



**UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA
FACULTAD DE CIENCIAS
ESCUELA DE BIOLOGÍA**

**EL CONSEJO GENÉTICO EN VENEZUELA:
REPERCUSIONES BIOÉTICAS Y SOCIOMORALES**

Autora

Melina Martin Riverol
(CI: 15.912.732)

Tutora

Izaskun Petralanda Jauregui
(CI. 6.338.334)

Caracas, Abril del 2012

ÍNDICE DE CONTENIDO	PP
I. RESUMEN	1
II. EL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN	4
Planteamiento del problema	4
Objetivo general	7
Objetivos específicos	7
Actividades según objetivos	9
Hipotesa	12
Relación entre objetivos e hipótesis del estudio	13
Justificación	14
II. MARCO TEÓRICO	15
III.1. Términos de referencia sobre concepto salud	15
El concepto salud en el ámbito individual	18
El concepto salud en el ámbito colectivo	18
Aspectos legales del concepto salud	20
III. 2. Términos de referencia sobre concepto enfermedad	22
Síntesis histórica sobre las enfermedades genéticas	25
Implicaciones sociomorales de las enfermedades genéticas	30
III. 3. El Consejo Genético	34

Modelos del Consejo Genético	36
Repercusiones del Consejo Genético	38
Consejeros Genéticos	39
Nuevas tendencias en el Consejo Genético	39
III. 4. La Bioética	41
Principios Bioéticos esenciales: Beneficencia, Autonomía	43
Justicia y Responsabilidad	
Posición bioética en la sociedad liberal y enfermedades genéticas	47
III. MATERIALES Y MÉTODOS	52
Tipo de investigación	52
Primer período de la investigación: Formulación del proyecto	52
y elaboración de su base documental	
Segundo período de la investigación: Análisis crítico de la base	
documental y elaboración de la matriz argumentativa	54
Estrategia de lectura crítica	54
Estrategia de argumentación crítica	55
Tercer período de la investigación: Sistematización de resultados	58
Metodología para la sistematización de resultados	60
IV. RESULTADOS	62
Base de datos sobre Consejo Genético	62

Resultados de la búsqueda bibliográfica	62
Esquemas de sistematización de las preguntas de investigación	78
Matrices argumentativas	78
Sinopsis de las principales enfermedades genéticas en Venezuela	78
Entrevista a profundidad de un experto en Enfermedades genéticas y Consejo Genético	85
Dilemas del Consejo Genético en análisis poblacionales	91
 DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES	 93
V. REFERENCIAS	91
VI. ANEXOS	108
Anexo 1	108
Anexo 2	109
Anexo 3	118
Anexo 4	119
Anexo 5	124

RESUMEN

En el presente trabajo especial de grado titulado **“El Consejo Genético en Venezuela: Repercusiones Bioéticas y sociomorales”** se investigó el estado actual del Consejo Genético (CG) en Venezuela y sus implicaciones bioéticas y sociomorales.

Los objetivos del trabajo incluyeron la realización de una investigación documental y teórica sobre: las enfermedades genéticas con mayor prevalencia en la población venezolana; los posibles dilemas sociomorales que tales enfermedades generan en las personas afectadas y sus familiares; el estado actual del CG en Venezuela, incluyendo políticas, leyes y normativas que regularían su utilización y los fundamentos bioéticos que subyacen a la aplicación del CG.

La investigación propuesta analizó la evolución del manejo de las enfermedades genéticas en el siglo XX, señalando como la genética moderna ha descartado el enfoque eugenésico como estrategia de eliminación de las afecciones genéticas humanas y las enfermedades que ellas generan, proponiendo nuevas estrategias de prevención basadas en el diagnóstico genético y el Consejo Genético (CG).

El término Consejo Genético fue introducido por Reed en 1949 y posteriormente modificado por la *American Society of Human Genetics (ASHG) (Sociedad Americana de Genética Humana)* en 1975 y por la *National Society of Genetics Counselors (NSGC) (Sociedad Americana de Consejeros Genéticos)* en 2006 para denotar “un proceso que consiste en ayudar a las personas a entender y adaptarse a las implicaciones médicas,

psicológicas y familiares de la enfermedad genética”. Ambos métodos son avalados en América Latina por el Programa de Genética Humana de la OMS desde el año 2003.

En base a ese análisis, en el trabajo se diseñó un marco referencial que contiene los lineamientos bioéticos fundamentales para la implementación del CG en Venezuela, sea como estrategia de prevención o como estrategia de atenuación del impacto de las enfermedades genéticas en la población.

La importancia de este trabajo radica en que las enfermedades genéticas o el conocimiento de la probabilidad de su aparición, afectan de manera negativa la salud física y psicológica de las personas afectadas y sus familiares, impactando en última instancia la salud pública de la población en los ámbitos local, regional y mundial. Pese a la importancia del problema, no hay suficiente información éticamente fundamentada y fácilmente accesible sobre los tratamientos o alternativas de prevención o disminución de impacto de las enfermedades genéticas, ni sobre los dilemas bioéticos que generan tales alternativas de manejo y control de dichas enfermedades y cómo minimizarlos.

La metodología utilizada en el trabajo fue la de una investigación documental que desde lo cualitativo aborda aspectos interpretativos, para generar teoría fundamentada, con enfoque construccionista/constructivista, entendiendo que el construccionismo es una epistemología o manera de comprender y explicar la realidad. En el trabajo se recurrió al análisis retrospectivo, transdisciplinario y multirreferencial de textos, utilizando las estrategias de lectura crítica y argumentación crítica.

Los resultados generales del trabajo incluyen un inventario de las principales investigaciones sobre las enfermedades genéticas en la población venezolana reportadas

en la literatura; el análisis de algunos dilemas socio morales sobre las enfermedades genéticas; la revisión general del estado actual del CG y la elaboración de un marco bioético para referenciar la utilización del CG en Venezuela. Esos resultados, en suma, permiten comprender en profundidad los constructos bioéticos que podrían fundamentar las intervenciones sobre las enfermedades genéticas en Venezuela a través del Consejo Genético.

II. EL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

II.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El presente proyecto de Trabajo Especial de Grado, titulado “**El Consejo Genético en Venezuela: Repercusiones Bioéticas y Sociomorales**” tuvo como finalidad analizar las repercusiones y lineamientos bioéticos y sociomorales del *Consejo Genético* en las enfermedades genéticas más frecuentes de la población venezolana para generar un marco referencial que promueva la fundamentación bioética de su utilización en Venezuela.

Las enfermedades genéticas, o el conocimiento de la probabilidad de su aparición, afectan de manera negativa la salud física y psicológica de las personas afectadas y sus familiares, impactando en última instancia la salud pública de la población venezolana.

El principal problema de quiénes buscan información sobre las enfermedades genéticas es la carencia de información científica actualizada y éticamente fundamentada, sobre las causas y las consecuencias de tales enfermedades; su heredabilidad y probabilidad de aparición o expresión fenotípica; su pronóstico; los tratamientos o alternativas de prevención o disminución de impacto disponibles y los dilemas bioéticos y sociomorales que generan tales alternativas de manejo y control de dichas enfermedades.

