



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

PROGRAMA DE MAESTRÍA Y DOCTORADO EN CIENCIA MÉDICAS,
ODONTOLÓGICAS Y DE LA SALUD
CAMPO DEL CONOCIMIENTO EN LAS CIENCIAS DE HUMANIDADES
EN SALUD
CAMPO DISCIPLINARIO DE BIOÉTICA

CONFIDENCIALIDAD EN DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS

TESIS
QUE PARA OPTAR POR EL GRADO DE:
MAESTRA EN CIENCIAS MÉDICAS, ODONTOLÓGICAS Y DE LA
SALUD

PRESENTA:
ELISA CONSTANZA CALLEJA SORDO

TUTOR: DR. JORGE ENRIQUE LINARES SALGADO
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y LETRAS

MÉXICO, D.F., AGOSTO 2015



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

Contenido

RESUMEN	2
INTRODUCCIÓN	3
I. EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN LA PRÁCTICA MÉDICA	9
a. Definiciones	10
b. Enfermedades diagnosticadas.	15
II. CONFIDENCIALIDAD EN LA PRÁCTICA MÉDICA	23
a. Confidencialidad	23
b. Confidencialidad. Aspectos legales	29
c. Confidencialidad de la información genética	32
d. Decir la verdad y la confidencialidad	36
e. Confidencialidad y práctica médica	44
III.- CONFIDENCIALIDAD Y EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO	50
a.- Consentimiento informado.....	51
b. Primera vez que se cuestiona la confidencialidad	64
c. Situaciones de excepción	72
i.- Situación de riesgo-beneficio. Cuando sí y cuando no.....	86
d. Manejo en el uso de la información genética	96
e.- Riesgo en el uso de la información obtenida del diagnóstico genético	102
IV. CONCLUSIONES	110
V. GLOSARIO	117
VI. ACRÓNIMOS	121
VII. BIBLIOGRAFÍA	122

RESUMEN

Desde el siglo V a.C., la confidencialidad ha sido uno de los elementos más importantes de la práctica médica y uno de los pilares de la relación médico-paciente. Sin embargo, gracias a los avances tecnológicos y las especializaciones médicas, dicha confidencialidad no puede continuar entendiéndose de la misma manera que en la época hipocrática.

Dicho problema se presenta al obtener información genética a través de algún diagnóstico, ya que ésta no se refiere únicamente a la persona a quien se le realizó el mismo, sino que tiene implicaciones para quienes están genéticamente relacionadas con dicho individuo. Por lo tanto, el trabajo aborda la información genética de enfermedades autosómicas dominantes, ya que son consideradas con un riesgo alto, en relación con la confidencialidad.

Se ha argumentado que la información genética no puede ser privada y, por lo tanto, no puede sujetarse a la confidencialidad hipocrática. Considerar la confidencialidad en un sentido más amplio, permitiría compartir la información relevante con el núcleo familiar del paciente, lo cual, a su vez, dará lugar a que se puedan tomar medidas preventivas, en la medida de lo posible, así como también decisiones en relación con las futuras generaciones.

El objetivo del estudio es establecer una nueva forma de plantear la confidencialidad en relación con la información genética y las implicaciones que los resultados de un paciente pueden tener con su núcleo familiar, así como los beneficios de compartir la información, logrando así contribuir a la salud de un mayor número de personas.

INTRODUCCIÓN

Desde la tradición hipocrática del siglo V a.C., se puede encontrar el secreto profesional en la práctica médica, el cual puede ser entendido como mantener confidencialidad sobre la información del paciente, como uno de los pilares de la relación médico-paciente. Se argumenta que tanto la atención médica, un diagnóstico temprano, como los tratamientos pueden salvar vidas, sin embargo, para que lo anterior sea posible es necesario que las personas busquen dicha atención médica. Se cree que una práctica médica confidencial promueve la búsqueda del cuidado y una libre manifestación de las preocupaciones médicas dentro del contexto del cuidado de la salud.¹

Por lo tanto, es más probable que las personas busquen solucionar un problema de salud si tienen la confianza de que su información no será compartida con personas ajenas a las involucradas en la relación médico-paciente. Muchas veces puede resultar vergonzoso para el paciente abordar temas como demencia senil, alucinaciones o incontinencia; sin embargo, un ambiente confidencial le da la seguridad de que su problema será tratado sin que se comparta la información con personas ajenas a la relación establecida. Lo anterior promueve la búsqueda de atención médica por parte de los pacientes y una mejor salud pública.

En consecuencia, la confidencialidad se considera uno de los elementos más importantes de la práctica médica.

Actualmente se pueden encontrar definiciones de confidencialidad en autores como Beauchamp y Childress, quienes la explican de la siguiente forma: la información I es confidencial si y sólo si A da a conocer I a B, y B promete no dar a conocer dicha información a ninguna tercera persona C sin el consentimiento de A.² Del mismo modo, la *World Medical Association* (WMA) plantea que un médico está ética y, usualmente,

¹ Allen, Anita L. (2011). Privacy and Medicine. En E. N. Zalta (Ed.), *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Spring 2011). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://plato.stanford.edu/archives/spr2011/entries/privacy-medicine/>

² Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994). *Principles of Biomedical Ethics* (4ª ed.). New York: Oxford University Press. Pp. 420-421.

legalmente obligado a preservar en confidencialidad la información sobre la salud de su paciente, así como cualquier información que le sea revelada por el paciente durante el curso de sus funciones profesionales.³

Sin embargo, la información que se maneja dentro de la relación médico-paciente ha cambiado. En un primer momento aquello que se revelaba hacía referencia a una persona y a una situación específica, en cambio, ahora se puede dar a conocer información que no atañe únicamente al paciente que se presenta ante el médico. Este es el caso de la información genética.

La información genética puede ser entendida como aquella que se puede obtener a través de diversas rutas que permiten realizar un diagnóstico o una predicción, ya sea del estado de salud actual o futuro, y que puede estar directamente relacionado con alteraciones identificables del ADN.⁴

La diferencia entre información genética y la información médica general de una persona radica en que la primera tiene un significado directo para los miembros de la familia biológica del paciente –vivos y no nacidos⁵ ya que algún padecimiento puede estar presente en los familiares de la persona en quien se reconoce el padecimiento.

Es importante señalar que no toda la información genética de una persona tiene implicaciones para su familia; sin embargo, existen características o mutaciones que se comparten y que pueden ser transmitidas. Es por ello que dicha información no puede ser tratada de la misma forma como ha sido abordada desde tiempos hipocráticos.

Al respecto, se ha argumentado que la información genética, por su propia naturaleza, no puede ser privada y no debe estar sujeta a los mismos códigos de confidencialidad, ya que puede tratarse de amenazas directas a una familia, motivo por el cual se sugiere abordar este tipo de

³WMA Statement on Patient Advocacy and Confidentiality. (2006 10). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/a11/>

⁴ Kent, A. (2003). Consent and confidentiality in genetics: whose information is it anyway? *Journal of Medical Ethics*, 29(1), 16–18. doi:10.1136/jme.29.1.16. P. 16.

⁵ UNESCO. International Bioethics Committee. (2002). *Human Genetic Data: Preliminary Study by the IBC on its Collection, Processing, Storage and Use*. Paris: UNESCO. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://portal.unesco.org/shs/es/files/2138/10563744931Rapfinal_gendata_en.pdf/Rapfinal_gendata_en.pdf

información como un modelo de cuenta conjunta.⁶ Compartir dicha información con los miembros de la familia que se pueden ver implicados o afectados permitiría tomar medidas preventivas, en la medida de lo posible, tanto para los miembros de la familia, como para las futuras generaciones.

En el presente trabajo se propone una confidencialidad distinta al tratarse de información genética, la cual permite compartir los resultados de un paciente con su núcleo familiar. Lo anterior a su vez propiciaría que, al estar informados sobre las posibles enfermedades que pueden padecer, tomen decisiones sobre los cuidados que requerirán durante su vejez o las futuras generaciones. Asimismo, se busca justificar una omisión a la confidencialidad del paciente, únicamente con su núcleo familiar, y sólo con la información pertinente. Lo anterior en base a que se estaría buscando un beneficio mayor para las personas involucradas, en comparación con el daño que implicaría dar a conocer la información genética de una persona.

Sin embargo, no toda la información genética implica los mismos riesgos para las personas. En muchas ocasiones los factores epigenéticos⁷ juegan un papel más importante en determinar el desarrollo de una enfermedad que las características genéticas de un individuo. Es por ello que solamente se plantea una justificación de la ruptura de la confidencialidad al tratarse de información genética sobre enfermedades autosómicas dominantes, ya que cuando una persona es diagnosticada con enfermedades de esta naturaleza, sus descendientes tienen cincuenta por ciento de probabilidades de heredar la misma enfermedad, lo cual implica un gran riesgo y daño, a diferencia de enfermedades

⁶ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storrar, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, Lucassen Anneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Genetic professionals' reports of nondisclosure of genetic risk information within families. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 13(5), 556–562. doi:10.1038/sj.ejhg.5201394. P. 516.

⁷ La epigenética se refiere a cambios genéticos controlados por factores independientes a la secuencia del ADN, procesos bioquímicos que regulan la actividad de los genes y que responde a la influencia del ambiente, los cuales permiten la expresión de unos genes y silencian otros. Epigenética. (s. f.). Recuperado el 14 de junio de 2015, de <http://www.revistaeidon.es/archivo/crisis-y-salud/investigacion-y-ciencia/117910-epigenetica>

autosómicas recesivas que solamente tienen un veinticinco por ciento de ser heredadas.

Al respecto, una enfermedad que se da por herencia autosómico dominante “es la determinada por los genes localizados en los autosomas y se manifiesta por la acción de un solo miembro de un par de alelos, es decir, en el heterocigoto,”⁸ –heterocigoto se refiere al estado cromosómico en el que un par de alelos son diferentes entre sí.

La transmisión hereditaria es de tipo vertical, esto es, usualmente el padre o la madre del primer caso que da lugar a la atención –caso índice— tiene el rasgo, carácter o padecimiento. Asimismo, puede haber hermanos o hermanas del caso índice afectado que tienen 50 por ciento de posibilidades de riesgo de estar afectados o de recibir el gen afectado, al igual que los hijos de una persona enferma que también tienen el 50 por ciento de posibilidades.

En el desarrollo de este tipo de enfermedades, no influyen factores como el medio ambiente o los hábitos alimenticios. En otras palabras, si una persona recibe de alguno de sus padres el gen que corresponde a la enfermedad, ésta se manifestará.

Partiendo de lo anterior, se busca justificar la omisión de confidencialidad únicamente al descubrir información sobre alguna enfermedad genética autosómica dominante, en donde el núcleo familiar del paciente tiene una alta probabilidad de tenerla y de transmitirla a sus descendientes.

Al transmitir la información sobre este tipo de enfermedades se busca lograr un bien mayor para las personas involucradas, en relación con el daño que se le puede causar al paciente al cual se le diagnosticó la enfermedad genética autosómica dominante. De igual manera, se contribuiría a la salud de un mayor número de personas que tienen una alta probabilidad de padecer una enfermedad de esta naturaleza, permitiendo que todas aquellas implicadas en la información genética de un paciente sean informadas.

⁸ Lisker, Rubén, A., Salvador. (1992). *Introducción a la genética humana* (1º Ed.). México, D.F: Manual Moderno. P. 74.

La investigación realizada tuvo como objetivo determinar una nueva forma de entender la confidencialidad en relación con la información genética y las implicaciones los resultados de un paciente pueden tener con su núcleo familiar. Para el logro del objetivo planteado, en el primer capítulo se abordan los diversos tipos de diagnósticos genéticos y cuáles son los que permiten obtener información sobre enfermedades autosómicas dominantes. Asimismo, se realiza una valoración de acuerdo a la probabilidad de riesgo y la magnitud del daño. Dicha valoración mantiene una probabilidad del cincuenta por ciento de presentarse, pero de igual manera se tomará en cuenta la magnitud del daño. Lo anterior con la finalidad de determinar en qué enfermedades se justifica romper el principio de confidencialidad.

En el segundo capítulo se presentan diversas definiciones de confidencialidad, tanto en el ámbito nacional como internacional, y se expondrá cómo es que se aplican legalmente. Al respecto, se busca explicar a qué es a lo que está obligado por ley un médico, al tratarse el tema de la confidencialidad. Asimismo, se presenta cómo es que se entiende la confidencialidad en relación con información genética y si es que se modifica o se plantea del mismo modo que si se tratara de información referente únicamente al paciente, sin implicaciones para su familia biológica.

De igual modo, se justificará una confidencialidad distinta a la que tradicionalmente se plantea a partir de una postura utilitarista, buscando beneficiar al núcleo familiar del paciente a partir de la ruptura de la confidencialidad.

En el tercer capítulo se aborda el tema del consentimiento informado, cuáles son los elementos que debe tener y cómo debe informar al paciente de la posibilidad de romper la confidencialidad, en caso de encontrarse alguna enfermedad autosómica dominante. Lo anterior con la finalidad de reducir el daño que se le realiza al paciente al violar la confidencialidad, ya que no se estaría arbitrariamente –sin la autorización del paciente— informando a su familia, sino que se le explicarían las situaciones a las que correspondería omitir la confidencialidad.

El problema de la confidencialidad en genética se ha planteado en diversas ocasiones, específicamente en demandas que han dado lugar a plantear una omisión a la confidencialidad. Lo anterior tiene su origen en el caso de *Tarasoff v. Regents of the University of California*.⁹ Asimismo, se explicará cómo se han desarrollado los casos y los resultados que han tenido, lo cual permitirá presentar resoluciones legales en relación a la confidencialidad en genética.

También, se presenta una valoración de los efectos negativos que tendría compartir la información confidencial y genética de un paciente con su familia, en relación con los beneficios que podría implicar para los familiares, esto es, una evaluación de riesgos y beneficios.

Al final del tercer capítulo se aborda el tema del manejo de la información genética, cómo es que se debe presentar al núcleo familiar del paciente para continuar manteniendo un cierto grado de confidencialidad, aunque no en el sentido absoluto que se tenía con Hipócrates, sino buscando asegurar que a pesar de que la información se dará a conocer a más personas de las que incluye la relación médico-paciente, no será de dominio público. Lo anterior es importante ya que la información genética implica un riesgo para el paciente, si es que llegan a conocerla empleadores o aseguradoras, por ejemplo. Esta problemática se abordará y se presentará una forma de mantener una confidencialidad entendida de forma distinta.

En el cuarto capítulo se presentan las conclusiones que se refieren a los beneficios que tendría entender la confidencialidad de modo distinto. Cada una de las personas del núcleo familiar puede tomar la decisión de realizarse un diagnóstico genético propio, optar por medidas que prevean una situación en la que se presente la enfermedad en un futuro lejano o medio y, por último, la posibilidad de evitar transmitir la enfermedad.

⁹ *Tarasoff v. Regents of the University of California*, 17 Cal. 3d 425, 551 P.2d 334, 131 Cal. Rptr. 14 (Cal. 1976).

I. EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN LA PRÁCTICA MÉDICA

Los reportes presentados por la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (*United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization, Unesco*)¹⁰ y la *American Society of Human Genetics (ASHG)*¹¹ explican que la información genética se diferencia de otro tipo de información médica por la relación directa que tiene con la salud de los parientes biológicos de un individuo, vivos y no nacidos. Lo anterior hace de vital importancia reconocer que el diagnóstico genético de un paciente puede, de igual manera, referirse a la familia de dicho paciente, en el caso de enfermedades que se pueden heredar genéticamente.

Un diagnóstico genético no se realiza únicamente a partir de las pruebas genéticas, sino que implica un examen clínico integrado por un examen físico, una exposición de los antecedentes familiares detallados y posteriormente pruebas clínicas y de laboratorio –si corresponde y están disponibles—. Muchas veces un médico general no se encontrará calificado para determinar un diagnóstico definitivo, pero su función al momento de “(...) recopilar los detalles de los antecedentes familiares, evaluar la posibilidad del desarrollo de una enfermedad genética tras un diagnóstico diferencial, ordenar las pruebas médicas necesarias y, si es adecuado, remitir al paciente a un especialista en genética si está disponible”¹² resulta de vital importancia.

Actualmente existen tres tipos diferentes de métodos en los laboratorios de pruebas genéticas, dependiendo del tipo de anomalía que se esté analizando. Usualmente se pueden encontrar tres tipos de

¹⁰ UNESCO. International Bioethics Committee. (2002). *Human Genetic Data: Preliminary Study by the IBC on its Collection, Processing, Storage and Use*. Paris: UNESCO. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://portal.unesco.org/shs/es/files/2138/10563744931Rapfinal_gendata_en.pdf/Rapfinal_gendata_en.pdf

¹¹ ASHG statement. Professional disclosure of familial genetic information. The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure. (1998). *American Journal of Human Genetics*, 62(2), 474–483. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1376910/>. P. 477.

¹² Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. (2009). Diagnóstico de una enfermedad genética - Cómo entender la genética - NCBI Bookshelf. Recuperado 15 de junio de 2015, a partir de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132200/>. P. 12

pruebas genéticas disponibles: citogenéticas, bioquímicas y moleculares.¹³

La *prueba citogenética* implica la evaluación de todos los cromosomas para detectar anomalías, lo cual se puede hacer sin problemas bajo un microscopio ya que para realizar este tipo de prueba se necesitan glóbulos blancos, las células más disponibles y accesibles ya que se pueden obtener de la sangre y su división se da rápidamente en un cultivo celular, también se pueden utilizar las células de otros tejidos como líquido amniótico y médula ósea.¹⁴ Con este tipo de prueba se pueden encontrar enfermedades como Síndrome de Down, Síndrome de Alfa Talasemia y Translocación Robertsoniana, entre otros.

Las *pruebas bioquímicas* se basan en la gran cantidad de reacciones químicas que ocurren diariamente en las células y que requieren diferentes tipos de proteínas. Si la mutación de alguna de estas proteínas no permite que funcione correctamente, puede causar una enfermedad. En este tipo de pruebas no se analizan los genes, sino las proteínas y su puede medir la actividad de una proteína, el nivel de metabolitos y el tamaño o la cantidad de proteínas.¹⁵ Se pueden identificar enfermedades como la alcaptonuria o el albinismo.

Por último, las *pruebas moleculares* se utilizan para las pequeñas mutaciones del ADN, ya que se le realizan pruebas directas y usualmente es el método más eficaz, especialmente si se desconoce la función de la proteína y no se puede recurrir a una prueba bioquímica.¹⁶ Uno de los padecimientos que se pueden diagnosticar es fibrosis quística.

a. Definiciones

Consejo Genético

De acuerdo con UNESCO, es el proceso de comunicación de la información obtenida a través de un diagnóstico genético, así como las opciones con las que cuentan los pacientes, los padres o su familia. Esta

¹³ *Ibidem.* P. 14.

¹⁴ *Ídem.*

¹⁵ *Ídem.*

¹⁶ *Ídem.*

actividad está considerada como un acto médico en relación con una condición médica, en la que el paciente o la familia buscan ayuda de un profesional de la salud. Asimismo, se debe dar soporte, mediante la información médica de las diferentes alternativas preventivas y/o terapéuticas, en la toma de decisiones sobre las opciones.¹⁷

Por otro lado, conforme los diagnósticos genéticos se amplían, dado que se desarrollan nuevas pruebas genéticas, el alcance del consejo genético también podrá o deberá ampliarse, según el tipo de enfermedad y forma de transmisión, progresivamente a familias con historia de padecimientos, población en riesgo debido a la edad reproductiva, medio ambiente o consideraciones físicas y poblaciones grandes con todas las preocupaciones que pueda implicar y que deben ser sopesadas en relación con los beneficios para la salud.¹⁸

Diagnóstico genético

De acuerdo con ASHG, el diagnóstico genético es un medio para identificar cambios o anomalías en los genes o cromosomas de un individuo. El propósito es determinar si una persona tiene una condición genética o si tiene probabilidades de presentar un desorden específico, que se ha podido comprobar o se sabe que existen altas probabilidades de poder ser atribuido a la presencia, ausencia y/o diferencia de ciertos genes. Usualmente a una persona se le ofrece un diagnóstico genético si tienen una historia familiar con una enfermedad específica, tal como acondroplasia o neurofibromatosis; si presentan los síntomas de alguna enfermedad genética, o están preocupados por transmitir alguna enfermedad a sus descendientes. Este tipo de procedimientos es voluntario y tiene tanto beneficios como limitaciones.¹⁹ Algunos de los beneficios son el hecho de poder corroborar un diagnóstico médico y

¹⁷ International Bioethics Committee. (1995). *Genetic Counselling*. Paris: UNESCO. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001323/132341e.pdf>

¹⁸ Ídem.

¹⁹ Genetic Testing. (n.d.). *American Society of Human Genetics*. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.ashg.org/education/genetic_testing.shtml

poder identificar alternativas para disminuir riesgos, y algunas limitaciones son los posibles falsos positivos²⁰ o variabilidad.

Para los propósitos de este trabajo, los cinco tipos de diagnósticos genéticos son: diagnóstico pre implantatorio, diagnóstico prenatal, cribado neonatal, diagnóstico genético de susceptibilidad y prueba de portador,²¹ los cuales obedecen al tipo de propósito que se persiga.

El *diagnóstico pre implantatorio* consiste en una técnica especializada que puede reducir el riesgo de tener un hijo con un desorden genético o cromosómico particular. Se utiliza para detectar cambios genéticos en los embriones que fueron creados con técnicas de reproducción asistida como fertilización in-vitro. Para realizar este tipo de diagnósticos un reducido número de células son tomadas del embrión y analizadas para ciertas alteraciones genéticas. Únicamente embriones sin alteraciones son implantados en el útero para iniciar el embarazo.²²

El *diagnóstico prenatal* es un estudio que se realiza durante el embarazo para determinar si el feto se encuentra afectado por algún padecimiento particular. Uno de los objetivos del diagnóstico es la interrupción del embarazo cuando el producto se encuentra afectado por algún padecimiento genético. El diagnóstico se puede realizar por amniocentesis, por muestra de vellosidades coriónicas, fetoscopia, alfafetoproteína, ultrasonografía, radiología o ADN fetal.²³

El *cribado neonatal* es un estudio que se hace a los pocos días del nacimiento del bebé para identificar infantes con riesgo de padecer algún

²⁰ Falso positivo se refiere al resultado incorrecto de una prueba, el cual indica una enfermedad que realmente no se padece. Fernández, S., Pita, & Díaz, S., Pértegas. (2003). Pruebas diagnósticas: Sensibilidad y especificidad. *Cad Aten Primaria*, 10, 120-124. . Recuperado el 13 de junio de 2015, de http://www.fisterra.com/mbe/investiga/pruebas_diagnosticas/pruebas_diagnosticas.asp

²¹ Clarke, Angus. (2012). Genetic Counseling, Testing, and Screening. In *A Companion to Bioethics* (2ºed.). Reino Unido: Wiley-Blackwell. P. 249.

²² Ídem.

²³ Lisker, Rubén, A., Salvador. (1992). Op. Cit. Pp. 226-232.

desorden genético específico como fenilcetonuria²⁴ o galactosemia²⁵. Cuando este tipo de diagnóstico resulta positivo usualmente se requieren otros diagnósticos para confirmar o especificar los resultados; asimismo, se puede ofrecer el consejo genético para educar y/o apoyar a los padres.²⁶

El *diagnóstico genético de susceptibilidad* se utiliza para detectar alteraciones que se manifiestan después del nacimiento. Este tipo de diagnósticos pueden ser útiles para personas con familiares con algún padecimiento genético, pero que no presentan ninguna de las características del mismo al momento del diagnóstico, siendo tanto portadores, como padeciendo la enfermedad que todavía no se manifiesta. Se pueden identificar mutaciones que aumentan las posibilidades de desarrollar algún padecimiento genético como ciertos tipos de cáncer. Hacerlo puede ayudar en la toma de decisiones médicas relacionadas con el padecimiento que se esté abordando en el diagnóstico.²⁷

Por último, la *prueba de portador* es un tipo de diagnóstico aplicado a personas que no muestran síntomas de algún padecimiento genético, pero que pueden estar en riesgo de transmitirlo a sus descendientes. Al respecto, el portador de un padecimiento genético ha heredado un alelo normal y uno anormal para un gen asociado con el padecimiento. Un hijo debe heredar los dos alelos anormales para que se presenten los síntomas, por lo que los individuos con antecedentes familiares de un padecimiento genético son candidatos para esta prueba.²⁸

²⁴ La fenilcetonuria es una afección en la que los bebés carecen de la enzima fenilalanina hidroxilasa, necesaria para descomponer fenilalanina, la cual se encuentra en alimentos que contienen proteína. Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo, lo cual resulta dañino para el sistema nervioso central y ocasiona daño cerebral. NIH. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Fenilcetonuria. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm>

²⁵ La galactosemia es una afección en la cual el cuerpo no puede metabolizar el azúcar simple galactosa. NIH. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Galactosemia. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000366.htm>

²⁶ What are the types of genetic tests? (2014, May 12). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/testing/uses>

²⁷ Ídem.

²⁸ Ídem.

Otro tipo de diagnóstico genético es el forense, no incluido en este estudio por no tener relación con el tema de la confidencialidad.

Durante este trabajo se abordará la confidencialidad en relación con diagnóstico de susceptibilidad para predisposiciones genéticas y prueba de portador, a los cuales en lo sucesivo se referirá únicamente como diagnósticos genéticos. Esto debido a que únicamente se analizará la confidencialidad en relación con personas adultas y responsables de sus decisiones, a diferencia de un cribado neonatal en donde un neonato no puede tomar decisiones sobre el manejo de la confidencialidad en relación con su diagnóstico, al igual que en un diagnóstico preimplantatorio y un diagnóstico prenatal.

Cabe mencionar cómo es que se da la transmisión hereditaria en las personas. En una persona las características biológicas observables, normales y patológicas forman el fenotipo, características como el color de los ojos, la estatura o la forma del cabello, y están determinados por los genes y el ambiente en el cual se desarrolla cada individuo; por otro lado, el conjunto de genes de una persona corresponde al genotipo. Asimismo, toda la información genética que se puede encontrar en una célula de cualquier persona es el genoma humano.²⁹

Cada persona tiene trillones de células y cada una de ellas tiene un citoplasma y un núcleo, lugar en el que se encuentra la información genética distribuida en 46 cromosomas. Cada uno de ellos se obtiene en el momento de la fecundación, cuando el gameto masculino – espermatozoide— fecunda al gameto femenino –óvulo—, lo que da origen al cigoto. El gameto masculino aporta 23 cromosomas, al igual que el femenino, lo que da origen a los 46 cromosomas.³⁰

Es en estos cromosomas que se encuentra muchos de los genes que corresponden a las unidades de herencia. Ahora bien, esta herencia

²⁹ Santos Alcántara, Manuel J. (2004). Aspectos Bioéticos del Consejo Genético en la Era del Proyecto Genoma Humano. Acta Bioética. Recuperado el 15 de junio de 2015, de <http://www.scielo.cl/pdf/abioeth/v10n2/art07.pdf>

³⁰ Ídem.

puede ser dominante o recesiva. La primera se refiere a que los alelos manifiestan por completo su fenotipo; la segunda se refiere a los alelos enmascarados por los dominantes, los cuales se manifiestan si son heredados por el gameto masculino y el femenino.³¹

En estos cromosomas se encuentran las unidades de herencia, “información genética que se encuentra codificada en pequeños trozos de la molécula de ADN”,³² el cual es una molécula simple formada por cuatro bases nitrogenadas: A (adenina); G (guanosa); T (timina) y C (citosina), de las cuales hay dos posibles combinaciones: A-T y G-C. El ADN que se encuentra en todas las personas está dividido en 46 trozos – cromosomas—. “Los genes corresponden a segmentos de esta molécula de ADN”³³ y un gen corresponde “(...) a una secuencia que determina una función específica.”³⁴

Ahora bien, se puede encontrar material genético fuera de los cromosomas en la mitocondria, que es donde se da la producción de energía de las células, ADN mitocondrial, y es heredado únicamente por la madre.

b. Enfermedades diagnosticadas.

Las enfermedades genéticas pueden afectar a las personas de diversas maneras y del mismo modo se transmiten de formas distintas. Existen padecimientos como el daltonismo que altera la forma como las personas perciben los colores, lo cual implica un cambio en el modo de vida de las personas, pero no les impide llevar una vida satisfactoria. De igual manera, la adermatoglifia es un trastorno genético dermatológico que consiste en carecer por completo de huellas dactilares, lo cual sí implica complicaciones al momento de tramitar un pasaporte o identificación oficial, pero la vida cotidiana de las personas puede desarrollarse de la misma manera que la de personas con huellas dactilares.

³¹ Ídem.

³² Ídem.

³³ Ídem.

³⁴ Ídem.

Por otro lado, se pueden encontrar enfermedades genéticas que alteran la vida de las personas de forma significativa, así como la de aquellas cercanas. Una es la enfermedad de Canavan –o leucodistrofia—, la cual consiste en la degeneración progresiva de la materia blanca del cerebro y usualmente termina con la vida de las personas a los dieciocho meses de edad.

Otro ejemplo es fibrosis quística la cual es potencialmente mortal, pero si se realiza un diagnóstico temprano y se implementa un plan de tratamiento puede mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida, lo cual implica cuidados en clínicas con especialidad en fibrosis quística.

Así como el daño que se da en las personas pueda variar de acuerdo con la enfermedad, para detectarlas se utilizan diversos métodos entre los cuales se puede encontrar el cribado neonatal, los diagnósticos pre implantatorios o la prueba de portador –explicados anteriormente—, este tipo de diagnósticos abren las posibilidades de diagnóstico en diferentes etapas en la vida de una persona e incluso antes de un embarazo.

El diagnóstico genético permite detectar diferentes tipos de enfermedades genéticas, tales como las de *herencia autosómico dominante*. Este tipo de enfermedades se pueden transmitir por anomalías en “(...) los genes localizados en los autosomas y se manifiesta por la acción de un solo miembro de un par de alelos, es decir, en el heterocigoto,”³⁵ –se refiere al estado cromosómico en el que un par de alelos son diferentes entre sí—. En el ser humano, la transmisión hereditaria es vertical es decir, proviene de la madre y del padre, por lo que usualmente el padre o la madre del primer caso con el desorden del genoma da lugar a la atención por la posibilidad de presentar síntomas o ser trasmisor de la enfermedad y es denominado caso índice. Este individuo tiene el rasgo, carácter o padecimiento; además de los hijos, puede haber hermanos o hermanas del caso índice afectados –50 por ciento— y los hijos de una persona enferma tienen también 50 por ciento de riesgo de estar afectados, como se muestra en la Figura 1.

³⁵ Lisker, Rubén, A., Salvador. (1992). Op. Cit. P. 74.

Ejemplos de enfermedades genéticas autosómicas dominantes son Enfermedad de Huntington, Corea de Sydenham, Síndrome de Currarino y Enfermedad de Rendu-Osler-Weber, entre otras.

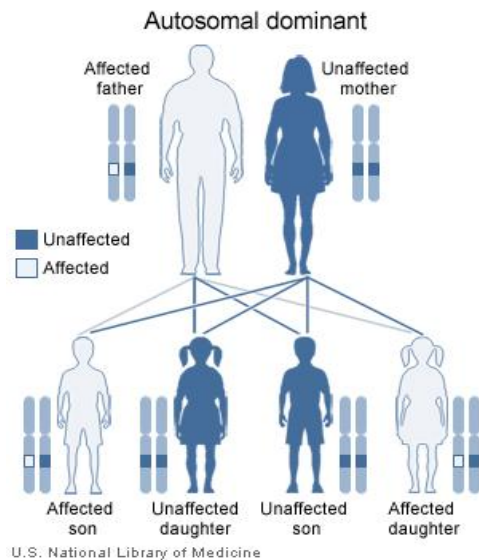


Figura 1. La herencia autosómica dominante se transmite a los hijos a través de la madre o el padre afectado y cada uno de los descendientes tiene cincuenta por ciento de probabilidades de heredar la afección.

