apolipoproteína E (apo E-II, E-III y E-IV), el E-IV se  
asocia con mayores concentraciones de colesterol  
y con una frecuencia mayor de padecer enferme-  
dad de Alzheimer y menor de desarrollar cáncer de  
colon. Lo que no es más que una asociación esta-  
dística se transforma, por la cultura del riesgo, en  
una "causa" pues muchos profesionales y legos  
creen que un factor de riesgo es un factor causal,  
cuando menos necesario, y en muchos casos  
necesario y suficiente.

### La paradoja terapéutica

El conocimiento genético se presenta como la  
panacea, pero las nuevas tecnologías diagnósticas  
van muy por delante de las posibilidades de trata-  
miento, lo que produce un "déficit terapéutico"  
enorme en el campo de la genética. Esta carencia  
se refiere tanto a las enfermedades monogénicas  
muy penetrantes, conocidas de antiguo, como, y  
especialmente, a las poligénicas multifactoriales.  
Así, tras más de 40 años de conocimiento del gen  
causante de la anemia falciforme (enfermedad  
monogénica causada por la mutación del gen HBB  
de la beta-globina, que causa la sustitución por  
valina del sexto aminoácido), no hemos hecho nin-  
gún avance en su tratamiento genético, y seguimos  
con la simple hidroxycarbamida.

Existen pruebas genéticas que permiten una  
respuesta terapéutica más o menos civilizada. Se  
pueden dar ejemplos de ello: la dieta libre de feni-  
lalanina en los niños con fenilketonuria; el consejo  
prematrimonial en la enfermedad de Tay-Sachs; el  
aborto provocado en las alteraciones cromosómi-  
cas diagnosticadas en el primer trimestre, así como  
el de los embriones y fetos femeninos en culturas  
en que el nacimiento de la niña es una carga fami-  
liar y el sexo femenino del recién nacido una espe-  
cie de "patología"; el consejo firme de no fumar a

los pacientes con déficit de alfa 1 antitripsina; la  
prescripción de betabloqueantes a pacientes con  
síndrome de Marfan; el consejo de no tomar anti-  
conceptivos en mujeres con mutaciones del alelo  
del factor V de Leiden, y la mastectomía y la ova-  
rectomía bilateral preventiva en las portadoras de  
genes que se asocian al cáncer de mama.

Existe todo un abanico de terapia génica que  
aún está "en pañales", pero con amplia repercu-  
sión en los medios de comunicación. Hay métodos  
físicos y químicos de transferencia de genes  
mediante vectores virales y no virales. Entre los  
métodos químicos, en los *in vivo* los vectores se  
inyectan al torrente sanguíneo, con eficacia dudo-  
sa; en los *ex vivo* se extraen células del paciente, se  
les introducen los vectores y se vuelven a reponer  
(por ejemplo, piel a cuyos queratinocitos se les  
añade el gen de la hormona del crecimiento), con  
eficacia escasa; en los *in situ* los vectores se intro-  
ducen directamente en el tejido afectado (por  
ejemplo, en el páncreas de diabéticos o en tumo-  
res de pacientes con cáncer), en fase experimen-  
tal; los métodos *in utero* permiten el tratamiento del  
embrión, pero sólo casi en teoría, y los *in vitro* tra-  
tan las células germinales o el embrión en las pri-  
meras horas.

Por otro lado, con las técnicas físicas se trans-  
fieren directamente los genes. Se incluyen la inyec-  
ción intramuscular de DNA desnudo, para el trata-  
miento de la miopatía de Duchene (un fracaso); el  
cañón de genes, que permite disparar microesfe-  
ras sobre las que se ha fijado el DNA terapéuti-  
co (en células de paredes rígidas, como las vege-  
tales), o la electroporación, utilizando descargas  
eléctricas que desestabilicen las membranas nu-  
cleares para lograr la transferencia genética.

Puesto que las enfermedades poligénicas mul-  
tifactoriales comunes, como la diabetes y la hiper-  
tensión, tienen muchos genes implicados en su  
génesis, que interaccionan entre sí y con el am-  
biente, es difícil esperar terapéuticas genéticas que  
puedan tener más eficacia que las simples medi-  
das higiénicas.

En general, los pacientes no se toman en serio  
los consejos terapéuticos, lo que hace difícil creer  
que seguirán mejor el consejo genético. Sirva de  
ejemplo el tabaquismo, que sólo abandonan la  
mitad de los pacientes tras el infarto de miocardio.