El CG es una alternativa de información orientación y acompañamiento de las personas afectadas por las enfermedades genéticas y sus familiares. Sin embargo, el CG puede generar repercusiones bioéticas y sociomorales de diversa índoles, algunas no evidentes a primera vista, que incluyen afectación de la privacidad y confidencialidad de la información genética de los afectados y sus familiares entre otros.

El **CG**, según la *American Society of Human Genetics* (ASHG) o Sociedad Americana de Genética Humana (1975) y la *National Society of Genetic Counselors* (NSGC) o Sociedad Americana de Consejeros Genéticos (2006), denota “Un proceso que consiste en ayudar a las personas a entender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la enfermedad genética”. El *Consejo Genético*, es avalado en América Latina desde el año 2003 por el Programa de Genética Humana de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

La implementación de manera adecuada, es decir, éticamente fundamentada y científicamente válida, del CG puede aminorar, prevenir o resolver por lo menos algunos de los dilemas bioéticos y sociomorales que las enfermedades genéticas generan y posibilitar la toma de decisiones con apego a criterios bioéticos y sociomorales a favor de la dignidad de la vida y de la autonomía moral de las personas que recurren al mismo, sean las personas afectadas por enfermedades genéticas o aquellas que les apoyan ofreciéndoles asesoría genética de calidad mediante el CG.

Debido a que los estudios bioéticos sobre el Consejo Genético en Venezuela son escasos, se consideró relevante conocer las principales repercusiones, bioéticas y

sociomorales, para que su implementación en el país contribuya a mejorar la calidad de vida de la población venezolana con enfermedades genéticas, ayudando a las personas afectadas y sus familiares a la toma de decisiones al respecto.

Para el logro de esa finalidad fue necesario revisar con detenimiento algunos términos importantes que forman parte de los contenidos conceptuales del estudio, tales como:

- “Salud” en sus distintos contextos y ámbitos.
- Enfermedades genéticas como problemas de salud pública.
- Consejo Genético, su origen, historia, tipos, repercusiones y estado actual del conocimiento al respecto.
- Principios bioéticos fundamentales.

II. 2. OBJETIVOS

II.2.1 Objetivo General

Analizar las repercusiones y lineamientos bioéticos y sociomorales del Consejo Genético (CG) en las enfermedades genéticas más frecuentes de la población venezolana para generar un marco referencial que promueva la fundamentación bioética de su utilización en Venezuela.

II.2.2 Objetivos Específicos

1. Realizar una investigación documental sobre las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana para conocer la utilidad de aplicación del CG en la prevención o disminución de su impacto como problema de salud individual o pública.
2. Analizar críticamente las repercusiones del CG dirigido a las personas con enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela para conocer los dilemas bioéticos y sociomorales que el mismo puede generar.
3. Identificar las características que debe tener el CG para minimizar o resolver, de manera bioéticamente fundamentada, los dilemas bioéticos y sociomorales involucrados.
4. Analizar la normativa legal del CG en Venezuela para conocer los lineamientos y recomendaciones jurídicas de uso del mismo.

5. Diseñar un marco bioético referencial, con apego a la dignidad de la Vida, para fundamentar bioéticamente la utilización del CG en Venezuela.

II.3 ACTIVIDADES SEGÚN LOS OBJETIVOS DEL TRABAJO

Objetivos específicos 1 a 5

Realizar una investigación bibliográfica y elaborar la base de datos para la investigación documental a realizar en el trabajo.

Objetivo específico 1

Actividad 1.1: Investigar y describir el estado actual de la enfermedades genéticas que se han estudiado en el país.

Actividad 1.2: Identificar cuáles son las principales enfermedades genéticas que se han estudiado a nivel mundial y en Venezuela, tomando en cuenta sus principales repercusiones a la salud individual, prognosis, tratamiento, tipo de herencia.

Actividad 1.3: Sistematizar la información bibliográfica sobre las principales enfermedades genéticas de interés de estudio a nivel mundial según la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Objetivo específico 2

Actividad 2. 1: Investigar la definición, historia, características y funciones del CG en Venezuela y el mundo.

Actividad 2.2: Realizar un análisis crítico del CG considerando sus beneficios y riesgos en relación con los dilemas sociomorales de las enfermedades genéticas.

Actividad 2.3: Identificar las principales repercusiones bioéticas y sociomorales del CG.

Actividad 2.4: Entrevistar a profesionales que investigan sobre enfermedades genéticas en Venezuela y atienden la evolución de las mismas en las personas afectadas por ellas.

Objetivo específico 3

Actividad 3.1: Analizar cómo se ha utilizado el CG y cuáles principios bioéticos se han tomado en cuenta en ese proceso.

Actividad 3.2: Identificar las características que debe tener el Consejo Genético para minimizar los dilemas bioéticos y sociomorales generados por las enfermedades genéticas.

Actividad 3.3: Identificar los principios bioéticos necesarios para minimizar los dilemas señalados anteriormente y para fundamentar bioéticamente el CG.

Objetivo específico 4

Actividad 4.1: Identificar la normativa constitucional en Venezuela relacionada con el CG, particularmente la relativa al derecho a la salud, los sistemas sanitarios, códigos éticos.

Actividad 4.2: Identificar algunas normativas sobre el CG en el mundo.

Actividad 4.3: Comparar la normativa venezolana sobre CG con las demás encontradas.

