

Tesis Doctoral

Valoración del estado actual de la práctica del consentimiento informado por los profesionales de los servicios de genética médica de la ciudad de Buenos Aires

Moya, Graciela E.

2005

Tesis presentada para obtener el grado de Magister de la Universidad de Buenos Aires en Biología Molecular Médica de la Universidad de Buenos Aires

Este documento forma parte de la colección de tesis doctorales y de maestría de la Biblioteca Central Dr. Luis Federico Leloir, disponible en digital.bl.fcen.uba.ar. Su utilización debe ser acompañada por la cita bibliográfica con reconocimiento de la fuente.

This document is part of the Master's and Doctoral Theses Collection of the Central Library Dr. Luis Federico Leloir, available in digital.bl.fcen.uba.ar. It should be used accompanied by the corresponding citation acknowledging the source.

Cita tipo APA:

Moya, Graciela E.. (2005). Valoración del estado actual de la práctica del consentimiento informado por los profesionales de los servicios de genética médica de la ciudad de Buenos Aires. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad de Buenos Aires.

http://hdl.handle.net/20.500.12110/tesis_n4536_Moya

Cita tipo Chicago:

Moya, Graciela E.. "Valoración del estado actual de la práctica del consentimiento informado por los profesionales de los servicios de genética médica de la ciudad de Buenos Aires". Tesis de Magister. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad de Buenos Aires. 2005.

http://hdl.handle.net/20.500.12110/tesis_n4536_Moya

EXACTAS UBA

Facultad de Ciencias Exactas y Naturales



UBA

Universidad de Buenos Aires

TESINA
MAESTRÍA EN BIOLOGÍA MOLECULAR
MÉDICA
2005

TÍTULO:
VALORACIÓN DEL ESTADO ACTUAL DE LA
PRÁCTICA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO
POR LOS PROFESIONALES DE LOS SERVICIOS DE
GENÉTICA MÉDICA DE LA CIUDAD DE BUENOS
AIRES

AUTORA
GRACIELA E. MOYA
Médica especialista en Genética Médica

DIRECTOR:
Dr. LINO BARAÑO
CO-DIRECTORA:
LICENCIADA SUSANA E. SOMMER



78999
1

INTRODUCCIÓN

La relación médico-paciente es fundamental en la práctica médica y ha sufrido numerosos cambios a través del tiempo. Es así que, de la tradicional práctica donde la opinión del médico era decisiva en el momento de la toma de decisiones, se ha llegado a un nuevo tipo de relación. Actualmente, la toma de decisión en medicina es un complejo proceso que requiere un nuevo tipo de interacción entre el médico y el paciente, basado en el respeto por el principio de autonomía del individuo. El ejercicio de la autonomía requiere que la persona asuma en forma racional el control de sus propias decisiones. El médico debe respetar y estimular la capacidad de autodeterminación del paciente, quien a su vez, debe ser competente para decidir acerca de los tratamientos médicos a los que se desea someter. (Cummins Gauthier, 1993) En la toma autónoma de decisiones, la persona debe analizar las distintas alternativas ofrecidas a los efectos de tomar una decisión y aceptar las consecuencias de las decisiones tomadas.

El permanente desarrollo de nuevas tecnologías diagnósticas genera cuestiones particulares en la toma de decisión del paciente (Guttmacher et al, 2002). En particular, en el caso de los estudios genéticos se agregan la complejidad de la información, la dificultad para comprender las causas y los mecanismos de la enfermedad genética, además de las implicancias éticas, legales y sociales. A esto se añade el hecho que la información que se obtenga puede afectar a otras personas de la familia, además de al paciente. (Conti et al., 2004)

Los estudios genéticos permiten detectar una anomalía o variante en la información genética que puede estar asociada a una enfermedad, en muestras de ADN, ARN, cromosomas, genes o productos de genes. Contribuyen a confirmar el diagnóstico y pronóstico de un desorden genético, determinar el patrón de transmisión dentro de una familia y en ciertas enfermedades, comienzan a utilizarse en el monitoreo de las respuestas al tratamiento.

La singularidad de los estudios genéticos radica en que establece la existencia de una determinada condición genética que puede afectar o no la vida del paciente o la de su descendencia, con cierta probabilidad. También permite revelar en forma directa o indirecta, información genética acerca del paciente mismo, de sus familiares o del grupo

étnico al que pertenece, con la particularidad de que aquellos que estén relacionados, puedan ser afectados por esta información y en muchos casos sin haber prestado su consentimiento para la obtención de la misma.

Los estudios genéticos pueden ser:

- 1) **diagnósticos:** cuando se utilizan en pacientes afectados, con un diagnóstico clínico que deba ser confirmado y determinado su patrón de herencia,
- 2) **de susceptibilidad:** son aquellos que se realizan en personas sanas, antes de que existan manifestaciones clínicas, y permiten identificar personas que poseen alguna alteración en su información genética causante o asociada a una enfermedad. A su vez éstos pueden ser:
 - a) **pre-sintomáticos,** indican una alta probabilidad de que se va a desarrollar un desorden genético en el futuro o
 - b) **predictivos,** señalan si existe o no un riesgo aumentado de desarrollar el desorden genético.
- 3) Además, se encuentra un tercer tipo de análisis genético, conocido como **estudios de portadores:** se realiza en individuos sanos y pueden revelar la presencia de una mutación capaz de ser transmitida a la descendencia. Esta mutación puede afectar un gen para un desorden autosómico recesivo¹ o uno ligado al cromosoma X², pero su presencia no tiene ni tendrá efecto sobre su salud. Este tipo de estudio se indica a personas con un familiar afectado por condición genética, a los que tienen familiares portadores o a personas que pertenecen a ciertos grupos étnicos que presentan, para una condición particular, una tasa de portador mayor que en la población general.

Aparte de estos estudios, muchos institutos ofrecen métodos diagnósticos que permiten detectar anomalías congénitas en el feto dentro del útero materno: el **diagnóstico prenatal**. Los estudios prenatales se han convertido en una práctica muy difundida en los institutos privados de genética médica de la Ciudad de Buenos Aires. El Diagnóstico

¹ Describe un rasgo o desorden genético que requiere la presencia de una mutación genética en las dos copias materna y paterna del mismo alelo en un locus particular, de manera de expresar un fenotipo observable; se refiere específicamente a genes ubicados en los 22 cromosomas autosómicos (no-sexuales)

² Un modo de herencia en que mutaciones del cromosoma X causan un fenotipo expresado, en varones que son hemicígotos para dicha mutación, ya que tiene solamente un cromosoma sexual X y en mujeres que son homocígotas para dicha mutación. Las portadoras que sólo tiene una copia de la mutación no expresan usualmente el fenotipo, sin embargo diferencias en la inactivación del cromosoma X permiten grados variables de expresión fenotípica.

prenatal presenta ciertas características propias, aunque se realiza en el cuerpo de la madre se recomienda el consentimiento de ambos padres, ya que involucra información genética de un tercero, la persona por nacer, que no ha dado su consentimiento para que se conozca dicha información. (Milunsky, 1992)

La genética médica, como otras especialidades médicas, está en continuo desarrollo y permanente búsqueda de nuevas tecnologías, dado que muchos de los procesos biológicos que determinan las enfermedades genéticas no son aún completamente conocidos. Es así, que muchos análisis genéticos no estén completamente validados, tanto a nivel de la validación analítica, de la validación clínica o aún en la utilidad médica de los estudios.

Se considera fundamental que el paciente realice una o más consultas de **asesoramiento genético**, previas a encarar los mismos dados las características propias de estos estudios. El objetivo de esas consultas es brindar al paciente la más exhaustiva información acerca del objetivo y características del mismo, de los posibles riesgos para sí y su familia; debe ser informado acerca de la posibilidad de obtener información no esperada y especialmente en el caso de los estudios genéticos de susceptibilidad, ofrecer un sostén adecuado para el paciente y su familia durante el tiempo que transcurre entre la obtención del resultado patológico y la aparición de los síntomas. (Guttmacher et al, 2002) El asesoramiento genético es un proceso complejo, imprescindible para ofrecer al paciente y su familia la más completa información acerca de estas cuestiones, contribuye a desarrollar una adecuada relación médico paciente, y debe ser previo a la obtención del consentimiento informado para la realización del estudio genético. (Sommer, 1999)

El **consentimiento informado** se considera un documento protector de los derechos de autodeterminación del individuo, más específicamente de su derecho a tomar decisiones autónomas acerca del cuidado de su salud, de su derecho a aceptar o rechazar voluntariamente ciertos tratamientos y de su derecho a ser informado acerca de los riesgos que puedan producirse eventualmente durante los procedimientos médicos.

Es de hacer notar que los consentimientos informados en genética médica tienen una perspectiva diferente a la aplicada en la medicina general, ya que no siempre es posible

respetar el derecho de autonomía o establecer una relación causal entre la enfermedad, y los genes y sus mutaciones. Esto es debido a que, para realizar ciertos estudios genéticos es necesario conocer toda la información posible de la genealogía del paciente, analizar y comparar la información genética de familiares afectados y no afectados y, en algunas ocasiones, a partir de esta información se puede inferir el genotipo de personas que no están involucradas directamente en el estudio. Además algunos estudios genéticos no están completamente validados clínicamente, es decir no siempre es posible confirmar una condición genética sospechada clínicamente con un estudio genético, ya que la sensibilidad de los estudios no es del 100% en todos los casos. Por ello, los profesionales requieren un entrenamiento específico para desarrollar una relación médico-paciente contenedora en estos casos complejos. (Veatch, 1997)

Los **servicios de genética médica** son instituciones de salud dedicadas al diagnóstico, tratamiento y prevención de los defectos congénitos. Están integrados por médicos con formación en genética clínica y por personal no médico, bioquímicos o biólogos, especializado en diferentes aspectos del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas. (Human Genetics Programme, World Health Organization, 2003).

Habitualmente los profesionales encargados de la solicitud, realización o entrega de los resultados de los estudios genéticos tienen un entrenamiento formal en el proceso del asesoramiento genético, por ser especialistas en genética médica o desarrollar sus tareas en un equipo multidisciplinario que contemple un entrenamiento en dicha área (Wang et al., 2004). Con respecto a la elaboración y solicitud del consentimiento informado y a las implicancias legales asociados a los estudios genéticos, en otros países existen múltiples documentos sobre recomendaciones del uso del consentimiento informado provenientes de las distintas Sociedades de Genética y del Instituto de Nacional de Investigación del Genoma Humano³. Por ejemplo, la Comisión de Genética Humana del gobierno del Reino Unido⁴ considera que "... el consentimiento informado es una parte vital del asesoramiento genético y apoyaría a sostener un sistema en el que el

³ <http://genetics.faseb.org/>
<http://www.agnc.org.uk/>
<http://www.genome.gov/10002405>

⁴ <http://www.hgc.gov.uk/Client/index.asp?ContentId=1>

estudio genético quede limitado a aquellos individuos que sean capaces de dar su consentimiento informado”

En nuestro país no hay recomendaciones específicas ni normas referidas al empleo de los consentimientos informados para estudios genéticos de las Sociedad Argentina de Genética o de la Sociedad Argentina de Genética Médica u otras sociedades médicas, en los cuales se establezca el uso o las características de los elementos que deben estar presentes en los documentos o recomendaciones para su uso.

