

Millenium, 2(23)

---



---

**BIOÉTICA NA GENÉTICA: ENTRE A CIÊNCIA E A ARTE**  
**BIOETHICS IN GENETICS: BETWEEN SCIENCE AND ART**  
**BIOÉTICA EN GENÉTICA: ENTRE EL ARTE Y LA CIÊNCIA**

Ana Rita Soares<sup>1</sup>  <https://orcid.org/0000-0001-7817-9889>

Ana Sofia Carvalho<sup>2</sup>  <https://orcid.org/0000-0003-1132-8880>

<sup>1</sup> Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

<sup>2</sup> Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Ana Rita Soares - anaritamsoares@gmail.com | Ana Sofia Carvalho - anasofiapintodecarvalho@gmail.com



---

**Autor Correspondiente**

*Ana Rita Soares*

Largo da Maternidade Júlio Dinis, 20

4050-101 - Porto - Portugal

anaritamsoares@gmail.com

RECEBIÓ: 13 julio 2023

ACEPTAR: 13 julio 2023

PUBLICADO: 07 septiembre 2023

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0223.32085>

## EDITORIAL

### BIOÉTICA EN GENÉTICA: ENTRE EL ARTE Y LA CIÊNCIA

La Genética Médica es una especialidad médica transversal y multidisciplinar cuya actividad abarca, desde una perspectiva general y simplista, el diagnóstico de las enfermedades genéticas raras y el consejo genético de las patologías hereditarias. La información genética es, más que información médica, información sanitaria y tiene implicaciones no sólo para el individuo sino también para los miembros de su familia. Si bien esta especialización médica se ocupa de riesgos y probabilidades basados en ciencias exactas y metodologías de laboratorio rigurosas, también sigue desafiando a los profesionales a pensar éticamente en diferentes situaciones cotidianas. Incluso en casos en los que la ley es específica y bastante estricta sobre cómo abordar el problema, puede ser un reto saber cuál es el comportamiento más ético en este mundo de rarezas. A continuación, se expondrán algunos ejemplos que nos harán reflexionar sobre cómo la genética puede ser un arte científico con certezas y dudas.

#### Información genética

Varios estudios han demostrado que la población portuguesa tiene un alto nivel de analfabetismo sanitario y prefiere delegar las decisiones sanitarias en los profesionales de la salud. Aún así, todos los días los profesionales sanitarios piden el consentimiento de los pacientes para procedimientos o tratamientos. En términos más concretos, la información genética es difícil de entender, incluso para las personas diferenciadas, y es fácil prever lo difícil que resulta para la población general comprender esta información abstracta y compleja. Cuando se da el consentimiento informado, está implicado el principio de autonomía y pueden no cumplirse involuntariamente ciertos supuestos. Aunque la información suele darse adecuadamente y el paciente decide libremente y sin coacciones, no podemos estar absolutamente seguros de que el paciente entienda la información, dado lo que se ha dicho antes. Además, se necesita tiempo para tratar la información genética, las enfermedades y los riesgos, y las consultas médicas son cada vez más breves y rápidas, lo que hace aún más difícil explicar, escuchar, dialogar y comprender la información personal, médica o genética. Entonces, ¿nos comportamos de la forma más ética y virtuosa con nuestros pacientes?

#### Divulgación de información genética

La legislación portuguesa es bastante estricta en cuanto a si la información genética es información médica (es decir, puede ser evaluada por todos los profesionales sanitarios que tratan con el paciente que, por sí mismo, presenta alguna manifestación de una enfermedad), o información sanitaria (es decir, sólo debe ser evaluada por un Genetista Médico). Sin embargo, la mayoría de los profesionales sanitarios no conocen esta ley y, por desgracia, vemos este tipo de información registrada en los historiales de los hospitales casi todos los días. Quizás una mayor formación genética de los profesionales sanitarios podría ayudar a minimizar estos incumplimientos. Desde un punto de vista ético, todo lo anterior tiene sentido: estamos protegiendo la autonomía y confidencialidad del individuo y proporcionando el mayor beneficio posible.