Objetivo específico 5

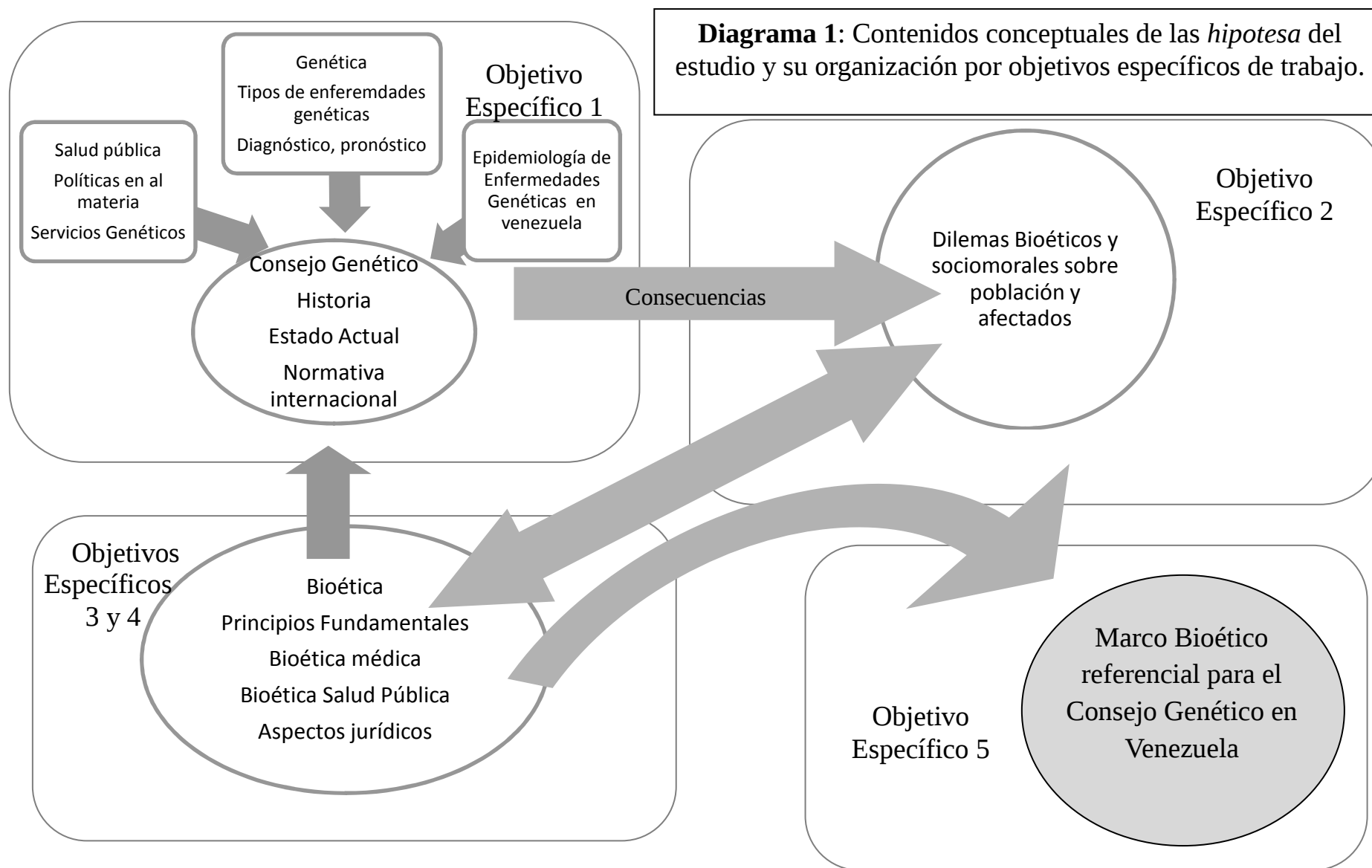
Actividad 5.1: Diseñar un marco bioético referencial, tomando en cuenta los resultados de todas las actividades vinculadas a los objetivos específicos 1 a 4.

II. 4. HIPÓTESA (H)

H1. En Venezuela existen enfermedades genéticas que afectan la calidad de vida de las personas que las padecen o sus familiares y para las cuales es posible la asesoría o CG.

H2. Es posible identificar y analizar las principales repercusiones bioéticas y sociomorales del CG en las enfermedades genéticas de la población venezolana, mediante una metodología de reflexión bioética crítica que permita su análisis sistemático y multifactorial.

H3. La clarificación de las consecuencias bioéticas y sociomorales del CG permitirían adecuarlo al contexto socio jurídico y cultural de Venezuela y mejorar su implementación con apego a la dignidad de la vida y la autonomía moral de los afectados.



II.5. JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO

El presente estudio se justifica porque no existen estudios o investigaciones bioéticas sistemáticas y suficientes sobre el CG en Venezuela, pese a su importancia ante el impacto que las enfermedades genéticas generan en las personas afectadas por ellas y en sus familiares.

Este trabajo tiene gran pertinencia socio moral, ya que los resultados de esta investigación beneficiarían a la población venezolana afectadas por enfermedades genéticas, ya que este trabajo fortalece la implementación bioéticamente fundamentada del CG en Venezuela, mejorando el conocimiento y manejo de las enfermedades geneáticas, ayudando en la toma de decisiones con apego a la sacralidad de la Vida y la dignidad de la persona.

III. MARCO TEÓRICO

III. 1 Términos de referencia sobre el significado del concepto de **salud**

El concepto **salud** (del latín **salus**), es un término polisémico, que admite distintas definiciones y sentidos, los cuales han ido cambiando a lo largo de la historia y según los ámbitos y contextos en los cuales el término/concepto se utilice (OMS, 2000; Petralanda, 2008).

Delgado y Lorca (2009) hacen un breve resumen de la historia de los diferentes conceptos que han surgido sobre la **salud**, teniendo en cuenta las definiciones hechas por La Organización Mundial de la Salud (OMS), y las definiciones propuestas por La Real Academia de la Lengua (RALE) Española, así como también las definiciones realizadas por autores como Mahler, Wyle y Terris. Según dichos autores el derecho a la salud surge en 1791 con la Revolución Francesa. Posteriormente en el principio 2º de Carta Fundacional de la (OMS) y el artículo 25 de la Declaración Universal de los Derechos Humanos de 1948 generalizan ese derecho:

“Para todas las personas sin distinción de raza, religión, ideología política y condición económica o social”

A su vez, en 1946 la OMS definió la **salud** con una visión positiva:

“El estado de completo bienestar físico, mental y social y no sólo la ausencia de afecciones o enfermedades”

La Real Academia de la Lengua Española coincide con esta idea de **salud**: *“el estado en que el ser orgánico ejerce todas sus funciones”*.

Al concepto de la OMS se le critica sus caracteres estáticos y utópicos, al considerar sanos a los que tienen un “completo” bienestar y su subjetividad, porque no ofrece ningún término operativo para cuantificar la salud. Esas críticas motivaron nuevas definiciones, así, Mahler, antiguo director de la OMS, añadió a la definición de salud:

“la posibilidad de realización de una vida social y económicamente productiva.”

Esta nueva versión agrega nociones ecológicas al concepto, que lo dinamizan, incorporando la influencia permanente del medio ambiente sobre la salud. Así, Wyle declara que la **salud** es:

“el perfecto y continuado ajustamiento del hombre a su ambiente.”

En 1964, Terris concibió la **salud** como “un estado de bienestar físico, mental y social, con capacidad de funcionamiento.”

A mediados de los años noventa, Callahan promovió el desarrollo de un proyecto internacional destinado a examinar las metas de la Medicina a la luz de sus posibilidades y problemas contemporáneos, elaborando, en 1996, un informe que parte de una definición de **salud** distinta a la proclamada por la OMS en 1947:

“Por “salud” entendemos la experiencia de bienestar e integridad del cuerpo y de la mente, caracterizada por una aceptable ausencia de condiciones patológicas y, consecuentemente, por la capacidad de la persona para perseguir sus metas vitales y para funcionar en su contexto social y laboral habitual” (Hasting Center), tomado de (Castillo, 2006).

Por último, Petralanda (2007) desde una perspectiva más amplia ó biocultural propone que se considere:

“La salud como, epifenómeno integral y armónico de la vida con continuidad temporo-espacial, articula factores biológicos, culturales, sociales y éticos.”
(Petralanda, 2007).