En el caso de la *herencia autosómica recesiva* la enfermedad se expresa cuando el individuo es homocigoto –cuando un par de alelos son iguales entre sí— para un par de alelos, por lo que para que se manifieste la acción del gen, el mismo debe estar presente en doble dosis. Cada uno de los hijos de ambos progenitores heterocigoto tiene 25 por ciento de probabilidades de estar afectado y 75 por ciento de estar sano. De éstos, cada uno tiene 50 por ciento de probabilidades de ser heterocigotos sano como sus padres y 25 por ciento de ser homocigoto también sano. Es importante mencionar que la consanguinidad aumenta el riesgo de que se presenten enfermedades autosómicas recesivas,³⁶ como se muestra en la Figura 2.

Entre las enfermedades que obedecen a este tipo de herencia se pueden encontrar Enfermedad de Wolman, Síndrome de Chédiak-

³⁶ *Ibidem*. Pp. 76-79.

Higashi, Síndrome de Lucey-Driscoll y Enfermedad de Stargardt, entre muchas otras.

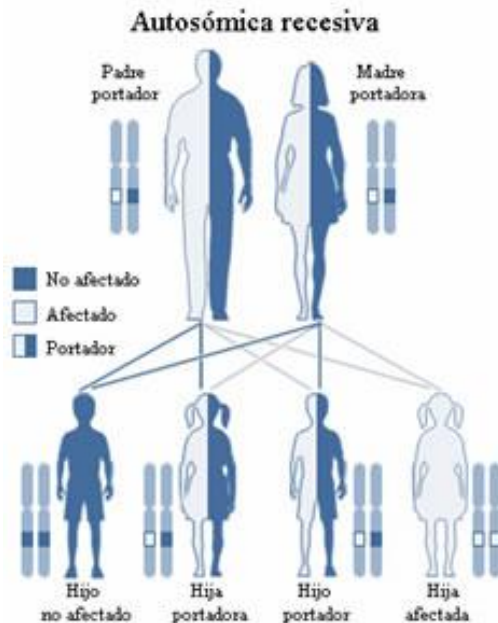


Figura 2. De acuerdo con este tipo de herencia, para que una persona manifieste una enfermedad de herencia autosómica recesiva es necesario que los dos progenitores sean portadores y que el hijo herede de ambos la mutación. De recibir la mutación solamente de uno de los padres sería portador sano y al no recibir la mutación de ninguno de los dos padres sería un hijo sano.

Quando se habla de *herencia ligada a los cromosomas sexuales* se señala que “la herencia de las características determinadas por los genes que se encuentran en los cromosomas sexuales tiene ciertas peculiaridades que deriva de la diferente constitución gonosómica entre hombres y mujeres.”³⁷ La peculiaridad de la transmisión genética depende de cuál de los cromosomas sexuales –X o Y— contiene el gen mutado y de si su acción es recesiva o dominante.

El gen que da lugar a la enfermedad transmitida *por herencia recesiva ligada al cromosoma X*, que proporciona las características o rasgos de la patología, se encuentra en el cromosoma X. Las mujeres

³⁷ *Ibíd.* P. 83.

heterocigotos son clínicamente sanas, pero pueden transmitir el gen a algunos de sus hijos, en teoría al 50 por ciento de ellos. El padre no puede transmitir la enfermedad a sus hijos hombres porque heredan de él el cromosoma Y, pero las hijas serán portadoras heterocigotos sanas ya que del padre heredan el único cromosoma X que tiene. En el caso de la madre, tiene 50 por ciento de probabilidades de transmitir el cromosoma X afectado y de ser así, las hijas serán heterocigotos sanas y los hijos estarán afectados,³⁸ como se muestra en la figura 3.

Muy pocas son las enfermedades que obedecen a este tipo transmisión y entre ellas se puede encontrar el raquitismo hipofosfatémico.

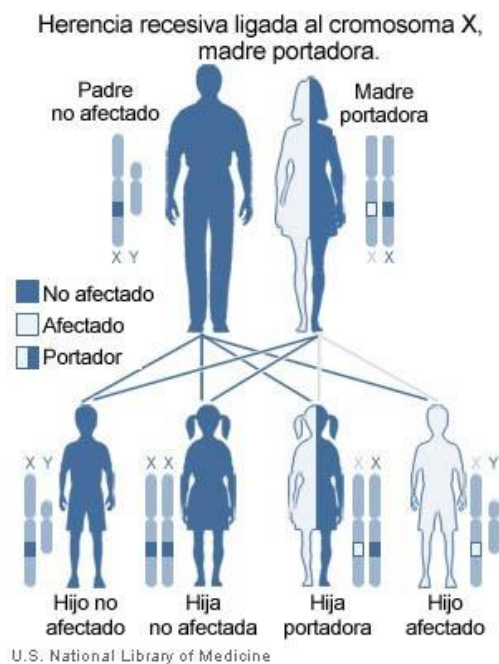


Figura 3. Este tipo de herencia solamente se puede por parte de la madre y cada uno de los hijos tiene cincuenta por ciento de probabilidades de heredar el cromosoma X, si lo hereda una hija solamente será portadora y de heredarlo el hijo se verá afectado por el padecimiento. Las mujeres son portadoras y los hombres presentan síntomas sin poder transmitir la enfermedad.

³⁸ *Ibidem*. Pp. 84-86.

Las enfermedades transmitidas por herencia dominante ligada al cromosoma X son poco frecuentes en seres humanos. Cuando se presentan, hombres y mujeres están afectados en la misma proporción, pero en el hombre la gravedad de la enfermedad se manifiesta de forma uniforme, mientras que en las mujeres es variable. La transmisión de este tipo de enfermedades es similar a la autosómica dominante, con la excepción de que nunca se transmite de hombre a hombre,³⁹ como se muestra en la figura 4. Dos de las enfermedad que se pueden ver en este tipo de transmisión son el Síndrome de Rett, y la Incontinencia Pigmentaria tipo 1.

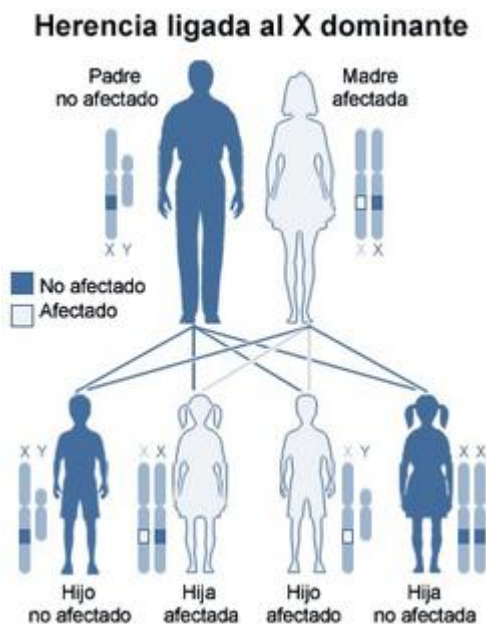


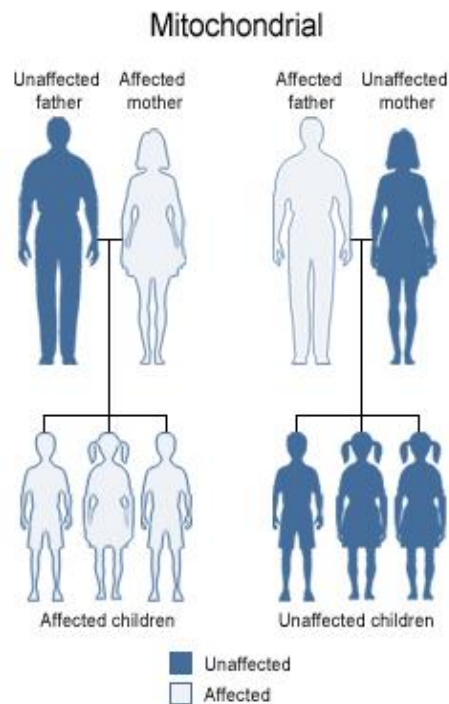
Figura4. La herencia dominante ligada al cromosoma X se da por parte de la madre y cada uno de los descendientes tiene cincuenta por ciento de probabilidades de estar afectado. Asimismo, los hijos afectados únicamente padecerán la enfermedad mientras que las mujeres se verán afectadas y pueden transmitir la afección nuevamente.

Todas las personas reciben el ADN mitocondrial de la madre, es por esto que la *herencia mitocondrial* puede producir una enfermedad o característica de este tipo siempre que es heredada de la madre y serán

³⁹ Ibídem. P. 88.

afectados tanto hijos como hijas. Las siguientes generaciones mostrarán las características como si fueran de tipo autosómico dominante, pero con más individuos afectados de los que suelen encontrarse en la herencia autosómica dominante,⁴⁰ como se muestra en la figura 5.

Entre las manifestaciones clínicas más comunes de herencia mitocondrial se encuentran una o varias de las siguientes: desórdenes motores, accidentes cerebrovasculares, convulsiones, demencia, intolerancia al ejercicio, ptosis, oftalmoplejia, retinopatía pigmentaria, atrofia óptica, ceguera, sordera, cardiomiopatía, disfunciones hepáticas y pancreáticas, diabetes, defectos de crecimiento, anemia sideroblástica, pseudo obstrucción intestinal, nefropatías y acidosis metabólico, entre otras.⁴¹



U.S. National Library of Medicine

Figura 5. Debido a que todas las personas heredan la mitocondria de la madre, si se encuentra afectada por algún padecimiento ligado con dicha mitocondria, éste será transmitido a todos los descendientes, tanto hombres como mujeres, siendo estas últimas portadoras, a diferencia de

⁴⁰ National Genetics and Genomics Education Centre. (s. f.). Mitochondrial inheritance. Recuperado el 15 de junio de 2015, de <http://www.geneticseducation.nhs.uk/genetic-glossary/212-mitochondrial-inheritance>

⁴¹ Solano, Abelardo, López-Pérez, Manuel J., Montoya, Julio, y Playan, Ana. (2001). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. *Salud Pública Mex*, 43(2). Pp. 151-161.

los hombres, quienes simplemente padecen la enfermedad pero no la transmiten.

II. CONFIDENCIALIDAD EN LA PRÁCTICA MÉDICA

El principio de privacidad y confidencialidad tienen una larga y respetada historia como un precepto fundamental en la ética médica, sin embargo, actualmente parece un principio incompatible con la medicina moderna.⁴² La atención médica dejó de involucrar, únicamente, al médico y al paciente, para dar paso a que más personas participaran en el proceso de atención médica, lo cual se dio a partir de las especializaciones médicas e instituciones médicas como los hospitales, donde la atención médica que recibe un paciente involucra médicos, enfermeras y laboratoristas, entre otros. Al haber más personas involucradas en la atención médica, la confidencialidad en el sentido tradicional se ha perdido.

Por lo tanto, resulta pertinente y necesario identificar o proponer nuevas formas de mantener la confidencialidad, que se adecúen a los cambios tecnológicos y las necesidades de las personas.

a. Confidencialidad

De acuerdo con Beauchamp y Childress la confidencialidad se presenta cuando una persona revela información a otra persona, ya sea a través de un diálogo o por medio de exámenes, y la persona a quien se le da a conocer la información promete no divulgarla a una tercera persona, sin el permiso de quien proporciona o da origen a la información, sin la autorización del paciente. De modo esquemático se puede presentar de la siguiente forma: la información I es confidencial si y sólo si A da a conocer I a B, y B promete no dar a conocer dicha información a ninguna tercera persona C sin el consentimiento de A.

Por definición, la información confidencial es privada, así como impartida voluntariamente en un ambiente de confidencialidad y confianza. Si un paciente autoriza que la información se dé a conocer a

⁴²Mehlman, M. J., Kodish, E. D., Whitehouse, P., Zinn, A. B., Sollitto, S., Berger, J., Cassidy, S. B. (1996). The need for anonymous genetic counseling and testing. *American Journal of Human Genetics*, 58(2), 393–397. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1914541/>. P. 396.

otras personas, entonces no se presenta una violación a la confidencialidad, aunque puede suceder que se pierda dicha confidencialidad como la privacidad.⁴³

Asimismo, Beauchamp y Childress explican que solamente la persona o institución a quien se le da la información dentro de una relación confidencial, puede violar los derechos de confidencialidad.⁴⁴ Alguien ajeno a la relación dentro de la cual se maneja la información no puede ser acusado de violar el derecho de confidencialidad, ya que no forma parte del binomio dentro del cual se maneja dicha información.

De acuerdo con nuestros bioeticistas, existen tres argumentos que apoyan la regla de protección a la confidencialidad: a) argumento basado en el consecuencialismo, b) argumento basado en el derecho a la autonomía y la privacidad y c) argumento basado en la fidelidad. En el primero se argumenta que si los pacientes no pudieran confiar en el personal de salud para compartir información, se resistirían a dar a conocer cierta información o permitir que se les realice una examinación completa. Sin dicha información el personal de salud no puede realizar un diagnóstico ni prognosis preciso, así como tampoco podrían recomendar el tratamiento más conveniente.⁴⁵ El resultado que se desprendería de no asegurar el manejo de la información relacionada con el paciente sería la falta de confianza por parte del paciente y con las mencionadas consecuencias para su diagnóstico y tratamiento.

El segundo argumento basado en el derecho a la autonomía y la privacidad se enfoca en principios morales de respeto a la propia soberanía y a la privacidad. A partir de la privacidad se argumenta a favor de la confidencialidad como una extensión de la misma y una violación a dicha privacidad se puede ver como una falta a la integridad personal. A pesar de que no se apela a una lógica racional, tales faltas adquieren importancia cuando la revelación de información referente a un paciente lo vuelve susceptible a algún riesgo legal, pérdida de amigos y/o amantes, devastación emocional, discriminación, pérdida de empleo, entre otros. La

⁴³ Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994). Op. Cit. Pp. 420-421.

⁴⁴ *Ibidem*. P. 418.

⁴⁵ *Ibidem*. P. 422.

tesis principal del argumento es que el valor de la privacidad da un peso considerable a la regla de la confidencialidad que la protege. En el derecho se reconoce la protección a la misma, sin embargo, se basa más en un principio moral que en una tesis legal.⁴⁶

El último argumento basado en la fidelidad señala que el médico está obligado a cumplir con las expectativas realistas de privacidad que tenga el paciente, así como el paciente confía en que la privacidad será mantenida, lo cual es una forma de especificar la obligación general a la fidelidad.⁴⁷ Por lo tanto, implica una lealtad por parte del médico a las expectativas del paciente en el manejo de la información que se dé a conocer, así como la confianza por parte del paciente en que la privacidad que implica formar parte de una relación médico-paciente será mantenida.

Es importante señalar que ninguno de los tres argumentos presentados anteriormente implican un soporte absoluto a la confidencialidad, sino que no son reglas absolutas, tanto en el ámbito ético, como en el legal, al revelar la información en miras de evitar el daño.⁴⁸

Sin embargo, de acuerdo con nuestros autores, existen justificaciones que permiten infringir la confidencialidad. El personal de salud tiene derecho a revelar información confidencial cuando, considerando todos los aspectos de un individuo, existe algún riesgo para terceras personas, por lo que en dichos casos existe una obligación legal y moral.⁴⁹ Al evaluar el riesgo que se puede presentar a terceras personas en relación con el principio de confidencialidad y si es que es mayor el riesgo de la materialización del daño y su magnitud, se debe realizar un balance entre dicho riesgo y la obligación de la confidencialidad,⁵⁰ lo cual determinaría si es que se debe hacer omisión al principio de confidencialidad, buscando eliminar, o en su defecto, limitar el daño.

De igual manera, en 1986, Michael H. Kottow, uno de los mayores defensores de la confidencialidad, la define de la siguiente manera: una

⁴⁶ *Ibidem*. Pp. 423-424.

⁴⁷ *Ibidem*. P. 424.

⁴⁸ *Ídem*.

⁴⁹ *Ídem*.

⁵⁰ *Ibidem*. P. 425.

situación es confidencial cuando se revela información sobre actos dañinos que se presentaron o que podrían llegar a presentarse y son revelados de una persona competente, confesante, a otra, confidente, en el entendimiento de que dicha información no deberá ser divulgada sin el consentimiento explícito del confesante. El daño al que se hace referencia puede ser físico, pero del mismo modo un daño moral puede ser sujeto de un intercambio confidencial. Cuando este tipo de comunicación se encuentra en el ámbito médico se presenta la confidencialidad médica.⁵¹ Asimismo, en tanto el médico reúna información privada que solamente concierne al confesante y no albergue elementos de algún pasado o futuro daño, la confidencialidad solamente deberá concernir al paciente y cualquier divulgación sería un acto malicioso por parte del médico.⁵²

La confidencialidad es un acuerdo atado por el principio de justicia, aunque no sea de forma escrita. Le da al confesante el derecho de esperar discreción, en tanto que el confidente tiene el derecho a escuchar la verdad, así como la obligación de asegurar la custodia de la información recibida.⁵³ Por parte de ambos participantes de la relación médico-paciente se pueden encontrar expectativas: por un lado el médico puede esperar escuchar toda la información necesaria para realizar un diagnóstico, sin temor a que esté alterada o se omitan datos importantes, así como el paciente puede tener la seguridad de que la información que comparta será mantenida en confidencialidad por el secreto profesional.

A pesar de la postura de Michael H. Kottow, no se puede argumentar a favor de una confidencialidad absoluta, pero de igual manera, no se debe entender que toda situación de riesgo implica, de forma inmediata, una ruptura de la confidencialidad. Se deben considerar diversas opciones antes de tomar la decisión de compartir información que fue transmitida en un ambiente confidencial. En el caso de profesionales de la salud, usualmente tienen la obligación de buscar alternativas para procurar un beneficio o evitar algún daño, antes de optar

⁵¹ Kottow, Michael H. (1986). Medical confidentiality: an intransigent and absolute obligation. *Journal of Medical Ethics*, 12(3).P. 117.

⁵² Ídem.

⁵³ Ibídem. P. 118.

por revelar información confidencial⁵⁴ a individuos ajenos a la relación médico-paciente dentro de la cual se da la información, que de ser compartida podría evitar algún daño o que podría conllevar algún beneficio para terceras personas.

Asimismo, Kenneth Kipnis planteó en el 2006 la confidencialidad como una obligación prácticamente absoluta. A pesar de que se ha argumentado a favor de una confidencialidad relativamente permisiva que ha buscado aceptar que en determinadas situaciones se acepte romper la confidencialidad y evitar daños a terceras personas, nuestro autor sostiene que la confidencialidad en la práctica médica no entendida como prácticamente absoluta puede llevar a los pacientes a contenerse de compartir con su médico información potencialmente importante e incluso puede disuadirlos de no consultarlo. Para evitarlo sería necesario un deber de confidencialidad absoluta, el cual es moralmente preferible, ya que alentaría a los pacientes a buscar atención médica y el médico, por su parte, puede buscar persuadir al paciente de divulgar la información que podría beneficiar a terceras personas, mientras se mantiene la confianza en la profesión médica.⁵⁵ Es autor señala el papel del médico como la persona que puede persuadir al paciente de compartir información, pero no como agente activo que tome la decisión, ni que la lleve a cabo.

En el mismo sentido, Kenneth M. Boyd explica que a pesar de los beneficios que puede implicar romper el principio de confidencialidad, es posible obtener los mismos beneficios para familiares del paciente—ajenas a la relación médico-paciente, sin tener que faltar a la confidencialidad.⁵⁶ Se sugiere nuevamente la búsqueda de alternativas por parte del médico que permitan obtener los beneficios que se pretenden, sin recurrir como primera opción a la confidencialidad.

Otro autor que aboga a favor de la confidencialidad, Raanan Gillon, plantea que su principal justificación moral en la práctica médica, para la confidencialidad, es el hecho de que produce mejores consecuencias

⁵⁴ Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994). Op. Cit. P. 426.

⁵⁵ Gillon, Raanan, S., Daniel K. (2012). Confidentiality. En *A Companion to Bioethics* (2ª ed., p. 621). Reino Unido: Wiley-Blackwell. P. 516.

⁵⁶ Boyd, K. M. (1992). HIV infection and AIDS: the ethics of medical confidentiality. *Journal of Medical Ethics*, 18(4), 173–179. doi:10.1136/jme.18.4.173. P. 177.

médicas. Lo que se ha buscado es motivar a los pacientes a compartir libremente aspectos privados y así obtener la información necesaria para una mejor práctica médica. El compromiso fundamental moral hipocrático es proporcionar beneficios médicos a los pacientes con el menor daño posible y para hacerlo es necesario conocer datos privados y personales acerca de los pacientes. Para superar la resistencia natural y revelar tal información, los médicos deben establecer la confianza del paciente, lo cual se hace planteando la confidencialidad como un deber estricto.⁵⁷ Se trata de una relación basada en la confianza, lealtad y justicia, principios morales a los que se debe atener la confidencialidad.⁵⁸

Nuevamente, este autor presenta la idea de confidencialidad, pero, a pesar de la importancia que le da para que se puedan alcanzar las mejores consecuencias médicas, explica que no se trata de una obligación médica absoluta, ya que algunas veces la justificación para omitir la confidencialidad parece ser moralmente abrumadora.⁵⁹ En algunos casos, las consecuencias que se desprenden de mantener la confidencialidad pueden ser devastadoras, motivo por el cual, desde un punto de vista moral, es justificable no preservarla. Dicho en otras palabras, se trata de situaciones en las que mantener la confidencialidad puede resultar sumamente dañino. Tal es el caso de pacientes con tétanos, sarampión o poliomielitis, entre otros padecimientos, donde romper la confidencialidad —lo cual se encuentra regulado por la Ley General de Salud en México— permite evitar que estas enfermedades se propaguen, logrando así evitar perjudicar a más individuos.

El problema que aparece al presentar esta idea es que los pacientes, al saber que la confidencialidad puede ser quebrantada por los médicos —o personal de salud—, desconfíen o que su confianza se pueda debilitar, así como el respeto a su autonomía por parte de los médicos, la afectación de sus derechos y la falta lealtad y fidelidad, que el médico le debe al paciente.⁶⁰

⁵⁷ Gillon, Raanan, S., Daniel K. (2012). Op. Cit. Pp. 514-515.

⁵⁸ *Ibidem*. P. 516

⁵⁹ *Ibidem*. Pp. 517.

⁶⁰ *Ídem*.

Las instituciones en el ámbito médico y/o del cuidado de las personas también plantean definiciones de confidencialidad. Una de ellas se puede encontrar en la *American Medical Association* (AMA), quien dicta que la información revelada a un profesional de la salud por un paciente debe mantenerse en confidencialidad. Dicho paciente debe sentirse libre de poder revelar toda la información para que su médico pueda proveer los servicios necesarios de forma efectiva. Asimismo, debe poder dar a conocer esta información con el conocimiento de que su médico respetará la naturaleza confidencial de la comunicación. Igualmente, el médico no debe revelar información confidencial sin su expreso consentimiento, lo cual se encuentra sujeto a ciertas excepciones que son éticamente justificadas por consideraciones predominantes,⁶¹ tales como el daño a terceras personas.

Del mismo modo, la WMA plantea que un médico está ética y, usualmente, legalmente obligado a preservar en confidencialidad la información sobre la salud de su paciente, así como cualquier información revelada al médico por el paciente durante en el curso de sus funciones profesionales. Esto puede entrar en conflicto con la obligación del médico de propugnar por el paciente, así como protegerlo en situaciones en las que él mismo no puede hacerlo por sí mismo.⁶²

b. Confidencialidad. Aspectos legales

En el Código Penal para el Distrito Federal se hace referencia a la violación de la intimidad personal: Título Décimo Tercero Inviolabilidad del Secreto. Capítulo II, Revelación de Secretos.

En el artículo 213 se señala que a aquella persona que revele un secreto o comunicación reservada sin el consentimiento de quien tenga derecho a otorgarlo y en perjuicio de alguien, y que haya llegado a conocer

⁶¹ AMA. (2007, June).Confidentiality *American Medical Association*. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-ethics/code-medical-ethics/opinion505.page>

⁶² WMA Statement on Patient Advocacy and Confidentiality. (2006, 10). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/a11/>

por cualquier medio o se le haya confiado y/o lo utilice para obtener algún beneficio propio o ajeno se le impondrá prisión de seis meses hasta dos años y de veinticinco a cien días de multa.

Si el agente conoció o recibió el secreto o comunicación reservada con motivo de su empleo, cargo, profesión, arte u oficio, o si el secreto fuere de carácter científico o tecnológico, la prisión se aumentará en una mitad y se le suspenderá de seis meses a tres años en el ejercicio de la profesión, arte u oficio.

Cuando el agente sea servidor público, se le impondrá, además, destitución e inhabilitación de seis meses a tres años.⁶³

En la *Ley General de Salud*, Capítulo IX, Derechos y Obligaciones de los Beneficiarios, Artículo 77 bis 37 se explica que los beneficiarios del sistema de protección social en salud deberán ser tratados con confidencialidad,⁶⁴ además de que tendrán los derechos relacionados con recibir la atención médica necesaria, así como medicamentos y demás.⁶⁵

En el ámbito internacional encontramos lineamientos que protegen la confidencialidad. El Convenio de Asturias de Bioética del año 1997, busca la protección de los Derechos Humanos y la dignidad del ser humano en relación a las aplicaciones de la Biología y la Medicina, en el Capítulo III, Artículo 10 se señala lo que es considerado como la 'Vida privada y derecho a la información', plantea que toda persona tiene derecho a que se respete su vida privada, cuando se trata de información

⁶³ Asamblea Legislativa del Distrito Federal, IV Legislatura. (2002, Julio 16). Código Penal para el Distrito Federal. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.fimevic.df.gob.mx/documentos/transparencia/codigo_local/CPDF.pdf

⁶⁴ I. Recibir servicios integrales de salud; II. Acceso igualitario a la atención; III. Trato digno, respetuoso y atención de calidad; IV. Recibir los medicamentos que sean necesarios y que correspondan a los servicios de salud; V. Recibir información suficiente, clara, oportuna y veraz, así como la orientación que sea necesaria respecto de la atención de su salud y sobre los riesgos y alternativas de los procedimientos diagnósticos, terapéuticos y quirúrgicos que se le indiquen o apliquen; VI. Conocer el informe anual de gestión del Sistema de Protección Social en Salud; VII. Contar con su expediente clínico; VIII. Decidir libremente sobre su atención; IX. Otorgar o no su consentimiento válidamente informado y a rechazar tratamientos o procedimientos; X. Ser tratado con confidencialidad

⁶⁵ Los beneficiarios del Sistema de Protección Social en Salud tienen derecho a recibir bajo ningún tipo de discriminación los servicios de salud, los medicamentos y los insumos esenciales requeridos para el diagnóstico y tratamiento de los padecimientos, en las unidades médicas de la administración pública, tanto federal como local, acreditados de su elección de los Regímenes Estatales de Protección Social en Salud. (Artículo 77, bis. 36). Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, Abril 24). *Ley General de Salud*. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

relacionada con su salud. Asimismo, que cada persona tendrá derecho a conocer toda la información obtenida respecto a su salud, pero de igual manera se debe respetar la voluntad de una persona si no se quiere conocer la información. Por último, señala que la ley podrá establecer restricciones, en interés del paciente, con respecto al ejercicio de los derechos mencionados en el punto inmediatamente anterior.⁶⁶

En el artículo 12 de la Declaración Universal de los Derechos Humanos, se señala que “Nadie será objeto de injerencias arbitrarias en su vida privada, su familia, su domicilio o su correspondencia, ni de ataques a su honra o a su reputación. Toda persona tiene derecho a la protección de la ley contra tales injerencias o ataques.”⁶⁷ Dicho artículo no expresa de manera específica que se deba respetar la confidencialidad de una persona en lo que se refiere a los resultados obtenidos a través de un diagnóstico genético, empero, habla del derecho que tienen todas las personas sobre su vida privada, así como a su honra y su reputación, el cual se podría ver como dañado si es que se hace excepción al principio de confidencialidad y se comparten los resultados con el núcleo familiar del paciente.

Asimismo, en la *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine* de 1997, en el capítulo III, artículo 10 se trata el tema de la vida privada y el derecho a la información. Se plantea que (1) todos tienen derecho a que se respete su vida privada en relación con información referente a su salud, (2) todos tienen derecho a conocer cualquier información reunida sobre su salud, Asimismo, los deseos de una persona de no ser informado deben ser considerados y, (3) en casos excepcionales, la ley puede plantear restricciones al ejercer el derecho del paciente de no ser informado.⁶⁸

⁶⁶ Consejo de Europa. (1997 4). Convención de Asturias de Bioética. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.filosofia.org/cod/c1997ast.htm>

⁶⁷ Declaración Universal de Derechos Humanos. (n.d.). Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.un.org/es/documents/udhr/index_print.shtml

⁶⁸ Council of Europe - ETS no. 164 - Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. (s. f.). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm>

c. Confidencialidad de la información genética

Al retomar el Código Penal para el Distrito Federal, buscando la confidencialidad en relación con la información genética, en el Título Quinto Bis, Capítulo Único, se encuentra, en primer lugar, la explicación de qué es el genoma humano y plantea que “es el material genético que caracteriza a la especie humana y que contiene toda la información genética del individuo, considerándosele como la base de la unidad biológica fundamental del ser humano y su diversidad”.⁶⁹ Se aclara que el genoma individual de cada ser humano pertenece a cada individuo y que nadie puede ser discriminado por características genéticas. Al realizar estudios en este campo será necesaria la expresa aceptación de la persona sujeta al mismo o su representante legal y en el manejo de la información deberá salvaguardarse la confidencialidad de los datos genéticos de todos los individuos o grupos, los cuales debieron ser obtenidos o conservados con fines de diagnosticar y prevenir, investigación, terapéuticos o cualquier otro propósito, excepto en el caso de que exista orden judicial. Se debe respetar el derecho de toda persona a decidir, incluso por una tercera persona legalmente autorizada, que se le informe o no de los resultados de su examen genético y sus consecuencias. Por último, se explica que quien infrinja los preceptos de este capítulo será acreedor a las sanciones que establezca la ley.⁷⁰

En el ámbito internacional, en 1992, durante la 44° *World Medical Assembly* en la declaración de *Proyecto del Genoma Humano*, la WMA recomendó que la confidencialidad de la información genética se mantenga, excepto en casos en los que exista un gran riesgo de daño

⁶⁹ Título Quinto Bis, Capítulo Único, Artículo 103 bis. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, Abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

⁷⁰ Título Quinto Bis. El Genoma Humano. Capítulo Único. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, Abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

para los miembros de la familia del paciente y, además, dar a conocer la información puede servir para evitar el daño.⁷¹

Por otro lado, la UNESCO el 30 de junio del año 2000, presentó un reporte sobre confidencialidad en datos genéticos. De acuerdo con su declaración, revelar información genética implica un consentimiento libre, informado y explícito, el cual sólo puede ser dado a un médico, quien a su vez está obligado por el secreto médico. Revelar información genética debe hacerse posterior a un análisis de cada caso, particularmente de posibles daños y beneficios, buscando minimizar los primeros y maximizar los beneficios. Existen diversas consideraciones que podrían permitir revelar dicha información, como por ejemplo, a personas involucradas, familiares, terceras personas y para propósitos de investigación.⁷²

Cuando se trata de los miembros de una familia, pueden existir motivos imperativos por los cuales se debe compartir la información, para lo cual es necesario el consentimiento explícito del paciente. Entre los motivos que pueden llevar a hacerlo se puede encontrar la salud pública, así como la protección del derecho a la libertad de otros. Por otro lado, familiares cuyo bienestar y salud puedan estar afectados por la información genética de un individuo podrían ser informados de la información relevante para ellos, lo cual debería excluir información que se refiere únicamente al individuo en específico, al paciente, y que no tiene implicaciones para la familia. Por último, revelar este tipo de información a la pareja del individuo se puede dar en casos en los que la condición genética afecte al otro en algún futuro, independientemente de que tengan descendencia o no. Al respecto, el revelar la información se debe dar por parte del paciente y con su consentimiento explícito.⁷³

De igual forma, la ASHG presenta una Regla General de Confidencialidad en la que se plantea que la información genética, así como toda la información médica, deberá ser protegida por los principios éticos y legales de la confidencialidad existentes dentro de la relación

⁷¹ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 452.