Sin embargo, desde el punto de vista legal, la Disposición 5330/97, que instituye el Régimen de Buenas Prácticas de Investigación Clínica⁵, en el punto 2° del Capítulo XI dedicado a los Requerimientos Éticos de la Investigación Clínica, establece como requisito indispensable para la autorización de un ensayo clínico, la presentación de un formulario de consentimiento informado, que debe ser firmado por el paciente en presencia de por lo menos un testigo. (Tanús, 2003) La Ley 25.326 de Principios generales relativos a la protección de datos personales⁶, en el artículo 5° establece en su primer párrafo que el consentimiento informado es aquél que está precedido de una explicación, al titular de los datos, en forma adecuada a su nivel social y cultural, de los datos personales que serán recabados. (Tanús 2003)

La única mención sobre el uso del consentimiento informado para estudios genéticos, en particular, figura en el artículo 14° de la Ley 712 de Patrimonio genético y garantías⁷, sancionada por la Legislatura de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, el 29 de noviembre de 2001. Con respecto al consentimiento informado en el artículo 14° se "... adopta como programa para la regulación e interpretación de las conductas relacionadas con las investigaciones sobre genoma humano y sus aplicaciones, la Declaración Universal sobre Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO del 11 de noviembre de 1997...". (CEDOM) Dicha Declaración⁸ hace referencia a la utilización del consentimiento informado en los artículos 5 y 9. (Portal de la UNESCO)

⁵ http://www.anmat.gov.ar/cursosyConf/disposicion_ANMAT_5330_1997.pdf

⁶ http://www.verinfo.com/images/ley_datos_personales_25326.pdf

⁷ <http://www.cedom.gov.ar/es/legislacion/normas/leyes/html/ley712.html>

⁸ <http://unesdoc.unesco.org/images/0012/001229/122990so.pdf>

A los efectos de contribuir al conocimiento del uso de esta práctica en nuestro medio es importante comenzar por describir cuál es la valoración de la utilización del consentimiento informado por parte de los profesionales en los servicios de genética médica de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Esta información nos permitirá avanzar en el proceso de establecer recomendaciones sobre el uso de esta práctica en nuestro país, con el objetivo de proporcionar a los profesionales en genética más herramientas para ejercer la protección del respeto por la autonomía individual, de manera de ayudar a que sus pacientes asuman la responsabilidad sobre la toma de decisiones y acciones propias. (Salles 2001)

MATERIALES Y MÉTODOS:

En la Ciudad de Buenos Aires existen 36 centros privados que realizan estudios genéticos, incluyendo hospitales privados, laboratorios y consultorios médicos particulares. Este dato proviene del Censo de Recursos en Genética Médica en Argentina 2004. (dato, año)

Este estudio incluye 25 centros de genética, especializados en asesoramiento genético, estudios citogenéticos, moleculares y diagnóstico prenatal. Los once centros restantes se excluyen debido a los siguientes motivos: cuatro centros realizan sólo estudios citogenéticos orientados al área de oncohematología, otro de ellos está dedicado a estudios neurometabólicos enzimáticos, tres centros realizan estudios moleculares de genes no asociados con enfermedades de causa principalmente genética, y no brindan asesoramiento genético para la realización de estos estudios. En los tres centros médicos restantes no fue posible concertar una entrevista con los profesionales.

Los profesionales entrevistados son 27, entre directores o jefes del servicio de genética y los profesionales encargados de realizar o entregar los estudios genéticos. En todos los casos se utilizó el mismo cuestionario. Veintiuno de los profesionales desarrollan sus actividades en 17 centros médicos privados y 4 consultorios médicos no asociados a laboratorios, dos profesionales trabajan solamente en Hospitales Privados y los cuatro profesionales restantes lo hacen en consultorios no asociados a laboratorios y en Hospitales Privados. En dos casos la entrevista no se completó a causa de dificultades en la disponibilidad del horario de los entrevistados. Estas reuniones fueron concertadas por teléfono o por correo electrónico y se efectuaron en el lugar de trabajo de los profesionales, se contó con el consentimiento para la posterior utilización de los datos en todos los casos.

La entrevista se dividió en dos partes:

- a) un cuestionario estructurado acerca del perfil del entrevistado, su conocimiento y aplicación de la Ley 712 Patrimonio genético y garantías, y procedimientos de elaboración y solicitud del consentimiento informado;
- b) una entrevista abierta acerca de la valoración del uso del consentimiento informado.

La duración de las entrevistas era de media hora a dos horas, dependiendo de la disponibilidad de los entrevistados.

Los datos fueron registrados por escrito y grabados cuando los consultados lo autorizaron. Las cintas fueron transcritas y posteriormente destruidas a los efectos de mantener la anonimidad.

Cuando los profesionales desconocían la Ley 712 se les proveyó de una copia de la misma.

Análisis de los datos:

- 1- A los efectos de mantener los datos anónimos, se desvinculó el nombre y apellido y lugar de trabajo del entrevistado de los datos a analizar.
- 2- La información obtenida fue codificada para organizar los datos cuantitativos y cualitativos.
- 3- Los datos cuantitativos fueron analizados con estadísticos descriptivos y tablas de contingencia.
- 4- Los datos cualitativos fueron organizados en ideas sobresalientes y luego codificados.
- 5- Estos códigos se organizaron en forma numérica a fin de determinar los pasajes más significativos en las transcripciones a partir de las primeras tres entrevistas, en seguida los datos fueron recodificados con las tres entrevistas siguientes para obtener el código definitivo con el que se analizó nuevamente todo el material transcrito.

RESULTADOS:

La información obtenida en las entrevistas se presenta en forma de datos cuantitativos, descriptivos acerca del perfil de los entrevistados, y cualitativos representando las opiniones de todos los especialistas con respecto al uso y valoración del consentimiento informado. Hemos incluido algunos párrafos textuales referidos por los profesionales con respecto a su valoración del tema y además, se incluyen fragmentos relacionados con la percepción que los genetistas tienen respecto a la comprensión de sus pacientes sobre el uso del consentimiento informado.

Los resultados están organizados en las siguientes secciones:

- 1- Perfil de los entrevistados,
- 2- Elaboración del Consentimiento Informado,
- 3- Solicitud del Consentimiento informado,
- 4- Valoración del uso del Consentimiento Informado,
- 5- Consentimiento informado como documento del Asesoramiento Genético,
- 6- Aspectos de la Relación Médico Paciente y Consentimiento Informado,
- 7- Consentimiento Informado como elemento protector de la Autonomía del paciente,
- 8- Valor legal del Consentimiento Informado,
- 9- Sociedades Médicas, Residencias de Genética Médica y Consentimiento Informado,

1-PERFIL DE LOS ENTREVISTADOS

Los profesionales entrevistados desarrollan sus actividades en distintas áreas de la genética: genética médica, citogenética y biología molecular. (Tabla 1)

Proviene de tres carreras universitarias de grado: 20/27 (74%) son médicos, 4/27 (15%) bioquímicos y 3/27 (11%) biólogos. Los entrevistados tienen un título de postgrado en genética, 9/27 (33%) un doctorado en genética, 10/27 (37%) han realizado una concurrencia en algún laboratorio o centro de genética y el 8/27 (29%) han realizado la residencia en el Centro Nacional de Genética Médica.

Con respecto a las áreas vemos que: 17/27 (63%) de los profesionales entrevistados realizan su práctica en genética clínica, 7/27 (26%) se dedican al área de laboratorio en

forma exclusiva y sólo tres profesionales (11%) refieren trabajar en ambas áreas. (Ver tabla1)

Perfil del entrevistado	Médico (n=20)	Bióquímico (n=4)	Biólogo (n=3)
Edad			
30-39	3	-	-
41-49	3	3	3
>50	14	1	
Sexo			
Femenino	15	2	3
Masculino	5	2	
Postgrado			
Residencia	8	-	-
Concurrencia	9	1	-
Doctorado	3	3	3
Especialidad			
Clínica	17	-	-
Laboratorio	-	4	3
Ambas	3		
Antigüedad en la especialidad			
< a 10 años	4	2	-
10 a 20 años	3	2	2
> a 20 años	13		1
Conocimiento y uso de la ley 712			
Si	5	-	-
No	15	4	3
Curso de postgrado en consentimiento informado	6	1	
Solicita un consentimiento prenatal	20	-	-
moleculares diagnósticos	no	no	no
moleculares susceptibilidad	a veces	no	a veces
moleculares de filiación	1	2	3

Tabla 1

En cuanto a la distribución por sexo, la gran mayoría de los entrevistados son mujeres 20/27 (74%). Con respecto a la edad se observa que más de la mitad (55%) son mayores de 50 años, y que el 14/27 (52%) de los entrevistados tiene más de 20 años de experiencia ; 7/27 (26%) ostenta entre 10 y 20 años de experiencia mientras el resto 6/27 (22%) hace menos de 10 años que ejerce esta disciplina.

Con relación al tema que nos preocupa, la elaboración y el uso del conocimiento informado, vemos que sólo 7 profesionales (6 médicos y 1 bioquímico), han tomado cursos relacionados con el tema y sólo 5 de ellos lo han realizado en un curso de orientación de bioética.

Cinco profesionales, todos ellos médicos y con más de 20 años de antigüedad en la especialidad, conocen y han explicado a sus pacientes los contenidos e implicancias la Ley 712 Patrimonio genético y garantías, sancionada por la Legislatura de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. De ellos, solo 4 completaron un curso que incluía la elaboración del consentimiento informado. Es de hacer notar que es poco frecuente en las consultas brindar explicaciones sobre los contenidos de esta ley.

“De la ley les explico en qué consiste, igualmente cuando se habla de la ley, es como que se marean y no entienden para qué sirve. Saben que hay algo que contempla el tema, no hago demasiado detalle, ya que se va más tiempo en explicar la ley que el estudio o la patología.”(E-13)

2- ELABORACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

De los 27 profesionales entrevistados, 23 (85%) saben cómo es la elaboración del documento del consentimiento informado en la institución a la que pertenecen. De ellos, 23 (60%) profesionales han redactado estos consentimientos utilizando como base documentos elaborados en el extranjero y adaptados a la experiencia local.