Sin embargo, surgen problemas éticos cuando hablamos de la no divulgación de información genética (relacionada con enfermedades graves procesables) a los familiares. Esto ocurre cuando un paciente tiene (el riesgo de tener) una enfermedad genética, para la que tenemos opciones de vigilancia o tratamiento (procesables), y se niega a compartir esta información con los miembros de su familia que también pueden estar en riesgo.

Si, por un lado, queremos proteger la confidencialidad y la autonomía individual, por otro, también debemos considerar la beneficencia y la no maleficencia del familiar en riesgo de tener esa enfermedad. Aunque la ley protege el derecho a la confidencialidad, y ésta es también una perspectiva de ética normativa, una perspectiva ética más utilitarista haría lo mejor para el mayor número de personas y contactaría con la familia. Quizá desde la perspectiva de la ética de la virtud, un buen diálogo y una decisión compartida podrían ayudar a aclarar este dilema.

#### Diagnóstico prenatal y preimplantacional

El comienzo de la vida ha sido objeto de dilemas y controversias éticas desde los primeros tiempos de la bioética, y puede que aún hoy no tenga una respuesta correcta o definitiva.

Eso nos daría para varias páginas de perspectivas diferentes, así que sólo comentaremos brevemente las cuestiones de ética genética.

Según Genereviews®, y para varias enfermedades, "pueden existir diferencias de perspectiva entre los profesionales médicos y en el seno de las familias en relación con el uso de pruebas prenatales (cuando se está considerando la posibilidad de realizar pruebas para la interrupción del embarazo o el diagnóstico precoz). Aunque la mayoría de los centros consideran que el uso de pruebas prenatales es una decisión personal, el debate sobre estas cuestiones puede resultar útil."

Clásicamente se discuten cuestiones relacionadas con el aborto, pero las cuestiones relacionadas con la interrupción del embarazo debido a una enfermedad o malformación genética (según la gravedad), o si esta enfermedad sería adecuada para la selección de

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0223.32085>

embriones en el diagnóstico genético preimplantacional, siguen suscitando algunas opiniones divergentes. Aunque esta tecnología empezó para ayudar a las parejas a tener un bebé sano sin una enfermedad genética específica, rara y grave, puede darnos el "poder" de elegir qué embrión, es decir, qué vida, merece la pena vivir.

Esta capacidad de "jugar a ser Dios" eligiendo qué embriones pueden implantarse o excluirse puede llevarnos, in extremis, al desentendimiento moral, arriesgándonos al llamado efecto de la pendiente resbaladiza: en lugar de seleccionar embriones por enfermedad grave, la tecnología nos permite seleccionar embriones por sexo o, yendo más lejos, por color de ojos.

Estas cuestiones éticas conciernen a diferentes profesionales de la salud y científicos, pero los médicos genetistas tienen el deber moral de ser conscientes de los principios éticos, así como de las posibles implicaciones de su opinión y conducta.

Muchas otras situaciones clínicas relacionadas con la genética podrían discutirse desde el punto de vista ético. Varios dilemas, ya sea por las directrices existentes (legales o de otro tipo) o por la experiencia acumulada, son relativamente fáciles de resolver en la práctica clínica.

Otros resultan cada vez más difíciles con el crecimiento exponencial de la tecnología y de la información genética, cada vez más fácil y ampliamente disponible.

El consejo genético, que debe ser informativo y no directivo, requiere dedicación y comprensión por parte del clínico, ya que cada paciente es único a la hora de asimilar la información y tomar decisiones. Las reglas universales de la Genética se vuelven particulares y personales cuando las aplicamos a un sujeto, un ser humano único e irrepetible, portador de dignidad individual, inserto en una sociedad de valores e ideales morales. Con una conducta ética, la Genética se convierte en un arte científico, que exige justicia y equidad, no maleficencia, respeto a la persona (como individuo y como parte de una familia y una sociedad) y beneficencia.