⁷² UNESCO. (2000, Junio 30). Report on Confidentiality and Genetic Data. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001323/132334e.pdf>

⁷³ Ídem.

médico-paciente.⁷⁴ Asimismo, ASHG explica que el principio de confidencialidad no es absoluto y las obligaciones éticas, legales y estatutorias pueden permitir a los médicos revelar información que es considerada confidencial.⁷⁵

Asimismo, de acuerdo con ASHG, el hecho de prevenir puede ser considerado un deber ético, el cual puede llegar a volverse obligatorio, y no simplemente permisivo. Cabe señalar que la ausencia de regulaciones legales no se debe traducir en una ausencia de deber, sino que un deber ético puede llegar a transformarse en una norma profesional para la práctica médica, así como también se puede volver un estándar legal en tanto no contravenga asuntos políticos.⁷⁶

En diversos documentos, por ejemplo en la Ley General de Salud,⁷⁷ se plantea que los médicos deben respetar la confidencialidad de los pacientes, pero al abordar el tema de información genética, legalmente no queda completamente claro si la información genética debe ser tratada de la misma manera que información médica que se refiere a un solo individuo, esto es, al paciente.

Como ya se mencionó, en el Código Penal para el Distrito Federal se aborda la confidencialidad en relación con la información genética, pero no se considera el hecho de parte de la información genética de una persona es compartida por su familia, lo cual lleva a pensar que no existe una consideración completa de la relación entre la confidencialidad y la información genética.

Roy Gilbar señala que existe un acuerdo en la ley, como en bioética, que explica que los médicos deber tener la discreción para decidir si romper o no el derecho a la confidencialidad de un paciente pero, Asimismo, no existe un deber legal de dar a conocer la información del paciente a los familiares.⁷⁸

⁷⁴ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 474.

⁷⁵ Ídem.

⁷⁶ Ibídem. P. 475

⁷⁷ *Ley General de Salud*, Capítulo IX, Derechos y Obligaciones de los Beneficiarios, Artículo 77 bis 37.

⁷⁸ Gilbar, R. (2007). Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor. *Journal of Medical Ethics*, 33(7), 390-393. doi:10.1136/jme.2006.017467. P. 390.

Partiendo de lo anterior, los organismos encargados de supervisar a los profesionales de la salud relacionados con el manejo y obtención de la información genética, tienen el deber general de establecer lineamientos sobre el manejo que debe tener la información genética, para que el paciente a quien se le está realizando un diagnóstico goce de la privacidad apropiada en su sociedad.⁷⁹

Por otro lado, en diferentes países se han establecido lineamientos que permiten a los médicos manejar la información genética de forma adecuada de acuerdo con la situación en la que se encuentren. En el Reino Unido, el *Nuffield Council on Bioethics* recomendó en 1993, que los estándares aceptados de la confidencialidad implementados a la información médica deben seguirse al tratarse de información genética lo más posible, sin embargo, cuando un paciente se rehúsa a compartir información importante con los miembros de su familia y el médico ha señalado la importancia de compartir dicha información, y no se ha podido persuadir al paciente de la importancia que implica para otras personas conocer la información, el deseo del paciente de mantener la información de forma confidencial se puede ignorar, solamente en situaciones excepcionales y considerando cada caso que podría llevar a omitir la confidencialidad.⁸⁰

En Japón, la *Japan Society of Human Genetics* plantea en los lineamientos establecidos para pruebas genéticas, que en las situaciones en las que es necesario evitar daños graves, la confidencialidad puede ser obviada, incluso sin el consentimiento del paciente. Dicha excepción debe ser hecha por un comité responsable de ética.⁸¹

En Australia, un reporte de la *Privacy Commissioner* recomienda que el derecho de un individuo a la privacidad debe permitir que se pueda prevenir algún daño, en el caso en que dicho daño sea grave, real e inminente, así como la posibilidad de una intervención efectiva y cuando

⁷⁹ Unesco. International Bioethics Committee. (1994). Report on Genetic Screening and Testing. Paris: UNESCO. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001323/132346e.pdf>

⁸⁰ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 453.

⁸¹ Ídem.

las consecuencias de no intervenir sean serias para los familiares afectados.⁸²

En los Países Bajos, el *Health Council* mantiene la postura que la divulgación no autorizada puede permitirse en circunstancias limitadas en la que un serio daño puede ser evitado y ha señalado que el derecho de los familiares a la privacidad debe ser considerado al momento de decidir si es que se debe o no permitir la divulgación de la información.⁸³

d. Decir la verdad y la confidencialidad

¿Cómo se puede justificar hacer caso omiso del derecho de una persona al secreto profesional y compartir información que, hasta este momento, se considera confidencial de acuerdo con la Ley General de Salud?

Desde un punto de vista utilitarista, compartir el resultado sobre enfermedades autosómico dominantes de un paciente no busca perjudicar a dicho paciente, ni ponerlo en una situación de vulnerabilidad o evidenciar su padecimiento. Lo que se persigue es compartir los beneficios que puede conllevar conocer la información con un mayor número de personas.

De acuerdo con Henry Sidgwick, el utilitarismo es una teoría ética según la cual en cualquier circunstancia, lo objetivamente correcto por hacer es aquello que produce la mayor cantidad de felicidad en conjunto, tomando en cuenta a todas aquellas personas que ven afectada su felicidad por la conducta.⁸⁴ Asimismo, la felicidad de cualquier individuo debe considerarse como igualmente importante a la felicidad de otro individuo, como un elemento de la felicidad total.⁸⁵ Pero ¿cómo podemos entender la felicidad?

Tales de Mileto, cuando le preguntaron quién es feliz respondió “El que tiene el cuerpo sano, el espíritu bien dispuesto y un natural bien

⁸² Ídem.

⁸³ Ídem.

⁸⁴ Sidgwick, Henry. (1907). *The methods of ethics* (7^o ed.). London: Macmillan and Co. Limited. P. 200.

⁸⁵ *Ibidem*. P. 114.

educado”.⁸⁶ Desde esta postura, una de las características que las personas necesitan es que su cuerpo no presente enfermedades para ser felices. De igual manera, Bertrand Russell explica que “Hay ciertas cosas que son indispensables para la felicidad de la mayoría de las personas, pero se trata de cosas simples: comida y cobijo, salud, amor, un trabajo satisfactorio y el respeto de los allegados.”⁸⁷ Nuevamente, la salud figura como un elemento importante para alcanzar dicha felicidad. Asimismo, B. Russell plantea que “Todos nuestros gustos y deseos tienen que encajar en el marco general de la vida. Para que sean una fuente de felicidad tienen que ser compatibles con la salud, con el cariño de nuestros seres queridos y con el respeto de la sociedad en que vivimos.”⁸⁸ De acuerdo con este autor, las actividades que las personas realicen y la forma en la que conducen su vida tienen que ser compaginables con la salud, el cariño de los seres queridos y con el respeto de la sociedad en la que se encuentran, por lo que no se puede pensar en una persona feliz que realice actividades como dejarse llevar por excesos, como la glotonería, los cuales perjudican su salud.

Por último, Henry Sidgwick define la felicidad como el sentimiento que acompaña la actividad normal de una mente y un cuerpo sano.⁸⁹ Por lo tanto, en términos generales, la salud figura como uno de los elementos más característicos de la felicidad y juega un papel muy importante para poder alcanzarla y aprehenderla en su totalidad.

Se pueden encontrar autores que no definen a la felicidad en relación directa con la salud, como Aristóteles quien explica que se puede alcanzar al practicar la virtud, viviendo de acuerdo con la razón. En este caso no se plantea una felicidad como la de Tales de Mileto, pero resulta complicado considerar a una persona feliz y viviendo de acuerdo a la razón si es que presenta una enfermedad grave, ya que esta implicará malestar físico que dificulta el ejercicio de la razón y preocupación por el

⁸⁶ Diógenes L., I, 1, 37. Laercio, Diógenes. (2007). *Vidas de los Filósofos Ilustres*. (Carlos García Gual, Trad.). Madrid: Alianza Editorial. P. 51.

⁸⁷ Russell, Bertrand. (2003). *La Conquista de la Felicidad*. (Juan Manuel Ibeas, Trad.) (1° ed.). Barcelona: Debolsillo. P. 147 en pdf

⁸⁸ Ídem. P. 101 en pdf

⁸⁹ Sidgwick, Henry. (1907). Op. Cit. P. 42.

desarrollo del mismo, lo cual nuevamente dificulta el ejercicio de la razón. No se plantea necesariamente la felicidad en relación directa con la salud, pero no tenerla dificulta en gran manera poder alcanzarla.

Retomando el utilitarismo, cuando se plantea que la acción objetivamente correcta es aquella que produce la mayor cantidad de felicidad para el mayor número de personas, la idea que se está presentando es que dicha acción contribuye a que las personas tengan comida y cobijo, salud, amor, un trabajo satisfactorio y el respeto de los allegados, lo cual sería alcanzar el mayor excedente de placer sobre sufrimiento.⁹⁰

Ahora bien, ¿cómo puede contribuir un paciente a quien se le realizó un diagnóstico genético a la felicidad de otras personas? La relación que existe entre el diagnóstico de una persona y la felicidad de la mayoría se encuentra en la salud, la cual se puede alcanzar dando a conocer los resultados referentes a una enfermedad autosómica dominante. Como se sabe, una enfermedad de esta naturaleza no se puede curar, pero lo que sí se puede hacer es contribuir al bienestar de quienes presentan la mutación genética.

Existen diversas respuestas que se pueden presentar al dar a conocer la información genética de una persona sobre enfermedades genéticas autosómicas dominantes y a pesar de que la respuesta óptima sería una preventiva —en la medida de lo posible—, es importante considerar reacciones negativas, lo cual lleva a proponer a un consejo genético especializado a cargo de dar a conocer la información, el cual estaría encargado de presentar la información de la mejor forma posible, buscando así una respuesta favorable.

Se le explicaría a las personas todo lo que esté relacionado y sea relevante para su padecimiento y al saber que existe un cincuenta por ciento de posibilidades de que hayan heredado alguna mutación, pueden tomar decisiones sobre cómo dirigir su vida de modo que se adecúe a sus características o posibles características y logren alcanzar la mayor tranquilidad posible, dadas las circunstancias. De igual manera, saber que

⁹⁰ *Ibíd.* P. 201.

se va a padecer una enfermedad de este tipo puede tener un impacto menor en las personas, a diferencia de conocer que se tiene la mutación genética en el momento en el que se empiezan a presentar los síntomas de la enfermedad, momento en el que también las decisiones que se pueden tomar sobre el futuro son más limitadas.

En este tipo de situaciones, al decidir compartir la información de manera independiente de los deseos del paciente, es importante tomar en cuenta que se está considerando la felicidad de todas las personas por igual y no se está enfocando únicamente en la del paciente, sino que se le considera como un elemento del todo y, por lo tanto, igualmente importante que la de las personas de su núcleo familiar. Al considerar que la felicidad que se obtiene de todo este núcleo familiar y del paciente es mayor que aquella experimentada únicamente por el paciente, se justifica comunicar la información, obteniendo así una mayor felicidad general.

Asimismo, una persona que sabe que existe una alta probabilidad de que llegue a presentar alguna enfermedad autosómica dominante, puede contribuir de forma directa a la salud de sus descendientes y, por lo tanto, a su felicidad. Nuestro autor explica que la felicidad individual es reducida, limitada, breve y cambiante e insegura mientras dura, pero que la felicidad universal satisface la imaginación por su inmensidad y mantiene su resolución por su seguridad comparable.⁹¹ Tomando en cuenta a las futuras generaciones como parte de la felicidad universal, se justifica el hecho de compartir la información, ya que con ellas se logra llegar más allá de una frágil felicidad y, en consecuencia, se tiende a alcanzar la felicidad universal, contribuyendo a su salud.

Todo lo anterior se logra a partir de los resultados médicos de una persona y justificando desde el utilitarismo faltar al principio de confidencialidad del paciente. Al hacerlo se estaría ignorando una de las características más importantes de la práctica médica y perjudicando – tomando en cuenta que ello consiste en dar al núcleo familiar del paciente información que puede ser compartida por todos y, por lo tanto, sin un

⁹¹ *Ibidem*. P. 197.

componente totalmente personal— al paciente, en busca de contribuir al bien y la felicidad de más personas, esto es, de su núcleo familiar.

Retomando a Henry Sidwick, se explica que el hombre busca ideas de bien si conducen a la felicidad, a la perfección o excelencia de la existencia humana.⁹² Por lo tanto, darle a las personas la oportunidad de conocer la posibilidad de presentar un padecimiento con la gravedad como los que se discuten aquí, les permite perseguir su perfección o excelencia de modo más eficiente, ya que al saber cuáles son las posibilidades a las que se enfrenta y de corroborarlas en su persona, puede, a partir de ellas, buscar su propia perfección, considerando sus características.

En este caso, el mayor número de personas a quienes se puede contribuir a su felicidad es únicamente el núcleo del paciente, ya que las posibilidades de que la enfermedad haya sido transmitida más allá de dicho núcleo van disminuyendo a medida que se va alejando del paciente inicial. Si se buscara informar a personas lejanas consanguínea y genéticamente del paciente no se estaría contribuyendo a su felicidad, ya que las posibilidades de tener la mutación son menores, por lo que en estos casos no se justificaría compartir la información, motivo por el cual, dicha acción se limita al núcleo familiar del paciente, en donde el aparente daño causado a un individuo puede contribuir al bienestar de más personas.

Nuestro autor plantea lo anterior explicando que las personas deben ser atentas con personas similares al portador de los actos, con personas que sean afines,⁹³ lo cual puede ser interpretado de diversas maneras. Al tratarse en este caso de la comunicación de enfermedades genéticas que no pueden ser curadas, la afinidad que se considerará será genética, por lo que en tanto el paciente tenga características afines con su núcleo familiar en relación con mutaciones autosómico dominantes, éstas deben ser comunicadas, ya que dicho paciente debe ser atento con su familia, todo con miras a contribuir a la salud de total de las personas.

⁹² *Ibidem*. P. 54.

⁹³ *Ibidem*. P. 116.

¿Cómo se puede entender, de manera más específica, la relación de los padres con los hijos para entonces compartir información confidencial? Nuestro autor considera que los padres le deben a los hijos afecto, cuidados paternales que se dan como resultado de dicho afecto y algo más que lo mínimo necesario de comida, vestimenta y educación, lo cual puede ser visto como aquello que promueve la felicidad de sus hijos, de acuerdo con sus posibilidades.⁹⁴ A pesar de que no se plantea un límite de hasta dónde debe llegar un padre para promover la felicidad de su hijo, presentarle la información genética que comparten y que puede tener serias implicaciones para él puede ser considerado como estando dentro de los parámetros de aquello que debería hacer un padre. Al estar la información genética disponible, no se presenta el hecho de compartirla como una tarea pesada y, además, la información no puede ser considerada como completamente personal, esto es, como refiriendo únicamente al padre, sino que las mutaciones del tipo discutidas aquí, tienen altas probabilidades de ser transmitidas y, por lo tanto, el hijo tiene las mismas probabilidades de padecer la enfermedad que alguno de sus padres padezca, por lo que el conocer este tipo de información contribuye en gran medida a su salud y su enfermedad.

Por otro lado, Immanuel Kant, en su libro *La Metafísica de las Costumbres*, plantea que uno de los fines del hombre, que a la vez es un deber, es la propia perfección y la felicidad ajena, entendiendo la felicidad como "(...) la satisfacción con la propia situación, en la medida en que hay certeza de que perdurará".⁹⁵ De acuerdo con este autor, la persona debe procurar la felicidad de otros como fin propio,

(...) tiene que ser la felicidad de *otros* hombres, *cuyo fin* (permitido) hago yo con *ello también mío*. A cargo de ellos queda dictaminar lo que puedan considerar como su felicidad; sólo que también a mí me compete rehusar algo de lo que *ellos*

⁹⁴ *Ibidem*. P. 118.

⁹⁵ Kant, Immanuel. (2005). *La Metafísica de las costumbres*. (C. S., Jesús Cortina Orts, Adela, Trad.) (4º ed.). Madrid: Tecnos. P. 239.

consideran su felicidad, pero que yo no tengo por tal, a menos que tengan derecho a exigírmelo como lo suyo.⁹⁶

Por lo tanto, información sobre la alta posibilidad de padecer una enfermedad autosómica dominante figura como aquello que las personas pueden considerar como su felicidad y que tienen derecho a exigir como suyo. Por una parte lo pueden valorar como tal, ya que para tener satisfacción de la propia situación es necesario saber cuál es esa situación y en la cual enfermedades genéticas incurables juegan un papel importante, además de que cumplen con la característica de permanencia. Por otra parte, como se ha explicado anteriormente, este tipo de información genética no tiene un componente completamente personal, además de que se puede transmitir y, por lo tanto, compartir, lo cual da lugar a que el núcleo familiar del paciente lo pueda exigir como suyo.

Dando a conocer esta información, el paciente cumple con su fin, asumiendo como propia la felicidad del otro y satisfaciéndola, compartiendo la información que puede contribuir, hasta cierto punto, a su salud y, por lo tanto, a su felicidad, retomando que la salud es uno de los componentes esenciales de la felicidad.

Por otro lado, el bienestar físico, la salud de las personas, a la cual se contribuye con la beneficencia "(...) no debe practicarse por afecto (amor) hacia otros, sino por deber, con sacrificio y mortificando en buena medida la concupiscencia",⁹⁷ lo cual implica que únicamente por deber se comparte la información pertinente, independientemente del afecto que se tengo, o no, por el núcleo familiar.

Pero, ¿cómo surge este deber?

Que esta beneficencia sea un deber resulta de lo siguiente: puesto que nuestro amor a nosotros mismos no puede separarse de la necesidad de ser amados también por otros (ayudados en caso de necesidad), nos convertimos a nosotros mismos en fin para otros, y puesto que esta máxima

⁹⁶ *Ibidem*. P. 240.

⁹⁷ *Ibidem*. P. 247.

no puede obligar sino únicamente por su cualificación para convertirse en ley universal, por consiguiente, por una voluntad de convertir a otros también en fines para nosotros, la felicidad ajena es un fin que es a la vez deber.⁹⁸

Por lo tanto, al hacer de la felicidad del otro un deber, se encuentra un mérito del hombre en relación con otros hombres, favorecer su fin natural y reconocido como tal por todos, lo cual puede llamarse *dulce mérito*.⁹⁹ Aportando información relevante para la salud del núcleo familiar se estaría apuntando a este tipo de mérito, el cual es aquel al que el hombre debe dirigirse. Asimismo, se trata de un deber amplio, ya que "(...) tiene espacio libre para obrar en él más o menos, sin que puedan señalarse con precisión sus límites."¹⁰⁰ La ausencia de límites precisos no implica que alguien se pueda ver exento, en este caso, de dar a conocer la información genética relevante, ya que hacerlo sería ignorar el deber que cada persona tiene ante la felicidad del otro. La ausencia de límites en este caso se refiere a qué tanto información y ayuda se debe dar al núcleo familiar después de lo que se podría considerar esencial, si es que se comparten las propias experiencias o sentimientos, así como las decisiones que se tomaron en relación con su futuro, o si simplemente se opta dar la información necesaria y dejar que los demás tomen sus decisiones de forma independiente.

Ahora bien, aquello que imprime fuerza al cumplimiento del deber del hombre es la virtud,¹⁰¹ la cual sería lo que impulsa al hombre a considerar la felicidad del otro como un deber propio y a hacer lo necesario para fomentarla.

Al respecto, "El principio supremo de la doctrina de la virtud es el siguiente: obra según una máxima de *fines* tales que proponérselos pueda ser para cada uno una ley universal."¹⁰² Esto nos lleva a considerar que compartir información que puede contribuir a la salud y, por la tanto, a la

⁹⁸ Ídem.

⁹⁹ Ibidem. P. 244.

¹⁰⁰ Ibidem. P. 247.

¹⁰¹ Ibidem. P. 248.

¹⁰² Ibidem. P. 249.

felicidad de otras personas, debería proponerse como ley universal, permitiendo y motivando a las personas a dar a conocer información genética que pueda tener implicaciones para su núcleo familiar. Esta acción virtuosa tiene en sí misma "(...) su propia recompensa, por el valor que tiene para los hombres."¹⁰³ Por un lado quienes adquieran la información pueden tomar decisiones en relación con su salud y su felicidad y, en segundo lugar, quienes comparten la información cumplen con su deber, en tanto es la felicidad de los demás.

En principio, la confidencialidad dicta que la información que se obtiene de una persona no debe salir de la relación médico-paciente sin el consentimiento explícito del paciente, sin embargo, es importante considerar las implicaciones que conlleva al ser información que puede aportar beneficios para más personas de las que se encuentran involucradas en un primer momento en la relación. Por un lado, si dar a conocer la información puede contribuir a la felicidad de las personas, el médico se puede ver obligado a hacerlo. Por otro lado, es deber del paciente compartir la información, ya que la felicidad que va a alcanzar su núcleo familiar es su deber, motivo por el cual se puede ver obligado por la moral a hacerlo.

e. Confidencialidad y práctica médica

A pesar de que la confidencialidad es planteada por diversas fuentes, es importante resaltar cómo es que se le entiende en el campo de la medicina de forma práctica.

En la práctica médica se busca promover el ejercicio de la confidencialidad, sin embargo, los profesionales de la salud pueden revelar información confidencial en circunstancias en las que una persona pierde su derecho a dicha confidencialidad. Existen situaciones morales y legales en las que se está obligado a revelar información confidencial si es que existe un riesgo grave para una tercera persona. Para establecer si esto es posible, es necesario evaluar el riesgo en el que se encontraría la tercera persona en cuestión si es que se llegara a materializar dicho

¹⁰³ *Ibidem*. P. 251.

riesgo, así como la magnitud del daño. Ambos aspectos deben ser comparados con la obligación de confidencialidad.

		Magnitud del daño	
		Mayor	Menor
Probabilidades de riesgo	Alto	1	2
	Bajo	3	4

104

Cuando la probabilidad de riesgo es alta y la magnitud del daño es mayor, se considera como una obligación moral romper la confidencialidad y prevenir a la tercera persona involucrada. En cambio, si la probabilidad de riesgo es baja y la magnitud del daño menor, no se justifica hacer dicha omisión a la confidencialidad, ya que el riesgo y el daño no representan una amenaza significativa.

Al ser evaluada la situación por los profesionales de la salud y que ésta se acerque al mayor daño (1), el peso de la obligación a romper la confidencialidad aumenta. En la medida en que la situación se acerca a 4 el peso disminuye y usualmente no existe una obligación moral de romper el principio de confidencialidad y de hacerlo se podría considerar como una acción contraproducente. En el caso de situaciones que se encuentren entre 2 y 3, las particularidades de cada situación determinarán si es justificable la omisión de confidencialidad. Estas particularidades deberán incluir si el daño puede ser previsto, la posibilidad de prevenirlo a través de la intervención y el posible impacto en políticas y leyes relacionadas con la confidencialidad.¹⁰⁵

¹⁰⁴ Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994).Op. Cit.

¹⁰⁵ *Ibidem*. P. 425.

Asimismo, de acuerdo con AMA cuando un paciente amenaza con infligir un daño físico serio a otra persona o a sí mismo y existe una probabilidad razonable de que dicho paciente pueda llevar a cabo su amenaza, el médico debe tomar medidas precautorias razonables para las posibles víctimas, lo cual puede incluir notificar a las autoridades encargadas de hacer cumplir la ley.

Cuando la ley o una orden de la corte dictan revelar la información, el personal de salud generalmente debe notificar al paciente. El personal de salud debe revelar la mínima información requerida por la ley, abogar por la protección de la confidencialidad y, si es pertinente, buscar la modificación de la ley.¹⁰⁶

Siguiendo los lineamientos de la WMA, el deber de confidencialidad debe ser supremo excepto en casos en que el personal médico esté legal o éticamente obligado a revelar dicha información para proteger el bienestar del paciente individual, a terceras personas o a la sociedad. En dichos casos el médico debe hacer un esfuerzo razonable para notificar a su paciente de la obligación de romper la confidencialidad, así como explicar los motivos para hacerlo, a menos de que no sea aconsejable – situaciones en las que hacerlo pueda llegar a exacerbar la amenaza—. En ciertos casos como diagnósticos de VIH o genéticos, el médico debe discutir con el paciente antes de realizar el estudio, situaciones en las que deba llegar a romperse la confidencialidad.

En los casos en que la confidencialidad debe romperse, debe hacerse hasta el límite necesario y solamente debe revelarse la información a las personas o autoridades implicadas.¹⁰⁷

Al tratar sobre enfermedades genéticas, es importante considerar el riesgo y el daño en el que se pueden encontrar las personas del núcleo familiar del paciente a quien se le realiza un diagnóstico genético, para

¹⁰⁶ AMA. (2007, June). Confidentiality. *American Medical Association*. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-ethics/code-medical-ethics/opinion505.page>

¹⁰⁷ WMA. Statement on Patient Advocacy and Confidentiality. (2006, 10). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/a11/>

entonces considerar como un deber moral justificar la omisión de confidencialidad.

Entre los diversos tipos de enfermedades genéticas, aquellas que se puede considerar con riesgo alto y la magnitud del daño mayor son las enfermedades autosómico dominantes, ya que tienen cincuenta por ciento de probabilidades de ser transmitidas a los descendientes de las personas y solamente es necesario que uno de los padres tenga la enfermedad para transmitir la mutación y que se presente nuevamente la enfermedad.

Este tipo de situaciones pone en riesgo y enfrenta a un daño significativo a las personas que podrían o de hecho heredaron la enfermedad, lo cual lleva a considerar como un deber moral romper la confidencialidad e informar al núcleo del paciente de las posibles consecuencias que un diagnóstico genético de uno de sus familiares puede tener para él.

Pero dentro de las enfermedades genéticas autosómico dominantes es necesario considerar el daño que implican para las personas que las presentan, lo cual lleva a terminar de evaluar la situación en conjunto –el riesgo y daño que implican las enfermedades genéticas autosómico dominantes, así como el daño que conllevan las enfermedades— y optar o no por omitir la confidencialidad en miras a contribuir a la salud y bienestar de más personas.

Dentro de las enfermedades genéticas autosómico dominantes que implican un daño grave se pueden encontrar las siguientes:

- Enfermedad de Huntington.- enfermedad en la que las neuronas en cierta parte del cerebro se desgastan o degeneran. Los síntomas se pueden manifestar de diversas maneras. Los cambios de comportamiento pueden ocurrir antes de los problemas de movimiento y pueden abarcar: comportamientos antisociales, alucinaciones, irritabilidad, malhumor, inquietud o impaciencia, paranoia, psicosis. Los movimientos anormales e inusuales abarcan: movimientos faciales incluyendo muecas, girar la cabeza para cambiar la posición de los ojos, movimientos espasmódicos rápidos y súbitos de los brazos, las piernas, la cara y otras partes del cuerpo, movimientos lentos e incontrolables, marcha inestable. Otro de

los síntomas es demencia que empeora lentamente, incluyendo: desorientación o confusión, pérdida de la capacidad de discernimiento, pérdida de la memoria, cambios de personalidad, cambios en el lenguaje. Por último, los síntomas adicionales que pueden estar asociados con esta enfermedad son: ansiedad, estrés y tensión, dificultad para deglutir y deterioro del habla.¹⁰⁸

- Enfermedad de Marfan.- es un desorden que afecta el tejido conectivo y usualmente los síntomas empeoran a medida que el paciente envejece. Los síntomas son: huesos más largos de lo normal, la cara larga y estrecha, dientes apiñados porque el paladar está arqueado, esternón abultado hacia afuera o formando un hueco hacia adentro, columna vertebral encorvada, pies planos. Usualmente se presentan problemas del corazón y de vasos sanguíneos como debilidad de la aorta, lo cual puede llevar a que se pueda desgarrar o romper, válvulas del corazón, causando un “soplo cardiaco”. Asimismo, puede haber problemas con los ojos, como miopía, glaucoma, cataratas, dislocación de uno o ambos cristalinos del ojo, desprendimiento de la retina. Usualmente no hay problemas pulmonares, pero de haberlos se presenta rigidez de los alvéolos, colapso de un pulmón provocado por el estiramiento o la hinchazón de los alvéolos pulmonares y apnea del sueño.¹⁰⁹

- Síndrome de von Hippel-Lindau.- es un síndrome familiar de predisposición al cáncer, asociado a una variedad de tumores benignos y malignos, principalmente tumores de retina y de cerebelo, y al hemangioblastoma espinal, carcinoma de células renales y feocromocitoma.¹¹⁰

En el caso de estos tres ejemplos, el riesgo es el mismo –cincuenta por ciento de probabilidades de heredar la enfermedad— sin embargo, el daño al cual se enfrentan las personas es muy alto, lo cual lleva a

¹⁰⁸ Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Enfermedad de Huntington, (2015). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000770.htm>.

¹⁰⁹ Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Muscoesqueléticas y de la piel. ¿Qué es el síndrome de Marfan. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.niams.nih.gov/porta1_en_espanol/informacion_de_salud/sindrome_de_marfan/default.asp#c

¹¹⁰ Orphanet. Enfermedad de Von Hippel-Lindau. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=892&lng=ES

enfrentarse con un daño mayor y un riesgo alto, justificando así la omisión de la confidencialidad en miras del beneficio de terceras personas.

III.- CONFIDENCIALIDAD Y EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

A pesar de que se plantean las diversas formas en que se entiende la confidencialidad y cómo es que se aplica de acuerdo con normas legales, al abordarla específicamente en relación con la información genética es necesario considerar diversos aspectos, entre los que se encuentra el consentimiento informado, los casos que dieron lugar a que se cuestionara la confidencialidad absoluta y el riesgo que puede implicar el uso de la información genética.

Dentro de la relación médico-paciente, el médico es quien tiene la formación para presentar un diagnóstico y tratar a la persona. A pesar de que se abogue a favor de la autonomía del paciente, ésta no podrá ser absoluta ya que él no tiene la formación para entender todas las implicaciones de su padecimiento ni el alcance de las consecuencias que se deriven de las decisiones que tome.

Del mismo modo, una postura paternalista por parte del médico debe ser evitada ya que, si bien no se puede plantear una autonomía total, tampoco debe ignorarse por completo. El médico debe ser capaz de explicarle al paciente el padecimiento que presenta, de tal modo que lo pueda comprender; Asimismo, debe resolver sus dudas y ayudarlo en la toma de decisiones sin llegar al paternalismo. Hacerlo permitirá que la relación entre ambos sea recíproca y permitirá alcanzar los resultados deseados para el bienestar del paciente.