“...Los primeros consentimientos informados que elaboramos, fueron los de diagnóstico prenatal y le pedí a un genetista EE.UU. que me enviarán copias de los que él utiliza,

reconociendo que en ese país es diferente a lo que ocurre acá, y después lo fue actualizando el equipo...” (E-27)

La gran mayoría coincide en que los profesionales de otros países, principalmente EE.UU., tienen más experiencia que el nuestro en la elaboración y utilización del consentimiento informado en todas las áreas de desarrollo en genética, tanto en el área asistencial (análisis moleculares diagnósticos y predictivos y estudios de diagnóstico prenatal) como en los protocolos de investigación.

“...utilizo un consentimiento informado de un laboratorio extranjero porque son muy detallados, tiene más historia de consentimiento informado, lo traducimos y otras veces uso el consentimiento del laboratorio extranjero que está en inglés y castellano, le cambio algunas cosas y lo imprimo...” (E-26)

Muchos profesionales forman parte de sociedades internacionales y coinciden que es un requisito solicitado por la sociedad para formar parte de ella, también su uso es una exigencia para la aprobación de proyectos de investigación y publicación de trabajos en revistas médicas nacionales e internacionales.

“...como las sociedades internacionales lo piden como requisito para formar parte y como cada vez es más importante formar parte de estas sociedades estamos discutiendo el tema del consentimiento informado.” (E-19)

Los profesionales que trabajan en hospitales privados o en centros privados, particularmente si han sido demandados legalmente, han solicitado asesoramiento de abogados, comité de ética o asesores de seguro de la institución, al momento de elaborar el documento de consentimiento informado.

“Me asesoré con un abogado para redactar el consentimiento informado en diagnóstico prenatal, no para otros estudios, pero lo debería implementar” (E-11),

“Se elabora con otros grupos, bioética, legales, es dinámico...” (E-20),

”Los consentimientos informados se copiaron del exterior y el asesor legal del Hospital les da una mirada periódicamente. Si se produce alguna modificación en el exterior lo consultamos con el abogado.”(E-9)

Sin embargo algunos profesionales prefieren no consultarlo con asesores del área legal porque consideran que no es apropiado para establecer una adecuada relación médico paciente.

“Yo nunca le quise dar a un abogado la redacción del consentimiento informado, porque tengo miedo que empeore la relación médico paciente, pueden poner tanta cosa que tengo miedo que el paciente se asuste.” (E-4)

Otros profesionales, en general los más jóvenes utilizan el documento de consentimiento que está establecido en la institución y no conocen cómo es la elaboración del mismo.

“No tengo idea de quién ni cómo elabora o actualiza el consentimiento informado en la institución. Desde la administración nos dan el formulario y lo entregamos al paciente” (E-1)

“No se si se actualizan periódicamente, no tengo conocimiento. No sé quienes redactan el consentimiento informado donde trabajo. No lo tengo muy claro.”(E-25)

3- SOLICITUD DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Como ya se dijo se considera que el consentimiento informado es una herramienta no sólo de aceptación de un tratamiento dado sino que también es parte de la relación entre el paciente y el profesional donde amén de la explicación de la técnica, los alcances del método y las alternativas, también se plantean los riesgos. A continuación veremos como se enfrenta la obtención del mismo en distintos casos.

- a) Diagnóstico prenatal: Los profesionales médicos consideran que la solicitud del consentimiento informado a la pareja o al menos a la madre, en los estudios de

diagnóstico prenatal invasivos (DPN) tiene características propias. Debido a que los procedimientos de toma de muestra implican un riesgo de aborto espontáneo (0.3 al 1% según el laboratorio). En este caso, se solicita que los padres brinden su consentimiento escrito antes de realizar esta práctica, haciendo énfasis principalmente en el riesgo al que es expuesto el feto, desde el punto de vista obstétrico. Se explica menos detalladamente los alcances y limitaciones del estudio en cuanto a su sensibilidad para la detección de patología cromosómica (falsos positivos y negativos) y las posibilidad de necesitar ampliar los estudios con otras técnicas.

“...es más importante en los DPN, que tiene riesgo (de pérdida de embarazo), que en otros estudios.”(E-4)

“Solicito el consentimiento informado sobretodo en DPN, porque tiene riesgo de pérdida de embarazo.” (E-21)

“Solicitamos el consentimiento informado exclusivamente para estudios prenatales: biopsia coriónica, amniocentesis o estudios de translucencia nugal” (E-18)

“Se le da valor al consentimiento informado sobretodo en prenatal. Está más organizado en DPN que en los estudios moleculares. Tiene más interés para el médico que quede claro los riesgos, alcances, limitaciones y del estudio.” (E-12)

“No utilizo consentimiento informado para estudios predictivos o diagnósticos en genética molecular, sólo para DPN”, (E-11)

Sin embargo, no siempre es solicitado en estudios prenatales, algunos médicos con más años en la especialidad frecuentemente lo consideran como innecesario. Aunque admiten conocer la utilidad del consentimiento informado, consideran que:

“...En verdad como no he tenido problemas, no le presto tanta importancia, cuando te va bien se van perdiendo los controles, se es más confiado...” (E-22)

“...reconozco que hay una falla porque no lo entrego yo y no me queda claro si alguien lo entrega, en realidad no sé, cómo se entrega o qué se entrega....pero en general los papeles molestan y tratamos de evitarlos...” (E-26)

“... desde el '78 que hago DPN y te diría que escrito, expresamente escrito, no entrego nada, todo va aclarado verbalmente... Es un tema que discutimos todos, en nuestro comité de bioética... están los que dicen que tiene que ir todo y los que decimos que tiene que ir lo mínimo, porque si va todo es imposible, leerlo y entenderlo o explicarlo... que lo entregue y lo lean y después llenen una cosa a mí no me convence...”(E-19)

b) Estudios moleculares: En los estudios de genética molecular, tanto en los estudios diagnósticos como de susceptibilidad, los médicos consideran que es importante el consentimiento escrito de los pacientes. No obstante son muy pocos los profesionales que lo solicitan en la práctica, ya sea porque no han elaborado un documento del consentimiento, o porque consideran que es repetir lo hablado en la consulta o debido a que no tienen contacto directo con el paciente.

“No tengo documentos de consentimiento informado para estudios moleculares, creo que deberíamos pensarlo. Sí, solicito el consentimiento informado en estudios de paternidad o de identificación de personas” (E-11)

“...he visto a pocos pacientes que requieran estudios moleculares, por ello no tengo preparado un documento de consentimiento informado” (E-14)

“He solicitado el consentimiento informado en algunos pocos casos de Corea de Huntington⁹. No tenemos diseñados para otras prácticas, como para portadores u otros estudios moleculares.”(E-18)

⁹ La Corea de Huntington es un desorden progresivo con afección motora, cognitiva, y trastornos psiquiátricos. La edad de comienzo media es de 35 a 44 años, con una supervivencia promedio de 15 a 18 años después del comienzo. Es heredada en forma autosómica dominante y debida a una expansión del triplete repetitivo CAG del gen HD.

“Para otros estudios de genética (que no sean estudios prenatales) no tengo un documento de consentimiento informado, tampoco para estudios predictivos, o en los portadores” (E-25)

“Aunque veo pacientes y pido la realización de estudios moleculares, no solicito el consentimiento informado en esos casos.” (E-2)

c) Otros profesionales en genética. La situación de los profesionales bioquímicos o biólogos es diferente, ya que no siempre tienen un contacto directo con el paciente, sino que en algunos casos reciben las muestras en las que realizarán los estudios y en otros casos realizan personalmente la extracción de la misma. Solamente 3 de los 7 profesionales entrevistados solicitan un consentimiento informado, en particular en estudios de paternidad en muestras de ADN, además en casos de estudios pre-sintomático específicos, como en el caso de Corea de Huntington o predisposición de riesgo para cáncer de mama (mutaciones de genes BRCA1 y BRCA2)¹⁰ o cáncer de colon¹¹, mientras que no lo hacen para otros análisis predictivos o diagnósticos. Los 4 profesionales restantes no confirman con el paciente o con el médico que deriva al paciente o la cobertura médica, si éste ha dado su consentimiento para realizar este estudio molecular.

“No solicitamos, ni pedimos al médico, la firma del consentimiento informado del paciente, tampoco tenemos historias clínicas, ni archivamos el resultado” (E-23)

“En algunos estudios moleculares bajamos los consentimientos de Internet y los traducimos. En los estudios de filiación tampoco les hacemos firmar una conformidad, ni pedimos documentos porque es algo privado sólo comparamos y una muestra con otra. El tema del consentimiento debe preocupar a los médicos que ven al paciente, no a

¹⁰ Mutaciones de los genes BRCA1 y BRCA2 predisponen a cáncer de mama y ovario, como así también próstata (BRCA1) y otros (BRCA2). El riesgo de desarrollar cáncer asociado a estas mutaciones no es totalmente conocido y parece ser variable aún dentro de familias del mismo grupo étnico y con la misma mutación.

¹¹ Varios genes diferentes se han identificados en formas familiares de cáncer colo-rectal. Mutaciones en genes únicos resultan en una alta predisposición a dos síndromes diferentes de cáncer colo-rectal: poliposis adenomatosa familiar (FAP) y cáncer colo-rectal no polipósico hereditario (HNPCC). FAP es causado por mutaciones en el gen APC y HNPCC es causado por mutaciones en varios genes, incluyendo MSH2, MLH1, PMS1, PMS2, MSH6, TFGBR2 y MLH3.

nosotros, aunque hubo situaciones en las que me hubiese gustado tener un consentimiento informado firmado.” (E-15)

“Nosotros hacemos montones de estudios genéticos, sólo lo pedimos en casos muy complejos en casos extremos, como cáncer de mama, colon o Corea de Huntington, que tiene tan mal pronóstico y hay tanto escrito, pero no lo tomamos como una práctica cotidiana con otros estudios aunque sean predictivos.”(E-16)

“...Solamente recibimos muestras o tomamos muestras de pacientes que fueron vistos por otros médicos, así que asumimos que la información acerca de las características del estudio, el paciente la tiene. Otras veces son derivados por la cobertura médica y asumimos que la cobertura le han solicita el consentimiento informado, aunque no confirmamos ni con el paciente ni con la cobertura médica si el paciente firmó o entendió...” (E-15)

“Cuando estás en un laboratorio privado y tenés que vender un estudio tratás de ponerle la menor cantidad de trabas al paciente. No creo que el paciente se vaya porque tiene que firmar el consentimiento informado. Si llega la muestra sin firma no le vas a decir hasta que no firme no lo proceso!! “(E-15)

Dadas las características del sistema de atención médica en general y en genética en particular, el tiempo asignado a la consulta para los pacientes con cobertura médica prepaga u obra social no es suficiente para que comprenda en forma adecuada toda la información que debe ser explicada, antes de realizar el estudio genético. Es decir, en la primera consulta el médico debe reconocer el motivo de consulta del paciente, entidad que no siempre es clara, debe valorar el riesgo del desorden a estudiar y además necesita que el paciente comprenda los riesgos alcances y limitaciones de los estudios a los que se va someter, a los efectos de tomar una decisión apropiada e informada. Pocas veces hay una segunda o tercera consulta previa a estudio genético en la que el paciente pueda volver a formular sus dudas. Frecuentemente esto ocurre en el momento en que el paciente retira el resultado

“...es común que el paciente pregunte: ¿este estudio para que servía?...”(E-4)

Por ello si bien, el 72% de los profesionales solicita el consentimiento informado en el momento de la consulta, no todos lo leen con el paciente.