En cuanto a los aspectos legales del término **salud**, en Venezuela, la Constitución de la República Bolivariana de Venezuela en su Artículo Número 83 expone que:

“La salud es un derecho social fundamental, obligación del Estado, que lo garantizará como parte del derecho a la vida. El Estado promoverá y desarrollará políticas orientadas a elevar la calidad de vida, el bienestar colectivo y el acceso a los servicios. Todas las personas tienen derecho a la protección de la salud, así como el deber de participar activamente en su promoción y defensa, y el de cumplir con las medidas sanitarias y de saneamiento que establezca la ley, de conformidad con los tratados y convenios internacionales suscritos y ratificados por la República”.

Para efectos de la siguiente investigación utilizaremos la definición biocultural de salud debido a que

“Esta definición amplía la interpretación de la salud hacia una perspectiva cualicuantitativa que articula las perspectivas biológica y cultural de la vida, así como la pluridimensionalidad de la persona. Así, la definición involucra de manera activa y complementaria tanto la autodefinición, el autoreconocimiento y el autorespeto de cada persona, como el reconocimiento, respeto y valoración que cada persona hace de otras personas, entes biológicos, físicos o culturales con los que convive o tiene relación... ...la articulación diversidad biológica-diversidad cultural es esencial y constitutiva del acto de conocer que todo ser vivo realiza, intersubjetivamente e intersubjetivamente, para vivir y transformarse lo que juega un papel fundamental en el desarrollo

neural de las estructuras límbicas y subcorticales del cerebro y en la capacidad de desarrollo y apego social” (Petalanda, 2007).

En suma y a los efectos del presente trabajo, el concepto salud es un término dinámico y complejo que incluye aspectos clínico-médicos, jurídicos y bioculturales, con inclusión de la dimensión socio moral de la persona.

III. 1.1. El concepto de **salud** en el ámbito individual

Se pueden considerar como problemas de salud individual aquellos aspectos de una enfermedad o problema, que como tal, afecten a un individuo (Delgado y Lorca, 2008).

La salud individual, dependerá principalmente de los tipos de comportamientos que pueda tener cada persona con su medio, determinando así su calidad de vida, es decir, las acciones o formas de actuar y reaccionar (Artigas y col, 2009).

De manera que, el concepto **salud** cuando se utiliza en el ámbito individual se acota ó vincula a comportamientos individuales, que aumenten el riesgo de incidencia de enfermedades ó accidentes, los cuales afectan la salud de la persona en cuestión ó la salud de otras personas (Artigas y col, 2009).

III. 1. 2 El concepto de **salud** en el ámbito colectivo

Las intervenciones orientadas a mejorar la salud pública mundial se basaban en las expresiones fenoménicas de salud, sean individuales o colectivas, concibiéndose muchas veces las soluciones a dicho problemas como:

“una operación reingenieril, es decir, (de mejoramiento o cambio de) las estructuras organizativas (del estatuto público sanitario) y sus procedimientos con base en modernas plataformas tecnológicas, renovando objetivos, misiones y visiones institucionales, incorporando a las comunidades bajo esquemas de participación tutelados y clientelares” (Armas, citado en Petralanda, 2007).

La salud en el ámbito colectivo se ha considerado según Frenk citado en Petralanda, 2007, como salud pública, considerando que:

“El adjetivo público no se designa un conjunto particular de servicios, una forma de propiedad o un tipo de problema, sino más bien un nivel específico de análisis: el nivel poblacional” Según esta definición, la salud pública debe considerar las condiciones biológicas, psicológicas o sociales que constituyen o determinan niveles de salud en un individuo (aspectos biomédicos del problema) o población dados (aspectos epidemiológicos del problema), así como también las respuestas que la sociedad organiza para mejorar dichas condiciones, las cuales pueden tener carácter individual (aspectos clínicos de los sistemas o servicios de salud) ó colectivo (aspectos gerenciales de los sistemas o servicios de salud)”.

Por otro lado,

“Durante la segunda mitad del siglo XX ocurrieron importantes cambios en relación con el conocimiento de enfermedades, sus posibles causas, mecanismos de transmisión y estrategias de mejoramiento o prevención. Estos conocimiento generaron cambios profundos en la percepción de la salud y la enfermedad, las cuales pasaron a ser vistas como problemas de sociedad y no solo de individuos, generándose así un ámbito particular de la medicina que se denominó salud pública” (Armstrong, 1987), citado por (Petralanda, 2007).

Así, la salud se ha convertido en un bien individual y colectivo que forma parte de nuestra cultura social y política surge la interpretación del concepto **salud** como uno de

los derechos humanos básicos, tal como se señaló anteriormente. Así se establece el derecho a la protección de la salud. (Tomado de <http://www.juntadeandalucia.es/averroes/~29701428/salud/concep.htm>) [Consulta: 22 de febrero de 2012]).

En suma, el concepto salud en el ámbito colectivo se fundamenta en el respeto a los derechos humanos y en la búsqueda de una justicia social efectiva como garantía de la mejor salud colectiva. Su desarrollo según Hernández-Aguado y colaboradores (2009) se caracteriza por:

1. Énfasis en la responsabilidad colectiva sobre la salud y el papel central del Estado en promover y proteger la salud.
2. Enfoque poblacional y su predilección por la prevención, particularmente la prevención primaria de la enfermedad.
3. Integración de múltiples disciplinas y metodologías.
4. Compromiso y trabajo asociado con la población a la que le sirve.
5. Atención tanto a los determinantes socioeconómicos de la salud como a los factores de riesgo.

III. 1. 3 Aspectos legales del concepto salud

Desde el punto de vista legal, la Constitución de la República Bolivariana de Venezuela señala los deberes del estado para preservar y promover la salud de la población venezolana en los Artículos 84, 85 y 86, señalando que la salud es un “Derecho Social y de la familia”:

“Artículo 84. Para garantizar el derecho a la salud, el Estado creará, ejercerá la rectoría y gestionará un sistema público nacional de salud, de carácter intersectorial, descentralizado y participativo, integrado al sistema de seguridad social, regido por los principios de gratuidad, universalidad, integralidad, equidad, integración social y solidaridad. El sistema público nacional de salud dará prioridad a la promoción de la salud y a la prevención de las enfermedades, garantizando tratamiento oportuno y rehabilitación de calidad. Los bienes y servicios públicos de salud son propiedad del Estado y no podrán ser privatizados. La comunidad organizada tiene el derecho y el deber de participar en la toma de decisiones sobre la planificación, ejecución y control de la política específica en las instituciones públicas de salud.

Artículo 85. El financiamiento del sistema público nacional de salud es obligación del Estado, que integrará los recursos fiscales, las cotizaciones obligatorias de la seguridad social y cualquier otra fuente de financiamiento que determine la ley. El Estado garantizará un presupuesto para la salud que permita cumplir con los objetivos de la política sanitaria. En coordinación con las universidades y los centros de investigación, se promoverá y desarrollará una política nacional de formación de profesionales, técnicos y técnicas y una industria nacional de producción de insumos para la salud. El Estado regulará las instituciones públicas y privadas de salud.