El área de los diagnósticos genéticos no es excepción. Lograr que el paciente comprenda qué significan los resultados obtenidos le permitirá tomar mejores decisiones relacionadas con su salud y, posiblemente, con la de sus descendientes.

Como ya se mencionó, el diagnóstico genético no implica una situación de emergencia en la cual se deban tomar decisiones apresuradas. Lo anterior permite que sea posible entablar un diálogo, donde el paciente pueda presentar al médico y al consejo genético las dudas e inquietudes que pueda tener. Del mismo modo, se cuenta con el

tiempo necesario para explicar al paciente en qué consiste dicho diagnóstico genético, las implicaciones de los diversos tipos de enfermedades, las repercusiones que puede o podría tener para su salud y las opciones disponibles en relación con los diversos tipos de padecimientos.

Lo anterior es posible gracias a las características de este tipo de procedimientos. Asimismo, dan la oportunidad de abordar el tema desde diversos puntos de vista, por parte del médico y del paciente.

Para conseguir lo anterior, una de las primeras cuestiones que se debe tratar se refiere al consentimiento informado, el cual es un primer acercamiento por parte del paciente a su diagnóstico genético.

a.- Consentimiento informado

El consentimiento informado debe presentarse como una justificación ética necesaria para acciones que afectan a otras personas, incluyendo tratamientos médicos, investigación en humanos y el uso de tejidos humanos.¹¹¹ De acuerdo con Onora O'Neill, para poder dar un consentimiento informado es necesario que la persona sea capaz de hacerlo, lo cual es posible cuando se es –de acuerdo con Stuart Mill—maduro de las facultades.¹¹²

Se considera que el consentimiento informado es importante para que sea éticamente aceptable un tratamiento para un paciente en particular, quien es competente y libre para consentir en casos en los que no es necesaria información sobre terceras personas.¹¹³

Helgesson *et al.* retoman los seis requisitos planteados por Beauchamp y Childress en su libro *Principles of Biomedical Ethics*.¹¹⁴ Dichos requisitos se deben cumplir para que un consentimiento pueda ser satisfactorio desde un punto de vista moral y son los siguientes: 1.- el paciente debe ser competente para entender y decidir; 2.- que la decisión sea tomada de forma voluntaria; 3.- divulgación de información relevante;

¹¹¹ O'Neill, O. (2003). Some limits of informed consent. *Journal of Medical Ethics*, 29(1), 4–7. doi:10.1136/jme.29.1.4. P. 4

¹¹² *Ibidem*. Pp. 4-5

¹¹³ *Ibidem*. P. 5.

¹¹⁴ Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994). *Op. Cit.* Pp. 145-146.

4.- entendimiento por parte del paciente de que debe ser competente para entender y decidir y que la decisión debe ser tomada de forma voluntaria; 5.- decisión y; 6.- autorización. Estos autores incluyen como un punto importante la recomendación de un plan, el cual no es retomado por Helgesson *et al.*, sin embargo, resulta importante plantearlo ya que presentar un curso de acción de acuerdo con los resultados que se puedan obtener, permite al paciente conocer las posibilidades a las que se enfrenta de acuerdo con éstos.

Usualmente se considera al consentimiento informado como la clave para respetar la autonomía del paciente, sin embargo, a pesar de ser un concepto al cual se recurre constantemente, no se puede encontrar una concepción clara del mismo. De acuerdo con Gerald Dworkin, la autonomía ha sido equiparada con libertad —ya sea positiva o negativa—, dignidad, integridad, individualidad, independencia, responsabilidad y auto-conocimiento, auto-afirmación, reflexión crítica, libertad de obligación, ausencia de causalidad externa y conocimiento de los intereses propios.¹¹⁵ Al encontrar diferentes conceptos a los cuales se recurre para definir a la autonomía, se puede ver que no se tiene una noción realmente clara de la misma.

De acuerdo con Gert Helgesson *et al.*, para que se pueda dar un consentimiento informado es necesario que el individuo tenga la capacidad de tomar decisiones autónomas; los procedimientos —como puede ser la entrevista con el médico o la presentación de inquietudes por parte del paciente— facilitan dicha toma de decisiones. Al respecto, la autonomía se centra en que los individuos decidan por sí mismos sobre sus propias vidas, lo cual está ligado con la integridad personal porque al respetarla se está logrando lo mismo con su privacidad, así como la forma en que entiende su propia vida.¹¹⁶

¹¹⁵ Dworkin, G. (1988). Moral autonomy. En *The Theory and Practice of Autonomy*. Cambridge University Press. Recuperado 12 de junio de 2015, de <http://dx.doi.org/10.1017/CBO9780511625206.004>

¹¹⁶ Helgesson, G., Ludvigsson, J., & Stolt, U. Gustafsson. (2005). How to handle informed consent in longitudinal studies when participants have a limited understanding of the study. *Journal of Medical Ethics*, 31(11), 670-673. doi:10.1136/jme.2004.009274. P. 671

Otro factor que debe ser considerado por el médico al momento de presentar un consentimiento informado es expuesto por Julian Savulescu y Richard W. Momeyer, quienes buscan expandir las ideas regulativas que gobiernan el consentimiento informado.

Dichos autores plantean que para poder evaluar una situación es necesario tener creencias verdaderas. Asimismo, la información es necesaria para elegir, en tanto ayuda a una persona a sostener las creencias verdaderas relevantes, sin embargo, para sostener dichas creencias, las personas competentes también deben pensar racionalmente. Por otro lado, en cuanto a la información relevante, la deliberación racional es importante, por lo que el médico, además de proveerle al paciente la información relevante en relación con el procedimiento médico que se le va a realizar antes de que éste consienta que se le realice, también debe ayudarlo a pensar clara y racionalmente. Es por ello que los profesionales de la salud deben preocuparse más por la racionalidad de las creencias del paciente.¹¹⁷

A pesar de que los médicos deben considerar la racionalidad de las creencias, no es posible hacerlo en todas las circunstancias. Cuando los pacientes exponen sus meta creencias y cómo estas influyen en su toma de decisiones, el médico no puede buscar la racionalidad detrás de ellas. Lo único que puede hacer en este tipo de situaciones es explicar las razones que motivan, racionalmente, una decisión e indagar si es que existe una posible compaginación entre ellas y las meta creencias.

A pesar de todo, para la filósofa Onora O'Neill es claro que el consentimiento informado es éticamente importante, lo cual no se debe a que asegura una parte de la autonomía individual, independientemente de cómo se la conciba. Los procedimientos del consentimiento informado protegen las decisiones de carácter íntimo, convencionales y que carecen de autonomía individual, así como también protegen las decisiones auto-assertivas, de auto-conocimiento, de reflexión crítica y repleta de autonomía individual. De acuerdo con esta filósofa, la importancia del

¹¹⁷ Savulescu, J., & Momeyer, R. W. (1997). Should informed consent be based on rational beliefs? *Journal of Medical Ethics*, 23(5), 282–288. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1377366/>. P. 287.

consentimiento informado radica en el hecho de que da una cierta seguridad de que el paciente – o el sujeto de estudio o donador de tejido— no está siendo engañado o coaccionado.¹¹⁸

Usualmente se asume que cuando un paciente consiente a que se le realice algún procedimiento, también está consintiendo a las consecuencias que éste conlleva, sin embargo, estrictamente hablando, el consentimiento no es transitivo. Para ejemplificar lo anterior hay que considerara el caso de un paciente que puede estar de acuerdo en que se le realice el procedimiento A y que dicho procedimiento puede conllevar B. Si el paciente no está consciente de lo que conlleva A, no se está consintiendo a B. Es por ello que se dice que el consentimiento es opaco porque no presenta de forma explícita las implicaciones que pueden llegar a considerarse lógicas y a pesar de que sean lógicas o conocidas para la mayoría de las personas, el hecho de que el paciente no las conozca implica que no está consintiendo a dicha consecuencia lógica. Por lo tanto, es necesario que las implicaciones de un procedimiento sean claras para el paciente, para que se pueda consentir en la totalidad del procedimiento.¹¹⁹

Otro punto importante para el consentimiento informado es la información que se le presenta al paciente, la cual, en muchas ocasiones, no es totalmente entendida por el individuo. Un consentimiento informado genuino es aquel en el que el paciente puede controlar la cantidad de información que recibe; no se busca acumular firmas ni abrumar a la persona con infinidad de datos que no proporcionan ninguna información que le permita tomar una decisión. Lo que se persigue es que el paciente pueda conocer lo que se le va a realizar y lo pueda controlar.¹²⁰

Los autores Beauchamp y Childress señalan que un consentimiento informado tiene poco que ver con la responsabilidad de los profesionales como agentes de divulgación y se encuentra más relacionado con las decisiones autónomas de los pacientes y sujetos. Tanto los pacientes como los médicos deben realizar y responder

¹¹⁸ O'Neill, Onora. (2003). Op. Cit. P. 5.

¹¹⁹ *Ibidem*. P. 6.

¹²⁰ *Ídem*.

preguntas, lo cual permite que el paciente descubra información relevante, así como el modo en que se puede utilizar. Dicho en otras palabras, no se busca presentar preguntas y respuestas para divulgar información;¹²¹ lo que se intenta es que el paciente tenga claras todas sus dudas y pueda encontrar las respuestas necesarias.

Al respecto, se puede considerar relativamente sencillo que los pacientes controlen la cantidad de información que deciden recibir. En primer lugar se puede lograr ofreciéndoles una segunda o tercera sesión informativa. Asimismo, se les puede proporcionar información a través de datos, panfletos explicativos, discusiones y asesoramiento, todo en el tiempo que sea necesario para que puedan procesar toda la información, la cual debe estar disponible para que se pueda tomar una decisión informada.¹²² Por lo tanto, lo que se busca es que tenga toda la información necesaria para tomar una decisión con todos los elementos necesarios para que sea documentada, y que, a pesar de que no sea un proceso inmediato, el paciente pueda disponer del tiempo pertinente y necesario para asimilar la información y de tener dudas poder resolverlas, obteniendo respuestas claras y que le permitan continuar con la toma de decisiones.

Roger Higgs plantea que las enfermedades amenazan la autonomía de las personas de diversas maneras. Un ejemplo de ello es limitando su habilidad para tomar decisiones en relación con el padecimiento o evitando que pueda pensar de manera clara al momento de enfrentarse con la afección. Más adelante explica que el personal de salud debe ser honesto con el paciente, de forma que pueda entender cuál es el problema al cual se está enfrentando, cuál es la recomendación del médico y cuáles son los riesgos y beneficios que enfrenta.¹²³

Se puede argumentar que al tratarse de una emergencia no se cuenta con el tiempo suficiente para que el médico le pueda dar al paciente toda la información necesaria y para que éste pueda analizar la

¹²¹ Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994). Op. Cit. P. 146.

¹²² O'Neill, Onora. (2003). Op. Cit. P. 6.

¹²³ Higgs, Roger. (2012). Truth-Telling. En *A Companion to Bioethics* (2o ed.). Reino Unido: Wiley-Blackwell. Pp. 522-523.

gravedad de la situación en la que se encuentra, ni para que el médico pueda explicar de forma clara cuál es el problema y las opciones a las que se enfrenta. Sin embargo, no es el caso de los diagnósticos genéticos.

Retomando la explicación de la ASHG, el diagnóstico genético busca cambios o anomalías en los genes y su propósito es determinar la condición genética de una persona o las probabilidades de presentar un desorden en particular. Usualmente se ofrecen a quienes cuentan con una historia familiar de alguna enfermedad genética, a quienes presentan los síntomas o si es que les preocupa transmitir alguna enfermedad a sus descendientes. Dentro del diagnóstico genético, el diagnóstico de susceptibilidad para predisposiciones genéticas y la prueba de portador, específicamente, no implican una situación de emergencia. En el primer caso se busca saber si es que alguna persona tiene el mismo padecimiento que algún miembro de su familia, a pesar de no presentar síntomas; en el segundo, al paciente le preocupa transmitir un alelo anormal que puede contribuir a que sus descendientes padezcan alguna enfermedad.

En ambos casos se trata de un procedimiento que se va a realizar porque se tiene una historia familiar de alguna enfermedad genética o porque existe la preocupación de transmitir la enfermedad a los descendientes. Por lo tanto, en ninguna de las dos situaciones se requiere una acción inmediata para evitar un peligro o corregirlo. Asimismo, en ambas situaciones se puede aplicar un consentimiento informado genuino, en donde el paciente controle la cantidad de información que recibe y pueda buscar resolver sus dudas con su médico.

De acuerdo con lo que plantea Robert Young, para que un paciente sea capaz de dar un consentimiento informado debe ser competente, entender la información que se le revela, apreciar su significado y poder dar, o no, su consentimiento libremente.¹²⁴ En este sentido, un paciente al cual se le planea realizar un diagnóstico genético, puede dar su consentimiento informado ya que, para entender la importancia de realizar un diagnóstico genético, las implicaciones que puede tener para su

¹²⁴ Young, Robert. (2012). Informed Consent and Patient Autonomy. En *A Companion to Bioethics* (2o ed.). Reino Unido: Wiley-Blackwell. P. 531.

descendencia la transmisión de un alelo anormal y la relevancia que tiene para su salud la historia familiar de alguna enfermedad genética es necesario que el individuo sea competente. Asimismo, puede entender la información que se le revela, no porque tenga la preparación profesional necesaria para hacerlo, sino porque un consentimiento informado que no se presenta en una situación de emergencia, o relativa emergencia, permite que se realicen sesiones informativas en las que se pueden resolver las dudas del paciente, lo cual a su vez da lugar a que se aprehenda realmente el significado de la información que se le da, y, de esa manera, dar un consentimiento informado libre de coerción.

Sin embargo, a pesar de todas las especificaciones que pueda tener un consentimiento informado y que se conceda todo el tiempo necesario para que el paciente pueda asimilar la información y resolver sus dudas, la confidencialidad no es uno de los temas que usualmente se aborda considerando que el tipo de información que se obtiene a través de los diagnósticos genéticos es de una naturaleza diferente a la que usualmente se maneja.

Al respecto es importante volver a señalar que al tratarse de información genética, no se está hablando de información que simplemente concierne a las personas que obtienen la información genética, sino que también a sus familiares biológicos. Lo anterior permite que los límites de la confidencialidad sean cuestionados.¹²⁵ ¿Es posible mantener la confidencialidad de la misma manera cómo normalmente se le entendía?

Como ya se mencionó, en el Código Penal para el Distrito Federal se explica que al tratarse de información genética, su manejo deberá salvaguardar la confidencialidad de los datos genéticos, pero no se plantea de tal forma que pueda existir una excepción motivada por la naturaleza familiar de la información.¹²⁶ Es por esto que es necesario

¹²⁵ Schleiter, K. E. (2009). A Physician's Duty to Warn Third Parties of Hereditary Risk. *Virtual Mentor*, 11(9), 697. doi:10.1001/virtualmentor.2009.11.9.hlaw1-0909. P. 697.

¹²⁶ De acuerdo con el Código Penal del Distrito Federal, el único caso en el que se puede permitir transgredir la confidencialidad es si existe una orden judicial. Título Quinto Bis. El Genoma Humano. Capítulo Único. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, Abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

encontrar documentos que permitan entender a la confidencialidad dentro del ámbito de los diagnósticos genéticos de forma distinta.

De acuerdo con UNESCO, pueden existir motivos por los cuales la información genética sea compartida entre los familiares de un paciente, a pesar de que dicha información sea propia de un individuo. Para que esto sea posible es necesario que se presente un consentimiento informado explícito, el cual, a su vez, debe ser dado en una unidad médica, la cual está limitada por el secreto profesional.¹²⁷ Por lo tanto, no se justifica una infracción a la confidencialidad de forma arbitraria y sin que dicho paciente sepa de la posibilidad de compartir la información que se obtenga a través del diagnóstico que se le realizó. Como todo procedimiento médico, antes de que se lleve a cabo se debe obtener un consentimiento informado, en el cual se le debe explicar la posibilidad de compartir la información genética que sea relevante para su familia.

Al respecto, UNESCO aclara que los miembros de la familia del paciente cuya salud y bienestar en general puedan estar afectadas por la información genética de una persona, pueden ser compartidos de la información relevante para ellos. Sin embargo, se debe evitar compartir aspectos específicos de la persona, si es que no tienen implicaciones para la familia.¹²⁸ Con esto se puede ver que no se plantea nulificar la confidencialidad ni quitarle la importancia que merece. Lo que se busca es que la información que puede tener implicaciones para más de una persona sea compartida con todas aquellas que puedan estar interesadas, todo ello teniendo como meta contribuir a la salud de la familia del paciente.

Una forma de plantear la importancia de transmitir la información genética que es relevante para la familia del paciente es retomando a Michael Parker y Anneke Lucassen. De acuerdo con ellos, la información que usualmente se encuentra dentro de la relación médico-paciente obedece a un Modelo de Cuenta Personal: la información que revela — mediante una entrevista o estudios clínicos— el paciente al médico tiene implicaciones solamente para él y éste modelo se apega a la

¹²⁷ UNESCO. International Bioethics Committee. (2000, 30–6). Op. Cit.

¹²⁸ Ídem.

confidencialidad entendida como tradicionalmente se ve, en donde el médico no debe revelar ningún dato a terceras personas sin el consentimiento explícito del paciente. En cambio, la información genética obedece a un Modelo de Cuenta Conjunta, ya que ésta información es compartida por dos o más personas.¹²⁹ Cambiar de un modelo a otro puede resultar complicado, ya que implica romper con la tradición y plantear nuevas formas de entender la relación médico-paciente, así como el papel que juega la confidencialidad.

Realizar dicho cambio y aceptar que se está dentro de un modelo de cuenta conjunta, implica un nuevo consentimiento informado en donde a los pacientes a quienes se les vaya a someter a un diagnóstico genético se les debe informar desde el principio la forma en que la información obtenida será utilizada. Asimismo, es necesario especificar qué tipo de información se considera importante para compartir con la familia del paciente, de encontrarse en riesgo, y, en consecuencia, omitir la confidencialidad.¹³⁰

No obstante, no se puede realizar un cambio en la práctica médica sin el conocimiento del paciente, por lo que resulta sumamente importante informarle sobre los cambios a los cuales se deberá enfrentar y las implicaciones que tiene, en primer lugar para él y posteriormente para su familia. Es por esto que, en parte, el consentimiento informado es fundamental, ya que permite que el paciente conozca y entienda la relación en la que se encuentra con su médico y que al tratarse de un diagnóstico genético no se está tratando de una relación de binomio, sino que hay más personas implicadas, aunque no resulte tan evidente desde el principio.

Uno de los argumentos que se pueden encontrar a favor de una supuesta confidencialidad absoluta lo encontramos en *Medical confidentiality: an intransigent and absolute obligation*, donde se argumenta que se le da al paciente el derecho de esperar discreción,

¹²⁹ Parker, M., Lucassen, A. M. (2004). Genetic information: a joint account? *BMJ*, 329(7458), 165-167. doi:10.1136/bmj.329.7458.165. P. 166.

¹³⁰ *Ibidem*. P. 167.

mientras que se asegura y salvaguarda la información recibida.¹³¹ Desde este punto de vista parece no haber lugar para plantear el riesgo en el que se encuentra la familia del paciente y compartir la información genética relevante para su condición. Incluso se puede argumentar que hacerlo rompería totalmente con el principio de confidencialidad y el paciente perdería por completo la confianza en su médico.

Sin embargo, presentar un consentimiento informado que explique de manera sencilla en qué condiciones se transmitiría parte de su información- solamente aquella que obedezca a un modelo de cuenta conjunta- no implicaría una falta a la confidencialidad, ya que desde el principio se aclararía que no se puede entender a la confidencialidad en el ámbito genético como absoluta. Hacerlo evitaría que más personas afectadas pudieran enterarse de la posible condición y tomar medidas que les permitan minimizar el daño o tomar decisiones considerando más factores.

Empero, no se estaría permitiendo, como M. Parker plantea,¹³² que se generalice una falta de confianza en el secreto profesional del médico, que tenga a su vez como consecuencia que los pacientes muestren resistencia a someterse a un diagnóstico genético, ya que un consentimiento informado que desde el principio sea presentado al paciente, junto con toda la información necesaria, la posibilidad de resolver todas sus dudas y en el que se explique claramente las situaciones en las que es prudente compartir los resultados que tengan implicación para la familia, no implica una traición al paciente y no tiene como consecuencia que deje de confiar en el médico.

Al respecto, en el momento en el que el paciente es informado de la posibilidad de compartir información, puede decidir no someterse al diagnóstico, sabiendo las consecuencias que conlleva, todo gracias al consentimiento informado, motivo por el cual es importante que cumpla con las características planteadas anteriormente.

Un ejemplo que permite ver cómo el saber que la información de un paciente puede ser compartida, no conlleva que las personas dejen de

¹³¹ Kottow, Michael H. (1986). Op. Cit. P. 118 .

¹³² Parker, M., Lucassen, A. M. (2004). Op. Cit. P. 166.

buscar atención médica, lo brindan los pacientes con VIH. En este caso, fracturas limitadas de la confidencialidad no disuade a las personas de buscar atención médica. Esto se da porque se informa de las situaciones que conllevan una ruptura de la confidencialidad, así como con un número limitado e identificable de personas con quienes se comparte la información, personas que, a su vez, se pueden encontrar en riesgo.¹³³

El mismo principio se aplica para pacientes a quienes se les realiza un diagnóstico genético. El número de personas a quienes se les va a informar del posible riesgo en el que se encuentran es limitado y la información que se les da a conocer es aquella que tiene implicaciones para ellos. Asimismo, el paciente al que se le realiza el diagnóstico puede sopesar las ventajas y desventajas de decidir realizarse o no un diagnóstico genético, en donde el hecho de no realizarlo no solamente implica que no se compartirá su información con más personas que el médico, sino que él tampoco podrá conocer la información sobre sí mismo, lo cual puede llevar a no poder tomar las medidas necesarias para mejorar su salud, en la medida de lo posible.

Otra forma de ver la fractura a la confidencialidad sin que se esté infringiendo uno de los principios más importantes de la relación médico-paciente se basa en la Advertencia Miranda, que en este caso sería una Advertencia Miranda genética. Ella informaría a los pacientes antes de realizar el diagnóstico las circunstancias en las cuales se revelaría información genética a los miembros de su familia, independientemente de las intenciones que el paciente tenga de compartir la información. De esta manera se lograría que la relación médico-paciente no esté en riesgo, en tanto el personal de salud asegure al paciente de las presunciones de la confidencialidad y las excepciones a las presunciones, todo de forma previa a que se realice el diagnóstico.¹³⁴

La forma en la que se plantean las excepciones a las presunciones de la confidencialidad es el siempre mencionado consentimiento informado, y así como una Advertencia Miranda explica de forma previa la forma como las acciones de las personas tendrán posteriormente

¹³³ Beauchamp, Tom L., C., James F. (1994). Op. Cit. P. 429.

¹³⁴ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 476.

consecuencias para el actor de las acciones, de la misma manera se explica cómo se abordarán determinadas situaciones en el momento en el que se presente, si es que se presentan.

Offit *et al.*, retoman lo propuesto por AMA en el año 2002, asociación que retoma la postura de la Advertencia Miranda genética y concluye que los médicos deben discutir con sus pacientes al realizarse diagnósticos, las circunstancias bajo las cuales esperarían que el paciente notificara a su familia biológica que existe información disponible relacionada con el riesgo de ciertas enfermedades. En el último reporte de AMA se alienta a los médicos a que estén disponibles para asistir a sus pacientes al momento de comunicar la información relevante a sus familiares, para así poder ayudar a discutir opciones de consejos genéticos y diagnósticos, según se considere apropiado.¹³⁵

De acuerdo con AMA, ya no se espera simplemente que el médico sea el único responsable de que la información relevante para otras personas, que podrían estar afectadas, sea transmitida. El paciente juega un papel muy importante; debe entender la importancia de la información y las consecuencias que puede tener para su familia biológica, lo cual lo hace responsable de dar a conocer la información. Sin embargo, no se espera que lo haga solo, sin la ayuda de un profesional de la salud que puede responder preguntas al momento de informar de forma clara y sencilla, pero sí se espera que sea un trabajo en conjunto, haciendo así también al paciente responsable.

La WMA aborda el consentimiento informado y expone los puntos que considera que deberían incluirse: 1.- las limitaciones del examen genético, incluyendo la presencia de un gen específico que puede denotar predisposición a cierta enfermedad y no la enfermedad en sí misma y no predice definitivamente la probabilidad de desarrollar una cierta enfermedad, especialmente en desórdenes multifactoriales; 2.- debe tomarse en cuenta que una enfermedad puede manifestarse en una o varias formas y en diversos grados de variabilidad. Información sobre la

¹³⁵ Offit, Kenneth, Groeger, Elizabeth, Turner, Sam, Wadsworth, Eve A., Weiser, Mary A. (2004). The “duty to warn” a patient’s family members about hereditary disease risks. *JAMA*, 292(12), 1469–1473. doi:10.1001/jama.292.12.1469. P. 1471.

naturaleza y predictibilidad de la información recibida del examen; 3.- los beneficios del estudio, incluyendo el alivio de la incertidumbre y la habilidad de tomar decisiones informadas, incluyendo la posible necesidad de aumentar o reducir cribados regularmente, así como revisiones buscando medidas que reduzcan los riesgos; 4.- las implicaciones de un resultado positivo y las posibilidades de prevención, cribado y/o tratamiento y; 5.- las posibles implicaciones para los miembros de la familia del paciente.¹³⁶

Se puede ver cómo se busca que el paciente esté consiente del tipo de información que se obtiene al presentar información genética, ya que no son datos que permitan predecir totalmente si una enfermedad se va a manifestar o no, sino simplemente permite saber si se tiene cierta predisposición. De igual manera, tener esta información da la oportunidad de tomar decisiones de manera informada, así como medidas preventivas y tratamientos.

Por último, se puede ver que no se pretende que el paciente sea el único beneficiario de la información. Al obtener datos de naturaleza familiar, los familiares biológicos deberían también ser informados de las posibles implicaciones que la información tiene para ellos, para de esta forma permitir que también puedan tomar decisiones informadas y medidas preventivas.

Resulta importante volver a recalcar que el problema con los diagnósticos genéticos no se da por la información en sí misma, ya que ésta es neutral, sino el efecto que pueda tener en la persona a quien se le realizó el diagnóstico, el cual puede variar enormemente de una persona a otra. Es por esto que se necesita un consentimiento informado que sea lo más comprensible posible, para así poder conocer los intereses y temores del paciente.¹³⁷

¹³⁶ WMA Statement on Genetics and Medicine. (2009, 10). Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/g11/>

¹³⁷ Andorno, R., Laurie G. (2004). The right not to know: an autonomy based approach. *Journal of Medical Ethics*, 30(5), 435–439. doi:10.1136/jme.2002.001578. P. 438.

Un consentimiento informado que permita al paciente asimilar la información que se le presenta, así como entablar un diálogo con su médico que les permita conocerse mejor, permitirá que quien requiere los servicios médicos sienta la confianza de poder plantear cualquier tipo de duda que tenga a su doctor y tener la seguridad de que será resuelta de forma clara. Asimismo, el personal de salud podrá conocer mejor a quién están tratando y comprender cuáles son sus inquietudes, más allá de los aspectos técnicos del procedimiento. Una vez presentada la información, el paciente puede sentirse abrumado y es responsabilidad del médico que entienda qué significa la información que se tiene sobre él en particular e informar de sus opciones.

Uno de los factores que se debe tomar en cuenta son las emociones de los pacientes, las cuales pueden afectar la forma como entienden la información que se les presenta o lo que revela al médico. De acuerdo con Clarke *et al.*, los consejeros genéticos reportaron que los problemas emocionales son el mayor motivo para no revelar sin un consentimiento,¹³⁸ y es por esto que deben ser tomados en cuenta por los profesionales de la salud, no para cuidar a los pacientes desde una postura paternalista, sino para revelar la información de forma prudente y de acuerdo a las necesidades y características de cada paciente.

Para lograrlo es necesario que el médico y el paciente entablen una relación en la que el primero pueda conocer las inquietudes y preocupaciones del segundo y éste pueda tener la certeza de que se le proporcionará la información obtenida de su diagnóstico genético, así como las opciones y medidas necesarias de acuerdo a sus características.

b. Primera vez que se cuestiona la confidencialidad

A pesar de que la confidencialidad ha sido uno de los elementos más importantes de la práctica médica, el carácter de absoluto que al principio se le adjudicó ha sido modificado.

¹³⁸ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storarr, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, LucassenAnneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Op. Cit. P. 557.

El primer antecedente que permite plantear de forma distinta a la confidencialidad que se encuentra dentro de la relación médico-paciente, es un caso presentado ante la Suprema Corte de California en los años 60's, después de que Prosenjit Poddar mató a Tatiana Tarasoff.¹³⁹

Poddar y Tarasoff habían sido estudiantes en la Universidad de Berkeley en California 1967. Se conocieron un año antes en una clase de baile y después de un beso ocurrido entre Poddar y Tarasoff durante año nuevo, Poddar quedó convencido de la seriedad de la relación en la que se encontraba con Tarasoff. Sin embargo, eso no era cierto y lo aclaró Tarasoff explicando que estaba involucrada con otra persona.

Poddar se deprimió, descuidó sus estudios, así como su salud, hablaba de forma incoherente y frecuentemente lloraba. En algún momento comentó con uno de sus amigos su intención de hacer explotar la habitación de Tarasoff, quien eventualmente lo convenció de recurrir con algún profesional por ayuda.

Empezó a ir a terapia con el Dr. Lawrence Moore, psicólogo de la universidad, a quien en agosto de 1969 le confesó su intención de matar a Tarasoff a su regreso del periodo vacacional de primavera. El Dr. Moore informó a la policía del campus que Poddar era peligroso y que debería ser hospitalizado involuntariamente. Poddar fue detenido y después de ser interrogado se consideró que su actitud había cambiado, motivo por el cual fue liberado después de prometer que se mantendría alejado de Tarasoff.

El director de psiquiatría, Dr. Harvey Powelson, al conocer el caso dio instrucciones al personal de renunciar a cualquier intención de hospitalizar a Poddar.

Poddar dejó de acudir a sus sesiones con el Dr. Moore y el 27 de octubre apuñaló a Tarasoff hasta matarla.

El caso se presentó ante la Suprema Corte de California dos veces: en 1974 y 1976. Durante la primera audiencia se consideró a la policía responsable, pero no durante la segunda. A diferencia del personal encargado de la seguridad de campus, el terapeuta al cual recurrió Poddar

¹³⁹ Tarasoff v. Regents of the University of California, 17 Cal. 3d 425, 551 P.2d 334, 131 Cal. Rptr. 14 (Cal. 1976).

fue considerado responsable debido a la naturaleza de la relación que surge entre un paciente y su doctor o psicoterapeuta.

Al respecto, se presentaron argumentos explicando que un terapeuta no puede ser confiable al predecir el peligro que una persona implica, lo cual reconoció la corte, ya que hacerlo podría llevar a avisos y advertencias innecesarios. Sin embargo, la corte concluyó que una vez que un terapeuta determina, o de acuerdo con estándares profesionales aplicables debería razonablemente determinar, que un paciente implica un serio peligro de violencia para otros, tiene el deber de ejercer el cuidado razonable para proteger a las posibles víctimas de dicho peligro.