“Lo entrego en la consulta, aunque no lo leo con el paciente porque es como repetir la consulta.”(E-25)

“Si queda tiempo lo leo con los pacientes” (E-7)

“Entrego el formulario del consentimiento informado en la consulta, pero no leo con ellos, porque tengo poco tiempo para la entrevista” (E-21)

“Lo entrego personalmente, pero no lo leemos juntos.” (E-10)

Sólo algunos explican el contenido al final de la entrevista como resumen de la información brindada.

“Se lo doy al final y refuerzo los puntos básicos de los procedimientos que hablamos en la entrevista y están escritos en el consentimiento informado.” (E-22)

“Dispongo un rato al final de la consulta para leer el consentimiento informado con ellos para que lo entiendan”(E-13)

Otros explican las características del estudio a partir de la información contenida en el documento utilizándolo como guía durante la entrevista.

“Baso la información del asesoramiento genético en los puntos que están escritos en el consentimiento informado, es decir, le voy explicando y mostrando que está todo escrito allí, que lo lleve a su casa y lo lea con el marido.” (E-14)

“En las repeticiones (de estudios) ha ocurrido que (los pacientes) no entienden o cuestionan que no tienen en cuenta que el estudio puede fracasar. A partir de eso, leo el consentimiento informado en forma particular con cada paciente durante la explicación del método.”(E-18)

“Lo entrego personalmente, no lo leemos juntos, pero lo explico a medida que le voy informado las características del estudio.” (E-10)

El 52 % de los profesionales recomienda a los pacientes que lleven el documento para leerlo en su casa y pensarlo antes de realizar el estudio. En las ocasiones en que el estudio genético se realiza el mismo día de la consulta clínica, el paciente lo lee en la consulta o en la sala de espera antes de realizar el estudio.

Dos profesionales con más años de experiencia en la especialidad y que dirigen centros privados con un alto número de consultas no consideran necesario solicitar el consentimiento, ya que creen que la información dada en la consulta es suficiente y más importante que el consentimiento informado y que además, lleva un tiempo muy prolongado de la consulta la explicación y lectura del consentimiento.

“No me parece importante que quede escrito qué expliqué y qué no, porque esto es una cosa nueva” (E19)

“...En general no lo entrego personalmente, ni lo hago firmar yo, sino que se entrega por secretaria y no lo firman delante mío...” (E26)

La gran mayoría solicita que el paciente lo firme delante de ellos y solo 7 profesionales solicitan que se firme delante de un tercero como testigo, la cual es habitualmente la secretaria.

“Lo habitual es que lo firmen delante mío” (E-4)

“...la secretaria les da los dos copias del consentimiento informado, uno que es se llevan y el otro me queda a mí, para que lo vayan leyendo en la sala de espera, después pasan los entrevisto nuevamente, para saber si quedó alguna duda. Lo firman el mismo día de la punción, delante de la secretaria.”(E-9)

“Lo firman en la segunda consulta, el día del procedimiento, delante mío”. (E-13)

“...lo firman con la secretaria, (que) es quien le pregunta si lo leyeron y si les queda alguna duda...” (E-22)

4- VALORACIÓN DEL USO DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Todos los profesionales entrevistados opinan que la solicitud del médico y la firma del consentimiento informado por parte del paciente es sumamente importante antes de la realización de un análisis genético. Lo consideran indispensable en los casos de estudios de diagnóstico prenatal por métodos invasivos -debido al riesgo de pérdida de la gestación que implica el procedimiento-, en estudios predictivos o diagnóstico de baja sensibilidad o en estudios susceptibilidad, especialmente en los pre-sintomáticos.

“...es muy positivo el uso del consentimiento informado, especialmente en los casos de los estudios prenatales y en los estudios moleculares, siempre dentro del contexto de la relación médico paciente.”(E-4)

“El consentimiento informado beneficia a ambos, tanto al paciente como al profesional. Al paciente porque algunos ítem de lo que se habla en la consulta están especificados en el consentimiento informado, pero verlo por escrito refuerza la información que se da en la consulta por ejemplo, datos como la certeza, tipo de estudio, requerimientos previos, riesgos, etc. Para el médico es una forma de garantizar, que el paciente sabe perfectamente para qué sirve el procedimiento, que informa y qué no y qué riesgo corre.”(E-18)

“Considero que es importante para que el paciente sepa, para qué sirve lo que se va a hacer, y lo tenga escrito. Lo indico a todo lo que tenga un valor predictivo, pre-sintomático, susceptibilidad o estudio prenatal.”(E-26)

Muchos de los entrevistados consideran que la solicitud de un consentimiento informado previo a la realización de un estudio nace habitualmente como una necesidad ética de la práctica médica en genética y no de una necesidad legal o institucional.

“...el tema de consentimiento informado está tan profundamente engarzado en nuestra práctica cotidiana, no pensando en el papel, en la legalidad, sino en la relación con el paciente. El explicar todos los detalles genera la información que conduce finalmente a un consentimiento informado formal. Permite que se establezca una relación de confianza que nos sirve al paciente y a nosotros.”(E-3)

“...La necesidad de usarlo surge como una necesidad médica más que legal o administrativa. Mi enfoque implica que el paciente entienda todo. El consentimiento informado surge de otra manera, porque le da tiempo al paciente para que pueda tomar la decisión con un mayor entendimiento de la información, un espacio para que piense, pregunte, entienda, y no tenga dudas acerca de los procedimientos y de los resultados...”(E-21)

Algunos entrevistados no tienen experiencia en el uso del consentimiento informado por ello, a medida que transcurre la entrevista, modifican su opinión o encuentran nuevas interpretaciones.

“...creo es más necesario para el paciente que no tiene consulta que para el que a realiza, aunque es importante que quede constancia que se explicaron las características del estudio, por eso en realidad, me parece que es importante para todos...” (E-1)

“...En realidad es la primera vez que pienso en el consentimiento informado, por eso voy y vengo con las opiniones, pero creo que es muy importante entregarlo...” (E-23)

“...en realidad, en los estudios moleculares, no tengo muy claro cuál sería el uso de CI, pero creo que es importante.” (E-25)

5- CONSENTIMIENTO INFORMADO COMO DOCUMENTO DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Los entrevistados coinciden en que el consentimiento informado refuerza o amplía la información dada en la consulta de asesoramiento genético, permite obtener una constancia escrita, tanto para el médico como para el paciente, implica que se han informado las características del estudio y que el paciente ha comprendido el asesoramiento y acepta la realización del estudio.

“...lo escrito refuerza la información que se da en la consulta...” (E-4)

“...Es un documento más que asegura que se le ha informado a la paciente acerca del estudio... Les explico que es una metodología actual, que sirve para que los pacientes se sientan mejor informados, tengan mayores derechos, que se haga un espacio para hablar este tema...” (E-9)

“...Creo que se sienten más contenidos con la entrega del consentimiento informado, dicen que las cosas les quedan más claras, por escrito le ayuda a entender...” (E-2)

“Es un documento más que asegura que se le ha informado a la paciente acerca del estudio.”(E-7)

“Me parece un buen testigo del proceso de asesoramiento” (E-27)

Algunos profesionales no siempre están seguros si “...el paciente entiende el objetivo del consentimiento informado...” (E-12)

“... Uno no se pone a pensar en el trabajo cotidiano acerca de las implicancias éticas, si corresponde estudiar a los pacientes en determinados casos, si es importante, explicarle los alcances de los estudios. Creo que a veces sólo se piden y nada más...” (E-4)

6- ASPECTOS DE LA RELACIÓN MÉDICO-PACIENTE Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

Prácticamente todos los entrevistados consideran que la relación entre el médico y el paciente que se establece en la consulta de asesoramiento genético es básica para la adecuada comprensión de las características del estudio (en cuanto a la sensibilidad, especificidad, limitaciones y riesgos) y que el uso del consentimiento informado favorece una mejor relación. La adecuada comprensión de la información acerca de los estudios genéticos genera un lazo de mayor confianza en el médico y la institución.

“Favorece la relación médico paciente porque en situaciones de cierta tensión, no se entiende completamente todo lo que se explica, si el paciente tiene la oportunidad de

llevarse una copia, puede desmenuzar cada ítem y pedir una nueva aclaración del tema”(E-18)

“La relación médico paciente es la del contacto humano. Si uno no entregara el consentimiento informado creo que el paciente se perdería un poco, le pido que se lo lleve a la casa y lo lea tranquilo. Es un resumen que le queda al paciente, lo puede leer más tranquilo en la casa, pensar más detalladamente y entender mejor la información.”(E-21)

“La consulta los va introduciendo en el tema para que el consentimiento informado no sea un papel que cae como con un aspecto como meramente legal o jurídico o extraño a la relación médico paciente.”(E-3)

El consentimiento informado, dependiendo de la legibilidad de su redacción, puede reforzar o aclarar las dudas acerca de la información brindada en la consulta.

“La desventaja es que a veces los consentimientos son largos, varias páginas y tienden a cansarse en la lectura y otras veces es tan largo que no llegan a entenderlo” (E-27)

“...favorece la comprensión sobretodo en pacientes con menor nivel intelectual, que necesitan más tiempo para procesar la información.”(E-23)

“...una herramienta valiosa, ya que el paciente tiene más información donde consultar que no sea Internet” (E-22)

Sin embargo, cuando no se efectúa el asesoramiento genético y el paciente concurre a un laboratorio para realizar el estudio la opinión de los profesionales es diferente.

