

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRESINTOMÁTICO Y DERECHOS HUMANOS

Antonio VELÁZQUEZ

Un sola certeza compartimos los seres humanos: algún día tendremos que morir. En la mayoría de los casos, la causa será alguna enfermedad en la que, en mayor o menor grado, existirá un componente genético. Enfermedades como la hemofilia, la distrofia muscular tipo Duchene o la Corea de Huntington, un solo gen defectuoso es la causa determinante y única. Por otro lado, en muchas de las malformaciones congénitas, la diabetes mellitus o el infarto del miocardio, los genes sólo son factores contribuyentes que ocasionan una mayor predisposición, una susceptibilidad aumentada a padecerlas, si la persona se expone a ciertos factores ambientales nocivos. En uno u otro caso, las nuevas posibilidades de conocer la presencia de estos genes permiten asomarse, a veces con décadas de antelación, al destino individual y echar luz sobre lo que el futuro nos depara. Desafortunadamente sólo en pocos casos es posible modificar ese destino a partir de dicho conocimiento, lo cual plantea dilemas de difícil resolución y ocasiona riesgos de violación de derechos humanos.

Hasta hace poco tiempo sólo era posible diagnosticar las enfermedades una vez que habían aparecido sus manifestaciones mórbidas. Con las nuevas tecnologías genéticas, incluidas las que permiten estudiar directamente el material genético (el DNA), es posible efectuar, para un número creciente de padecimientos en individuos que se encuentran gozando de cabal salud, el *diagnóstico presintomático* años —o incluso décadas— antes de que aparezcan. Un caso particular de diagnóstico presintomático, que no consideramos aquí, es el prenatal. Las implicaciones del diagnóstico presintomático dependen, entre otros, de tres aspectos: 1. ¿se puede hacer algo para evitar la aparición de ese padecimiento?; 2. ¿cuál es el grado de causalidad de ese gen?; y 3. ¿cuál es el tiempo de “latencia” entre

poder de saber pero no el de actuar. Seguramente muchos de estos conflictos desaparecerán cuando la tecnología terapéutica alcance a la tecnología diagnóstica, lo que es de prever que ocurra en el mediano plazo.