Fue a partir de este caso que se consideró como una opción viable que la confidencialidad pueda llegar a ser omitida. La British American Association, por ejemplo, plantea que el deber de los médicos de mantener la confidencialidad de los pacientes puede ser quebrantada solamente en circunstancias excepcionales, cuando se puede evitar un serio daño o muerte de terceras personas.¹⁴⁰

ASHG retoma lo propuesto por la ley en EE.UU. como consecuencia de caso *Tarsoff v. Regents of the University of California* y explica que el deber de prevenir a terceras personas se presenta si el médico tiene una relación especial con la persona que puede causar el daño o con la posible víctima, la posible víctima o persona en riesgo es identificable y el daño a la víctima es predecible y serio.¹⁴¹

Es importante resaltar que no se refiere a un posible daño sin víctima identificable, sino que es necesario que se trate de una persona a la que se pueda prevenir del posible futuro daño para así evitarlo, por lo que no se refiere únicamente a una amenaza en general. El daño sólo se puede prevenir en tanto se cuente con toda la información para hacerlo, es por ello que, a pesar de que se permita romper la confidencialidad, para hacerlo es fundamental que se cumplan los parámetros anteriormente mencionados y evitar faltar a uno de los principios fundamentales de la relación médico-paciente sin un fundamento real y concreto.

¹⁴⁰ Gilbar, R. (2007). Op. Cit. P. 390.

¹⁴¹ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 476.

A pesar de que existe el antecedente que permite prevenir a futuras víctimas de un riesgo o daño desconocido para ellas, en el campo de la genética no se ha puesto en práctica, como se podría llegar a pensar que se dio a raíz del caso de *Tarasoff v. Regents of the University of California*.

Al respecto, existen tres casos de demandas que hacen evidente la falta de conocimiento sobre el manejo de la información genética: (1) *Pate v. Threlkel*, 661 So. 2d 278 (Florida 1995). 1995; (2) *Safer v. Estate of Pack*, 677 A2d 1188 (NJ App), appeal denied, 683 A2d 1163 (NJ 1996). 1996 y; (3) *Molloy v. Meier*, Nos. C9-02-1821, C2-02-1837 (Minn 2004). 2004.

El primer caso se dio el 10 de octubre de 1995, cuando Heidi Pate y su esposo James Pate presentaron una demanda en la cual se planteaba la pregunta de si tiene un médico alguna obligación de cuidado con el hijo de un paciente, previniendo al paciente de la condición genéticamente transmisible, condición por la cual el médico lo está tratando (a dicho paciente), a lo que los demandantes argumentan que un médico prudente prevendría a su paciente de las circunstancias relevantes.¹⁴²

En dicho caso, en marzo de 1987, Marianne New recibió tratamiento para carcinoma medular tiroideo, una enfermedad genéticamente transmisible. Tres años después, la hija de M. New, Heidi Pate, descubrió que tenía el mismo tipo de cáncer que su madre. Como consecuencia de lo anterior, Heidi y su esposo presentaron una demanda en contra del médico que trató a su madre por el carcinoma medular tiroideo, así como también en contra de los empleados del médico. Pate y su esposo alegaban que el médico sabía o debería haber sabido de las probabilidades de que los hijos de M. New heredaran la misma condición genética, que el médico tenía un deber de prevenir a M. New para que sus hijos fueran examinados, que de haber sido M. New prevenida de las posibilidades en 1987 habría examinado a sus hijos en ese momento y de haber sido examinada H. Pate en 1987, habría tomado acciones preventivas, y las probabilidades de curar su condición habría sido

¹⁴² *Pate v. Threlkel*, 661 So.2d 278 (Florida 1995). 1995.

mayores. H. Pate aseguraba que como causa directa de la negligencia del médico, sufría de carcinoma medular tiroideo avanzado, así como los diversos efectos dañinos que conlleva.

Los demandados buscaron descartar la demanda por no poderse establecer la causa de acción. Específicamente, alegaban que H. Pate no demostraba la existencia de una relación profesional entre ella y el médico, por lo que no se podía plantear que le debía ningún deber al cuidado de su salud. La corte aceptó estos argumentos y descartó la demanda con prejuicio, encontrando que los demandantes no eran pacientes y no había ninguna excepción en la que se pudieran encontrar dentro de una relación médico-paciente, ya que no eran los pacientes.

Por lo tanto, se rechazó el argumento de que debería ser reconocido el deber de un médico de prevenir a los hijos de un paciente de la existencia de probabilidades de que sufriera una enfermedad hereditaria.

Posteriormente, la corte de distrito se enfocó en los aspectos legales del deber y se analizó el caso. Se planteó que un deber se establece cuando los actos de un acusado en un caso particular crean una zona de riesgo previsible.

Como resultado de lo anterior se estableció que cada acusado que cree un riesgo debe prever de forma prudente si es que terceras personas pueden ser perjudicadas como resultado. Asimismo, se establece un deber de cuidado razonablemente prudente por parte del personal de salud de advertir a un paciente de la naturaleza genética transferible de la condición por la cual el médico está tratando al paciente.

En lo que se refiere a la relación entre los hijos de un paciente y el médico, se reconoce que un vínculo legal no es siempre necesario para establecer responsabilidad en dicha relación.

En la demanda que se presentó –Pate v. Threlkel–, los argumentos que se expusieron apuntaban al beneficio de los hijos de la paciente, así como de la paciente. Se concluye que cuando los estándares del cuidado de la salud crean un deber evidente para el beneficio de ciertas terceras personas identificables y el médico sabe de su existencia, el deber del médico se traslada a esas terceras personas. De acuerdo con esto se

establece que el vínculo legal no limita la demanda de H. Pate. De acuerdo con lo que se alega, los hijos de un paciente entran en una zona de riesgos predecibles.¹⁴³

Con lo anterior no se plantea el hecho de que un médico deba buscar y prevenir a los miembros de la familia de su paciente si es que no los conoce, ya que hacerlo sería impráctico e implicaría una carga muy pesada para el personal de salud. Se enfatiza el hecho de que al haber una enfermedad hereditaria, el deber de prevenir quedará satisfecho al informar al paciente y es responsabilidad de éste alertar a su vez a las personas que se puedan beneficiar de la información¹⁴⁴.

Al final se concluyó que la corte falló al descartar el caso con prejuicios. Las demandas fueron finalizadas basadas en la conclusión de la corte de que una falta de privacidad prevendría a los demandantes de tomar tales acciones. Se estableció que la demanda debería seguir con el curso del procedimiento.¹⁴⁵

Es importante señalar que a pesar de que se reconoce el deber del médico de prevenir a su paciente de la naturaleza transmisible de su enfermedad y a pesar de que el deber se puede extender hasta informar a los hijos del paciente, se considera que el deber está satisfecho si se previene al paciente de las implicaciones.¹⁴⁶

En relación con lo expuesto por ASHG, se acepta que buscar a los familiares del paciente puede ser complicado e impráctico y no se puede hacer responsable al médico de no encontrarlos, es por ello que se acepta que se prevenga al paciente de las implicaciones que su enfermedad pueda llegar a tener para los miembros de su familia.

El segundo caso¹⁴⁷ se remonta a noviembre de 1956, año en el que el Sr. Batkin fue admitido en el hospital con un diagnóstico preoperatorio de cáncer retroperitoneal. Una semana después, el Dr. Pack realizó una

¹⁴³ Ídem.

¹⁴⁴ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 480.

¹⁴⁵ FL recognizes duty to warn patient of transmissibility of genetic disease to child - Pate v. Threlkel, 661 So.2d 278 (Fla. 1995), rehearing denied (Oct 10, 1995).

¹⁴⁶ Schleiter, K. E. (2009). Op. Cit. P. 697.

¹⁴⁷ Safer v. Estate of Pack, 677 A2d 1188 (NJ App), appeal denied, 683 A2d 1163 (NJ 1996). 1996.

colectomía total y otros procedimientos para poliposis en el colon con degeneración maligna en el área. El informe final señaló los hallazgos del informe de patología, que eran la existencia de poliadenocarcinoma desarrollándose en el intestino, así como poliposis intestinal difusa de un extremo del colon al otro. El Dr. Pack continuó tratando al Sr. Batkin como paciente post-operatorio.¹⁴⁸

En octubre de 1961 el Sr. Batkin volvió a ser tratado por el Dr. Pack por condiciones de la misma naturaleza que la primera vez. Al mismo tiempo, el doctor estableció una relación médico-paciente con la Sra. Batkin por un diagnóstico y tratamiento de úlcera vaginal.¹⁴⁹

En diciembre de 1963, el Sr. Batkin fue hospitalizado porque el carcinoma del colon había creado metástasis en el hígado con más complicaciones. Después de un tratamiento, murió a la edad de cuarenta y cinco años. Tenía una hija de diez años, Donna, y una hermana de diecisiete.¹⁵⁰

En febrero de 1990, Donna Safer empezó a sentir dolor abdominal. Estudios y exámenes revelaron un bloqueo canceroso en el colon junto con múltiples poliposis. En marzo se le realizó una colectomía abdominal total. Se encontró un carcinoma primario en el colon sigmoideo, el cual se extendía a través de la serosa del intestino y múltiples pólipos fueron vistos a lo largo de todo el intestino delgado. Debido a la detección de otro adenocarcinoma metastático y carcinoma en el ovario izquierdo de Donna Safer, éste fue removido. Entre abril de 1990 y mediados de 1991 a la Sra. Safer se les realizaron tratamientos con quimioterapia.¹⁵¹

En septiembre de 1991, Donna Safer obtuvo los reportes médicos de su padre, con lo que descubrió que había sufrido de poliposis. La demanda fue presentada en 1992 alegando violación al deber – negligencia profesional— por parte del Dr. Pack de prevenir a Donna Safer del riesgo a su salud, ya que el médico conocía el caso del padre de Donna Safer y las implicaciones que podía tener para ella.¹⁵²

¹⁴⁸ Ídem.

¹⁴⁹ Ídem.

¹⁵⁰ Ídem.

¹⁵¹ Ídem.

¹⁵² Ídem.

Los demandantes alegaron que poliposis múltiple es una condición hereditaria y de no ser detectada ni tratada presenta cáncer colorrectal metastático. Sostuvieron que la condición hereditaria era conocida por el Dr. Pack cuando estaba tratando al Sr. Batkin y que el médico debía, de acuerdo a los estándares médicos, prevenir a quienes se encontraban en riesgo, para que de esta forma pudieran beneficiarse de exámenes tempranos, monitoreo, detección y tratamiento, lo cual hubiera dado la oportunidad de evitar las consecuencias más nocivas de la condición.¹⁵³

Con el antecedente del caso de *Pate v. Threlkel*, la corte rechazó la alegación de los estándares básicos de cuidado de la salud en relación con la confidencialidad como parte de la relación médico-paciente, y se sostuvo que los profesionales de la salud tenían el deber de prevenir a los hijos del paciente de la condición por la cual se le trató,¹⁵⁴ debido a las implicaciones que puede llegar a tener para ellos debido a su característica de ser hereditaria.

Cuando los estándares presentan el deber que conlleva un beneficio para ciertas terceras personas identificables y el médico las conoce, el deber del médico llega hasta dichas terceras personas. La privacidad (*privity*) no limitó la demanda, ya que los hijos entran en la categoría de daño previsible.¹⁵⁵

Al final se planteó que no en todas las circunstancias el deber de prevenir quedará satisfecho informando al paciente. Puede llegar a ser necesario resolver un conflicto entre el límite del médico al prevenir y su fidelidad a la preferencia explícita del paciente a que nada se diga a los miembros de su familia en lo referente a su enfermedad y los detalles de ésta.

Sin embargo, no se puede saber, actualmente, si dicho conflicto se presentará o si, de ser así, cuáles serán sus cualidades. También fue gracias a este caso que ASHG publicó una regla general de confidencialidad y presentó factores que definían las circunstancias bajo

¹⁵³ ASHG statement. (1998). Op. Cit. Pp. 451-452.

¹⁵⁴ Ídem.

¹⁵⁵ *Safer v. Estate of Pack*. Op. Cit.

las cuales un médico debe prevenir a los familiares del paciente,¹⁵⁶ las cuales fueron resumidas en cuatro requisitos que es necesario satisfacer.

c. Situaciones de excepción

¿Cómo se revela la información genética a la familia de un paciente? ¿Por qué puede ser revelada esa información? Como ya se ha visto, no existen reglamentaciones que sostengan la revelación de información médica genética a la familia de un paciente diagnosticado, sin embargo, hacerlo se plantea como una posibilidad viable.

En el momento en que un paciente no revela información importante para su familia, el personal de salud involucrado se enfrenta a problemas éticos: por un lado, el revelar información sin el consentimiento del paciente puede socavar la confianza del paciente en el proceso de consejería. Por otro lado, los familiares no se pueden beneficiar de la información ni pueden buscar evitar un daño. Irwin Kleinman *et al.*, argumentan que a pesar de que los pacientes tienen el derecho de controlar la información sobre ellos mismos y como ésta es compartida, este derecho se ve limitado por la obligación de no dañar a otros,¹⁵⁷ o evitar un daño en el caso en el que se puedan tomar medidas preventivas, en la medida de lo posible. En este sentido, estos autores se inclinarían más hacia revelar la información sin el consentimiento del paciente, lo cual permite que se presente la posibilidad de evitar un daño.

Angus Clarke lo plantea sosteniendo que la información proporcionada a un paciente –al que nuestro autor se refiere como cliente— puede ser relevante para otros miembros de su familia, si es que se encuentran en riesgo de desarrollar la enfermedad o de transmitirla o sus hijos. Asimismo, existen complicaciones de las enfermedades que las personas en riesgo pueden evitar si es que están conscientes de la situación.¹⁵⁸ De este modo se evitaría un daño o se buscaría minimizarlo

¹⁵⁶ Schleiter, K. E. (2009). Op. Cit. Pp. 698-699.

¹⁵⁷ Kleinman, I., Baylis, F., Rodgers, S., & Singer, P. A. (1997). Bioethics for clinicians: 8. Confidentiality. *Canadian Medical Association Journal*, 156(4), 521–524. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.cmaj.ca/content/156/4/521.full.pdf>. P. 522.

¹⁵⁸ Clarke, Angus. (2012). Op. Cit. P. 246.

lo más posible tomando en cuenta la enfermedad y las opciones que las personas pueden tomar en relación con ella.

Asimismo, cuando un médico se percata de que una persona se encuentra en riesgo de padecer una condición genética potencialmente fatal, su deber no se limita a prevenir al paciente del riesgo, incluso puede tener el deber de prevenir a la familia de su paciente, ya que se pueden encontrar en el mismo riesgo,¹⁵⁹ siempre enfocado en evitar un daño, en contraposición a la ruptura a la confidencialidad que se presenta.

Una forma de plantearlo es afirmando que el deber de prevenir a una tercera persona sobrepasa el deber de confidencialidad que se tiene con el paciente, si el riesgo que corre la tercera persona es importante e inminente,¹⁶⁰ como lo puede ser una enfermedad genética que de ser diagnosticada a tiempo permite tomar medidas necesarias para contrarrestar sus efectos negativos.

Es por esto que en países como Estados Unidos, Australia y el Reino Unido se plantean lineamientos que enfatizan la importancia de mantener la confidencialidad, pero al mismo tiempo permiten que el personal de salud revele información sin el consentimiento del paciente, únicamente en situaciones excepcionales. Estos lineamientos dan un marco dentro del cual el personal de salud puede trabajar, sin embargo, no existe ninguna normatividad legal específica que regule el flujo de la información genética del médico a la familia del paciente.¹⁶¹

La mayoría de los lineamientos que plantean dar a conocer información de un paciente a su familia recalcan la importancia de agotar todos los intentos de conseguir que dicho paciente dé a conocer la información de forma voluntaria.¹⁶² La intención no es que la primera reacción de un médico sea tomar la decisión de compartir información de manera independiente. Siempre se va a buscar que la información se

¹⁵⁹ Elger, Berenice, Michaud, Katarzyna, Mangin, Patrice. (2010). When information can save lives: the duty to warn relatives about sudden cardiac death and environmental risks. *The Hastings Center Report*, 40(3), 39–45. P. 39.

¹⁶⁰ Ibidem. P. 42.

¹⁶¹ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storarr, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, Lucassen Anneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Op. Cit. P. 557.

¹⁶² Knoppers, B. M., & Chadwick, R. (1994). The Human Genome Project: under an international ethical microscope. *Science (New York, N.Y.)*, 265(5181), 2035–2036. P. 2035.

comparta de manera voluntaria, pero de no hacerlo es importante considerar las repercusiones de su acción y quienes se pueden ver afectados. En este caso, el núcleo familiar no puede tomar medidas preventivas en relación con una enfermedad, ya que no están enterados de que existe la posibilidad de que la padezcan.

Existen estudios hipotéticos que sugieren que muchos profesionales de la salud revelarían información confidencial a los familiares de un paciente, sin su consentimiento, en ciertas circunstancias –se puede afirmar que serían aquellas en las que la familia se encuentra en riesgo grave. Otros han argumentado que la obligación de revelar información genética confidencial no es una cuestión que ponga en duda lo ‘correcto’ de la situación, sino la responsabilidad familiar y alguna medida precautoria que presione para revelar la información, lo cual puede debilitar los valores familiares y romper las relaciones.¹⁶³

No se puede tomar la decisión de compartir información confidencial sin tomar en cuenta las consecuencias que tendría para las personas implicadas. Al ser una familia se puede suponer que las relaciones se verán modificadas e incluso afectadas de forma negativa; sopesar el impacto que tiene la información y los beneficios que se pueden obtener al conocerla es lo que permite tomar una mejor decisión al momento de decidir compartir la información o no.

Para evitar un proceso que puede ser percibido como arbitrario, genetistas clínicos y consultores genéticos afirman haber tomado medidas adicionales para persuadir al paciente de revelar la información. Esto puede incluir una discusión más amplia con el paciente, buscando reforzar el punto de vista del profesional de la salud, el cual apoya revelar la información, y para abordar los motivos del paciente para mantener la información confidencial.¹⁶⁴

Lo primero que se busca es conocer las razones por las cuales el paciente quiere mantener la información confidencial; puede presentarse

¹⁶³ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storarr, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, Lucassen Anneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Op. Cit. P. 557.

¹⁶⁴ Ídem.

el caso en el que no se tenga claro qué implica dar a conocer la información a su familia y sentir que va a ser completamente expuesto. En estas situaciones se busca aclarar que la información relevante para otras personas es solamente aquella que podrían compartir genéticamente y no la que se refiere a características personales. Otro motivo podría ser no tener claros los beneficios que los datos pueden tener para los miembros de la familia; una vez aclarada la importancia para la salud de otras personas es posible que se dé un cambio de opinión. Es importante que exista un diálogo entre el paciente y su médico, ya que permite que las ideas erróneas que pueda tener sean corregidas, esto en miras de evitar revelar información de forma arbitraria, y buscando aclarar las consecuencias benéficas que hacerlo puede tener.

Un ejemplo de situaciones en las que los médicos afirman estar de acuerdo con revelar información que puede tener consecuencias para personas fuera de la relación médico-paciente, es en casos en los que se presenta un paciente con cáncer hereditario agresivo.

De acuerdo con Berenice Elger *et al.*, conocer el padecimiento puede permitir a la familia del paciente someterse a análisis y podría detectarse el padecimiento en una etapa temprana, lo cual, aunado a un tratamiento en esa etapa, tiene mayores probabilidades de éxito. Enfermedades como cáncer necesitan de un tratamiento largo para poder ser curadas —en los casos en los que se logra erradicar la enfermedad por completo— y en estas situaciones, el médico se involucra con el paciente y la familia, llegando a conocerlos en un ámbito más personal.

En estos casos, muchos médicos afirman estar de acuerdo con su deber de explicar al paciente que la forma de cáncer que padece puede ser hereditaria, especialmente si la enfermedad se ha presentado anteriormente en la familia, si es de temprano inicio o si se ha diagnosticado bilateralmente en la familia. Si un paciente se somete a un diagnóstico genético por predisposición a cáncer, un resultado positivo tiene implicaciones para su familia y los oncólogos aceptan ampliamente que los familiares del paciente deben conocer el riesgo.¹⁶⁵

¹⁶⁵ Elger, Berenice, Michaud, Katarzyna, Mangin, Patrice. (2010). Op. Cit. P. 40.

Los beneficios que puede tener hacerlo pueden ir desde un diagnóstico temprano, que tiene mayores posibilidades de curar la enfermedad, hasta un mejor manejo de la enfermedad, –personal y familiarmente— ya que se conoce la predisposición. Asimismo, de encontrarse el padecimiento se puede abordar con mayor información sobre el mismo y sin que el factor sorpresa sea tan impactante, pues se conoce la predisposición.

Asimismo, para romper la confidencialidad no es suficiente con la prevención de un daño serio. Esta ruptura también deriva de un sentido moral de bienestar hacia aquellos que se encuentran emocionalmente cercanos al paciente. Ello refleja que la comunicación de la información genética es un asunto familiar que requiere soluciones por parte de todas las personas que se encuentran involucradas,¹⁶⁶ tanto por parte del médico, como del paciente. Ambos deben adoptar una postura activa que permita compartir los datos, los cuales pueden facilitar nuevos diagnósticos. Todo esto se ve motivado por la responsabilidad que el médico y el paciente tienen con su familia.

Nuevamente, de acuerdo con Berenice Elger et al, para que se pueda prevenir, la información debe ser precisa, confiable y médicamente útil.¹⁶⁷ Esto es para que el paciente y su familia puedan tener la seguridad de que no se trata de una especulación, sino que los datos que se presentan se refieren a la condición que presenta el paciente y que es muy probable que su familia la padezcan. La información precisa y confiable permite que las dos partes receptoras de los datos tengan un punto de partida que les permita buscar una solución y no empezar por corroborar si la primera fuente de dicha información es realmente precisa.

Usualmente se considera que el compartir la información genética se debe hacer con la familia consanguínea del paciente, pero también se deben tomar en cuenta a las personas no relacionadas consanguíneamente, como puede ser en un matrimonio donde no comparten la información genética, pero que si una de las personas padece una enfermedad genética autosómica dominante, eso no quiere

¹⁶⁶ Gilbar, R. (2007). Op. Cit. P. 391.

¹⁶⁷ Elger, Berenice, Michaud, Katarzyna, Mangin, Patrice. (2010). Op. Cit. P. 41.

decir que la otra persona tenga posibilidades relacionadas con la primera persona de padecerla, sin embargo, las consecuencias que se derivan de que una de las dos la padezca afectarán a las dos personas.

Es por esto que la UNESCO afirma que revelar información a un cónyuge o pareja solamente se puede dar en casos en los que la condición genética de uno de ellos pueda afectar el futuro del otro, incluso en el caso en los que no se considere tener hijos.¹⁶⁸ Las consecuencias que se derivan de una enfermedad genética no se limitan a quienes padecen la enfermedad y es importante que todas las personas relacionadas de modo cercano con el paciente estén informadas, para que puedan apoyar en la toma de decisiones relacionadas con la enfermedad e incluso puedan tomar decisiones propias de forma informada.

Hasta ahora se ha planteado la responsabilidad del médico de informar al paciente de las posibles implicaciones que su información genética puede tener para su familia y de los riesgos a los se podrían enfrentarse. Asimismo, se sostiene que el médico puede decidir compartir la información relevante para los familiares independientemente del principio de confidencialidad, en el caso en que el paciente no quiera hacerlo, a pesar de haber sido informado por el médico de las consecuencias y beneficios que podrían tener.

Es por lo anterior que la ASHG retoma los lineamientos –los cuales no implican una obligación legal— planteados por la *President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research*, de acuerdo con los cuales es permisible que los profesionales de la salud revelen información genética a la familia del paciente que se puedan encontrar en riesgo, lineamientos que se aplican de acuerdo a las circunstancias.

De acuerdo con la *President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research*, los profesionales de la salud puedan revelar información a los miembros de la familia en riesgo si se cumplen los siguientes requisitos:

¹⁶⁸ UNESCO. International Bioethics Committee. (2000, 30–6). Op. Cit.

- 1) Existen esfuerzos razonables para despertar el consentimiento voluntario del paciente para revelar la información y dichos esfuerzos han fallado;
- 2) Existe una alta probabilidad de que ocurra un daño si la información no es revelada y hacerlo puede ayudar a evitar el daño;
- 3) El daño que podría ocurrir a los individuos identificables sería grave; y
- 4) Se toman las medidas necesarias para asegurar que solamente la información genética necesaria para un diagnóstico y tratamiento propios de una enfermedad en particular sea revelada.¹⁶⁹

Estos lineamientos éticos no implican ningún deber legal de prevenir, simplemente se definen las circunstancias bajo las cuales la comisión considera que es permisible hacerlo.¹⁷⁰

En los Países Bajos se plantea que si un paciente indica que no está dispuesto a cooperar en informar a su familia del riesgo en el cual se encuentran al haber un caso de cáncer hereditario y tratable, los genetistas clínicos pueden decidir informar a la familia, a pesar de los deseos del paciente de no hacerlo.¹⁷¹ No se especifica que se hayan adoptado los lineamientos de la *President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research*, sin embargo, obedece a los mismos principios y se busca contribuir a la salud de las personas.

A pesar de existir estos lineamientos, determinar el balance adecuado entre los aspectos privados y el uso adecuado de la información genética presenta un alto grado de dificultad,¹⁷² especialmente cuando la información no se comparte únicamente con algunas personas seleccionadas por el paciente, sino a todas aquellas que se encuentran

¹⁶⁹ ASHG statement. (1998). Op. Cit. P. 475.

¹⁷⁰ Ídem.

¹⁷¹ Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). Informing family members about a hereditary predisposition to cancer: attitudes and practices among clinical geneticists. *Journal of Medical Ethics*, 36(7), 391–395. doi:10.1136/jme.2009.033324. p. 391

¹⁷² Jeffords, J. M., & Daschle, T. (2001). Political Issues in the Genome Era. *Science*, 291(5507), 1249–1251. doi:10.1126/science.1058370. P. 1249.

en riesgo, lo cual puede incluir cónyuge o pareja. Delimitar la información que se considera privada y que no debe ser compartida puede resultar difícil, por eso es importante que los médicos consideren y delimiten la información que se revelará y a quiénes se les dará a conocer.

Otro punto que es importante considerar es la comunicación dentro de las familias. Resulta evidente señalar que el éxito de prevenir a terceras personas de un posible daño genético depende, en gran medida, de la comunicación entre el paciente y su familia y entre el consejo genético y la familia del paciente, ya que de este modo se estaría logrando que el núcleo familiar obtenga la información relevante y presentada de la mejor manera posible por el consejo genético.

Donald Williamson explica que quienes dan a conocer la condición en la que se encuentran tienen mejores posibilidades de llevar una vida más saludable, y afirma que se podría deber a que revelar información personal sobre algo que pone en riesgo su salud abre las posibilidades de contar con apoyo familiar, e incluso, en algunos casos, puede ayudar a reducir los niveles de estrés en un primer momento.¹⁷³

A pesar de que normalmente el enfoque se centra en las ventajas que puede tener para la familia saber el posible riesgo en el que se encuentran, para quien padece la enfermedad y a través de quien se sabe que otras personas pueden también padecerla, compartir puede significar tener apoyo de otras personas, permitir que su familia conozca qué los hace vulnerables y así buscar formas de aminorar la enfermedad. No el aspecto físico en primera instancia, sino emocional, como sobrellevarla en la vida diaria y tener alguien en quién apoyarse.

Retomando el punto de comunicar a las familias las posibilidades de padecer alguna enfermedad, es necesario reconocer que la comunicación familiar es un proceso complejo y la discusión entre el médico y el paciente debe tomar en cuenta esa complejidad. Hacerlo puede ayudar a desarrollar estrategias que permitan apoyar al momento de informar. En este sentido, un resultado deseable debería definirse por

¹⁷³ Williamson, D. S. (1998). An Essay for Practitioners: Disclosure Is a Family Event. *Family Relations*, 47(1), 23. doi:10.2307/584847. P. 24.

el paciente y por quien recibirá la información.¹⁷⁴ A partir de esto se aclara que, a pesar de que la información que se transmite es de suma importancia, acercarse y respetar los valores de un núcleo familiar puede conllevar un mejor resultado, ya que se está considerando el contexto dentro del cual se va a manejar la información y no se espera que una misma forma de abordar la situación funcione para todos los contextos familiares.

En principio, el consejo genético sería el encargado de buscar compartir la información de acuerdo a los valores familiares. De igual manera, uno de los papeles más importantes que debería tomar es el de apoyar a las personas, ya que muchas veces la primera respuesta que se presenta al recibir información de esta naturaleza es negación, ansiedad y/o angustia.¹⁷⁵

Es importante no solamente considerar la información y la necesidad de compartirla con las personas involucradas para así contribuir a su salud. Darla a conocer sin tomar en cuenta las reacciones que puede provocar podría conllevar un efecto adverso, en cambio, estar preparados para el impacto que pueda tener para los involucrados permitiría dar el apoyo necesario de acuerdo a cada respuesta.

Sin embargo, Donald Williamson afirma haber notado que al tratarse de relaciones importantes, los participantes de dicha relación tienen una habilidad para predecir con exactitud las reacciones de las demás personas involucradas frente a información que puede causar un gran impacto en las personas, la cual a su vez tiene consecuencias para la relación.¹⁷⁶ Gracias a ello, el consejo genético puede contar con mayor información para abordar la revelación de la información genética, lo cual a su vez permitiría que el apoyo que se puede proporcionar sea de acuerdo a las necesidades de las personas, las respuestas que se

¹⁷⁴ Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 15(10), 999–1011. doi:10.1038/sj.ejhg.5201883. P. 1010.

¹⁷⁵ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storrar, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, LucassenAnneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Op. Cit. P. 561.

¹⁷⁶ Williamson, D. S. (1998). Op. Cit. P. 24.

presenten a todas sus interrogantes pueden estar enfocadas a confortar en la medida de lo posible y a contribuir a buscar la mejor solución posible de acuerdo a sus necesidades.

Es por esto que al preguntar a las personas cómo se podría informar a sus familiares para que sea de manera óptima, se cree que lo más recomendable es una libre divulgación por parte del paciente, la cual se puede describir como el acto de revelar información personal a otras personas.¹⁷⁷ Por lo que deberían hacerlo miembros de la misma familia apoyados por profesionales en genética.

Asimismo, los profesionales de la salud se han cuestionado si son ellos quienes deberían tener un papel más activo en el proceso de comunicación.¹⁷⁸ Al ser los primeros pacientes quienes, lógicamente, tienen un mejor conocimiento de su familia y de las reacciones que se puedan suscitar, sería prudente afirmar que son ellos quienes deberían dirigir el proceso informativo, apoyados por su médico, que es quien puede ayudar desde el principio con el aspecto técnico y conforme se vaya desarrollando el proceso y se vayan presentando diversas respuestas, se pueden apoyar diversos aspectos, como puede ser el psicológico o una adecuada planificación familiar.

De acuerdo con los lineamientos presentes en Los Países Bajos, los genetistas clínicos deben pedir a sus pacientes que sean ellos quienes informen a su familia. Los motivos que se dan para hacerlo son: 1.- las 'costumbres' de los genetistas clínicos, que los genetistas clínicos informen a la familia del paciente es algo que simplemente no se hace; 2.- respetar el derecho de los familiares a no ser informados; 3.- la falta de deseo universal entre las personas de ser informadas; 4.- las restricciones legales impuestas a los genetistas en relación con informar personalmente a los familiares; 5.- la responsabilidad del paciente en

¹⁷⁷ Jourard, S. M. & Jaffee, P. E. Influence of an interviewer's disclosure on the self-disclosing behavior of interviewees. *Journal of Counseling Psychology*, 1970, 17, 252-257, en Gilbert, S. J. (1976). Self Disclosure, Intimacy and Communication in Families. *The Family Coordinator*, 25(3), 221. doi:10.2307/582335. P. 221.