“No creo que favorezca la relación del paciente con el laboratorio. Los pacientes firman cualquier cosa y que cuanto más largo es, más rápido lo firman. No sé, si es correcto darle un papelito y no se lleve a leer. Es difícil de instrumentar por el tiempo, que es muy corto, el paciente quiere sacarse sangre e irse y no le interesa qué pasa.” (E-16)

Con frecuencia, los biólogos y bioquímicos reciben muestras de pacientes para estudios moleculares derivadas de otros médicos especialistas en neurología, clínica, endocrinología, etc., quienes consideran que no es necesario que el paciente efectúe una consulta de asesoramiento genético o firme un consentimiento informado. Por ello, indican directamente el estudio molecular, aún sin poder, en muchos casos, interpretar los resultados. Y en estos casos, donde el paciente concurre a un laboratorio para realizar el estudio y no se efectúa asesoramiento genético, los profesionales opinan de la siguiente manera:

“La concepción del médico genetista no es una mirada aceptada por la comunidad médica como parte de la atención al paciente...” (E-24)

Los médicos genetistas opinan que los laboratorios de genética molecular no deben procesar muestras de pacientes que no hayan recibido un adecuado asesoramiento genético previo.

“Es importante que otros médicos sepan que los estudios genéticos requieren asesoramiento genético y consentimiento informado. Sin estas condiciones un laboratorio no debería realizar estos estudios.” (E-4)

7- CONSENTIMIENTO INFORMADO COMO ELEMENTO PROTECTOR DE LA AUTONOMÍA DEL PACIENTE

Muchas veces se solicita el consentimiento pero no se le advierte al paciente cuál es la razón del mismo. Es un trámite donde se entrega el formulario sin explicar al paciente qué objetivo tiene que lo lea y lo firme.

“...lo toman como un trámite, como una necesidad de la institución, quizá los más instruidos entienden el propósito del consentimiento informado...” (E-11)

“...En realidad, yo no sé si entienden por qué se solicita...” (E-4)

“Creo que el paciente ve al consentimiento informado como una rutina, no se lo cuestiona, muchas veces el paciente lo trae sin firmar y uno le tiene que recordar que lo lea y lo firme.”(E-25)

“Los pacientes lo firman como un papel más, no se cuestionan si es útil para mantener su autonomía, no entienden por qué lo solicitamos.”(E-22)

“...me han hecho el comentario -ahora todo el mundo trabaja con consentimiento-.”
(E-14)

Sin embargo, consideran que la solicitud del consentimiento informado involucra al paciente más directamente en el estudio, es decir que el paciente asume parte de responsabilidad en el proceso del diagnóstico y decide qué tipo de información desea conocer. Modifica la relación médico-paciente clásica basada en los valores de beneficencia, en la que el médico actúa en lo que considera ser para el mejor interés del paciente en términos de su salud, sufrimiento y preservación de su vida. El uso del consentimiento informado genera una relación no directiva, es decir que el paciente debe conocer todas las opciones posibles y elige por sí mismo la que considera más conveniente, lo habilita a la toma de decisiones informadas ya que asume los riesgos y limitaciones de cada procedimiento. Todos consideran que el consentimiento informado protege fundamentalmente la autonomía del paciente.

“El paciente siente que tiene un compromiso al firmar el consentimiento informado, a preguntar más si no entendió, a participar en el estudio. Con su firma el paciente se compromete a participar en forma activa en el estudio.” (E-13)

“Los pacientes demuestren su capacidad de elección, que hemos estado hablando que han tenido la oportunidad de discutir conmigo, de expresarse y que no están obligados a realizarse ningún estudio aunque otro médico lo haya indicado.” (E-9)

8- VALOR LEGAL DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Con respecto al valor del consentimiento informado como elemento legal, es un tema confuso para la mayoría de los profesionales.

“Creo que no tiene demasiado valor legal, pero no sé hasta que punto...” (E-4)

“...como valor legal es semejante al de la historia clínica... Como protección de mala praxis, me han asesorado que no tiene validez legal, si sirve como para tener la tranquilidad que se ha informado acerca de las implicancias, los alcances y riesgos del estudio....” (E-9)

“...creo que es un elemento válido, pero no creo que tenga valor legal...” (E-22)

“...No sé qué grado de protección tendrá...”(E-11)

Sin embargo tiene más confianza en los documentos de consentimiento informado utilizados en el extranjero que los propios.

“Los consentimientos informados extranjeros son más puntillosos y detallados, habría que analizar porqué lo despliegan de esa forma” (E-7)

Habitualmente los médicos comentan que el paciente que trabaja en el área del derecho le resta valor al uso del consentimiento informado y lleva a aumentar la confusión.

“...dicen que no sirve para nada...” (E-9)

“... Los peores son los abogados... te tenés que estar cuidando de un montón de cosas, entonces con ellos sí siento que debo cumplir con la formalidad...” (E-21)

9- SOCIEDADES MÉDICAS, RESIDENCIAS DE GENÉTICA Y USO DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Todos coinciden que la elaboración y el uso del consentimiento informado es un tema que debe ser tratado en foros académicos que es necesario que se establezcan normativas y recomendaciones.

“No se habla del consentimiento informado con el resto de los colegas, lamentablemente creo que debería ser un tema que se discuta más a menudo, siempre se proponen curso a desarrollar, que tomen distintos aspectos de la medicina legal y la bioética, pero no ha habido, al menos al menos en la Sociedad de Genética médica ninguna normativa ni recomendación respecto al tema...” (E-6)

La residencia de genética médica es el tipo de formación de postgrado mas frecuente entre los genetistas médicos, no existe en la currículo de la especialidad el desarrollo de la elaboración ni el uso del consentimiento en genética.

“En la residencia de genética médica no se desarrolla como tema específico el uso consentimiento informado, en la práctica se va realizando, pero no como un tema específico” (E-13)

CONCLUSIONES

La práctica del consentimiento informado implica un proceso de comunicación entre el paciente y su médico, que resulta en la aceptación o acuerdo del paciente a someterse a una intervención médica específica. Este proceso de comunicación es una obligación médica tanto ética como jurídica, y orienta a la relación médico-paciente hacia la protección del derecho de autodeterminación individual y facilitación de la decisión autónoma de los pacientes. (Costa, 1996)

En el análisis de la muestra estudiada vemos que en los centros privados de genética más de la mitad de los profesionales tienen alrededor de 20 años de experiencia en la especialidad. Todos ellos provienen de tres carreras universitarias de grado: medicina (74%), bioquímica (15%) o biología (11%), y tienen un título de postgrado en genética, ya sea un doctorado en genética (33%), concurrencia en algún laboratorio o centro de genética (37%) o residencia en el Centro Nacional de Genética Médica (29%). Es decir, todos ellos tienen amplia experiencia en genética médica, no sólo por su formación académica, sino que también por los años que han ejercido la profesión, tanto en el área de genética clínica, como en el área de laboratorio.

Nuestros hallazgos referentes al sexo de los genetistas son diferentes a otros trabajos publicados que también toman como muestra de estudio a profesionales en genética. En un estudio sobre efectividad de asesoramiento genético y su asociación con el sexo del profesional, en los Estados Unidos (Zare, 1984), encontraron un número mayor de asesores de sexo masculino que femenino (59/47). En dos estudios multinacionales se describe igual número de entrevistados de ambos sexos entre los médicos, pero un predominio de mujeres entre los asesores genéticos (Wertz, 1997), y en otro trabajo un 65% de genetistas eran de sexo masculino (Wertz, 1988). En la muestra estudiada, la mayoría de los profesionales, alrededor del 75%, son de sexo femenino, lo que dificulta establecer una relación entre la actitud frente a la solicitud de un consentimiento informado y el género del profesional.

Con respecto al conocimiento de las disposiciones legales asociadas al uso del consentimiento informado y la protección del respeto de la autonomía de los pacientes, considerados en la Ley 712 Patrimonio genético y garantías, sólo cinco profesionales,

han explicado a sus pacientes los contenidos e implicancias de esta ley. Al proveerse todos ellos médicos y con más de 20 años de antigüedad en la especialidad, conocen y una copia de la ley a los demás genetistas, muchos se sorprendieron al conocer que existía una ley en la Ciudad de Buenos Aires que contempla estos aspectos de los estudios genéticos.

Los resultados de este trabajo nos permiten considerar que a pesar de que la gran mayoría de los entrevistados valoran positivamente la necesidad e importancia de requerir un consentimiento informado antes de realizar un estudio genético, en la práctica no siempre lo solicitan o la entrega del documento no siempre es adecuada para respetar los derechos de autodeterminación del paciente.

Esto es debido a que:

- 1- Los profesionales no leen el documento con el paciente durante la consulta
- 2- el paciente no puede llevar el documento a su casa porque se entrega en el mismo día en que se realiza el procedimiento
- 3- el paciente firma el consentimiento delante del médico que solicita el estudio y no delante de un testigo
- 4- el paciente no recibe una copia del documento que ha firmado.

Vemos, sin embargo, que existe una postura diferente frente a la solicitud de un consentimiento informado, en los distintos tipos de estudios genéticos.

1- Los estudios de diagnóstico prenatal pueden considerarse como un capítulo aparte en la genética médica. El médico genetista realiza el asesoramiento genético previo y posterior al estudio. Pero el procedimiento de toma de muestra es habitualmente realizado por obstetras, y cobra más importancia el riesgo de pérdida de la gestación que las implicancias del resultado del estudio genético en si mismo. Por ello, se insiste en la necesidad de que los pacientes conozcan fundamentalmente los riesgos del procedimiento y se hace menos hincapié en alcances y limitaciones en estos estudios, como la sensibilidad del método, la capacidad diagnóstica y la necesidad de eventuales seguimientos necesarios, con base en los resultados obtenidos. Los consentimientos informados utilizados en esta área, en muchos casos son elaborados con asesoramiento

de equipos de abogados, compañías de seguro o comités de ética y frecuentemente, se basan en documentos utilizados en el extranjero, principalmente en Estados Unidos. Los profesionales tienen mayor confianza en estos documentos, probablemente porque desde la década del '70 en los Estados Unidos se incorpora la noción del respeto a la autonomía individual como un nuevo paradigma en la relación médico-paciente. En la bioética norteamericana el respeto por el derecho de autodeterminación del individuo tiene un fuerte protagonismo y ha fundamentado la relación médico-paciente en el modelo de contrato. (Salles, 2001) El uso de consentimiento informado es el reconocimiento a la importancia legal y moral por el respeto por la autonomía individual.

2- En los estudios genéticos moleculares, hay patologías particulares como la Corea de Huntington, o las formas familiares de cáncer de mama o colon, con importantes recomendaciones de las Sociedades de Genética o de la Sociedad de Oncología Clínica (ASCO)¹² de otros países acerca del uso del consentimiento informado y por ello, es solicitado frecuentemente (Greene, 2004).

El caso de Corea de Huntington, es particular debido a que fue el primer desorden genético de expresión en el adulto, en el que pudo establecerse un diagnóstico genético pre-sintomático, y se ha convertido en el paradigma de los estudios moleculares de susceptibilidad. (Sharpe, 1994).

