

# ¿Es el asesoramiento genético una práctica que estimula la eugenesia?

Carlos M. Restrepo, MD, PhD<sup>1</sup>

**E**n el artículo presentado en este número de la revista de Ricardo Miguel Luque Bernal y Roberto José Buitrago Bejarano se plantea un tema que regresa renovado con el advenimiento de la medicina genómica a la práctica clínica, junto con una pregunta de orden bioético: ¿es el asesoramiento genético una práctica que estimula la eugenesia?

El asesoramiento genético es el proceso de atención en salud mediante el cual se “ayuda a los pacientes y a sus familiares a entender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y sociales del componente genético de las enfermedades”. En el asesoramiento genético se explican las posibilidades de ocurrencia o recurrencia de enfermedades genéticas, la educación sobre la manera como la herencia explica la presencia de la enfermedad o padecimiento, las posibilidades diagnósticas y de prevención, y promueve la toma de decisiones informadas y la adaptación al riesgo. Eso indica que el asesoramiento genético es el proceso de atención en salud en el que se informa y explica a una persona afectada con un problema de causa genética sobre su condición, la causa, la historia natural, el tratamiento (si lo tiene) y las opciones de prevención que pueden incluir la escogencia de opciones reproductivas (1).

El objetivo del asesoramiento genético es, como lo son en general todas las actividades en salud, propender por la mejora en la salud y la calidad de vida a través del empoderamiento que logra el afectado sobre su enfermedad al conocer la historia natural, las complicaciones y la elección de las mejores medidas disponibles de tratamiento y para la prevención de complicaciones. Esto es cierto claramente, por ejemplo, en una persona con osteogénesis imperfecta, causada, entre otros genes, por la mutación de una de las dos copias del gen COL1A1, quien presentará múltiples fracturas en la infancia y en la juventud; estas se reducen o se modifican con la regulación del estilo de vida y otras medidas terapéuticas, como la administración de medicamentos que contribuyen a preservar la integridad de los huesos largos, contrarrestarán el impacto de la fragilidad ósea en el crecimiento, e incrementarán la sobrevivencia y la capacidad funcional del afectado. Por lo tanto, el asesoramiento genético intenta, ofreciendo un conocimiento detallado de su propia enfermedad, mejorar o atenuar la condición misma y, por ello, continuar la vida con mayor sobrevida y calidad, lo que le permitirá alcanzar una edad reproductiva.

No obstante, luego de que el diagnóstico de una condición genética ocurre y de que la aplicación del tratamiento mejora la calidad de la vida y hasta la sobrevida del afectado, también se otorga al enfermo, en algunos casos, la posibilidad (que era antes inexistente), cuando la

<sup>1</sup> Unidad de Genética, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia.

condición es severa o letal, de segregar la herencia de la enfermedad a una proporción de sus descendientes, con lo cual se abre una nueva pregunta de si a él o a ella le gustaría elegir que sus descendientes estén o no libres de la enfermedad. Este mismo hecho se presenta en las personas que al tener una mutación en el gen BRCA1 y un cáncer mamario no desean segregar a los hijos la mutación o el riesgo de cáncer, o bien a una persona con una cardiopatía congénita grave que fue corregida en la infancia, evitándose una muerte precoz y hoy alcanza la edad reproductiva y la posibilidad de segregar los genes causales de la cardiopatía a la siguiente generación; allí emerge también el dilema bioético de si el asesoramiento genético es una actividad que promueve la eugenesia.

Para resolver esta pregunta podemos remitirnos a la esencia de la medicina, que intenta devolver a quien llamamos “enfermo” a una nueva condición, igual o similar a la que el afectado presentaba antes de enfermarse. Una vez se tiene a la persona “enferma”, ninguno de nosotros aceptaría ver que su hijo, progenitor, familiar o congénere muera sin hacer algo, y, por eso, le administramos o aplicamos todo el conocimiento que tenemos acumulado con el objeto de restablecer un estado de salud. Si la humanidad no tuviera a la medicina, y ahora recientemente a la genética, la fuerza de la selección natural haría que los “enfermos” o “débiles” sean seleccionados de manera negativa a través de una muerte precoz o impidiéndoles la reproducción, situación que nosotros los médicos tercamente nos empeñamos en combatir y doblegar a través de medicamentos, vacunas, cirugías, dispositivos e instrumentos.

Bajo este análisis, hay que entender a la medicina como aquella ciencia que ha venido modificando la morbimortalidad humana, cambiando la expectativa de vida y la sobrevivencia, resolviendo enfermedades que antes eran letales, pero también haciendo que los genes “débiles” que portan esas personas que enferman o aquellos factores genéticos de susceptibilidad (por ejemplo, aquellos que confieren susceptibilidad a infecciones) hoy puedan continuar vivos gracias a los antibióticos y las vacunas, con lo cual adquieren la misma capacidad de sobrevivir que poseen quienes no son susceptibles. Estas acciones en salud han venido modificando o manipulando el acervo genético de nuestra especie.

Bajo esa perspectiva, la medicina es una “paradoja a la evolución”, dado que el trabajo de los médicos y quienes trabajamos en salud es impedir que la persona afectada fallezca y lograr que tenga la misma opción de reproducirse como los demás y tener hijos saludables.

La eugenesia define el deseo de que las crías de nuestra especie “nazcan bien”, para lo cual se han propuesto dos categorías: eugenesia positiva, a través de la que se ejerce la posibilidad de controlar de manera dirigida, como con políticas públicas, el resultado de un recién nacido y que se aplica en algunas latitudes, por ejemplo, para el control de la anemia falciforme o las talasemias; y la eugenesia negativa, aquella búsqueda del nacer bien mediante actividades individuales que se aplican solamente en las familias que presentan un elevado riesgo genético.

Por tanto, ahora que disponemos del asesoramiento genético como una de las aplicaciones de los avances del conocimiento en genética aplicado a la medicina, este va a seguir contribuyendo a la modificación del acervo genético de nuestra especie, ayudando de manera pasiva (eugenesia negativa actuando sobre familias individuales) o de manera activa (eugenesia positiva a través de políticas públicas en salud) a cambiar el perfil de

morbimortalidad humana, mejorar la sobrevivencia y mantener la reproducción, tal como lo han hecho los antibióticos, las vacunas, la cirugía, la anestesia y las miles de acciones disponibles hoy para todos los de nuestra especie.

Se espera que la aplicación del asesoramiento genético, así como el tamizaje genético y el diagnóstico genético, que también son el fruto de los avances de la medicina, no solo continúen mejorando la calidad de vida de nuestra especie, sino que también contribuyan a que en algunas familias de riesgo o mediante políticas públicas los hijos tengan una mayor probabilidad de “nacer bien”; así, de forma leve y gradual seguirán ocurriendo cambios en la composición genética de los seres humanos no solo por obra de la selección natural. Recordemos que la medicina es una “paradoja a la evolución” y este es un camino que hemos escogido los humanos para procurar el cuidado y el bienestar de nuestros congéneres. Es claro que la aplicación de la genética y el asesoramiento genético están contribuyendo a la modificación del acervo genético de nuestra especie y, por lo tanto, es una fuerza que opera de manera eugenésica.

## Referencias

1. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns.* 2006;15:77-83.