Artículo 86. Toda persona tiene derecho a la seguridad social como servicio público de carácter no lucrativo, que garantice la salud y asegure protección en contingencias de maternidad, paternidad,

enfermedad, invalidez, enfermedades catastróficas, discapacidad, necesidades especiales, riesgos laborales, pérdida de empleo, desempleo, vejez, viudedad, orfandad, vivienda, cargas derivadas de la vida familiar y cualquier otra circunstancia de previsión social. El Estado tiene la obligación de asegurar la efectividad de este derecho, creando un sistema de seguridad social universal, integral, de financiamiento solidario, unitario, eficiente y participativo, de contribuciones directas o indirectas. La ausencia de capacidad contributiva no será motivo para excluir a las personas de su protección. Los recursos financieros de la seguridad social no podrán ser destinados a otros fines. Las cotizaciones obligatorias que realicen los trabajadores y las trabajadoras para cubrir los servicios médicos y asistenciales y demás beneficios de la seguridad social podrán ser administrados sólo con fines sociales bajo la rectoría del Estado. Los remanentes netos del capital destinado a la salud, la educación y la seguridad social se acumularán a los fines de su distribución y contribución en esos servicios. El sistema de seguridad social será regulado por una ley orgánica especial.”

Es importante destacar que, a pesar de la existencia de normativas constitucionales y de grandes esfuerzos de diversas organizaciones mundiales, como la OMS y la Organización Panamericana de la Salud (OPS) entre otras, la protección y mejoramiento de la salud, individual y colectiva, continúa siendo un gran problema a resolver, fundamentalmente porque las grandes desigualdades sociales y de morbi-mortalidad que caracterizan al mundo actual dificultan su mejoramiento y promoción (Wilkinson, tomado de Penchaszadeh, 2000). Así, los entes encargados de esa tarea están experimentando grandes tensiones en términos del tipo de aspectos de la salud pública que deben ser atendidos y ello incluye no solo la reducción de enfermedades nutricionales e infecciosas sino también el aumento en la atención a patologías crónicas de causalidad compleja, con interacción de factores ambientales y genes

predisponentes, es decir se requiere la atención a las enfermedades genéticas tanto en el ámbito individual como también en el ámbito colectivo de la salud (Penchaszadeh, 2000).

III. 2. Términos de referencia sobre el significado del concepto de *enfermedad*

Para el médico griego Galeno, *enfermedad* consistía en:

“Una disposición prenatal del cuerpo, por obra de la cual padecen inmediatamente las funciones vitales”

Y en cuanto a las causas de las enfermedades, señaló que:

“El número de las causas de la *enfermedad* no sólo en cuanto a la cantidad sino en cuanto a su género, es infinito y por ello no puede abarcarse”

La Real Academia Española, define la *enfermedad* como una "alteración más o menos grave de la salud" y es considerada como cualquier estado donde haya un deterioro de la salud del organismo humano. En términos generales las enfermedades implican un debilitamiento del sistema natural de defensa o de regulación interna incluso, cuando la causa se desconoce, casi siempre se explica la enfermedad en términos de los procesos fisiológicos o mentales que se alteran. (Tomado de (<http://www.juntadeandalucia.es/averroes/~29701428/salud/concep.htm>) [Consulta: 22 de febrero de 2012]).

El estudio de los factores causales ó generadores de enfermedad, es decir, factores que puedan influir negativamente en la salud es un aspecto de gran importancia social y biomédica, inherente al logro de la estabilidad social, económica y

política de las sociedades ((Tomado de (<http://www.juntadeandalucia.es/averroes/~29701428/salud/concep.htm> [Consulta: 22 de febrero de 2012])). Por ello, como se señaló anteriormente, la salud de las personas y de las poblaciones constituye en la actualidad una de las mayores preocupaciones de los gobiernos de cada país, de la OMS y también de muchas [ONGs \(Organizaciones No Gubernamentales\)](#). Esa problemática va más allá de los límites nacionales para adquirir una dimensión verdaderamente mundial. La salud del cuerpo y de la mente es necesaria para la vida cotidiana (trabajo, placer, sufrimiento, ocio, creación) y, por tanto, para el desarrollo de todas las funciones individuales y sociales del hombre, por lo que, adquiere gran importancia el concepto de enfermedad en el ámbito de la salud pública (Tomado de: <http://www.juntadeandalucia.es/averroes/~29701428/salud/concep.htm>) [Consulta: 22 de febrero de 2012]).

Los ***problemas de salud pública*** o enfermedades en el ámbito social o colectivo, son aquellas situaciones de emergencia sanitaria acaecidas en una población, las cuales, por sus características trascienden la preocupación a un individuo o grupo de individuos para alcanzar a toda la sociedad. Al ser la población el objeto prioritario de su acción, la salud pública orienta sus funciones a conocer, prevenir, y resolver problemas o enfermedades que afecten el ámbito colectivo, independientemente de que sus acciones o expresión afecten a cualquier nivel de la sociedad. Ello incluye, por tanto, las enfermedades genéticas.

En ese sentido, la OMS, 2003, reconoció que es necesario la prevención y control de condiciones de origen genético, así como también, desarrollar y/o fortalecer

los servicios genéticos médicos relacionado a la salud pública primaria como estrategia clave para la prevención y control de dichas condiciones. Ello incluye la utilización del Consejo Genético, el uso apropiado de tecnologías genético/genómicas y el apoyo a familiares y pacientes afectados por tales enfermedades. La OMS ha propuesto también, desarrollar la capacidad de los países para realizar estudios en epidemiología genética, utilizando redes de colaboración de centros bioéticos y genéticos que incluyan organizaciones académicas para, así, conocer los posibles usos de los conocimientos genéticos/genómicos en el mejoramiento de la salud pública. De manera que, se trata de generar estrategias para promover asesoramientos seguros y efectivos sobre las nuevas tecnologías genéticas/genómicas que se apliquen a la población, en el contexto de servicios comprensivos y considerando las implicaciones éticas, sociales y económicas que tales tecnologías puedan generar y teniendo en cuenta que las mismas, desde el punto de vista bioético, deben ser utilizadas para reducir y no para exacerbar los problemas de salud pública actuales o sus consecuencias sobre la calidad de vida de las personas o grupos sociales(OMS, 2003).

III. 2.1. Breve recorrido histórico sobre las enfermedades genéticas

Hasta el inicio del siglo pasado se conocían relativamente poco las bases genéticas de los desordenes familiares, sus efectos o la ocurrencia y recurrencia de ellos en las personas o en su descendencia. Muchos de esos conocimientos se limitaban a observaciones empíricas sobre las consecuencias de tales desórdenes, como fue el caso de la condición denominada hemofilia observada en niños judíos cuando se observó que algunos niños sangraban más que otros al realizarles circuncisiones o el caso de la

predisposición a cáncer de seno, descrito en 1866, en cinco generaciones de la familia de la esposa del investigador Brocca. (Uhlmann y col, 2009). A menudo, los defectos de nacimiento y enfermedades familiares eran atribuidos a causas exógenas (ie., castigos por una deidad, por una falta/error de los padres, principalmente la madre, una pelea, una maldición o algún fenómeno sobrenatural, como por ejemplo un eclipse (Uhlmann y col, 2009).