En el caso de cáncer de mama o colon, en muchas ocasiones los estudios moleculares son familiares, lo que implica la necesidad de estudiar a otros parientes, afectados o sanos a fin de poder identificar las mutaciones asociadas o realizar estudio de ligamiento. En ciertas situaciones, al igual que para otras enfermedades genéticas poco frecuentes, los estudios moleculares deben completarse en el extranjero debido a las limitaciones tecnológicas en nuestro país. En estas situaciones para poder exportar una muestra de material genético a laboratorios de otros países, el Ministerio de Salud y las instituciones extranjeras solicitan que el paciente autorice el envío de la muestra y el estudio genético mediante la firma de un consentimiento informado. En muchos casos,

¹² <http://www.asco.org/portal/site/ASCO>

los laboratorios extranjeros no procesan el material hasta no recibir el consentimiento informado firmado por el paciente.¹³

En cambio, en otros estudios genéticos, que se realizan en el país, con similares características a los anteriores, en general no se solicita el consentimiento informado.

Esto se debe a múltiples causas:

1- por un exceso de confianza, en general los profesionales con más años de práctica y que no han tenido una experiencias conflictivas con los estudios genéticos realizados a sus paciente, consideran que no es necesario que el proceso de asesoramiento quede documentado por escrito mediante la firma del consentimiento informado. Piensan que es suficiente lo explicado en la consulta y el establecimiento de una adecuada relación médico-paciente para que el paciente comprenda la información y pueda ejercer plenamente su derecho de autonomía en el momento de la toma de decisiones.

2- por desconocimiento, en general los profesionales con menor experiencia, que nunca han redactado previamente un documento de consentimiento informado o no han realizado cursos relacionados con el tema, no se sienten seguros de estar entregando un modelo adecuado y por ello prefieren no involucrarse demasiado en su redacción o uso. Optan por utilizar los consentimientos que se encuentran en las instituciones donde trabajan, los cuales muchas veces no han leído, y no se cuestionan las características del mismo.

3- porque refieren no tener tiempo suficiente en las consultas, debido a las características del sistema de salud actual. Los médicos coinciden en que no hay tiempo suficiente en una consulta para dar en forma adecuada toda la información que debe ser explicada antes de realizar el estudio genético, que el paciente aclare sus dudas y se expongan los alcances del consentimiento informado. Algunos de ellos que trabajan en forma privada, es decir no dependiendo de los sistemas de medicina prepaga u obra social, se extienden por más tiempo en las consultas o citan a los pacientes en varias oportunidades para aclarar sus dudas.

4- por no intervenir directamente en la relación médico-paciente, los bioquímicos o biólogos consideran que la solicitud de consentimiento informado debe

¹³ http://www.genome.utah.edu/DMD/publications/Test_Requisition_and_Consent_1205.pdf

realizarse en el contexto de esta relación y por ello, corresponde solamente al médico entregarlo, ya que es quien solicita el estudio y quien debe interpretar los resultados con base en la clínica de su paciente.

5- por no tener claro el tipo de protección legal que brinda al médico la firma del documento de consentimiento informado como representación del derecho de autodeterminación del paciente. Si bien, varios profesionales se han asesorado por abogados, asesores de seguros o comités de bioética para su redacción, otros consideran que este asesoramiento puede tornar al documento confuso y perjudicar la relación médico-paciente.

Todos los entrevistados consideran que la utilización del consentimiento informado beneficia principalmente al paciente, al respetar su derecho de autodeterminación en la toma de decisiones. Aunque, consideran que los pacientes no comprenden qué alcance tiene su lectura, comprensión y firma, ya que muchas veces lo firma sin leerlo. Es probable que esta falta de compromiso del paciente acerca del uso del consentimiento informado pueda asociarse a que los profesionales, por los distintos motivos comentados previamente, no dispongan de un momento en la consulta para explicar adecuadamente el objetivo del uso del consentimiento.

De todos modos, sienten que es necesario implementar su uso en forma apropiada, en base a recomendaciones de Instituciones Médicas como las sociedades que congregan a los profesionales.

“...Me parece importante que haya un modelo recomendado por las sociedades para ser utilizado por todos los que hagamos genética porque es un tema del que no se habla demasiado y tampoco se pone en práctica rutinariamente...” (E-3)

Está presente en los médicos la obligación ética de brindar al paciente la información más relevante acerca de la necesidad de realizar un procedimiento y sus alcances, pero el concepto de las implicancias legales del uso del consentimiento informado es poco claro.

El consentimiento informado bien comprendido puede mejorar la preparación del paciente frente a un estudio genético, debe incluir una cuidadosa información acerca de los riesgos, beneficios y limitaciones de los análisis, adecuado uso de las opciones médicas, minimización del daño psicológico y social, y fortalecimiento de la relación entre el médico y su paciente basada en la honestidad, el apoyo, la confianza y la beneficencia.

BIBLIOGRAFÍA

- 1- Annas GJ. Generic Consent for Genetic Screening *N Engl J Med* 1994; 330 (22):1611-1613
- 2- Burke W. Genetic testing. *N Engl J Med*. 2002 347(23):1867-75.
- 3- Centro Nacional de Genética Médica ANLIS, Academia Nacional de Medicina Centro de Investigaciones Epidemiológicas, Ministerio de Salud y Ambiente de la Nación. Censo de Recursos en Genética Médica en Argentina y Promoción de una red nacional 2004
- 4- Conti A, Celbon P, Sirignano A. Informed consent when taking genetic decisions. *Med Law* 2004;23(2):337-53
- 5- Costa, Maria Victoria. El concepto de Autonomía en la ética médica: problemas de fundamentación y aplicación. *Perspectivas bioéticas* Buenos Aires 1996 (2):89-116
- 6- Cummins Gauthier, Candance. Philosophical foundations of respect for autonomy *Kennedy Institute of Ethics Journal* 1993 3 I 21:38
- 7- Epstein JC. Some ethical implications of the Human Genome Project. *Genet in Med* 2000 -2:3 193-197
- 8-Epstein C. ASHG REPROT Statement on Informed consent for Genetic Research. *Am J Hum Genet*1996;59:471-474
- 9- Geller Gail, Botkin JR, Green MJ, Prress N ,Biesecker BB,Wilfond B, Grana G, Daly MB, Schneider K, Kahn MJ. Genetic testing for susceptibility to adult-onset cancer. The process and content of informed consent. *JAMA* 1997. 277(18)
- 10- Geller Gail, Strauss M, Bernhardt BA, Holtzman NA. "Decoding" informed consent. Insights from women regarding breast cancer susceptibility testing. *Hastings Cent Rep*. 1997;27(2):28-33.
- 11- Geller Gail, Bernhardt BA, Gradner M, Rodgers J, Holtzman NA. Scientist's and science writers' experiences reporting genetic discoveries: Toward an ethic of trust in science journalism. *Genet in Med* 2005;7(3):198-205
- 12- Gollust SE, Wilfond BS, Chandros Hull S. Direct to consumer sales of genetic services on the Internet *Genet in Med* 2003;5(4):332-337
- 13- Greene MH, Kohlmann, W, Popik WP, Offit K. Cancer Genetics in Practice: Current Guidelines and Emerging Issues 2004 *Educational Book* ASCO
- 14- Guttmacher AE, Collins F. Genomic Medicine- A primer *N Engl J Med* 2002; 347(19):1512-1520

- 15- Grover S. The psychological dimension of informed consent: dissonance processes in genetic testing. *J Couns* 2003;12(5):389-403
- 16- Hallowell N, Foster C, Eeles R, Ardern-Jones A, Murday V, Watson M. Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information *J Med Ethics* 2003;29:74-83
- 17- Human Genetics Programme, World Health Organization. Community genetic services in Latin America and regional networks on medical genetics. Report of a WHO Consultation, Porto Alegre, Brazil, 19 June 2003.
- 18- Mouchawar Judy, Hensley-Alford S, Laurion S, Ellis J, Kulchak-Rahm A, Finucane ML, Meenan R, Axell L, Pollack R, Ritzwoller D. Impact of direct to consumer advertising for hereditary breast cancer testing on genetic services at a managed care organization: A naturally occurring experiment. *Genet in Med* 2005; 7(3):191-197
- 19- Paasche-Orlow MK, Taylor HA, Brancati FL. Readability standards for Informed consent forms as compared with actual readability. *N Engl J Med* 2003; 348(8):721-6
- 20- Press Nancy. Qualitative research: Thought on how to do it; how to judge it; when to use it. *Genet in Med* 2005 7(3):155-158
- 21- Salles Arleen. Autonomía y Cultura: El caso de Latinoamérica, *Perspectivas Bioéticas*, Buenos Aires, Gedisa 2001, 6(12):73-86
- 22- Sharpe NF. Informed consent and Huntington disease: A model for communication *Am J Med Genet* 1994; 50(3):329-246
- 23- Schwartz M K. Genetic Testing and the Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988: Present and Future *Clinical Chemistry* 1999; 45:5739-745
- 24- Sherman E. American Society of Human Genetics Social Issues. Subcommittee on Familial Disclosure ASHG STATEMENT Professional Disclosure of Familial Genetic Information. The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure *Am. J. Hum. Genet.* 1998 62:474-483
- 25- Sommer Susana. Genética, clonación y bioética, Buenos Aires, Biblos, 1998
- 26- Sommer Susana. Tests genéticos y sus dilemas. *Perspectivas Bioéticas*. Buenos Aires 1999 43-53
- 27- Veatch R M. Consent, Confidentiality, and Research *N Engl J Med* 1997; 36(12):869-870
- 28- Wang C, Gonzales R, Merajver SD. Assessment of genetic testing and related counselling services: current research and future directions. *Soc Sci Med* 2004; 58(7):1427-47

- 29- Wertz Dorothy C, Fletcher JC, Berg K, Boulyjenkov V. Hereditary Disease Programme, World Health Organization. Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and the Provision of Genetics Services 1995
- 30- Wertz Dorothy C, Fletcher JC. Attitudes of Genetic Counsellors: A Multinational Survey. *Am. J. Hum. Genet.* 1998; 42:592-600
- 31- Wertz Dorothy C. Is there a "women's ethics" in genetics: a 37-nation survey of providers. *J. Am. Med. Women's Assoc.* 1997; 52(1):33-38
- 32- Zare N, Sorenson JR, Heeren TC. Sex of provider as a variable in effective genetic counselling. *Soc. Sci. Med.* 1984; 19:671-675
- 33- The Council on Ethical and Judicial Affairs, American Medical Association. Multiplex genetic testing. *Hastings Cent Rep.* 1998 Jul-Aug;28(4):15-21.