El déficit terapéutico se refiere también a la “fantasía terapéutica”, la adaptación de la medicación al genotipo. Si no hemos encontrado un fármaco que resuelva una simple, monogénica y frecuente anemia falciforme, cuesta aceptar que hallaremos medicamentos para el genotipo en general. La respuesta a los fármacos es poligénica y multifactorial, y es difícil imaginar que se resuelva ya lo que constituye un reto global.

### La paradoja del miedo

Puesto que el diagnóstico genético conlleva un grave déficit terapéutico, es poco esperable una respuesta racional a la genética. La irracionalidad implica miedo, respuestas absurdas y falta de garantías en los ensayos clínicos genéticos (más frecuentemente, ausencia completa de estudios clínicos que valoren las pruebas diagnósticas y las alternativas terapéuticas). El miedo de los pacientes diagnosticados y sus familiares proporcionará respuestas acientíficas a los problemas genéticos, con lo cual irán disminuyendo los controles y las evaluaciones y se abandonarán las consideraciones éticas.

La falta de criterio científico en genética se demuestra, por ejemplo, cuando se estudian 133 trabajos en los que se asociaba una determinada variación genética a una enfermedad concreta, y se comprueba que dicha asociación (asociación, no causa) sólo se ha vuelto a encontrar en seis casos. Hay “prisa” por obtener resultados, y falta el mínimo rigor científico. El miedo creado entre los pacientes que tienen estas enfermedades no se suele borrar con los estudios que no ratifican los primeros (y que además no tienen tanto eco periodístico).

Tras el diagnóstico genético, un individuo sano se puede transformar en alguien con una enfermedad genética que no tiene opciones terapéuticas claras, lo cual lleva a la desesperación, el miedo, la aceptación de cualquier alternativa e incluso la mutilación preventiva, aunque no haya ensayos clínicos que la justifiquen.

El miedo, como las expectativas en exceso, puede ser alimentado por “el mercado”, en su afán egoísta de recuperar las ingentes inversiones de capital riesgo en las empresas de biotecnología. La

rentabilización, el deseo de ganancias y la falta de control público de anuncios y promociones genéticas está dejando un amplio campo a la mercantilización directa de las pruebas genéticas, como demuestra la comercialización directa al consumidor de la detección de los alelos BRCA1 y BRCA2, del cáncer de mama y ovario (cada gen con un precio superior a 1000 euros).

La falta de formación de los médicos generales y del personal de atención primaria, como los farmacéuticos de oficina de farmacia, puede fomentar la respuesta irracional de la población, ya sea por ignorancia y colaboración estúpida con otros agentes y profesionales o por intereses puramente mercantiles.

El uso interesado, justificado o absurdo de la información genética con fines no médicos (chantaje, negación de seguros, discriminación laboral, otras discriminaciones) puede contribuir a crear miedo entre los pacientes afectados.

### La paradoja de la eugenesia

El darwinismo social y las teorías eugenésicas del siglo XIX llevaron a la adopción de programas de “mejora racial” en el siglo XX en muchos países desarrollados, como Alemania, Estados Unidos y Suecia. El nazismo es la expresión máxima de estos programas, que siempre llevaban aparejadas actividades de esterilización forzada. La búsqueda de la mejora de la raza humana desembocó en el mayor crimen contra la humanidad (minusválidos, gitanos, judíos, comunistas y homosexuales, entre otros).

Las ideas genéticas, como todas las ideas científicas, se producen en un contexto que manipula su presentación y su desarrollo. A este respecto, la genética permite remover los cimientos del comportamiento humano y hace aspirar al perfeccionamiento de la especie con métodos científicos, aparentemente neutros.

No sabemos cuál es el ser humano ideal, ni para el momento presente ni para el futuro, lo que hace difícil, por no decir imposible, la eugenesia positiva. La sociedad deberá poner límites a los deseos de los padres que quieran hijos con defectos o alteraciones específicas.

Resulta complicado superar la selección natural, que ha producido el DNA en "exceso" y ha seleccionado los genes, sin más conocimiento que el muy elemental actual. Por ejemplo, algunos genes autosómicos recesivos de herencia mendeliana que causan enfermedades tienen mayor frecuencia poblacional de la esperada, lo cual se explica, en parte, por los beneficios selectivos que otorga la heterocigosis (piénsese en la anemia falciforme y la resistencia al paludismo).