Entre 1700 y 1800, varios investigadores comenzaron a investigar sistemáticamente cómo se heredaban los rasgos físicos y elaboraron hipótesis y teorías científicas al respecto. Así, se construyeron teorías al respecto, como la teoría de Lamarck acerca de la herencia de las características adquiridas ó la teoría de Darwin señalando que las características que fuesen ventajosas en ciertas circunstancias podían incrementar la probabilidad de supervivencia y reproducción, generando una población suficientemente diferente de sus antecesores y así constituir nuevas especies. Posteriormente, Galton, estudiando familias de gemelos, intentó desarrollar un modelo matemático para distinguir las contribuciones relativas del ambiente y la herencia en los procesos señalados (Uhlmann y col, 2009; Passarge, 2010).

A inicios del siglo XX, Bateson y Garrod (1899) reconocieron la ocurrencia familiar de la alcaptonuria y otros errores innatos del metabolismo, los cuales podían ser explicados por el redescubrimiento de las Leyes de Mendel. Así, Garrod propuso, en 1902, que la falta de una enzima (proteína) se debía a la mutación del gen normal para esa enzima y consideró que cada individuo debería tener un metabolismo diferente, por

la gran cantidad de factores o genes involucrados y la gran variedad de cambios en cada factor o gen (alelos) (Solari, 2004; Passarge, 2010).

Más adelante, el biólogo Thomas Morgan, estudiando el ciclo vital y la herencia en la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, demostró la existencia de la recombinación entre los genes que ocurre en la profase de la meiosis, antes de la formación de los gametos. Morgan y sus colaboradores demostraron que los genes estaban colocados en orden lineal, en cada cromosoma, aunque la naturaleza de esa linealidad no era conocida (actualmente se conoce que esa “línea” se corresponde con la molécula de doble hélice de ADN). La realización de los primeros mapas de genes, colocados en orden lineal y con una estimación de las distancias existentes entre ellos, tuvo una gran repercusión en el estudio de la herencia de las enfermedades y se estableció la metodología para realizar “mapas de ligamiento” (muestran el orden de los genes en un cromosoma, el orden está basado en las frecuencias de recombinación entre los genes). Científicos de esa época incluidos Morgan y colaboradores demostraron además, de forma contundente, que los genes estaban localizados en los cromosomas, con lo que se estableció la *Teoría Cromosómica de la Herencia* que dio lugar al nacimiento de la Citogenética como disciplina de estudio (Solari, 2004, Klugg y col, 2012).

A partir de los años cincuenta, el estudio de la Genética microbiana, con apoyo de la física y la química, por Oswald Avery y Maclyn MacCarty, permitió demostrar que la información hereditaria, los genes, residía en los ácidos nucleicos (ADN) (Solari, 2004). Ello permitió formular nuevas interrogantes sobre la base molecular de los genes.

Durante el último siglo, el conocimiento acerca de los desordenes genéticos, variabilidad, mecanismos y contribuciones a enfermedades comunes creció exponencialmente. La tecnología médica tuvo un gran auge, por lo que permitió que se generaran exámenes genéticos nuevos, incluyendo diagnósticos prenatales y preimplantacionales. De igual forma hubo avances importantes en el estudio del comportamiento humano, en políticas de salud pública en ética y en teoría del CG. Concomitantemente, la población comenzó a asumir mayores responsabilidades con respecto a las decisiones de su propia salud y la salud pública pasó a tener relevancia científica, política y social (Álvarez, 2012; Uhlmann y col, 2009; Petralanda, 2007).

La combinación de investigaciones de carácter pluridisciplinario analizar los patrones de herencia de ciertas condiciones genéticas en grupos poblacionales (Passarge, 2010), identificando el significado de las variaciones y mutaciones genéticas que predisponen a la enfermedad. Se concluye así que, casi todas las enfermedades genéticas son el resultado de una acción combinada de los genes y el ambiente, pero el papel relativo desempeñado por el componente genético puede ser mayor o menor. Entre los trastornos causados total o parcialmente por factores genéticos (Passaarge, 2010; Naussbaum y col, 2008), se reconocen tres tipos principales:

1. Trastornos cromosómicos: Ellos ocurren cuando hay un exceso o un defecto de los genes contenidos en cromosomas enteros o fragmentos cromosómicos. Estos trastornos suelen ser bastante comunes: afectan 7 de cada 1.000 nacidos vivos y producen la mitad de los abortos espontáneos del primer trimestre de gestación.

2. Defectos monogénicos: Son aquellos causados por genes mutantes individuales. La mutación puede estar presente sólo en un cromosoma del par génico o en ambos cromosomas del par génico. La prevalencia de los trastornos monogénicos en la población general es de un 2% en cualquier momento dado de tiempo.
3. Herencia multifactorial: Aquella responsable de la mayor parte de las enfermedades genéticas, en las cuales no parece existir un error único en la información genética, sino que la enfermedad es el resultado de uno, dos o más genes diferentes que, en conjunto, pueden causar un defecto grave o predisponer al mismo. Las estimaciones acerca del impacto de las enfermedades multifactoriales oscilan entre el 5% en la población pediátrica y más del 60% en la población general.

En los últimos 100 años de historia de la genética, la genética médica ha pasado de ser una pequeña subespecialidad implicada en tan sólo unos pocos trastornos hereditarios infrecuentes, a convertirse en una especialidad médica reconocida cuyos conceptos y enfoques constituyen un componente importante en el diagnóstico y tratamiento de muchas enfermedades, tanto frecuentes como poco frecuentes (Nausbaum y col, 2008). Actualmente, a comienzos del siglo XXI, tras la finalización del Proyecto Genoma Humano (PGH), una iniciativa de carácter internacional para determinar el contenido completo del genoma humano, definido como la suma total de la información genética de nuestra especie (Nausbaum, y col 2008), posibilita nuevos avances en el conocimiento de las enfermedades genéticas:

El estudio del genoma humano, tiene todo el potencial para mejorar de manera significativa la salud y bienestar mundial, si es que el conocimiento y la información son integrados al cuidado primario de la salud en términos éticamente aceptables, con respeto absoluto a la diversidad cultural, social y religiosa. El genoma humano es la herencia común de la humanidad (UNESCO), lo que lo convierte en patrimonio universal, y como tal, hay que considerarlo un bien público, de no ser así la esencia humana se transformaría en mercancía (Armendares, Tomado de Castillo, 2006).

El PGH fue completado en el año 2003, bajo la coordinación de Estados Unidos y con la participación de Japón, Francia, Alemania, China, entre otros. (Tomado de http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml [Consulta 12-12-11]), tuvo como objetivos:

(1) Identificar todos los aproximadamente 20.000-25.000 genes del ADN humano, **(2)** determinar las secuencias de los 3 mil millones de pares de bases químicas que componen el ADN humano, **(3)** almacenar esta información en bases de datos, **(4)** mejorar los instrumentos de análisis de datos, **(5)** transferir tecnologías del sector privado, **(6)** abordar los dilemas éticos, legales y sociales que puedan surgir del proyecto.