PAGINAS DE INTERNET:

- http://www.anmat.gov.ar/cursosyConf/disposicion_ANMAT_5330_1997.pdf
- http://www.verinfo.com/images/ley_datos_personales_25326.pdf
- <http://www.cedom.gov.ar/es/legislacion/normas/leyes/html/ley712.html>
- http://portal.unesco.org/es/ev.phpURL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html
- <http://genetics.faseb.org/>
- <http://www.agnc.org.uk/>
- <http://www.genome.gov/10002405>
- <http://www.hgc.gov.uk/Client/index.asp?ContentId=1>
- <http://www.asco.org/portal/site/ASCO>

APÉNDICE:

Buenos Aires, 29 de noviembre de 2001.-

La Legislatura de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires sanciona con fuerza de Ley

Artículo 1º.- Prohíbese en la Ciudad la discriminación de personas o miembros de sus familias, sobre la base de información genética o servicios genéticos.

Artículo 2º.- La Ciudad garantiza y resguarda el derecho a la dignidad, identidad e integridad de todas las personas con relación a su patrimonio genético.

Artículo 3º.- El término información genética no incluirá:

- a. Información sobre el sexo o edad de la persona
- b. Información sobre los análisis químicos, de sangre u orina de la persona, a menos que estos análisis sean análisis genéticos;
- c. Información sobre exámenes físicos de la persona, y cualquier otra información relevante que permita determinar el presente estado de salud de la persona.

Artículo 4º.- El contenido de la presente ley no limita el normal ejercicio de profesionales de la salud en el tratamiento de pacientes en los cuales sea necesaria la realización de estudios genéticos de cualquier índole.

Artículo 5º.- Prohíbese difundir o hacer pública por cualquier medio la información genética de las personas, con excepción de los casos autorizados por el propio interesado o judicialmente.

Artículo 6º.- Para el pago de estudios genéticos realizados a una persona por orden médica cuya cobertura estuviera a cargo de una coordinación de beneficios, compañía de seguros, obra social, empresa de medicina prepaga o aseguradora de riesgo de trabajo, sólo se exigirá un certificado expedido por el profesional que realice dichos estudios como comprobante. En ningún caso se exigirá el resultado de los mismos.

Artículo 7º.- En caso de violación de cláusulas de discriminación genética o divulgación genética, el damnificado o sus derechohabientes podrán reclamar la reparación de los daños y perjuicios, de acuerdo a las normas del Código Civil.

Artículo 8º.- Prohíbese a las compañías de seguro, obras sociales, empresas de medicina prepaga o aseguradoras de riesgos de trabajo

- a. Solicitar análisis genéticos previos a la cobertura de seguros o servicios de salud;
- b. requerir, recopilar, canjear o comprar información genética;
- c. entregar bajo ningún concepto o condición, información genética a otras compañías de seguros, obras sociales, empresas de medicina prepaga o aseguradoras de riesgos de trabajo, ni a persona o empresa que recopile, compile, publique o difunda información sobre seguros, ni a un empleador respecto de sus empleados.

Artículo 9º.- Será una práctica de empleo ilegal de parte del empleador

- a. Dejar de o negarse a contratar, o despedir a cualquier persona, o de alguna forma discriminar con respecto a la indemnización, términos, condiciones o privilegios de empleo en razón de información genética referida a dicha persona o miembro de su familia;

- b. Limitar, segregar, o clasificar a los empleados en forma tal que privara o tendiera a privar de oportunidades de empleo, o de alguna forma afectar adversamente su condición como empleado, debido a información genética con respecto a él/ella, o miembro de su familia;
- c. Solicitar, requerir, recopilar o comprar información genética con respecto a una persona o miembro de su familia.

Artículo 10°.- Sin perjuicio de lo dispuesto en el artículo precedente, será además de los casos de los incisos a), b) y c) una práctica de empleo ilegal por parte de una agencia de empleo, hacer o intentar hacer que un empleador discrimine contra una persona en violación a esta ley.

Artículo 11°.- Es obligatoria la confidencialidad en el manejo de la información genética que formare parte de los informes médicos de un empleado. Su violación hará responsable al empleador por daños y perjuicios.

Artículo 12°.- Exceptúanse del artículo anterior los siguientes supuestos:

- a. Al empleado que es el sujeto de la información y a su pedido;
- b. Bajo la obligación legal de una orden judicial, el empleador proporcionará al empleado de la adecuada notificación para impugnar la orden judicial a menos que ésta también imponga requisitos de confidencialidad; y
- c. A funcionarios de la autoridad de aplicación que estén investigando el cumplimiento de esta ley si la información es relevante para la investigación.

Artículo 13.- Los organismos públicos están autorizados a utilizar la información genética con fines exclusivamente estadísticos y garantía de anonimato, destinada a la aplicación de políticas públicas, quedando en lo restante incluidos en las disposiciones de la presente ley.

Artículo 14°.- La Ciudad adopta como programa para la regulación e interpretación de las conductas relacionadas con las investigaciones sobre genoma humano y sus aplicaciones, la Declaración Universal sobre Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO del 11 de noviembre de 1997, que en Anexo I se agrega a la presente

Artículo 15°.- Las palabras o expresiones idiomáticas específicas que se utilizan en esta ley tienen los alcances que se definen en el Anexo II que integra la presente.

Artículo 16°.- Derógase la Ley 421 y toda norma legal que se contraponga a los términos de la presente.

Artículo 17°.- Comuníquese , etc.

GERARDO CONTE GRAND

JUAN MANUEL ALEMANY

Anexo I

Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos

UNESCO, 11 de Noviembre de 1997

La Conferencia General,
Recordando que en el Preámbulo de la Constitución de la UNESCO se invocan los principios democráticos de la dignidad, igualdad y el respeto mutuo de los hombres" y se impugna el "dogma de la desigualdad de los hombres y de las razas", se indica que "la amplia difusión de

la cultura y la educación de la humanidad para la justicia, la libertad y la paz son indispensables a la dignidad del hombre y constituyen un deber sagrado que todas las naciones han de cumplir con un espíritu de responsabilidad y de ayuda mutua", se proclama que "esa paz debe basarse en la solidaridad intelectual y moral de la humanidad" y se indica que la Organización se propone alcanzar "mediante la cooperación de las naciones del mundo en las esferas de la educación, de la ciencia y de la cultura, los objetivos de paz internacional y de bienestar general de la humanidad, para el logro de los cuales se han establecido las Naciones Unidas, como proclama su Carta",

Recordando solemnemente su adhesión a los principios universales de los derechos humanos afirmados, en particular, en la Declaración Universal de Derechos Humanos del 10 de diciembre de 1948 y los dos Pactos Internacionales de las Naciones Unidas de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, y de Derechos Civiles y Políticos, del 16 de diciembre de 1966, la Convención de las Naciones Unidas para la Prevención y la Sanción del Delito de Genocidio del 9 de diciembre de 1948, la Convención Internacional de las Naciones Unidas sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación Racial del 21 de diciembre de 1965, la Declaración de las Naciones Unidas de los Derechos del Retrasado Mental del 20 de diciembre de 1971, la Declaración de las Naciones Unidas de los Derechos de los Impedidos del 9 de diciembre de 1975, la Convención de las Naciones Unidas sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación contra la Mujer del 18 de diciembre de 1979, la Declaración de las Naciones Unidas sobre los Principios Fundamentales de Justicia para las Víctimas de Delitos y del Abuso de Poder del 29 de noviembre de 1985, la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos del Niño del 20 de noviembre de 1989, las Normas Uniformes de las Naciones Unidas sobre la Igualdad de Oportunidades para las Personas con Discapacidad del 20 de diciembre de 1993, la Convención sobre la prohibición del desarrollo, la producción y el almacenamiento de armas bacteriológicas (biológicas) y tóxicas y sobre su destrucción del 16 de diciembre de 1971, la Convención de la UNESCO relativa a la Lucha contra las Discriminaciones en la Esfera de la Enseñanza del 14 de diciembre de 1960, la Declaración de Principios de la Cooperación Cultural Internacional de la UNESCO del 4 de noviembre de 1966, la Recomendación de la UNESCO relativa a la situación de los investigadores científicos del 20 de noviembre de 1974, la Declaración de la UNESCO sobre la Raza y los Prejuicios Raciales del 27 de noviembre de 1978, el Convenio de la OIT (Número 111) relativo a la discriminación en materia de empleo y ocupación del 25 de junio de 1958 y el Convenio de la OIT (Número 169) sobre pueblos indígenas y tribales en países independientes del 27 de junio de 1989, Teniendo presentes, y sin perjuicio de lo que dispongan, los instrumentos internacionales que pueden concernir a las aplicaciones de la genética en la esfera de la propiedad intelectual, en particular la Convención de Berna para la Protección de las Obras Literarias y Artísticas, del 9 de septiembre de 1886, y la Convención Universal de la UNESCO sobre Derecho de Autor, del 6 de septiembre de 1952, revisadas por última vez en París el 24 de julio de 1971, el Convenio de París para la Protección de la Propiedad Industrial, del 20 de marzo de 1883, revisado por última vez en Estocolmo el 14 de julio de 1967, el Tratado de Budapest de la OMPI sobre el Reconocimiento Internacional del Depósito de Microorganismos a los fines del Procedimiento en materia de Patentes del 28 de abril de 1977, el Acuerdo sobre los Aspectos de los Derechos de Propiedad Intelectual relacionados con el Comercio (ADPIC) anexo al Acuerdo por el que se establece la Organización Mundial del Comercio que entró en vigor el primero de enero de 1995,

Teniendo presente también el Convenio de las Naciones Unidas sobre la Diversidad Biológica del 2 de junio de 1992 y destacando a este respecto que el reconocimiento de la diversidad genética de la humanidad no debe dar lugar a ninguna interpretación de tipo social o político que cuestione "la dignidad intrínseca (...) y los derechos iguales e inalienables de todos los miembros de la familia humana", de conformidad con el Preámbulo de la Declaración Universal de Derechos Humanos,

Recordando sus resoluciones 22 C/13.1, 23 C/13.1, 24 C/13.1, 25 C/S.2, 25 C/7.3, 27 C/S.1S, 28 C/D.12, 28 C/2.1 y 28 C/2.2, por las cuales la UNESCO se comprometió a promover y desarrollar la reflexión ética y las actividades conexas en lo referente a las consecuencias de los progresos científicos y técnicos en el campo de la biología y de la genética, respetando los derechos y las libertades del ser humano,

Reconociendo que las investigaciones sobre el genoma humano y sus aplicaciones abren inmensas perspectivas de mejoramiento de la salud de los individuos y de toda la humanidad, pero destacando que deben al mismo tiempo respetar plenamente la dignidad, la libertad y los derechos de la persona humana, así como la prohibición de toda forma de discriminación

fundada en las características genéticas, proclama los principios siguientes y aprueba la presente declaración:

A. LA DIGNIDAD HUMANA Y EL GENOMA HUMANO

Artículo 1

El genoma humano es la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y del reconocimiento de su dignidad y diversidad intrínsecas. En sentido simbólico, el genoma humano es el patrimonio de la humanidad.