¹⁷⁸ Hodgson, Jan M., Metcalfe, Silvia A., Aitken, Maryanne, Donath, Susan M., Gaff, Clara L., Winship, Ingrid M., Delatycki, Martin B., Skene, Loane L. C., McClaren, Belinda J., Paul, Jean L., Halliday, Jane L. (2014). Improving family communication after a new genetic diagnosis: a randomised controlled trial of a genetic counselling intervention. *BMC Medical Genetics*, 15, 33. doi:10.1186/1471-2350-15-33. P. 2.

relación con el bienestar de su familia; y 6.- la falta de recursos.¹⁷⁹

Para que el proceso de comunicación sea exitoso, como lo explican Jan M. Hodgson *et al.*, depende, entre otros factores, de la dinámica familiar preexistente –como ya se mencionó— y de la habilidad del individuo de dar y recibir información genética compleja.¹⁸⁰ No se puede esperar que el paciente pueda explicar de forma clara sus resultados genéticos, simplemente porque no es parte de su formación, pero para evitar que se pueda presentar una malinterpretación el proceso se da entre el médico y el paciente, el primero puede resolver las dudas sobre la parte técnica, mientras que el segundo puede compartir la información de acuerdo a la dinámica familiar de su núcleo, tomando en cuenta los valores que son importantes.

En los casos en que los familiares del paciente quieren conocer los resultados obtenidos, tanto el médico como el paciente tendrían el deber de advertir de la situación en la que se encuentran. En estos casos los cinco criterios expuestos por Beauchamp y Childress deben ser satisfechos: 1- la persona a la que se busca ayudar se encuentra en un riesgo significativo; 2- es necesaria asistencia para que se evite la materialización del riesgo; 3.- existen opciones preventivas disponibles; 4.- la asistencia no implicaría un riesgo significativo para la persona a quien se recurrió para ayudar; y 5.- el beneficio de la persona a la que se busca ayudar supera el costo o molestia que se le puede causar a quien se le solicitó ayuda.¹⁸¹

Cabe señalar nuevamente que el paciente es quien informaría a su familia del riesgo en el que se encuentran y con la ayuda del médico se presentarían las opciones preventivas o las medidas que se podrían tomar, si no para evitar el daño, sí para minimizar el impacto que tenga, tanto en la salud del paciente como en el aspecto psicológico.

Otro aspecto importante que se debe tomar en cuenta es que el transmitir información se debe considerar como un proceso conformado

¹⁷⁹ Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). *Op. Cit.* P. 392.

¹⁸⁰ Hodgson, Jan M., Metcalfe, Silvia A., Aitken, Maryanne, Donath, Susan M., Gaff, Clara L., Winship, Ingrid M., Delatycki, Martin B., Skene, Loane L. C., McClaren, Belinda J., Paul, Jean L., Halliday, Jane L. (2014). *Op. Cit.* P. 4.

¹⁸¹ Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). *Op. Cit.* P. 393.

por diversos actos.¹⁸² No se puede hablar de un solo momento en el que se informa a las demás personas, las posibles relaciones que un diagnóstico tiene para ellas y las consecuencias a las que se pueden enfrentar. Se deben tomar en cuenta las reacciones y respuestas que se pueden generar para poder presentar posibles soluciones de acuerdo a las diferentes necesidades de las personas.

A pesar de que se puede afirmar que revelar la información genética de un paciente puede contribuir a su salud- motivo por el cual se puede considerar lógico que la familia del paciente quiera ser informada- existen casos en lo que las personas no quieren saber cuáles son las posibles consecuencias a las que se pueden enfrentar.

Es probable que haya familiares que no quieran saber los resultados del diagnóstico genético de una persona relacionada con ellas consanguíneamente, por lo que es importante que el paciente sea quien informe a su familia. A partir de este punto los genetistas clínicos y los consejeros genéticos pueden preguntar quiénes son las personas que no desean conocer la información, logrando así que el paciente pueda proteger a quienes no quieren ser informados.¹⁸³

Saber que existe que la posibilidad de tener una enfermedad autosómica dominante puede, en muchos casos, generar reacciones positivas. Como ya se ha mencionado, se puede monitorear para detectar la enfermedad en una etapa temprana en caso de padecerla o se pueden tomar decisiones sobre tener o no hijos. Pero también se pueden presentar casos en los que conocer los resultados puede generar más estrés y angustia, en comparación con los beneficios, esto debido a las características de cada persona. Al ser el paciente quien revela la información, puede tomar en cuenta las posibles reacciones de sus familiares y con base en ello decidir a quién informar, que se pueda beneficiar con la información y no lo pueda perjudicar de forma extrema.

¹⁸² Forrest, K., Simpson, S. A., Wilson, B. J., van Teijlingen, E. R., McKee, L., Haites, N., & Matthews, E. (2003). To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clinical Genetics*, 64(4), 317-326.

¹⁸³ Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). *Op. Cit.* P. 394.

En estos casos se estaría respetando la privacidad espacial – entendida como una esfera alrededor de cada persona que no puede ni debe ser importunada sin una causa justificable— de cada persona, siendo el paciente quien considere si la integridad emocional de sus familiares debe ser respetada o si es justificable informar, tomando en cuenta que las medidas preventivas que se puedan tomar pueden compensar la reacción frente a la información genética.¹⁸⁴

Encontrar el momento apropiado de la divulgación es también una de las preocupaciones del paciente. Usualmente sucede alrededor de una semana después de haber recibido los resultados y de no ser así es menos probable que se dé a conocer la información.¹⁸⁵ El médico debe considerar esta tendencia, a pesar de la importancia de que sea el paciente quien dé a conocer los resultados genéticos a su familia, no se debe perder de vista el motivo por el cual se hace: para que aquellas personas con posibilidades de padecer alguna enfermedad autosómica dominante puedan tomar las medidas preventivas en relación con la enfermedad y sus vidas personales.

De acuerdo con Karen Forrest *et al.*,¹⁸⁶ el momento apropiado se refiere al momento de la vida de las personas a las que se les va a dar la información. Puede ser de acuerdo a la disponibilidad de monitoreo para cáncer o un embarazo próximo, así como la oportunidad socialmente correcta. La forma en que el paciente percibe emocionalmente a su familia también puede influenciar la decisión.

De acuerdo con Rebekah. J. Hamilton *et al.*, si una persona no comunica la información sobre riesgos genéticos a su familia en un periodo de tiempo muy corto después de haber recibido sus resultados, experimenta un periodo de deliberación en el cual se toman decisiones sobre compartir la información. Estos autores plantean que dicha deliberación se da alrededor de considerar los efectos que pueda tener dar a conocer la información, seleccionar qué información compartir y

¹⁸⁴ Gilbar, R. (2007). Op. Cit. P.391.

¹⁸⁵ Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1002.

¹⁸⁶ Ídem.

planear el momento para revelarla.¹⁸⁷ Esto se puede dar debido a que existe una fase adicional, en la cual el paciente busca darle sentido al riesgo personal que corren antes de poder decidir a quién informar y qué información compartir. Aquellos pacientes que perciben su riesgo como incierto o ambiguo es más probable que tengan problemas para saber qué mensaje dar a su familia.¹⁸⁸

En estos casos se puede considerar el papel del médico y del consejo genético siendo más activo, apoyándose éstos en la deliberación sobre la importancia de conocer si una persona padece una enfermedad genética autosómica dominante y explicando las consecuencias que podrían sufrir los familiares del paciente de no ser informados. Esto permitiría al paciente entender el riesgo personal que corre y tener la información más clara para poder transmitirla, lo cual a su vez ayudaría a no continuar demorando el momento de informar a su familia los posibles riesgos a los que se podrían enfrentar.

Actualmente, no se han reportado casos en lo que se dé a conocer información genética de un paciente sin su consentimiento, sin embargo, se han presentado procesos en los que se ha visto un esfuerzo activo para facilitar el revelar la información. Dichos esfuerzos incluyen cartas con el resumen de los resultados, sugiriendo compartirlas con los familiares, así como enviar 'cartas abiertas', junto con una posible cita genética clínica enfocada a los familiares del paciente.¹⁸⁹

En estas situaciones el paciente no considera informar en un primer momento y el médico es quien busca entablar una comunicación con la familia. Se pueden considerar como invasivas, pero nuevamente se valora la contribución que puede tener a la salud de otras personas dar a conocer la información, en contraposición con el inconveniente para el paciente –

¹⁸⁷ Hamilton, R. J., Bowers, B. J., & Williams, J. K. (2005). Disclosing genetic test results to family members. *Journal of Nursing Scholarship: An Official Publication of Sigma Theta Tau International Honor Society of Nursing / Sigma Theta Tau*, 37(1), 18-24 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1000.

¹⁸⁸ Forrest K, Simpson SA, Wilson BJ et al: To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clin Genet* 2003; 64: 317–326 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1001.

¹⁸⁹ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storarr, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, Lucassen Anneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Op. Cit. P. 560.

no se trataría de una ruptura de la confidencialidad porque no se está dando a conocer la información, sino que se estaría promoviendo que el paciente lo hiciera.

i.- Situación de riesgo-beneficio. Cuando sí y cuando no

Hasta este momento se ha planteado la posibilidad de dar a conocer diagnósticos de enfermedades autosómicas dominantes al núcleo familiar de un paciente, sin embargo, es importante plantear los beneficios que se persiguen en contraposición al efecto negativo que podría conllevar, independientemente de que la intención sea contribuir a su salud y proveer con información relevante para tomar decisiones en relación con su salud y su futuro.

A pesar de que un diagnóstico genético implica un riesgo físico muy bajo, revelar información sobre una futura enfermedad genética autosómica dominante puede tener un gran efecto en la persona, tanto emocional como psicológico. De acuerdo con Cheryl Berg y Kelly Fryer-Edwards, un resultado positivo para predisposición de una enfermedad hereditaria puede, potencialmente, llevar a las personas a deprimirse, experimentar pensamientos suicidas o sentir culpa y preocupación por sus hijos.¹⁹⁰

En este caso, las emociones son experimentadas por quienes se someten a un diagnóstico genético, pero pueden presentarse con mayor intensidad al abordar una enfermedad autosómica dominante, ya que no se trata de una predisposición, sino de una enfermedad que se presenta si el gen es recibido de parte de alguno de los padres. Por otra parte, quienes conozcan la información sin haberla solicitado en un primer momento, que sería el caso de familiares del paciente, pueden experimentar las mismas emociones.

Por otro lado, una de las razones por las que los pacientes deciden no compartir su información genética, radica en que buscan evitar causar

¹⁹⁰ Berg, Cheryl, y Fryer-Edwards, Kelly. (2008). The ethical challenges of direct-to-consumer genetic testing. *Journal of Business Ethics*, 77, 17–31. doi:10.1007/s10551-006-9298-8. P. 20.

ansiedad,¹⁹¹ la cual saben que se presenta, puesto que es muy probable que la hayan experimentado al recibir los resultados de su diagnóstico genético. A pesar de que la dinámica familiar, el temor a consecuencias adversas, el no poder asumir responsabilidad de los actos —en este caso informar a los miembros de la familia— o considerar que es mejor no informar de los resultados, son motivos por los cuales la información genética es mantenida confidencial por el paciente, el hecho de no querer causar ansiedad es el principal motivo para no hacerlo.¹⁹²

Informar a una persona que padece una enfermedad autosómica dominante se puede comparar con revelar que padece VIH, desde el punto de vista donde ambos son padecimientos que no pueden ser erradicados y su transmisión puede ser controlada por el portador. Dar a conocer al núcleo familiar del paciente de alguno de estos padecimientos puede tener impactos similares, para ambas partes, por lo que las reacciones frente a la información por primera vez pueden esperarse que sean similares.

De acuerdo con William Walker, otra razón para mantener en un ambiente confidencial la información sobre un diagnóstico positivo de VIH se puede dar por un intento de proteger a la familia de daños externos, como puede ser el ridículo público, acoso o vergüenza.¹⁹³ En el caso de enfermedades autosómico dominantes se pueden presentar las mismas reacciones, intentando el paciente evitar que su núcleo familiar pueda enfrentarse al ridículo público o la vergüenza.

Otro de los motivos para no compartir información genética es la falta de tratamientos disponibles para tratar enfermedades de este tipo, lo cual lleva a dudar si la información debería ser comunicada libremente dentro de la familia. Los efectos psicológicos adversos que los diagnósticos genéticos pueden tener en una persona pueden ser

¹⁹¹ Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storarr, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, Lucassen Anneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Op. Cit. P. 559.

¹⁹² Ídem.

¹⁹³ William Walker. (1991). *In the Midst of Winter: Counseling Families, Couples, And Individuals With AIDS Infection*. USA: W. W. Norton & Company en Serovich, J. M., & Greene, K. (1993). Perceptions of Family Boundaries: The Case of Disclosure of HIV Testing Information. *Family Relations*, 42(2), 193. doi:10.2307/585454. P. 194.

devastadores, especialmente cuando la enfermedad es incurable y terminal.¹⁹⁴ A partir de esto cabe proponerse mantener la información confidencial, evitando generar angustia en las personas por un periodo de tiempo indeterminado, la cual a su vez terminará cuando se presente la enfermedad y entonces la persona se sienta agobiada y desahuciada por la enfermedad.

Un ejemplo de lo que podría provocar en las personas saber que padecen una enfermedad genética es el caso de la enfermedad de Huntington. Cada hijo de una persona afectada por este padecimiento tiene cincuenta por ciento de probabilidades de heredar el gen responsable del desorden y, en consecuencia, de estar enfermo. Usualmente no es posible prevenir la transmisión de la enfermedad antes de que los síntomas se manifiesten y, normalmente, en el momento en el que se presentan las personas ya tienen hijos. Este tipo de situaciones genera angustia a los hijos en relación con su propio futuro, ya que saben que las probabilidades de que tengan la enfermedad son muy altas y mientras esperan a que se presenten o no los síntomas de la enfermedad, sufren una gran carga emocional, económica y social, así como problemas psicológicos,¹⁹⁵ en el caso de presentarse la enfermedad.

Sin embargo, saber que se tiene una enfermedad genética no es necesariamente dañino si es que se plantea una visión a futuro. En situaciones como la planteada anteriormente, un diagnóstico genético no podría ofrecer una solución a los padres –los llamaremos primera generación— puesto que es cuando presentan los síntomas de la enfermedad que saben que padecen la enfermedad. Asimismo, sus hijos –los llamaremos segunda generación—podrían alcanzar un beneficio moderado al realizarse un diagnóstico genético, ya que alcanzarían a saber si es que en algún momento se manifestará el padecimiento sin poder evitarlo, pero sí podrán tomar medidas para cuando se presenten los síntomas.

¹⁹⁴ Gilbar, R. (2007). Op. Cit. P. 390.

¹⁹⁵ Terrenoire, G. (1992). Huntington's disease and the ethics of genetic prediction. *Journal of Medical Ethics*, 18(2), 79–85. Recuperado el 12 de junio de 2014, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1376112/>. P. 79.

En consecuencia, una tercera generación podría alcanzar un beneficio mayor que la segunda ya que, al saber que la segunda generación padece la enfermedad, pueden tomar decisiones que afecten directamente a sus hijos, ya sea a través de un proceso de reproducción asistida, elegir adoptar en lugar de tener hijos biológicos o planeando un futuro previendo la manifestación de la enfermedad. En estos casos, el beneficio que se obtiene de realizar un diagnóstico genético se presenta moderadamente en la segunda generación y en la tercera generación de forma más completa.

Katherine Gloria Meilleur *et al.* plantean que para prevenir es necesario que se cumplan varias condiciones. La primera se refiere a la severidad del riesgo;¹⁹⁶ si se trata de un riesgo muy alto se justifica la falta de confidencialidad y en el caso de enfermedades con cincuenta por ciento de probabilidades de transmitirse se puede afirmar que las personas se encuentran en un riesgo alto, ya que se haber sido transmitido el gen y tener el padecimiento, no hay forma de evitar que se desarrolle.

La elección del momento oportuno y la posibilidad de que el conocimiento del riesgo pueda llevar a la prevención del mismo son otras dos condiciones planteadas por estos autores.¹⁹⁷ Si se informa del posible riesgo que corren al tratarse de enfermedades genéticas de esta naturaleza, hacerlo a tiempo puede evitar que se siga transmitiendo el gen, cumpliéndose así las dos condiciones.

En este caso lo que se estaría logrando es balacear el riesgo, la efectividad de la posible intervención preventiva y la responsabilidad de hacerlo en el momento oportuno. Mantener la información dentro del secreto profesional puede apuntar a que se evite causar angustia al núcleo familiar, pero darla a conocer implica la posibilidad de un mejor futuro para más personas de las que fueron diagnosticadas en un primer momento.

¹⁹⁶ Meilleur, Katherine Gloria, Coulibaly, Souleymane, Traoré, Moussa, Landouré, Guida, La Pean, Alison, Sangaré, Modibo, Mochel, Fanny, Traoré, Siona, Kenneth, H. Fischbeck, Han, Hae-Ra. (2011). Genetic testing and counseling for hereditary neurological diseases in Mali. *Journal of Community Genetics*, 2(1), 33–42. doi:10.1007/s12687-011-0038-0. P. 42.

¹⁹⁷ Ídem.

A pesar de los motivos que se puedan plantear a favor de informar sobre estos padecimientos, cabe preguntar cuál es la postura del núcleo familiar del paciente, si es que están interesados en recibir la información.

De acuerdo con Yrrah H. Stol *et al.*, los familiares de un paciente tienen un interés 'definitivo' en ser informados. Conforme a su estudio piloto, los beneficios que puede obtener al ser informados resultan aparentes al ser comparados con las desventajas.¹⁹⁸ Al ser la familia del paciente quien expresa su deseo de ser informada, resulta evidente que las consecuencias negativas no son percibidas como extremadamente dañinas, al ser contrastadas con la contribución que la información puede tener para su salud.

De modo similar, uno de los genetistas del estudio piloto, el cual se centra en la predisposición hereditaria de cáncer colorrectal y de mama, expresa que el cáncer hereditario es complicado. Algunos de los programas de cribado no tienen cualidades demostradas y la mayoría de las opciones preventivas son extremadamente drásticas –si no es que excesivas. Esto hace difícil que se puedan ofrecer alternativas preventivas o tratamientos, por lo que el genetista se pregunta si es justo de igual manera informar a las personas, a lo que responde que sí, tomando en cuenta que la respuesta se da desde una perspectiva clínica.¹⁹⁹

Por lo tanto, se puede ver que tanto el genetista, como los familiares del paciente consideran que se les debe informar de los resultados, lo cual permite dejar un poco de lado las consecuencias negativas que la información puede tener en las personas. La diferencia entre cáncer colorrectal y de mama y enfermedades genéticas autosómicas dominantes radica en que las últimas se manifiestan con la presencia del gen heredado de uno de los padres, independientemente de las condiciones epigenéticas, a diferencia del cáncer, motivo por el cual resulta pertinente que los familiares del paciente quieran conocer los resultados sobre enfermedades de esta naturaleza, independientemente de las condiciones en las que se encuentre la enfermedad que se

¹⁹⁸ Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). Op. Cit. P. 392.

¹⁹⁹ Ídem.

presentará y saberlo puede contribuir a su salud y a la de futuras generaciones.

A pesar de todo, se estima que entre el veinte y cuarenta por ciento de los familiares en riesgo no conocen la información genética relevante. Entre los motivos que se encuentran está el hecho de que la información genética es difícil de entender y explicar claramente, lo cual dificulta el hecho de que los pacientes puedan transmitirla. De igual manera, a pesar de que los pacientes consideran que tienen una obligación de compartir la información con su familia, se muestran reticentes a hacerlo debido a una dinámica familiar complicada. Por último, los pacientes pueden querer proteger a los miembros de su familia de experimentar ansiedad o la dificultad de acoplarse a su diagnóstico.²⁰⁰

El médico y un consejo genético pueden ayudar a resolver los primeros dos puntos, ya que pueden auxiliar al presentar la información genética y resolver dudas, así como también pueden buscar la forma de entablar una comunicación con la familia si es que se presenta una dinámica complicada, logrando así no dejar al paciente solo con toda la responsabilidad.

Considerando la angustia como uno de los motivos constantemente presente al decidir no compartir información, resulta pertinente plantear que una discusión libre sobre el tema podría funcionar como antídoto. De acuerdo con Roger Higgs, algunas veces, al padecer una enfermedad incurable, compartir el problema puede ser el único apoyo que se pueda ofrecer.²⁰¹ De este modo, se puede ver cómo el compartir información puede ayudar tanto al paciente como a su familia. Por un lado, el paciente puede contar con apoyo al comunicar la enfermedad que tiene genéticamente, por el otro, la familia satisface su interés de ser informada, y se pueden tomar decisiones que permitan planear un futuro, en la medida de lo posible.

²⁰⁰ Hodgson, Jan M., Metcalfe, Silvia A., Aitken, Maryanne, Donath, Susan M., Gaff, Clara L., Winship, Ingrid M., Delatycki, Martin B., Skene, Loane L. C., McClaren, Belinda J., Paul, Jean L., Halliday, Jane L. (2014). Op. Cit. P. 2.

²⁰¹ Higgs, Roger. (2012). Op. Cit. P. 523.

En este punto resulta prudente preguntar ¿Qué hicieron los familiares con la información que se les dio? Se puede encontrar evidencia de personas a quienes se les informó de los resultados genéticos de un familiar.

De acuerdo con Susan K. Peterson *et al.*, el porcentaje de personas que se realizaron un diagnóstico posterior a conocer un diagnóstico de un familiar (paciente índice), abarca un rango del 13% al 57 – 64%. Asimismo, presentar la información de manera retardada disminuye las probabilidades de realizar un diagnóstico en comparación en un pronta presentación, 46% frente a un 57%-64%.²⁰²

Para que un mayor número de personas busque su diagnóstico es importante el papel del médico, ya que aporta los aspectos técnicos durante el proceso de comunicación.

Yrrah H. Stol *et al.* exponen que estudios piloto recientes han demostrado mejorías en la propagación de la información genética, así como un aumento en el número de solicitudes para realizarse diagnósticos genéticos, cuando el médico del paciente tiene un papel más activo en el proceso de informar a la familia del paciente,²⁰³ el cual consiste en la transmisión de datos, explicarlos y las consecuencias que se desprenden de ellos.

Cécile Blandy *et al.* encontraron que familiares de segundo y tercer grado, consientes de una posible mutación, son menos propensos a realizarse un diagnóstico que aquellos pertenecientes al primer grado.²⁰⁴ Es por esto que se puede plantear la opción al paciente de solamente informar a su núcleo familiar.

Otros aspectos que también deben ser considerados al exponerla información genética son planteados por Karin Landsbergen *et al.* quienes sugieren que no poner suficiente atención en el factor psicosocial durante

²⁰² Peterson, S. K., Watts, B. G., Koehly, L. M., Vernon, S. W., Baile, W. F., Kohlmann, W. K., & Gritz, E. R. (2003). How families communicate about HNPCC genetic testing: findings from a qualitative study. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics, 119C*(1), 78-86. doi:10.1002/ajmg.c.10010 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1002.

²⁰³ Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). Op. Cit. P. 391.

²⁰⁴ Blandy, C., Chabal, F., Stoppa-Lyonnet, D., & Julian-Reynier, C. (2003). Testing participation in BRCA1/2-positive families: initiator role of index cases. *Genetic Testing, 7*(3), 225-233. doi:10.1089/109065703322537241, en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1002.

las sesiones con el consejo genético puede inhibir el proceso de comunicación.²⁰⁵ Es importante considerar cómo aquello que se revele puede impactar las vidas de las personas, cómo se verán modificadas o truncados sus planes, ya que hacerlo permitirá dar una mejor atención y evitar la angustia que se podría presentarse.

Otro punto importante es planteado por Steven Pinker, psicólogo que tuvo su genoma secuenciado en el año 2008, basándose en Robert C. Green, afirma que las personas lo manejan perfectamente bien. Explica que la noticia no es una gran sorpresa, porque todos saben que tienen la fatal condición genética llamada mortalidad y la mayoría de las personas lidian con ello utilizando una combinación de negación, resignación y religión.²⁰⁶ A pesar de que no se puede generalizar esta reacción, ya que depende en gran medida del carácter de cada persona, se puede afirmar que es una respuesta usual que se ha observado en diversas ocasiones.

Siguiendo esta lógica es comprensible que las personas no sufran una gran angustia al recibir información sobre una posible enfermedad, lo que permitiría es adecuarse a ella, corroborarla en ellos mismo y, si padecen una enfermedad genética autosómica dominante, tomar decisiones sobre su futuro.

Steven Pinker señala que desde 1972 sabe que no es portador ni padece la enfermedad de Tay-Sachs, y que descubrió que tiene una copia del gen de disautonomía familiar, una enfermedad incurable que afecta al sistema nervioso autónomo y que puede implicar una alta probabilidad de muerte prematura. Uno de sus compañeros de trabajo intentó consolarlo, pero S. Pinker explica que estaba satisfecho con la información, ya que sabe que sus sobrinos tienen veinticinco por ciento de probabilidades de ser portadores, por lo que podrían buscar ser diagnosticados.²⁰⁷

Muchas veces se hacen suposiciones sobre las posibles respuestas

²⁰⁵ Landsbergen, K., Verhaak, C., Kraaimaat, F., & Hoogerbrugge, N. (2005). Genetic uptake in BRCA-mutation families is related to emotional and behavioral communication characteristics of index patients. *Familial Cancer*, 4(2), 115-119. doi:10.1007/s10689-004-7991-2 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1002.

²⁰⁶ Pinker, Steven. (2009, January 11). My Genome, My Self. *The New York Times*. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.nytimes.com/2009/01/11/magazine/11Genome-t.html>. P. 6.

²⁰⁷ Ídem.

que se pueden presentar al aprender sobre la condición genética propia, la desesperanza o angustia si se tiene algún gen mutado para alguna enfermedad, no obstante, existen también respuestas que permiten ver las posibilidades que implica conocer los resultados genéticos, las cuales también pueden ser positivas.

Asimismo, Julian Savulescu sostiene que la información no es necesariamente dañina. Cuando plantea una conversación hipotética entre una persona y su médico, la hipotética persona explica que en su familia se trata el tema de la enfermedad de Huntington de forma abierta; no es algo de lo cual deban avergonzarse y realizarle un diagnóstico a sus hijos les permitirá saber cómo va a ser su vida, pudiendo entonces alcanzar la mejor vida posible dadas las circunstancias.²⁰⁸ Presenta una visión que, aunque racionalista, implica muchas posibilidades y lo más importante es que se encuentran enmarcadas dentro de los límites de cada persona.

Otro punto es abordar la forma en que los pacientes perciben la información genética y cómo la afrontan, en relación con su familia. ¿Se puede encontrar una reacción distinta a la que generalmente se asume? ¿Pueden los pacientes considerar algo más allá de la angustia que en teoría se generaría en su familia?

Los lineamientos presentados y el planteamiento de la obligación moral del médico de prevenir a familiares, puede entenderse como una forma completamente arbitraria de tomar decisiones sobre la información de una persona, independientemente de su opinión y si quiere o no compartir la información, puede ser visto como una falta de respeto total al paciente, pero ¿qué responderían los pacientes si se les preguntara si quieren compartir, o no, la información genética que puede tener implicaciones para su familia? Como ya se ha mencionado, no existe obligación legal alguna que determine que los médicos deban prevenir a

²⁰⁸ Julian, Savulescu. (2001). Predictive genetic testing in children. *The Medical Journal of Australia*, 175(7), 379-381 en Malpas, P. J. (2008). Predictive genetic testing of children for adult-onset diseases and psychological harm. *Journal of Medical Ethics*, 34(4), 275-278. doi:10.1136/jme.2006.019802. P. 277.

los familiares. Lo que se ha encontrado en pocos consentimientos informados es la sugerencia, por parte de las instituciones encargadas de realizar los diagnósticos, de compartir la información,²⁰⁹ lo cual no implica que se le explique al paciente, a profundidad, la importancia de la información genética, ni los tipos de resultados que se pueden obtener, ni las implicaciones reales que puede tener para su familia.

Sin embargo, aquello que motiva a las personas a compartir la información es un sentido de responsabilidad con su familia. Se da un 'cálculo de responsabilidad', el cual sopesa la información importante frente al daño que podría generar el recibir información de esta naturaleza. Hacerse responsable de transmitir información importante implica actuar de forma consciente hacia los miembros de la propia familia, es evaluar las posibles consecuencias de compartir o retener la información y está embebido en una economía moral que consiste en un cálculo mutuo de competencias y madurez, lo cual se puede ver en las estrategias de comunicación.²¹⁰

No se trata únicamente de dar a conocer datos esperando que puedan obtener consecuencias positivas de ello, sino que se toma en cuenta la información con las que se cuenta y la reacción que podría generar en otras personas. Al ser la reacción menos dañina que las consecuencias que se pueden desprender de mantener la información

²⁰⁹ Una de las instituciones que presenta el riesgo que puede implicar para los familiares del paciente la información genética es *Michigan Department of Community Health*.

Otra de las instituciones que presenta la posibilidad de informar a la familia del paciente es el Centro Integral Oncológico Clara Campal. Unidad de Cáncer Familiar y Hereditario. Servicio de Oncología Médica. *Consentimiento informado para la realización de diagnósticos genéticos*. Diciembre, 2013. "Conforme exige la Ley de Investigación Biomédica (Ley 14/2207), nos comprometemos a suministrarle consejo genético tras los análisis realizados. Dicho consejo genético consiste en informarle de las posibles consecuencias para usted, sus descendientes, y otros familiares de los resultados obtenidos, así como de los riesgos y, en su caso, las distintas alternativas preventivas existentes. (...) El presente estudio diagnóstico de susceptibilidad genética al cáncer puede comportar igualmente, información genética relevante respecto de sus familiares, correspondiéndole a Usted, conforme establece el artículo 47.5 de la Ley de Investigación Biomédica, decidir si desea que dicha información les sea o no transmitida. En todo caso, antes de decidir sobre esta cuestión, es conveniente que sepa que, cualquiera que sea su opción, de acuerdo con lo dispuesto por la misma Ley, puede acordarse, según criterio del médico responsable del estudio, y con el fin de evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, informarles. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades y, además, ello se decidirá previa consulta con el comité asistencial."

²¹⁰ Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Op. Cit. P. 1003

confidencial, el paciente se considera responsable de informar sobre los resultados, lo cual también se hace tomando en cuenta la capacidad del familiar del paciente de asimilar la información y responder de forma responsable frente a ella.