La presuntuosidad en genética de los políticos y los científicos hace temer que cualquier iniciativa eugenésica es posible. Espantan las palabras del presidente de Estados Unidos Bill Clinton, el 26 de junio de 2000, en la presentación del Proyecto Genoma Humano: "Estamos aprendiendo el lenguaje con el que Dios creó la vida humana" o "Estamos conociendo la complejidad, la belleza y la maravilla del más divino y sagrado regalo de Dios".

La eugenesia negativa se acepta casi sin discusión. Por ejemplo, el aborto selectivo de embriones y fetos con alteraciones cromosómicas, no sólo como opción personal, sino como política de salud pública para mejorar la mortalidad infantil. El aborto es "la solución final", y habría que buscar alternativas, como la terapia génica *in vitro* e *in utero*.

### La paradoja ética

El conocimiento genético aún es simple y elemental, balbuceante. Sin embargo, las expectativas son enormes, en parte espontáneas y en parte alimentadas por el sector científico y empresarial afectado, además de por los medios de comunicación, ansiosos de espectacularidad. La respuesta a tantas expectativas conlleva el riesgo de abandono y relajación de las condiciones rigurosas con que se juzgan otras técnicas diagnósticas y terapéuticas, lo que incluye soslayar los aspectos éticos.

En genética se ofrece más técnica que ciencia, y el "déficit científico genético" significa ausencia de reflexión y autocrítica, falta de consideración de los aspectos éticos.

Se necesita una nueva ética social de las cuestiones genéticas, pues no es un simple problema

del ámbito individual o familiar. Los profesionales sanitarios deben tener voz, pero no liderazgo, en cuestiones que corresponden más a la ética, la filosofía, la religión y la sociología.

La discusión ética sobre cuestiones científicas no cabe cuando falta conocimiento científico, por lo cual adquirirlo es una exigencia de los profesionales relacionados con la genética en todas sus formas.

El uso inapropiado de la genética exige no sólo ética, sino legislación que ayude a respetar los derechos de todos los ciudadanos. Sin embargo, no se debe olvidar que en esta ciencia los problemas morales conciernen tanto a la población actual como a la futura, lo cual pone límites a muchas de las decisiones a tomar.

### Conclusiones

La genética es sólo otro campo de conocimiento científico, por lo cual se le debe exigir el mismo rigor en sus investigaciones, en sus resultados y en sus propuestas diagnósticas y terapéuticas que se exige al conjunto de la ciencia.

Por otro lado, los hallazgos genéticos podrían ser utilizados de nuevo para justificar el darwinismo social y las teorías eugenésicas que llevaron al nazismo, por lo cual se debería atemperar el entusiasmo para no dar lugar a que renazcan ideologías como ésta, o al menos para que no sirva de justificación científica.

### Bibliografía

1. Burke W, Atkins D, Gwinn M, Guttmacher A, Haddow J, Lau J, et al. Genetic test evaluation: information needs of clinicians, policy makers and the public. *Am J Epidemiol* 2002;156:311-18.
2. Gervas J, Pérez Fernández M. Genética y prevención cuaternaria. El ejemplo de la hemocromatosis. *Aten Primaria* 2003;32:158-62.
3. Greendale K, Pyeeritz RE. Empowering primary care professionals in medical genetics: how soon?, how fast?, how far? *Am J Med Gen* 2001;106:223-32.
4. Hirschorn HN, Lohmueller K, Byrne E, Hirschorn K. A comprehensive review of genetic association studies. *Gen Med* 2002;4:45-61

5. Holtzman MA, Marteau TM. Will genetics revolutionize medicine? *N Engl Med* 2000;343:141-4.
6. Ibarra J. Genética y atención primaria. Implicaciones. *Aten Primaria* 2002;30:507-9.
7. Melzer D, Zimmern R. Genetics and medicalisation. *BMJ* 2002;324:863-4.
8. Pérez Fernández M, Gervas J. El efecto cascada: implicaciones clínicas, epidemiológicas y éticas. *Med Clin (Barc)* 2002;118:65-7
9. Sans-Sabrafen J. Entre la muerte inevitable y la búsqueda de la inmortalidad. *Med Clin (Barc)* 2002; 119:99-102
10. Smith KC. Genetic disease, genetic testing and the clinician. *JAMA* 2001;285:91
11. Starfield B, Holtzman NA, Roland MO, Sibbald B, Harris R, Harris H. Primary care and genetic services. Health care in evolution. *Eur J Public Health* 2002; 12:51-6.