Artículo 2

- a) Cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos, cualesquiera que sean sus características genéticas.
- b) Esta dignidad impone que no se reduzca a los individuos a sus características genéticas y que se respete su carácter único y su diversidad.

Artículo 3

El genoma humano, por naturaleza evolutivo, está sometido a mutaciones. Entraña posibilidades que se expresan de distintos modos en función del entorno social de cada persona, que comprende su estado de salud individual, sus condiciones de vida, su alimentación y su educación.

Artículo 4

El genoma humano en su estado natural no puede dar lugar a beneficios pecuniarios.

B. DERECHOS DE LAS PERSONAS INTERESADAS

Artículo 5

- a) Una investigación, un tratamiento o un diagnóstico en relación con el genoma de un individuo, sólo podrá efectuarse previa evaluación rigurosa de los riesgos y las ventajas que entraña y de conformidad con cualquier otra exigencia de la legislación nacional.
- b) En todos los casos, se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si ésta no está en condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrán de obtenerse de conformidad con lo que estipule la ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado.
- c) Se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se le informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias.
- d) En el caso de la investigación, los protocolos de investigaciones deberán someterse, además, a una evaluación previa, de conformidad con las normas o directrices nacionales e internacionales aplicables en la materia.
- e) Si en conformidad con la ley una persona no estuviese en condiciones de expresar su consentimiento, sólo se podrá efectuar una investigación sobre su genoma a condición de que obtenga un beneficio directo para su salud, y a reserva de autorizaciones y medidas de protección estipuladas por la ley. Una investigación que no represente un beneficio directo previsible para la salud sólo podrá efectuarse a título excepcional, con la mayor prudencia y procurando no exponer al interesado sino a un riesgo y una coerción mínimos, y si la investigación está encaminada a redundar en beneficio de la salud de otras personas pertenecientes al mismo grupo de edad o que se encuentren en las mismas condiciones genéticas, a reserva de que dicha investigación se efectúe en las condiciones previstas por la ley y sea compatible con la protección de los derechos humanos individuales.

Artículo 6

Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad.

Artículo 7

Se deberá proteger en las condiciones estipuladas por ley la confidencialidad de los datos genéticos asociados con una persona identificable, conservados o tratados con fines de investigación o cualquier otra finalidad.

Artículo 8

Toda persona tendrá derecho, de conformidad con el derecho internacional y el derecho nacional, a una reparación equitativa del daño de que haya sido víctima, cuya causa directa y determinante haya sido una intervención en su genoma.

Artículo 9

Para proteger los derechos humanos y las libertades fundamentales, sólo la legislación podrá limitar los principios de consentimiento y confidencialidad, de haber razones imperiosas para ello, y a reserva del estricto respeto del derecho internacional público y del derecho internacional relativo a los derechos humanos.

C. INVESTIGACIONES SOBRE EL GENOMA HUMANO

Artículo 10

Ninguna investigación relativa al genoma humano ni sus aplicaciones, en particular en las esferas de la biología, la genética y la medicina, podrán prevalecer sobre el respeto de los derechos humanos, de la libertades fundamentales y de la dignidad humana de los individuos o, si procede, de los grupos humanos.

Artículo 11

No deben permitirse las prácticas que sean contrarias a la dignidad humana, como la clonación con fines de reproducción de seres humanos. Se invita a los Estados y a las organizaciones internacionales competentes a que cooperen para identificar estas prácticas y a que adopten en el plano nacional o internacional las medidas que correspondan, para asegurarse de que se respetan los principios enunciados en la presente Declaración.

Artículo 12

a) Toda persona debe tener acceso a los progresos de la biología, la genética y la medicina en materia de genoma humano, respetándose su dignidad y derechos.

b) La libertad de investigación, que es necesaria para el progreso del saber, procede de la libertad de pensamiento. Las aplicaciones de la investigación sobre el genoma humano, en particular en el campo de la biología, la genética y la medicina, deben orientarse a aliviar el sufrimiento y mejorar la salud del individuo y de toda la humanidad.

D. CONDICIONES DEL EJERCICIO DE LA ACTIVIDAD CIENTÍFICA

Artículo 13

Las consecuencias éticas y sociales de las investigaciones sobre el genoma humano imponen a los investigadores responsabilidades especiales de rigor, prudencia, probidad intelectual e integridad, tanto en la realización de sus investigaciones como en la presentación y explotación de los resultados de éstas. Los responsables de la formulación de políticas científicas públicas y privadas tienen también responsabilidades especiales al respecto.

Artículo 14

Los Estados tomarán las medidas apropiadas para favorecer las condiciones intelectuales y materiales propicias para el libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma humano y para tener en cuenta las consecuencias éticas, legales, sociales y económicas de dicha investigación, basándose en los principios establecidos en la presente Declaración.

Artículo 15

Los Estados tomarán las medidas apropiadas para fijar el marco del libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma humano respetando los principios establecidos en la presente Declaración, a fin de garantizar el respeto de los derechos humanos, las libertades fundamentales y la dignidad humana y proteger la salud pública. Velarán por que los resultados de esas investigaciones no puedan utilizarse con fines no pacíficos.

Artículo 16

Los Estados reconocerán el interés de promover, en los distintos niveles apropiados, la creación de comités de ética independientes, pluridisciplinarios y pluralistas, encargados de apreciar las cuestiones éticas, jurídicas y sociales planteadas por las investigaciones sobre el genoma humano y sus aplicaciones.

E. SOLIDARIDAD Y COOPERACIÓN INTERNACIONAL

Artículo 17

Los Estados deberán respetar y promover la práctica de la solidaridad para con los individuos, familias o poblaciones expuestos a riesgos particulares de enfermedad o discapacidad de índole genética. Deberían fomentar, entre otras cosas, las investigaciones encaminadas a identificar, prevenir y tratar las enfermedades genéticas o aquellas en las que interviene la genética, sobre todo las enfermedades raras y las enfermedades endémicas que afectan a una parte considerable de la población mundial.

Artículo 18

Los Estados deberán hacer todo lo posible, teniendo debidamente en cuenta los principios establecidos en la presente Declaración, para seguir fomentando la difusión internacional del saber científico sobre el genoma humano, la diversidad humana y la investigación genética, y a este respecto favorecerán la cooperación científica y cultural, en particular entre países industrializados y países en desarrollo.

Artículo 19

a) En el marco de la cooperación internacional con los países en desarrollo, los Estados deben velar por que:

- I. Se prevengan los abusos y se evalúen los riesgos y ventajas de la investigación sobre el genoma humano;
- II. Se desarrolle y fortalezca la capacidad de los países en desarrollo para realizar investigaciones sobre biología y genética humanas;
- III. Los países en desarrollo puedan sacar provecho de los resultados de las investigaciones científicas y tecnológicas a fin de que su utilización en pro del progreso económico y social puedan redundar en beneficio de todos;
- IV. Se fomente el libre intercambio de conocimientos e información científicos en los campos de la biología, la genética y la medicina.

b) Las organizaciones internacionales competentes deben apoyar y promover las medidas adoptadas por los Estados a los fines enumerados más arriba.

F. FOMENTO DE LOS PRINCIPIOS DE LA DECLARACIÓN

Artículo 20

Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar los principios establecidos en la Declaración, a través de la educación y otros medios pertinentes, y en particular, entre otras cosas, mediante la investigación y formación en campos interdisciplinarios y mediante el fomento de la educación en materia de bioética en todos los niveles, en particular para los responsables de las políticas científicas.

Artículo 21

Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar otras formas de investigación, formación y difusión de la información que permitan a la sociedad y a cada uno de sus miembros cobrar mayor conciencia de sus responsabilidades ante las cuestiones fundamentales relacionadas con la defensa de la dignidad humana que puedan ser planteadas por la investigación en biología, genética y medicina y las correspondientes aplicaciones. Se comprometen, además, a favorecer al respecto un debate abierto en el plano internacional que garantice la libre expresión de las distintas corrientes de pensamiento socioculturales, religiosas y filosóficas.

Artículo 22

Los Estados intentarán garantizar el respeto de los principios enunciados en la presente Declaración y facilitar su aplicación por cuantas medidas resulten apropiadas.

Artículo 23

Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar mediante la educación, la formación y la información, el respeto de los principios antes enunciados y favorecer su reconocimiento y aplicación efectiva. Los Estados deberán fomentar también los intercambios y las redes entre comités de ética independientes, a medida que sean establecidos, para favorecer su plena colaboración.

Artículo 24

El Comité Internacional de Bioética de la UNESCO contribuirá a difundir los principios enunciados en la presente Declaración y a proseguir el examen de las cuestiones planteadas por su aplicación y por la evolución de las tecnologías en cuestión. Deberá organizar consultas apropiadas con las partes interesadas, como por ejemplo los grupos vulnerables. Presentará, de conformidad con los procedimientos reglamentarios de la UNESCO, recomendaciones a la Conferencia General y presentará asesoramiento en lo referente al seguimiento de la presente Declaración, en particular en lo tocante a la identificación de prácticas que pueden ir en contra de la dignidad humana, como las intervenciones en línea germinal.

Artículo 25

Ninguna disposición de la presente Declaración podrá interpretarse como si confiriera a un Estado, un grupo o un individuo, un derecho cualquiera a ejercer una actividad o realizar un

acto que vaya en contra de los derechos humanos y las libertades fundamentales, y en particular los principios establecidos en la presente Declaración.

Anexo II

LEY DE GARANTÍAS DEL PATRIMONIO GENETICO HUMANO

A los efectos de esta ley se entiende por:

Genoma: conjunto de genes y regiones intergenéticas de una célula de una especie.

Información Genética: Comprende información sobre genes, productos de genes o herencia de características que pudieran derivar de una persona o miembros de su familia, especialmente de aquella que pudiera proporcionar información acerca de la incidencia de enfermedades, obtenida a través de exámenes genéticos.

Miembro de la Familia: es miembro de la familia de una persona: su cónyuge, hijo/a y todas aquellas personas relacionadas por vínculo de sangre con la persona.

Examen genético: consiste en la evaluación de la información genética de una persona para detectar posibles alteraciones cromosómicas y/o enfermedades genéticas; a los fines del diagnóstico, orientación terapéutica y asesoramiento genético familiar. Comprende además los análisis de ADN humano, cromosomas, proteínas y ciertos metabolitos para detectar genotipos, mutaciones o cambios de cromosomas usados como medio de diagnóstico.

Servicios genéticos: Significa servicios para la salud que incluyen tests genéticos, suministrados para obtener, evaluar o interpretar información genética para diagnóstico y propósitos terapéuticos y para educación genética y asesoramiento.

*