Los avances en el logro de esos objetivos significaron nuevas opciones acerca del conocimiento sobre los riesgos y posibilidades de evitar desordenes genéticos. Sin embargo, los diagnósticos no siempre son lo suficientemente informativos, por lo que surge la necesidad de que se provea la información derivada de estos exámenes a las personas afectadas por los mismos. Ello, a su vez, requiere que los individuos, sean educados con respecto a los desordenes genéticos y que se les facilite ayuda para

superar sus dificultades (Uhlmann, 2009; Passarge, 2010), incluidas las que pudieran derivarse de la disponibilidad de esa información.

III. 2.2. Implicaciones sociomorales y psicológicas de las enfermedades genéticas

Según la organización Genetic Allience (Alianza Genética) 2009, algunas de las implicaciones sociales y psicológicas de las enfermedades genéticas son:

o Impacto del diagnóstico genético

El impacto psicosocial y los dilemas sociomorales que surgen ante una enfermedad genética varían. Cada persona y cada familia es diferente, por lo que es difícil predecir como las personas reaccionarán ante el diagnóstico genético, sin embargo, predecir alguna de esas posibles reacciones es de gran ayuda para minimizar las consecuencias negativas de las mismas, minimizar la angustia y favorecer la toma asertiva de decisiones (Genetic Allience, 2009).

En relación con los pacientes o personas directamente afectadas por la enfermedades genéticas, el diagnóstico genético puede dar gran beneficio a los pacientes, particularmente, cuando una condición es rara y el paciente y la familia pasan años sin conocer el nombre o la causa. El diagnóstico genético puede ayudar a dar sentido a la situación y mejorar su impacto, ya que los diagnósticos pueden llevar a mejoras en las opciones de tratamiento y en el acceso a servicios de ayuda, además de ayudar a otros miembros de la familia a tomar decisiones sobre su propia vida.

Pese a sus beneficios, el diagnóstico genético también puede generar reacciones negativas. Una de las respuestas negativa más común es que los pacientes que han sido diagnosticados pueden considerarse culpables (por ellos mismos o por terceros) e interpretar su diagnóstico como algo que no pueden manejar. Un diagnóstico genético mal manejado puede llevar a la estigmatización de la persona afectada o sus familiares. La reacción ante un diagnóstico es afectada por muchos factores, incluyendo edad, género, educación, religión y cultura. Los responsables en otorgar la información, deben tener en cuenta esa complejidad y ubicarla en el contexto socioeconómico y cultural de cada persona diagnosticada para poder comunicarse efectivamente con ella (Genetic Allience, 2009).

En el contexto de los padres se puede entender que el diagnóstico de una condición genética puede generar estrés en una relación de pareja con un hijo afectado, particularmente frente a dificultades en las decisiones de la planificación familiar debido a la posibilidad de que otro hijo herede la condición. Los padres se pueden enfrentar a decisiones difíciles en cuanto el diagnóstico prenatal y la interrupción de un embarazo. La magnitud de estas decisiones y sus resultados impacta a ambos individuos de la relación y los padres pueden, además, sentirse culpables según la forma de herencia de la condición genética (Genetic Allience, 2009).

En el caso de la familia, la información genética puede afectar a todo un grupo familiar, no sólo a la persona directamente involucrada en el diagnóstico genético, por ello es importante considerar a los familiares no afectados, quienes no deben ser excluidos de la información sobre un desorden genético familiar. Cuando un miembro de

la familia es diagnosticado con una enfermedad, los miembros de la familia que no tienen la enfermedad a menudo sienten culpa de que seres queridos estén afectados y ellos no. Para las enfermedades de aparición tardía, los esposos pueden ver de forma diferente a su pareja. El diagnóstico puede llevar a la ruptura de la comunicación. Así, hermanos de hijos con necesidades especiales se pueden sentir descuidados, debido a que los padres le dedican mayor cantidad de tiempo y esfuerzo a los hijos afectados por la condición genética. Los miembros de la familia que no están afectados por la condición pero que cuidan a los individuos afectados y con necesidades especiales pueden requerir ayuda en cuanto a examinar sus problemas emocionales (Genetic Allience, 2009).

En los casos donde los exámenes genéticos pueden ser predictivos, otros miembros de la familia malinterpretan resultados del diagnóstico, tales como un indicador del riesgo a una condición. Es importante tener en cuenta que los resultado de exámenes genéticos son a menudo complejos y puede haber dificultades para su correcta interpretación por parte de los pacientes y sus familiares. En algunos casos, el examen genético puede revelar el posible riesgo de otro miembro de la familia, quien no desea conocer esa información, con lo cual se invade potencialmente su privacidad y autonomía, pudiéndose afectar su calidad de vida (Genetic Allience, 2009).

Los gastos económicos de una condición genética crónica suelen generar estrés económico entre familiares. Una familia con problemas económicos puede quedar severamente afectada por los costos asociados al cuidado de un hijo con necesidades especiales. Conocer sobre sitios apropiados de servicios de apoyo es crucial para facilitar

ayuda ante el estrés causado por la condición genética. Éstos pueden proveer conferencias para compartir experiencias entre familias sobre el cuidado de un miembro afectado, como sobrellevar a un nuevo diagnóstico, obtener asistencia social y otros servicios. Los miembros de los grupos de ayuda saben de primera mano lo que significa tener un diagnóstico certero y también información actualizada. Estando conectados en la comunidad ayudan a individuos a combatir el sentimiento de aislamiento que rodea a las familias que viven con una condición genética (Genetic Allience, 2009).

En relación con las comunidades, los análisis genéticos afectan también a las comunidades en general. La genética ha sido utilizada en el pasado para estigmatizar y discriminar por linajes étnicos o raciales, marginando o subrepresentando comunidades que a menudo ven con desconfianza la investigación genética o la prestación de servicios genéticos. Entre otros motivos, porque pueden temer que los resultados de los análisis genéticos, comunitarios o familiares, incluyendo el diagnóstico prenatal, puedan ser utilizados para estigmatizar o fracturar la cohesión social comunitaria. Esos miedos con frecuencia vienen acompañados por otras dificultades, incluyendo la preocupación por la disponibilidad de servicios de salud y de seguros médicos, así como problemas por barreras culturales y comunicacionales (Genetic Allience, 2009).

III. 3 El Consejo Genético

Sheldon Reed, fue el primero en utilizar el término Consejo Genético en 1947 (Reed, 1947), cuando se hizo cargo del Instituto Dight, pues quería emplear un término

que describiera asesoramiento, es decir, el proceso de ayuda a las familias y sus implicaciones médicas y psicológicas (Resta, 1997).

A principios de 1970 la “American Society of Human Genetics (ASHG)” (Sociedad Americana de Genética Humana), propuso una definición de CG, que fue adoptada en 1975:

“El **Consejo Genético** es un proceso comunicativo, el cual trata con problemas humanos asociados con la ocurrencia y riesgos de recurrencia de un desorden genético en una familia. En este proceso se encuentran involucradas una o más personas, capacitadas para ayudar a individuos o grupos familiares en: **(1)** comprender hechos médicos como: el diagnóstico, el curso probable de la enfermedad y su posible tratamiento o manejo, **(2)** comprender el tipo de herencia del desorden y el riesgo de recurrencia en familiares específicos, **(3)** entender las alternativas de conocer los riesgos de recurrencia, **(4)** elegir acciones que parezcan apropiadas al paciente teniendo en cuenta sus riesgos, metas familiares, estándares éticos y religiosos, para actuar en concordancia con esa decisión y **(5)** permitir una mejor adaptación en la familia afectada y/o el riesgo de recurrencia del desorden.”