De acuerdo con un estudio realizado por Katherine Gloria Meilleur *et al.*, las personas a las que se les realizó un diagnóstico genético quieren que los miembros de su familia conozcan la condición genética que tienen, ya que ello les permitiría valorar su propio riesgo,²¹¹ no en el mismo sentido que el paciente, ya que, tener una enfermedad genética no implica que, por ejemplo, los hermanos del paciente también la padezcan, simplemente significa que existe la probabilidad –cincuenta por ciento planteado en relación con enfermedades autosómicas dominantes–. Por lo tanto, saberlo puede llevar a las personas a evaluar si es que buscarían un diagnóstico genético propio, si tomarían decisiones basadas en el que les compartieron o si deciden ignorar la información por completo.

d. Manejo en el uso de la información genética

Desde Hipócrates la confidencialidad ha sido entendida de la misma forma y ha sido incluida en todos los juramentos y códigos éticos médicos desde entonces. Sin embargo, de acuerdo con Mark Siegler, la noción se ha vuelto vieja, desgastada e inútil, es un concepto decrepito y los esfuerzos que se pueden ver por mantenerla están destinados a fallar y, usualmente, generan más problemas que soluciones.²¹²

Este autor presenta el caso de un paciente que cuestiona la confidencialidad en el ámbito hospitalario, ya que aproximadamente, setenta y cinco personas podrán acceder a su expediente médico. Por lo tanto, queda un poco lejano el concepto hipocrático de confidencialidad,

²¹¹ Meilleur, Katherine Gloria, Coulibaly, Souleymane, Traoré, Moussa, Landouré, Guida, La Pean, Alison, Sangaré, Modibo, Mochel, Fanny, Traoré, Siona, Kenneth, H. Fischbeck, Han, Hae-Ra. (2011). Op. Cit. P. 43.

²¹² Siegler, Mark. (s. f.). Confidentiality. A Decrepit Concept.pdf. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://webteach.mccs.uky.edu/Bioethics/Confidentiality%20A%20Decrepit%20Concept.pdf>. P. 169.

razón por la cual quizás se deba explicar a qué se refieren los médicos cuando hablan de confidencialidad.²¹³

Actualmente el problema que se presenta en el concepto de confidencialidad se refiere a la obligación del médico de no divulgar información del paciente, en contraposición con la salud, bienestar y seguridad de otros o de la sociedad, lo cual podría estar en riesgo. Esta situación debe resolver la tensión entre el bien del paciente y el bien de terceras personas.²¹⁴

En el presente trabajo se han resaltado los beneficios que se pueden obtener y cómo se puede contribuir a la salud de otros individuos al informarles del posible riesgo a su salud en relación con enfermedades genéticas autosómicas dominantes. Sin embargo, cabe preguntar si al hacerlo se puede continuar argumentando a favor de una confidencialidad.

Un punto importante que debe ser tomado en cuenta es la tecnología, la cual es necesaria para realizar diagnósticos genéticos. Las personas acuden a instituciones que desde el momento en que se registran sus nombres son ingresados a una base de datos y a partir de ese momento su información permanece en ella.

Actualmente ya no es posible suponer que la confidencialidad será mantenida como lo era en tiempos hipocráticos, ya que no es únicamente una relación entre el médico y el paciente, donde la información es proporcionada de forma oral y a través de exámenes y el médico la custodiaba. Hoy en día la información es vista por muchas personas y, aunque no se haga con la intención de romper la confidencialidad, no se puede suponer que se mantiene el mismo tipo de confidencialidad, aunque se debería buscar mantener lo más posible.

De acuerdo con la Ley General de Salud, “La Secretaría de Salud y los gobiernos de las entidades federativas, en sus respectivos ámbitos de competencia, realizarán actividades de vigilancia epidemiológica, de

²¹³ Ídem.

²¹⁴ *Ibidem*. P. 170.

prevención y control de (...) enfermedades transmisibles (...),²¹⁵ como el cólera, fiebre tifoidea, tuberculosis, paludismo, sífilis, mal del pinto, el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA) y la poliomyelitis, para controlar o erradicar “aquellas enfermedades transmisibles que constituyan un problema real o potencial para la salubridad general de la República.”²¹⁶ En este tipo de situaciones se puede ver que la intención principal es evitar un problema de seguridad pública, más allá del mantenimiento de la confidencialidad del paciente, la cual, como ya mencionó, es un elemento importante dentro del Sistema de Protección Social en Salud.

Nuevamente, de acuerdo con la Ley General de Salud “Las personas que ejerzan la medicina o que realicen actividades afines, están obligadas a dar aviso a las autoridades sanitarias de los casos de enfermedades transmisibles; posteriormente a su diagnóstico o sospecha diagnóstica”.²¹⁷ Asimismo, más adelante, en el artículo 138 se aclara que

Están obligados a dar aviso, en los términos del Artículo 136 de esta Ley, los jefes o encargados de laboratorios, los directores de unidades médicas, escuelas, fábricas, talleres, asilos, los jefes de oficinas, establecimientos comerciales o de cualquier otra índole y, en general, toda persona que por circunstancias ordinarias o accidentales tenga conocimiento de alguno de los casos de enfermedades a que se refiere esta Ley.²¹⁸

²¹⁵ Título Octavo. Prevención y Control de Enfermedades y Accidentes. Capítulo II. Enfermedades Transmisibles. Artículo 134. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

²¹⁶ Título Octavo. Prevención y Control de Enfermedades y Accidentes. Capítulo II. Enfermedades Transmisibles. Artículo 135. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

²¹⁷ Título Octavo. Prevención y Control de Enfermedades y Accidentes. Capítulo II. Enfermedades Transmisibles. Artículo 137. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

²¹⁸ Título Octavo. Prevención y Control de Enfermedades y Accidentes. Capítulo II. Enfermedades Transmisibles. Artículo 138. Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, abril 24). Ley General de Salud. Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>

Por lo tanto, no se limita únicamente al ámbito médico, y específicamente al personal de salud encargado de brindar atención médica, por ejemplo, los jefes o encargados de laboratorio deben informar si es que se presenta una enfermedad transmisible, en miras de evitar un problema de seguridad pública.

En este tipo de situaciones no se tiene en mente cuidar la confidencialidad de las personas que padecen la enfermedad transmisible, sino preservar la salud pública. Evitar que se propague una enfermedad como poliomielitis, ayuda a mantener el bienestar social y que las personas puedan alcanzar una mejor calidad de vida.

No se puede considerar viable que la información de las personas no sea conocida por alguien además del médico tratante, ya que el procedimiento médico actual no podría ser realizado por una sola persona, ya que muchas veces un solo paciente requiere de los servicios de diversos especialistas, por lo que Mark Siegler considera a la confidencialidad como un concepto decrépito.

Es importante señalar que de acuerdo con este autor, de alguna manera la privacidad se ve violada y un sentido de vergüenza es intensificado cuando los secretos íntimos de un individuo son revelados a personas cercanas a él – amigos, vecinos, conocidos o compañeros de hospital— en lugar de que burócratas anónimos o algún médico desconocido adquiera información referente a él.²¹⁹

En las enfermedades genéticas se podría encontrar este tipo de vergüenza, cuando personas cercanas al paciente conocen del padecimiento, y la como posibilidad de estigmatización por parte de su sociedad. Usualmente no se presenta dicho sentimiento frente al médico, ni en relación con los técnicos de laboratorio encargados de realizar el diagnóstico genético. Con el médico se puede presentar una preocupación por el propio futuro, pero la vergüenza se experimenta con personas cercanas a él.

²¹⁹ Siegler, Mark. (s. f.). Op. Cit. P. 171.

De acuerdo con nuestro autor, en lugar de intentar preservar la confidencialidad, lo que se debería hacer es determinar los aspectos del principio original de confidencialidad que deben ser preservados.²²⁰ Beauchamp y Childress plantean que solamente la persona o institución a quien se da la información dentro de la relación confidencial puede violar la confidencialidad. En este planteamiento se puede ver que se deja de considerar una confidencialidad que solamente se refiera al binomio médico-paciente y se toma en cuenta a la institución en la que el paciente se encuentra. Esto da lugar a que se pueda entender una nueva forma de confidencialidad, en la que no solamente el médico debe preservar la información, sino que también la institución tiene la misma responsabilidad.

Por lo tanto, lo que se debería hacer es acomodar las expectativas razonables del paciente en relación con la confidencialidad,²²¹ lo cual permitiría tomar en cuenta el entorno en el que se encuentra, así como la relación que tiene con diversos integrantes del personal de salud, además del médico titular.

Del mismo modo, la seguridad de la información puede ser mantenida, apoyando así la confidencialidad –si es que se considera una forma distinta de entender esta confidencialidad. Información que se puede encontrar en registros físicos, electrónicos y en gráficos creados como consecuencia de encuentros entre proveedores de servicios médicos y pacientes.²²² Actualmente ya no es solamente información que se maneja entre dos individuos –binomio médico-paciente—, sin embargo, una confidencialidad entendida de modo distinto puede ser mantenida si es que no se permite el acceso a ella a personas externas a la institución en la que se encuentra el paciente, así como a personas que no estén relacionadas con el proceso médico o administrativo de dicho paciente.

²²⁰ Ídem.

²²¹ Anesi, G. L. (2012). The «Decrepit Concept» of Confidentiality, 30 Years Later. *Virtual Mentor*, 14(9), 708. <http://doi.org/10.1001/virtualmentor.2012.14.9.jdsc1-1209>. P. 711.

²²² DeCew, J. W. (2000). The Priority of Privacy for Medical Information. *Social Philosophy and Policy*, 17(02), 213–234. <http://doi.org/10.1017/S026505250000217X> en Allen, Anita L. (2011). *Op. Cit.*

Anita Allen define la confidencialidad de modo distinto: como la restricción de la información a las personas que pertenecen a los destinatarios autorizados,²²³ lo cual deja de lado la expectativa de manejar la información entre dos personas y permite que todas las personas relevantes para el tratamiento y proceso médico del paciente sean incluidas.

Cabe preguntar si con los avances tecnológicos y la información en bases de datos electrónicas, realmente se puede alcanzar esta confidencialidad. El hecho de que la información se presente en diversos formatos no necesariamente vulnera al paciente. Sissela Bok se refiere a la confidencialidad como los límites rodeando secretos compartidos y el proceso de salvaguardar estos límites,²²⁴ lo cual nos lleva a no buscar restringir la información, ya que hacerlo podría resultar contraproducente.

Lo que se pretende es que la información pueda ser accesible a las personas interesadas en ella, teniendo como finalidad el bienestar del paciente y limitándola de forma efectiva, logrando así que personas realmente ajenas al paciente y al personal encargado del proceso curativo no puedan acceder a ella.

En el manejo de la información genética se presenta esta situación. Desde un primer acercamiento no sólo el médico tiene acceso a la información del paciente, sino también el personal encargado de recibirlo al momento de su llegada, quienes solicitan los datos para abrir su expediente clínico hasta llegar con el médico, posteriormente enfermeras, laboratoristas y administrativos, entre otros, pueden y deben revisar toda la información. La confidencialidad que se presenta en este tipo de situaciones no es entre el médico y el paciente, sino entre el personal encargado de su diagnóstico y el paciente. Dado lo anterior, es importante mantener la información entre las personas pertinentes y no permitir que cualquiera pueda tener acceso a ella.

²²³ Allen, Anita L. (2011). Op. Cit.

²²⁴ Bok, Sissela. (1984). Secrets: On the ethics of concealment and revelation. *Journal of Policy Analysis and Management*, 3(2), 319-319.<http://doi.org/10.1002/pam.4050030250> en Allen, Anita L. (2011).Op. Cit.

Al dar a conocer la información sobre la posible presencia de una mutación genética en el núcleo de un paciente, se estaría obedeciendo al mismo principio de prevención que el ya contemplado por la ley y se estaría contribuyendo, aunque en menor medida, a la salud y el beneficio público.

Se debe aceptar que la confidencialidad individual se deja de lado, pero solamente si es que se la considera de acuerdo a la tradición hipocrática. Sin embargo, si se parte de la imposibilidad de entenderla de esa manera, se podría adoptar una confidencialidad como la planteada por Sissela Bok, donde los límites que rodean un secreto compartido abarcan hasta el núcleo familiar del paciente, además del personal encargado del proceso médico, y es hasta este núcleo familiar que los límites deben ser salvaguardados.

e.- Riesgo en el uso de la información obtenida del diagnóstico genético

A pesar de que se busca contribuir a la salud del núcleo familiar de un paciente dando a conocer los resultados de su diagnóstico genético, los usuarios cuestionan quiénes pueden tener acceso a su información y cómo es que esa información puede ser utilizada. A medida que el conocimiento genético sobre padecimientos básicos aumenta, de igual manera aumenta la potencial discriminación por parte de las aseguradoras, lo cual puede llevar a que los posibles beneficios que se desprenden de obtener la información genética de una persona se vean limitados.²²⁵

En un estudio realizado por Quaidand Morris en 1993, se les aplicó un cuestionario a 66 personas con un riesgo del cincuenta por ciento de padecer enfermedad de Huntington. Se les pidió que evaluaran una lista de diecisiete razones por las cuales una persona en riesgo podría rechazar un diagnóstico genético. De los diecisiete motivos, los cinco más importantes citados fueron: 1.- aumento del riesgo a los niños si la

²²⁵ Hudson, K. L., Rothenberg, K. H., Andrews, L. B., Kahn, M. J. E., & Collins, F. S. (1995). Genetic Discrimination and Health Insurance: An Urgent Need for Reform. *Science*, 270(5235), 391-391. <http://doi.org/10.1126/science.270.5235.391>. P. 391.

persona dio positivo, 2.- falta de cura, 3.- la posible pérdida de seguro médico, 4.- no planear tener más hijos y, 5.- el costo financiero del diagnóstico genético.²²⁶

A pesar de que no es una de los principales motivos para no realizarse un diagnóstico, la posibilidad de perder el seguro médico figura como la tercera, mismo resultado que obtuvo el *National Center for Genome Resources* (NCGR). Esto permite ver que la discriminación genética no es simplemente una posibilidad, sino una preocupación real y factible de las personas, la cual debe ser atendida en miras de evitar que los usuarios se enfrenten a este tipo de situaciones.

De igual manera, el NCGR encuestó a mil personas sobre la posibilidad de realizarse un diagnóstico genético. De acuerdo con este estudio, el sesenta y tres por ciento de ellas señaló que probable o definitivamente no se someterían a uno si supieran que las aseguradoras y los empleadores podrían descubrir los resultados.²²⁷ El problema que se presenta es la posibilidad de una nueva forma de discriminación y que el mal uso de la información genética pueda crear una nueva clase marginal: personas genéticamente menos afortunadas.²²⁸

Para evitar este tipo de discriminación, en 1995 se presentó en Londres un reporte sobre las preocupaciones que se dieron a partir del desarrollo de la tecnología en relación con la genética y la falta de información fácilmente disponible para la población en general. El *Science and Technology Select Committee* (STC), formado por once miembros del parlamento, emitió un reporte titulado *Human Genetics: The Science and Its Consequences*. En él se muestra el interés por desarrollar políticas en relación con el uso de la información genética y el acceso a la información por parte de las aseguradoras, así como políticas equitativas, entre las aseguradoras y los usuarios.²²⁹

²²⁶ Uhlmann, W. R., Ginsburg, D., Gelehrter, T. D., Nicholson, J., & Petty, E. M. (1996). Questioning the need for anonymous genetic counseling and testing. *American Journal of Human Genetics*, 59(4), 968–970. P. 968

²²⁷ Jeffords, J. M., & Daschle, T. (2001). Op. Cit. P.1250

²²⁸ Ídem.

²²⁹ Galton Institute. (1995). *Human Genetics: The Science and its Consequences*. Recuperado el 12 de junio de 2015, de http://www.galtoninstitute.org.uk/Newsletters/GINL9512/human_genetics.htm

De igual manera, el *National Accreditation Program for Breast Centers* (NAPBC), el programa de investigación *Ethical, Legal and Social Implications* (ELSI) creado por el *Proyecto Genoma Humano* (PGH), y el *National Institutes of Health-Department of Energy* (NIH-DOE), copatrocinaron una discusión sobre discriminación genética y aseguradoras médicas. Se desarrollaron las siguientes recomendaciones y las definiciones para legisladores estatales y federales, buscando proteger contra la discriminación genética. 1.- proveedores de seguros deberían tener prohibido utilizar información genética, o la solicitud de una persona de servicios genéticos, para negar o limitar cobertura o establecer la elegibilidad, continuidad, inscripción o exigencias de contribución; 2.- proveedores de seguros deberían tener prohibido establecer tasas diferenciales o pagos de primas basados en información genética o la solicitud de servicios genéticos de una persona; 3.- proveedores de seguros deberían tener prohibido solicitar o requerir recolecciones o divulgación de información genética y; 4.- proveedores de seguros y otros propietarios de información genética deberían tener prohibido liberar información genética sin el consentimiento previo y la autorización escrita del individuo. Una autorización escrita debería ser requerida cada vez que se divulgue información, así como también debería incluir a quien se le va a revelar la información.²³⁰

Asimismo, el *Council for Responsible Genetics* (CRG) argumentó, en el año 2000, que se deberían promulgar legislaciones específicas para prevenir la discriminación genética, ya que el entusiasmo público y la atención que se le ha dado a la genómica ha llevado a considerar información errónea sobre el poder del ADN, así como expectativas equivocadas por parte de aseguradoras sobre la relación entre información genética e incidencia de enfermedades.²³¹

Muchas veces, al obtener información genética sobre una persona, a lo que la información se refiere es a características del individuo y

²³⁰ NIH-DOE Joint Working Group Recommendations. (s. f.). Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.genome.gov/12513977>.

²³¹ Parthasarathy, S. (2004). Regulating Risk: Defining Genetic Privacy in the United States and Britain. *Science, Technology & Human Values*, 29(3), 332–352. doi:10.1177/0162243904264485. P. 335

usualmente muestra las propensiones que tiene, lo cual no significa que las características se vayan a manifestar. En el caso de enfermedades, muchas veces juegan un papel importante los hábitos de las personas y las características ambientales para que se desarrollen. Por lo tanto, no se puede considerar que toda la información genética de una persona sea determinante. Lo anterior es necesario señalarlo y aclararlo para no crear en los usuarios de diagnósticos genéticos falsas expectativas, ni en las aseguradoras y empleadores, la seguridad de que la información es totalmente predictiva. La sociedad considera que la información genética es diferente a otro tipo de información médica –y en algunos casos puede ser, pero no en todos. Es por ello que el CRG argumenta a favor de proteger especialmente la información genética.²³²

La búsqueda por proteger este tipo de información no es infundada. De acuerdo con Lori B. Andrews,²³³ a principios de la década de 1970, algunas aseguradoras negaban cobertura y cobraban primas más altas a afroamericanos portadores del gen de Anemia drepanocítica. Asimismo, Paul R. Billings *et al.*, plantean el caso de una niña de ocho años de edad a quien a los catorce días de nacida se le diagnosticó con fenilcetonuria. El tratamiento para esta enfermedad consiste en una dieta con alimentos de bajo contenido proteínico y, de seguirse las indicaciones del médico, se puede evitar la enfermedad. El desarrollo y crecimiento de dicha menor se dio de forma normal y no presentó síntomas del padecimiento; sin embargo, el hecho de haber sido diagnosticada con fenilcetonuria, generó que en el momento en el que su padre cambió de trabajo y, por lo tanto, de seguro médico, la nueva aseguradora dejara de asegurarla por ser considerada un paciente de alto riesgo.²³⁴

Este tipo de discriminación no se da únicamente en el ámbito de las aseguradoras. Siguiendo a los mismos autores, a una mujer se le negó empleo en una empresa debido a que padecía la enfermedad de Charcot-

²³² Ídem.

²³³ Andrews, L. B. (1987). *Medical Genetics: A Legal Frontier* (First Ed.- 1st Printing edition). Chicago: American Bar Found en Hudson, K. L., Rothenberg, K. H., Andrews, L. B., Kahn, M. J. E., & Collins, F. S. (1995). Op. Cit.

²³⁴ Billings, P. R., Kohn, M. A., de Cuevas, M., Beckwith, J., Alper, J. S., & Natowicz, M. R. (1992). Discrimination as a consequence of genetic testing. *American Journal of Human Genetics*, 50(3), 476-482. P. 478.

Marie-Tooth (CMT), a pesar de que difícilmente se podía percibir el padecimiento. Durante la entrevista se le preguntó qué significaba CMT-ya que así lo había puesto es su forma- y el entrevistador buscó la enfermedad, al aprender qué significaban las siglas le negó el trabajo, a pesar de que le había sido ofrecido por el reclutador.²³⁵ En todos estos casos la discriminación se da por una característica genética que no es visible a simple vista y que no afecta sus actividades cotidianas, sino que simplemente se da por una ‘anormalidad’ genética.

A pesar de que este tipo de instituciones –aseguradoras en esta situación— reconocen la necesidad de prestar singular atención a la prevención de un nuevo tipo de discriminación genética, se oponen a considerar la información genética diferente a cualquier otro tipo de información médica, así como clasificar su estatuto como intrínsecamente privado.²³⁶

Sin embargo, la información genética es diferente a la información médica, ya que esta última se refiere a un padecimiento presente, en tanto la primera hace referencia a padecimientos que podrían o no desarrollarse, con excepción de enfermedades como las autosómico dominantes.

Ahora bien, al buscar mantener la información genética confidencial y evitar que dichas aseguradoras puedan tomar decisiones sobre seguros médicos basados en este tipo de datos- lo cual podría llevar dicha discriminación- los aseguradores argumentan que el acceso a la información genética podría asegurar una igualdad de condiciones al proveer atención a la salud, no sólo ayudando a las aseguradoras a dirigir sus cuidados preventivos a sus clientes, sino también disuadiendo a los clientes de comprar seguros en exceso, anticipando una futura mortalidad.²³⁷

Lo que no se toma en cuenta, nuevamente, es que la información que se obtiene no es definitiva y así como se pueden enfocar las aseguradoras en presentar al cliente un plan que se adecue a sus

²³⁵ *Ibidem*. P. 479.

²³⁶ Parthasarathy, S. (2004). *Op. Cit.* P. 340

²³⁷ *Ibidem*. P. 333.

supuestas necesidades, de igual manera se puede ofrecer un servicio que abarca más de lo que es necesario, ya que no se puede asegurar que todas las enfermedades –o alguna de ellas— a las cuales son propensos, se desarrollen.

Para abordar este tipo de problemáticas, el gobierno británico creó el *Genetics and Insurance Committee* (GAIC)²³⁸, un nuevo cuerpo independiente consultivo bajo el Departamento de Salud, el cual fue diseñado para evaluar aplicaciones de la información genética por parte de las aseguradoras para propósitos suscritos.²³⁹

De igual manera, en Estados Unidos se definió el resultado de diagnósticos genéticos como un nuevo producto de la biotecnología, el cual debe ser protegido de aseguradores. Se argumentó que la información genética constituye una categoría nueva y diferente que inherentemente es privada. Asimismo, se buscó desarrollar legislaciones, tanto a nivel federal como estatal, que reflejaran esta forma de entenderla. Los funcionarios de gobiernos mostraron empatía frente al hecho de considerar que la información genética ocupa una categoría distinta de información protegida y dándole un mayor peso al derecho a la privacidad de los individuos, en contraposición con las aseguradoras y su acceso a la información.²⁴⁰

Otro aspecto que debe ser considerado es la solicitud por parte de las aseguradoras a sus clientes para que se realicen diagnósticos genéticos. En este tipo de situaciones no se presentaría el conflicto anterior –si se debe permitir que las aseguradoras tengan acceso a información genética— ya que no se estaría solicitando información existente, sino que la aseguradora estaría solicitando que el paciente se realice un diagnóstico y, por lo tanto, debería poder tener acceso a los resultados.

Al presentarse este tipo de situaciones, al solicitante se le debe dar una descripción del diagnóstico que se le va a realizar, incluyendo el

²³⁸ Department of Health. (s. f.). *Genetics and Insurance Committee (GAIC)* [Navigation]. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://webarchive.nationalarchives.gov.uk/+www.dh.gov.uk/ab/Archive/GAIC/index.htm>

²³⁹ Parthasarathy, S. (2004). Op. Cit. P. 346-347.

²⁴⁰ *Ibidem*. . P. 349.

propósito para hacerlo, su potencial uso y limitaciones. Asimismo, la persona debe estar consciente del significado de los resultados, debe haber procedimientos para notificarles dichos resultados y debe ser informado de su derecho a un tratamiento confidencial, así como a mantener los resultados en la misma condición.²⁴¹

Buscando evitar la discriminación, Leo Uzych explica que, excepto en situaciones permitidas por la ley, ningún asegurador que pueda emitir pólizas de seguro de discapacidad para gastos médicos, hospitalarios o quirúrgicos puede rehusarse a aceptar una solicitud de seguro, cancelar un seguro, cobrar una tarifa o prima mayor ni limitar la cobertura, basado en las características genéticas de una persona.²⁴² Lo anterior es importante porque en muchos casos no está realmente claro qué quiere decir la información genética ni cuál es el impacto inmediato ni a largo plazo que pueda tener en una persona, si es que llega a tenerlo. Motivo por el cual cabe cuestionar si es que este tipo de instituciones deberían poder pedir diagnósticos genéticos.

Un último aspecto que se debe considerar es el papel que podría asignarse a quienes realizan los diagnósticos genéticos. Podría considerarse como parte de sus obligaciones informar al paciente que los resultados de su diagnóstico pueden tener un impacto significativo en la cobertura de su seguro.²⁴³ Esto debido a la falta de leyes que se refieren al acceso por parte de este tipo de instituciones a los resultados. A pesar de que existen reportes sobre el carácter confidencial de la información no se encuentran leyes que se refieran específicamente a la confidencialidad de la información genética. El que los pacientes sean informados del impacto que pueden tener en la cobertura de su seguro puede aportar elementos al momento de decidir si se quiere solicitar un diagnóstico genético.

²⁴¹ Uzych, L. (1996). Genetic screening and ethics. *Journal of Medical Ethics*, 22(1), 53–54. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1376860/>. P. 53.

²⁴² Ídem.

²⁴³ Uhlmann, W. R., Ginsburg, D., Gelehrter, T. D., Nicholson, J., & Petty, E. M. (1996). Op. Cit. P. 969.

Conocer la información genética de una persona puede tener grandes beneficios, considerando las limitaciones técnicas que todavía se presentan en esta área. No obstante, para que se puedan alcanzar estos beneficios, los impulsores del PGH reconocieron, desde el principio, que se necesitaría un ambiente social en el que los usuarios de los servicios de salud fueran protegidos de discriminación y estigmatización basada en su genética.²⁴⁴

En el caso de aseguradoras y empleadores, las decisiones que toman se basan en una etiqueta de diagnóstico y no en el estado de salud real de la persona. De modo similar, el costo de este etiquetado se ve magnificado por los conocimientos todavía limitados en esta área, así como los errores en las pruebas y sus interpretaciones.²⁴⁵

²⁴⁴ Hudson, K. L., Rothenberg, K. H., Andrews, L. B., Kahn, M. J. E., & Collins, F. S. (1995). Op. Cit. P. 392.

²⁴⁵ Billings, P. R., Kohn, M. A., de Cuevas, M., Beckwith, J., Alper, J. S., & Natowicz, M. R. (1992). Op. Cit. P. 481.

IV. CONCLUSIONES

La confidencialidad absoluta dejó de formar parte de la relación médico-paciente en la medida en que los avances tecnológicos y las especializaciones médicas han evolucionado. Debido al número de personas involucradas en la atención médica de un solo paciente, no se puede esperar que la confidencialidad, como era entendida por Hipócrates, se mantenga. En lugar de ello se considera que hay una ruptura a la confidencialidad cuando información personal de un paciente es revelada a personas cercanas a él, a diferencia de manejar la información entre diversos individuos del personal de salud y hospitalario. En consecuencia, no se puede continuar planteando una confidencialidad absoluta, sino que se debe adecuar a las circunstancias, avances tecnológicos y necesidades de las personas.

En primer lugar, este cambio en la confidencialidad ocurre cuando se trata de información personal que no tiene implicaciones únicamente para el paciente y que al conocer información sobre terceras personas de manera indirecta, como es el caso de la información genética, puede ser compartida por los miembros de la familia. Particularmente en el caso de enfermedades genéticas autosómico dominantes, las cuales necesitan ser transmitidas únicamente por uno de los padres, para que los descendientes presenten la enfermedad. De igual manera, las probabilidades de que cada uno de los hijos de una persona con alguna enfermedad genética autosómico dominantes herede la enfermedad son del cincuenta por ciento, lo cual es considerado grave.

Por lo tanto, en este tipo de situaciones la confidencialidad no debe ser mantenida de la misma manera que con el resto de la información médica.

Asimismo, en el caso de padecimientos genéticos que presentan un riesgo para terceras personas, la Ley General de Salud explica que se debe informar a las autoridades pertinentes sobre dicha enfermedad con miras a prevenir daños a más personas. Al hablar de enfermedades genéticas con cincuenta por ciento de probabilidades de ser transmitidas y considerando el daño que implica para la persona que la padece, se

presenta como opción dar a conocer la información genética en relación con enfermedades genéticas autosómico dominantes, únicamente con su núcleo familiar, ya que las probabilidades de presentar la enfermedad en personas alejadas genéticamente disminuyen en relación con dicho paciente.

Como ya se presentó, en 1992 durante la 44° *World Medical Assembly* en la declaración de *Proyecto del Genoma Humano*, la WMA recomendó que la confidencialidad se mantuviera, excepto en casos en los que existe un gran riesgo de daño para los miembros de la familia del paciente. Asimismo, afirman que dar a conocer la información sobre dicho riesgo contribuye a prevenir el daño.

La confidencialidad no deja de tener un papel muy importante dentro de la relación médico-paciente, por lo que no se presenta la posibilidad de dar a conocer la información a personas en general, sino que se busca únicamente informar a quienes puedan estar involucrados en el daño -el núcleo familiar- y así contribuir a su bienestar y al de futuras generaciones. Para poder lograrlo es importante que las personas a quienes se les realizará un diagnóstico genético conozcan el manejo que tendrá su información.

Al principio un consejo genético debe explicar que la información genética que se obtenga es distinta a otro tipo de información médica. Esto se debe a que ésta última no se refiere a posibles padecimientos genéticos que su núcleo familiar podría o pudo haber heredado. Lo anterior genera que la confidencialidad no se entienda en el mismo sentido, ya que no se trata de información personal, sino que es información que obedece a un modelo de cuenta conjunta. Saber que el núcleo familiar de un paciente podría tener un riesgo del cincuenta por ciento de padecer una enfermedad genética autosómico dominante y que su salud puede sufrir un serio daño, lleva a plantear romper la confidencialidad —únicamente con su núcleo familiar—, buscando así minimizar el daño y el riesgo, en la medida de lo posible.

La ASHG explica que los profesionales de la salud deberían, como mínimo, tener el deber ético de informar a los pacientes de modo previo a la realización de los estudios y al recibir los resultados, que los resultados

obtenidos pueden tener implicaciones familiares. Esto se puede lograr si es que, en un primer momento, a los pacientes se les explica qué es la información genética, qué significan los posibles resultados que se podrían obtener y el impacto que podrían tener para ellos y para su núcleo familiar.

Conseguir lo anterior es posible si el médico y el consejo genético con quien el paciente se encuentra en un primer momento, se preocupa por descubrir qué es lo que el paciente conoce sobre información genética y qué necesita entender.

En segundo lugar, al no ser una situación de emergencia existe la posibilidad y oportunidad de entablar un diálogo con el paciente que le permita al médico y al consejo genético explicar de forma clara la información necesaria para entender las implicaciones de sus resultados.

La información dada a los pacientes debe ser relevante, imparcial y expresada en un lenguaje simple que permita ser entendida fácilmente. Se les debe repetir, resumir y presentar para que sea fácil asimilarla, evitar confusiones y que permita que el paciente entienda mejor.

La información presentada por el médico y el consejo genético debe ser relativamente sencillo y, posteriormente, proceder a abordar temas más complejos, siempre tomando en cuenta las necesidades y deseos del paciente.²⁴⁶

Se debe considerar que, cada paciente es distinto y sus capacidades e intereses también, es por esto que el médico debe adecuarse a las diversas necesidades de cada uno de ellos, buscando satisfacerlas de la mejor manera posible.

Una forma de lograrlo es explicar conceptos tales como ADN, cromosomas y mutaciones con apoyo visual y durante sesiones interactivas desarrolladas de acuerdo a sus necesidades.²⁴⁷ Este tipo de sesiones permite a los pacientes presentar todas sus dudas y entender

²⁴⁶ Schwartz, P. H. (2011). Questioning the quantitative imperative: decision aids, prevention, and the ethics of disclosure. *The Hastings Center Report*, 41(2), 30–39. P. 36.

²⁴⁷ Meilleur, Katherine Gloria, Coulibaly, Souleymane, Traoré, Moussa, Landouré, Guida, La Pean, Alison, Sangaré, Modibo, Mochel, Fanny, Traoré, Siona, Kenneth, H. Fischbeck, Han, Hae-Ra. (2011)Op. Cit. P. 35.

los conceptos de forma más rápida, ya que son explicados de modo más sencillo y enfocándose en la información necesaria para entender las implicaciones que se desprenden de sus resultados genéticos.

Presentar la información de esta manera también permitiría entablar un diálogo con el paciente, facilitaría entender sus preocupaciones, el posible significado personal de la enfermedad y las probables consecuencias para su familia, así como para futuras decisiones sobre reproducción o pruebas predictivas.²⁴⁸

Todo esto es posible cuando se entabla una relación con el paciente en la cual se presente la información pertinente y se puedan exponer dudas y preocupaciones. Asimismo, el hecho de que este tipo de relaciones no se den en situaciones de emergencia da lugar a que se pueda entablar dicho diálogo.

Por consiguiente, la forma como se debe presentar la información a los pacientes permite explicar que los resultados, en este caso de enfermedades genéticas autosómico dominantes, no se refieren únicamente a ellos, sino que tienen implicaciones para su familia. Asimismo, el hecho de que la información obtenida sea hasta cierto punto familiar, implica la obligación ética de informar a las personas posiblemente relacionadas con los resultados –el núcleo familiar— y las posibles consecuencias.

En tercer lugar, esta ruptura a la confidencialidad absoluta y cómo debe ser presentada la información a los pacientes son puntos que deben ser abordados por el médico y el consejo genético en el consentimiento informado.

Es importante que se tenga un entendimiento genuino del estudio que se le realizará y, para evitar que se presenten situaciones en las que se vea sorprendido por la omisión a la confidencialidad, es necesario asegurar el entendimiento sobre todos los temas importantes relacionados con él. Asimismo, hacerlo permitirá que el paciente se percate de la importancia que tiene compartir la información que puede

²⁴⁸ Clarke, Angus. (2012). Op. Cit. P. 245.

afectar a su núcleo familiar, logrando una mejor actitud respecto a la falta de confidencialidad como generalmente se asume.

Es importante que el núcleo familiar del paciente conozca la información relacionada con enfermedades genéticas, pues si se informa a los descendientes que se padece una enfermedad de esta naturaleza, los hijos podrán tomar decisiones relacionadas con su salud, en el sentido, por ejemplo, en el que podrán decidir cambiar su estilo de vida adaptándose a la enfermedad.

En cuarto lugar, los beneficios de contar con la información deben ser lo suficientemente provechosos para justificar romper la confidencialidad y, posiblemente, causar estrés y angustia en el núcleo familiar, pero es necesario ampliar el panorama.

Romper en cierto sentido la confidencialidad y compartir la información relevante —únicamente aquella referente a enfermedades genéticas con alta probabilidad de ocurrencia y/o enfermedades graves— contribuye a la salud de quienes reciben la información y a su felicidad, ya que la salud es uno de los componentes más importantes de la felicidad.

Ahora bien, no se estaría teniendo en mente únicamente la felicidad de los descendientes del paciente. En el caso de que ellos no tengan hijos se estaría pensando en beneficiar de modo más directo a la tercera generación —considerando al paciente como la primera generación—, ya que la segunda generación tiene en sus manos el poder de tomar decisiones, por lo que en este tipo de situaciones la información puede ser útil para tomar decisiones reproductivas.²⁴⁹

Una de las opción que se presenta es la de optar por un diagnóstico prenatal en el momento en que una persona sabe que es portadora, buscando, no que su descendiente esté libre de posibles enfermedades, sino que al tener la certeza de que alguna enfermedad le puede causar un daño muy grave, se pueda evitar un sufrimiento innecesario, teniendo siempre en cuenta la calidad de vida del no nacido.

²⁴⁹ Meilleur, Katherine Gloria, Coulibaly, Souleymane, Traoré, Moussa, Landouré, Guida, La Pean, Alison, Sangaré, Modibo, Mochel, Fanny, Traoré, Siona, Kenneth, H. Fischbeck, Han, Hae-Ra. (2011). Op. Cit. P. 43.

Otra opción es poder decidir no tener hijos a los cuales estén genéticamente relacionados, sin que ello implique que no sean sus hijos, o evitar transmitir la enfermedad con la ayuda de diagnósticos prenatal, pre implantatorios o selección de embriones, en el caso de optar por reproducción asistida.

Paul R. Billings *et al.*, durante el análisis de casos sobre discriminación genética, presentan la postura de una persona que explica que corre el riesgo de padecer la enfermedad de Huntington y que después de muchos años de consideración, su esposo y ella decidieron no tener un hijo biológico, sino adoptar para no arriesgarse a transmitir la enfermedad.²⁵⁰

Lo anterior no es una postura que se adopte tan fácilmente ni una opción a la que las personas usualmente recurran, sin embargo, la adopción permite dejar de transmitir la enfermedad que se padece, sin los gastos económicos que implica la reproducción asistida, además de que da la oportunidad de una mejor vida a otra persona.

En cuarto lugar, en el caso en que se puede ubicar a una tercera generación –los nietos del paciente— no es tan claro el beneficio, ya que hasta una cuarta generación se podría evitar las transmisiones y sería necesario confirmar la transmisión a través de las dos generaciones anteriores. Sin embargo, confirmar la enfermedad en la tercera generación puede ayudar de diversas maneras: puede fomentarse la apertura frente al tema dentro de la familia, lo cual ayudaría a evitar que se tratara como un tema tabú; asimismo, a la tercera generación se le permitiría crecer conociendo su enfermedad y ajustándose a las circunstancias, en la medida en que maduran y empiezan a tomar decisiones importantes en relación con sus metas de vida; de igual manera, puede ayudar a que los padres tengan expectativas realistas sobre sus hijos; por último, puede ayudar a prepararse desde un punto de vista financiero, asegurando la mejor calidad de vida posible, previendo los gastos que pueden llegar a presentarse como resultado de la

²⁵⁰ Billings, P. R., Kohn, M. A., de Cuevas, M., Beckwith, J., Alper, J. S., & Natowicz, M. R. (1992). *Op. Cit.* P. 480.

enfermedad.

Por último, abordando la discriminación genética que se podría llegar a presentar por parte de aseguradoras y empleadores, es necesario retomar lo señalado por el Código Penal para el Distrito Federal, en donde se aclara que nadie puede ser discriminado por características genéticas. Sin embargo, no existen especificaciones al respecto, ya que no se han presentado casos de discriminación genética que permitan abordar la problemática de modo más concreto.

Socialmente es importante señalar la importancia de la educación, lo cual permitirá evitar prácticas discriminatorias basadas en la ignorancia, y las personas que buscan que se les realice un diagnóstico genético deberán asegurar que las instituciones a las cuales acudan garanticen la confidencialidad de la información en relación con aseguradoras y empleadores. Es importante que en todas las situaciones en las que se trata con información genética, las personas interesadas en realizarse un diagnóstico, estén informadas de las implicaciones que conlleva, hacerlo permitirá que conforme se va ampliando la práctica de este tipo de diagnósticos, las medidas preventivas en relación a la discriminación se adecuen a las necesidades de los pacientes.

V. GLOSARIO

ADN.- material que contiene los genes y es el pilar fundamental del cuerpo humano.

Confidencialidad.- la información I es confidencial si y sólo si A da a conocer I a B, y B promete no dar a conocer dicha información a ninguna tercera persona C sin el consentimiento de A.

Consejo genético.- proceso de comunicación de la información obtenida a través de un diagnóstico genético, así como las opciones con las que cuentan los pacientes, los padres o su familia.

Cribado neonatal.- estudio que se hace a los pocos días del nacimiento del bebé para identificar infantes con riesgo de padecer algún desorden genético específico como fenilcetonuria o galactosemia.

Cromosoma.- estructuras que se encuentran en el centro (núcleo) de las células que transportan fragmentos largos de ADN.

Diagnóstico genético de susceptibilidad.- se utiliza para detectar alteraciones que se manifiestan después del nacimiento. Este tipo de diagnósticos pueden ser útiles para personas con familiares con algún padecimiento genético, pero que no presentan ninguna de las características del mismo al momento del diagnóstico, siendo tanto portadores, como padeciendo la enfermedad que todavía no se manifiesta.

Diagnóstico genético.- medio para identificar cambios o anomalías en los genes o cromosomas de un individuo. El propósito es determinar si una persona tiene una condición genética o si tiene probabilidades de presentar un desorden específico, que se ha podido comprobar o se sabe que existen altas probabilidades de poder ser atribuido a la presencia, ausencia y/o diferencia de ciertos genes.

Diagnóstico pre implantatorio.- consiste en una técnica especializada que puede reducir el riesgo de tener un hijo con un desorden genético o

cromosómico particular. Se utiliza para detectar cambios genéticos en los embriones que fueron creados con técnicas de reproducción asistida como fertilización in-vitro.

Diagnóstico prenatal.- estudio que se realiza durante el embarazo para determinar si el feto se encuentra afectado por algún padecimiento particular.

Felicidad.- hay ciertas cosas que son indispensables para la felicidad de la mayoría de las personas, comida y cobijo, salud, amor, un trabajo satisfactorio y el respeto de los allegados; el sentimiento que acompaña la actividad normal de una mente y un cuerpo sano.

Fenotipo.- las características biológicas observables, normales y patológicas de una persona forman el fenotipo, características como el color de los ojos, la estatura o la forma del cabello, y están determinados por los genes y el ambiente en el cual se desarrolla cada individuo.

Gen.- segmento corto de ADN. Los genes le dicen al cuerpo cómo producir proteínas específicas. Hay aproximadamente 30,000 genes en cada célula del cuerpo humano y juntos constituyen el material hereditario para el cuerpo humano y la forma como funciona.

Genoma humano.- toda la información genética que se puede encontrar en una célula de cualquier.

Herencia dominante ligada al cromosoma X.- se da por parte de la madre y cada uno de los descendientes tiene cincuenta por ciento de probabilidades de estar afectado. Asimismo, los hijos afectados únicamente padecerán la enfermedad mientras que las mujeres se verán afectadas y pueden transmitir la afección nuevamente.

Herencia dominante.- los alelos manifiestan por completo su fenotipo.

Herencia ligada a los cromosomas sexuales.- se refiere a la herencia de las características determinadas por los genes que se encuentran en los cromosomas sexuales tiene ciertas peculiaridades que deriva de la diferente constitución gonosómica entre hombres y mujeres.

Herencia mitocondrial.- Todas las personas reciben el ADN mitocondrial de la madre, es por esto que este tipo de herencia puede producir una enfermedad o característica de este tipo siempre que es heredada de la madre y serán afectados tanto hijos como hijas.

Herencia recesiva ligada al cromosoma X.- proporciona las características o rasgos de la patología, se encuentra en el cromosoma X.

Herencia recesiva.- se refiere a los alelos enmascarados por los dominantes, los cuales se manifiestan si son heredados por el gameto masculino y el femenino.

Heterocigoto.- se refiere al estado cromosómico en el que un par de alelos son diferentes entre sí.

Homocigoto.- cuando un par de alelos son iguales entre sí.

Prueba bioquímica.- basada en las de reacciones químicas que ocurren diariamente en las células y que requieren diferentes tipos de proteínas. Si la mutación de alguna de estas proteínas no permite que funcione correctamente, puede causar una enfermedad. En este tipo de pruebas se analizan las proteínas, midiendo su actividad, el nivel de metabolitos y el tamaño o la cantidad de proteínas.

Prueba citogenética.- evaluación de todos los cromosomas para detectar anomalías bajo un microscopio utilizando glóbulos blancos, líquido amniótico y/o médula ósea.

Prueba de portador.- diagnóstico aplicado a personas que no muestran síntomas de algún padecimiento genético, pero que pueden estar en riesgo de transmitirlo a sus descendientes. Al respecto, el portador de un padecimiento genético ha heredado un alelo normal y uno anormal para un gen asociado con el padecimiento.

Prueba molecular.- se utiliza para las pequeñas mutaciones del ADN, se le realizan pruebas directas y usualmente es el método más eficaz, especialmente si se desconoce la función de la proteína y no se puede recurrir a una prueba bioquímica.

Utilitarismo.- teoría ética de acuerdo con la cual, en cualquier circunstancia, lo objetivamente correcto por hacer es aquello que produce la mayor cantidad de felicidad en conjunto, tomando en cuenta a todas aquellas personas que ven afectada su felicidad por la conducta.

VI. ACRÓNIMOS

ADN	Acido Desoxirribonucleico
AMA	<i>American Medical Association</i>
ASHG	American Society of Human Genetics
CMT	Charcot-Marie-Tooth
CRG	<i>Council for Responsible Genetics</i>
ELSI	<i>Ethical, Legal and Social Implications</i>
GAIC	<i>Genetics and Insurance Committee</i>
NAPBC	<i>National Accreditation Program for Breast Centers</i>
NCGR	<i>National Center for Genome Resources</i>
NIH-DOE	<i>National Institutes of Health-Department of Energy</i>
PGH	<i>Proyecto Genoma Humano</i>
STC	<i>Science and Technology Select Committee</i>
UNESCO	<i>United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization</i> (Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura)
WMA	<i>World Medical Association</i>

VII. BIBLIOGRAFÍA

- Allen, Anita L. (2011). Privacy and Medicine. En E. N. Zalta (Ed.), *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Spring 2011). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://plato.stanford.edu/archives/spr2011/entries/privacy-medicine/>
- AMA. (2007, June). Confidentiality. *American Medical Association*. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-ethics/code-medical-ethics/opinion505.page>
- Andorno, R., Laurie G. (2004). The right not to know: an autonomy based approach. *Journal of Medical Ethics*, 30(5), 435–439. doi:10.1136/jme.2002.001578.
- Andrews, L. B. (1987). *Medical Genetics: A Legal Frontier* (First Ed.- 1st Printing edition). Chicago: American Bar Found en Hudson, K. L., Rothenberg, K. H., Andrews, L. B., Kahn, M. J. E., & Collins, F. S. (1995). Genetic Discrimination and Health Insurance: An Urgent Need for Reform. *Science*, 270(5235), 391-391. <http://doi.org/10.1126/science.270.5235.391>
- Anesi, G. L. (2012). The «Decrepit Concept» of Confidentiality, 30 Years Later. *Virtual Mentor*, 14(9), 708. <http://doi.org/10.1001/virtualmentor.2012.14.9.jdsc1-1209>.
- Asamblea Legislativa del Distrito Federal, IV Legislatura. (2002, Julio 16). Código Penal para el Distrito Federal. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.fimevic.df.gob.mx/documentos/transparencia/codigo_local/CPDF.pdf
- ASHG statement. Professional disclosure of familial genetic information. The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure. (1998). *American Journal of Human Genetics*, 62(2), 474–483. Recuperado el 11 de

junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1376910/>.

- Berg, Cheryl, y Fryer-Edwards, Kelly. (2008). The ethical challenges of direct-to-consumer genetic testing. *Journal of Business Ethics*, 77, 17–31. doi:10.1007/s10551-006-9298-8.
- Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Enfermedad de Huntington, (2015). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000770.htm>.
- Billings, P. R., Kohn, M. A., de Cuevas, M., Beckwith, J., Alper, J. S., & Natowicz, M. R. (1992). Discrimination as a consequence of genetic testing. *American Journal of Human Genetics*, 50(3), 476–482. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1684266/>.
- Blandy, C., Chabal, F., Stoppa-Lyonnet, D., & Julian-Reynier, C. (2003). Testing participation in BRCA1/2-positive families: initiator role of index cases. *Genetic Testing*, 7(3), 225-233. doi:10.1089/109065703322537241 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 15(10), 999–1011. doi:10.1038/sj.ejhg.5201883.
- Bok, Sissela. (1984). Secrets: On the ethics of concealment and revelation. *Journal of Policy Analysis and Management*, 3(2), 319-319. <http://doi.org/10.1002/pam.4050030250> en Allen, Anita L. (2011). Privacy and Medicine. En E. N. Zalta (Ed.), *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Spring 2011). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://plato.stanford.edu/archives/spr2011/entries/privacy-medicine/>

- Boyd, K. M. (1992). HIV infection and AIDS: the ethics of medical confidentiality. *Journal of Medical Ethics*, 18(4), 173–179. doi:10.1136/jme.18.4.173.
- Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. (2013, abril 24). Ley General de Salud Recuperado el 24 de abril de 2013, de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf/142.pdf>
- Clarke, Angus, Richards, Martin, Kerzin-Storrar, Lauren, Halliday, Jane, Young, Mary Anne, Simpson, Sheila A., Featherstone, Katie, Forrest Karen, Lucassen Anneke, Morrison, Patrick J., Quarrell, Oliver WJ., Stewart, Helen and collaborators. (2005). Genetic professionals' reports of nondisclosure of genetic risk information within families. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 13(5), 556–562. doi:10.1038/sj.ejhg.5201394.
- Clarke, Angus. (2012). Genetic Counseling, Testing, and Screening. In *A Companion to Bioethics* (2o ed.). Reino Unido: Wiley-Blackwell.
- Consejo de Europa. (1997 4). Convención de Asturias de Bioética Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.filosofia.org/cod/c1997ast.htm>
- Council of Europe - ETS no. 164 - Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. (s. f.). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm>
- DeCew, J. W. (2000). The Priority of Privacy for Medical Information. *Social Philosophy and Policy*, 17(02), 213–234. <http://doi.org/10.1017/S026505250000217X> en Allen, A. (2011). Privacy and Medicine. En E. N. Zalta (Ed.), *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Spring 2011). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://plato.stanford.edu/archives/spr2011/entries/privacy-medicine/>

- Declaración Universal de Derechos Humanos. (n.d.). Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.un.org/es/documents/udhr/index_print.shtml
- Department of Health. (s. f.). Genetics and Insurance Committee (GAIC) [Navigation]. Recuperado 12 de junio de 2015, de <http://webarchive.nationalarchives.gov.uk/+www.dh.gov.uk/ab/Archive/GAIC/index.htm>
- Diógenes L., I, 1, 37. Laercio, Diógenes. (2007). *Vidas de los Filósofos Ilustres*. (Carlos García Gual, Trad.). Madrid: Alianza Editorial.
- Dworkin, G. (1988). Moral autonomy. En *The Theory and Practice of Autonomy*. Cambridge University Press. Recuperado 12 de junio de 2015, de <http://dx.doi.org/10.1017/CBO9780511625206.004>
- Elger, Berenice, Michaud, Katarzyna, Mangin, Patrice. (2010). When information can save lives: the duty to warn relatives about sudden cardiac death and environmental risks. *The Hastings Center Report*, 40(3), 39–45.
- Forrest, K., Simpson, S. A., Wilson, B. J., van Teijlingen, E. R., McKee, L., Haites, N., & Matthews, E. (2003). To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clinical Genetics*, 64(4), 317-326.
- Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 15(10), 999–1011. doi:10.1038/sj.ejhg.5201883.
- Galton Institute. (1995). Human Genetics: The Science and its Consequences. Recuperado 12 de junio de 2015, de http://www.galtoninstitute.org.uk/Newsletters/GINL9512/human_genetics.htm

- Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. (2009). Diagnóstico de una enfermedad genética - Cómo entender la genética - NCBI Bookshelf. Recuperado 15 de junio de 2015, a partir de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132200/>
- Genetic Testing. (n.d.). *American Society of Human Genetics*. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.ashg.org/education/genetic_testing.shtml
- Gilbar, R. (2007). Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor. *Journal of Medical Ethics*, 33(7), 390–393. doi:[10.1136/jme.2006.017467](https://doi.org/10.1136/jme.2006.017467).
- Gillon, Raanan, S., Daniel K. (2012). Confidentiality. In *A Companion to Bioethics* (2º ed., p. 621). Reino Unido: Wiley-Blackwell.
- Grateau, G. (2004). Clinical and genetic aspects of the hereditary periodic fever syndromes. *Rheumatology*, 43(4), 410-415. <http://doi.org/10.1093/rheumatology/keh157>
- Hamilton, R. J., Bowers, B. J., & Williams, J. K. (2005). Disclosing genetic test results to family members. *Journal of Nursing Scholarship: An Official Publication of Sigma Theta Tau International Honor Society of Nursing / Sigma Theta Tau*, 37(1), 18-24 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R.,.... Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 15(10), 999–1011. doi:[10.1038/sj.ejhg.5201883](https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201883).
- Helgesson, G., Ludvigsson, J., & Stolt, U. Gustafsson. (2005). How to handle informed consent in longitudinal studies when participants have a limited understanding of the study. *Journal of Medical Ethics*, 31(11), 670-673. doi:[10.1136/jme.2004.009274](https://doi.org/10.1136/jme.2004.009274).

- Higgs, Roger. (2012). Truth-Telling. In *A Companion to Bioethics* (2^oed.). Reino Unido: Wiley-Blackwell.
- Hodgson, Jan M., Metcalfe, Silvia A., Aitken, Maryanne, Donath, Susan M., Gaff, Clara L., Winship, Ingrid M., Delatycki, Martin B., Skene, Loane L. C., McClaren, Belinda J., Paul, Jean L., Halliday, Jane L. (2014). Improving family communication after a new genetic diagnosis: a randomised controlled trial of a genetic counselling intervention. *BMC Medical Genetics*, 15, 33. doi:10.1186/1471-2350-15-33_
- Hudson, K. L., Rothenberg, K. H., Andrews, L. B., Kahn, M. J. E., & Collins, F. S. (1995). Genetic Discrimination and Health Insurance: An Urgent Need for Reform. *Science*, 270(5235), 391-391. <http://doi.org/10.1126/science.270.5235.391>.
- Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Muscoesqueléticas y de la piel. ¿Qué es el síndrome de Marfan. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.niams.nih.gov/portal_en_espanol/informacion_de_salud/sindrome_de_marfan/default.asp#c
- Jeffords, J. M., & Daschle, T. (2001). Political Issues in the Genome Era. *Science*, 291(5507), 1249–1251. doi:10.1126/science.1058370.
- Jourard, S. M. & Jaffee, P. E. Influence of an interviewer's disclosure on the self-disclosing behavior of interviewees. *Journal of Counseling Psychology*, 1970, 17, 252-257, en Gilbert, S. J. (1976). Self Disclosure, Intimacy and Communication in Families. *The Family Coordinator*, 25(3), 221. doi:[10.2307/582335](https://doi.org/10.2307/582335).
- Julian, Savulescu. (2001). Predictive genetic testing in children. *The Medical Journal of Australia*, 175(7), 379-381 en Malpas, P. J. (2008). Predictive genetic testing of children for adult-onset diseases and psychological harm. *Journal of Medical Ethics*, 34(4), 275–278. doi:10.1136/jme.2006.019802.

- Kant, Immanuel. (2005). *La Metafísica de las costumbres*. (C. S., Jesús Cortina Orts, Adela, Trad.) (4º ed.). Madrid: Tecnos.
- Kent, A. (2003). Consent and confidentiality in genetics: whose information is it anyway? *Journal of Medical Ethics*, 29(1), 16–18. doi:10.1136/jme.29.1.16.
- Kleinman, I., Baylis, F., Rodgers, S., & Singer, P. A. (1997). Bioethics for clinicians: 8. Confidentiality. *Canadian Medical Association Journal*, 156(4), 521–524. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.cmaj.ca/content/156/4/521.full.pdf>
- Knoppers, B. M., & Chadwick, R. (1994). The Human Genome Project: under an international ethical microscope. *Science (New York, N.Y.)*, 265(5181), 2035–2036.
- Kottow, Michael H. (1986). Medical confidentiality: an intransigent and absolute obligation. *Journal of Medical Ethics*, 12(3).
- Landsbergen, K., Verhaak, C., Kraaimaat, F., & Hoogerbrugge, N. (2005). Genetic uptake in BRCA-mutation families is related to emotional and behavioral communication characteristics of index patients. *Familial Cancer*, 4(2), 115-119. doi:10.1007/s10689-004-7991-2 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 15(10), 999–1011. doi:10.1038/sj.ejhg.5201883.
- Lisker, Rubén, A., Salvador. (1992). *Introducción a la genética humana* (1º Ed.). México, D.F.: Manual Moderno.
- Mehlman, M. J., Kodish, E. D., Whitehouse, P., Zinn, A. B., Sollitto, S., Berger, J., ... Cassidy, S. B. (1996). The need for anonymous genetic counseling and testing. *American Journal of Human Genetics*, 58(2), 393–397. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1914541/> .

- Meilleur, Katherine Gloria, Coulibaly, Souleymane, Traoré, Moussa, Landouré, Guida, La Pean, Alison, Sangaré, Modibo, Mochel, Fanny, Traoré, Siona, Kenneth, H. Fischbeck, Han, Hae-Ra. (2011). Genetic testing and counseling for hereditary neurological diseases in Mali. *Journal of Community Genetics*, 2(1), 33–42. doi:10.1007/s12687-011-0038-0.
- National Genetics and Genomics Education Centre. (s. f.). Mitochondrial inheritance. Recuperado el 15 de junio de 2015, de <http://www.geneticseducation.nhs.uk/genetic-glossary/212-mitochondrial-inheritance>
- NIH. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Fenilcetonuria. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm>
- NIH-DOE Joint Working Group Recommendations. (s. f.). Recuperado 12 de junio de 2015, de <http://www.genome.gov/12513977>.
- O'Neill, O. (2003). Some limits of informed consent. *Journal of Medical Ethics*, 29(1), 4–7. doi:10.1136/jme.29.1.4.
- Offit, Kenneth, Groeger, Elizabeth, Turner, Sam, Wadsworth, Eve A., Weiser, Mary A. (2004). The “duty to warn” a patient’s family members about hereditary disease risks. *JAMA*, 292(12), 1469–1473. doi:10.1001/jama.292.12.1469.
- OMIM. (s. f.). OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man. Recuperado 12 de junio de 2015, de <http://www.omim.org/>
- Orphanet. Enfermedad de Von Hippel-Lindau. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=892&Ing=ES
- Parker, M., & Lucassen, A. M. (2004). Genetic information: a joint account? *BMJ*, 329(7458), 165-167. doi:10.1136/bmj.329.7458.165.

- Parthasarathy, S. (2004). Regulating Risk: Defining Genetic Privacy in the United States and Britain. *Science, Technology & Human Values*, 29(3), 332–352. doi:10.1177/0162243904264485.
- Pate v. Threlkel, 661 So. 2d 278 (Florida 1995). 1995
- Peterson, S. K., Watts, B. G., Koehly, L. M., Vernon, S. W., Baile, W. F., Kohlmann, W. K., & Gritz, E. R. (2003). How families communicate about HNPCC genetic testing: findings from a qualitative study. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 119C(1), 78-86. doi:10.1002/ajmg.c.10010 en Gaff, C. L., Clarke, A. J., Atkinson, P., Sivell, S., Elwyn, G., Iredale, R., ... Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 15(10), 999–1011. doi:10.1038/sj.ejhg.5201883.
- Pinker, S. (2009, January 11). My Genome, My Self. *The New York Times*. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.nytimes.com/2009/01/11/magazine/11Genome-t.html>.
- Russell, Bertrand. (2003). *La Conquista de la Felicidad*. (Juan Manuel Ibeas, Trad.) (1° ed.). Barcelona: Debolsillo. P. 147 en pdf
- Safer v. Estate of Pack, 291 N.J. Super. 619, 677 A.2d 1188 (N.J.Super.App.Div. 1996)
- Savulescu, J., & Momeyer, R. W. (1997). Should informed consent be based on rational beliefs? *Journal of Medical Ethics*, 23(5), 282–288. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1377366/>.
- Schleiter, K. E. (2009). A Physician's Duty to Warn Third Parties of Hereditary Risk. *Virtual Mentor*, 11(9), 697. doi:10.1001/virtualmentor.2009.11.9.hlaw1-0909.
- Schwartz, P. H. (2011). Questioning the quantitative imperative: decision aids, prevention, and the ethics of disclosure. *The Hastings Center Report*, 41(2), 30–39.

- Sidgwick, Henry. (1907). *The methods of ethics* (7^o ed.). London: Macmillan and Co. Limited.
- Siegler, Mark. (s. f.). Confidentiality. A Decrepit Concept.pdf. Recuperado 12 de junio de 2015, de <http://webteach.mccs.uky.edu/Bioethics/Confidentiality%20A%20Decrepit%20Concept.pdf>.
- Solano, Abelardo, López-Pérez, Manuel J., Montoya, Julio, y Playan, Ana. (2001). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. *Salud Pública Mex*, 43(2), 151-161.
- Stol, Y. H., Menko, F. H., Westerman, M. J., & Janssens, R. M. J. P. A. (2010). Informing family members about a hereditary predisposition to cancer: attitudes and practices among clinical geneticists. *Journal of Medical Ethics*, 36(7), 391–395. doi:10.1136/jme.2009.033324.
- *Tarasoff v. Regents of the University of California*, 17 Cal. 3d 425, 551 P.2d 334, 131 Cal. Rptr. 14 (Cal. 1976).
- Terrenoire, G. (1992). Huntington's disease and the ethics of genetic prediction. *Journal of Medical Ethics*, 18(2), 79–85. Recuperado el 12 de junio de 2014, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1376112/>.
- Uhlmann, W. R., Ginsburg, D., Gelehrter, T. D., Nicholson, J., & Petty, E. M. (1996). Questioning the need for anonymous genetic counseling and testing. *American Journal of Human Genetics*, 59(4), 968–970.
- UNESCO. International Bioethics Committee. (2002). *Human Genetic Data: Preliminary Study by the IBC on its Collection, Processing, Storage and Use*. Paris: UNESCO. Recuperado el 11 de junio de 2015, de http://portal.unesco.org/shs/es/files/2138/10563744931Rapfinal_gendata_en.pdf/Rapfinal_gendata_en.pdf

- UNESCO. International Bioethics Committee. (2000, 30–6). Report on Confidentiality and Genetic Data. Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001323/132334e.pdf>
- Uzych, L. (1996). Genetic screening and ethics. *Journal of Medical Ethics*, 22(1), 53–54. Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1376860/>.
- What are the types of genetic tests? Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/testing/uses>
- William Walker. (1991). *In the Midst of Winter: Counseling Families, Couples, And Individuals With AIDS Infection*. USA: W. W. Norton & Company en Serovich, J. M., & Greene, K. (1993). Perceptions of Family Boundaries: The Case of Disclosure of HIV Testing Information. *Family Relations*, 42(2), 193. doi:10.2307/585454.
- Williamson, D. S. (1998). An Essay for Practitioners: Disclosure Is a Family Event. *Family Relations*, 47(1), 23. doi:10.2307/584847.
- WMA Statement on Genetics and Medicine. (2009 10). Recuperado el 12 de junio de 2015, de <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/g11/>
- WMA Statement on Patient Advocacy and Confidentiality. (2006 10). Recuperado el 11 de junio de 2015, de <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/a11/>
- Young, Robert. (2012). Informed Consent and Patient Autonomy. En *A Companion to Bioethics* (2o ed.). Reino Unido: Wiley-Blackwell.