Esta definición representó los rasgos principales del CG hasta casi el año 2006, cuando la *National Society of Genetic Counselors* (NSGC) (Sociedad Americana de Consejeros Genéticos), propuso su revisión, llegando a la siguiente definición:

“El **Consejo Genético**, es un proceso, que consiste en ayudar a las personas a entender y adaptarse a las implicaciones: médicas, psicológicas y familiares de la enfermedad genética. Este proceso está integrado por lo siguiente:

- Interpretación de la familia e historias médicas, para entender la ocurrencia y recurrencia de la enfermedad.
- Educación acerca de la herencia, pruebas, manejo, prevención, recursos e investigación.
- Orientación para promover informar sobre las opciones y adaptación a los posibles riesgos y condiciones”.

Los dos aspectos más importantes del **Consejo Genético** son: la historia clínica y familiar y la exploración clínica-diagnóstica. En la historia familiar, es sumamente importante la fidelidad de los datos aportados por el consultante. La historia familiar guía el diagnóstico, permite determinar el modo de transmisión del trastorno, determina los riesgos genéticos, identifica a las personas afectadas y en riesgo. El árbol genealógico ayuda también a descubrir otras patologías genéticas que podrían precisar de evaluación. A su vez, durante el proceso de obtención de información se puede evidenciar, la magnitud del impacto emocional y social sobre los afectados, son evidenciados; así como las preocupaciones, los mitos y creencias sobre la patología, lo que tiene gran importancia para el CG subsiguiente (Galán, 2006).

III. 3.1 Modelos del CG

El CG no ha sido siempre desarrollado o conceptualizado de la misma manera, sino que se han generado distintos modelos para su aplicación o utilización: Eugenésico, médico/preventivo, toma de decisiones y psicoterapéutico, según Uhlmann y col, 2009).

III.3.1.1 *El Modelo Eugenésico*, consiste en la práctica de asesorar personas acerca de su herencia. Comenzó alrededor de 1906, después de que Bateson sugiriera que los estudios de medicina y biología se llamaran “Genética”. Desde el inicio de la genética hubo mucho entusiasmo acerca de la posibilidad de que ella pudiera ser usada para mejorar la condición humana. Así, los científicos recolectaban datos sobre ciertos rasgos humanos y proporcionaban información a las familias de personas afectadas genéticamente, usualmente con el propósito de que éstos no se reprodujeran, es decir, con una finalidad eugenésica.

El movimiento eugenésico generó grandes desastres sociomorales y dilemas éticos. Por ejemplo, en 1926, en 23 de los 48 estados de los Estados Unidos existían leyes, donde se ordenaba la esterilización de los llamados “mentalmente deficientes”, por lo que alrededor de 6.000 personas fueron esterilizadas, la mayoría involuntariamente (Carr-Saunders, Tomado de Uhlmann, 2009).

En Alemania se legalizó la eutanasia para los “débiles genéticamente” en 1939, lo que causó la eliminación de más de 70.000 personas con enfermedades hereditarias, además de las ejecuciones masivas de judíos, así como de gitanos y otras etnias que fallecieron durante el holocausto (Neel, 1994).

III.3.1.2 *El Modelo Médico-Preventivo*: Dados los acontecimientos ocurridos durante la aplicación eugenésica del CG, muchos genetistas se retractaron de asesorar familias con condiciones potencialmente hereditarias. Así, a mediados de 1940, se fundaron en los Estados Unidos e Inglaterra algunas clínicas genéticas de carácter

preventivo (Harper, 2004). En ellas se ofrecía información del riesgo de cierta enfermedad genética a la familia, basándose casi siempre en observaciones empíricas, ya que el conocimiento de la estructura del ADN era reciente y existían pocas pruebas genéticas disponibles.

III.3.1.3 El *Modelo de toma de decisiones* comenzó a utilizarse en los años siguientes, década de los 60s, cuando los conocimientos acerca de la genética cambiaron drásticamente. Se describieron algunos síndromes como los de Klinefelter y Turner, las trisomías. En la misma época fue posible identificar a los portadores de α y β -talasemia, además de otras enfermedades metabólicas. Luego, se empezaron a realizar amniocentesis para el diagnóstico prenatal, principalmente para la determinación del sexo del feto y luego para realizar cariotipos, hasta que en 1967, Jacobson y Barter, realizaron el primer diagnóstico a un feto con una anomalía cromosomal.

III.3.1.4. El *Modelo psicoterapéutico* comenzó a desarrollarse cuando el CG se hizo público y las familias comenzaron a asistir a las consultas buscando información. Muchas veces, los pacientes y familiares no podían actuar o procesar efectivamente la información que se les proveía, causándoles ansiedad y problemas de culpa, entre otros. Los consejeros genéticos se dieron cuenta que primero había que preparar y educar a las personas involucradas, por eso muchos de ellos iniciaron estudios en psicología para saber abordar todos los posibles dilemas éticos y sociomorales del Consejo Genético (Uhlmann y col, 2009; Bartels y col, 2011).

III.3.2 Repercusiones del Consejo Genético

A lo largo del desarrollo histórico del CG, se han hecho evidentes los numerosos problemas que pueden suscitarse alrededor del CG. Debido a ello, países como España y Estado Unidos, están desarrollando leyes que permitan garantizar el acceso a un CG de calidad, incluyendo las normativas necesarias y las políticas de salud pública que permitan que el CG sea supervisado por parte de los entes públicos para asegurar su calidad (Flores-Angulo, 2010).

Según Flores-Angulo (2010), en relación con el CG:

1. No es recomendable la oferta masiva de pruebas para la detección de riesgo genético debido a sus repercusiones psicosociales y laborales.
2. El desarrollo del Sistema Legal Venezolano (SLV) vinculado a la protección del genoma es bastante limitado.
3. Es necesaria la adecuación del SLV al desarrollo científico en materia de diagnóstico genético, para así controlar el impacto sociomoral de la información obtenida y garantizar el acceso a un asesoramiento genético o CG adecuado y para, así, establecer puntualmente el marco de responsabilidades pertinentes.

III.3.3 Consejeros Genéticos

Los Consejeros Genéticos trabajan en la intersección que hay entre la información producida por los científicos y las esperanzas, sueños y miedos de las

personas que recurren a ellos (aconsejado de aquí en adelante), cuyas vidas pueden cambiar dramáticamente como resultado de la información que reciban. Así, los Consejeros Genéticos enfrentan dilemas éticos particularmente importantes, en los cuales, los valores son eje central, lo que genera las siguientes interrogantes: ¿Cuáles son los valores centrales que guían la práctica del Consejo Genético? ¿De dónde vienen esos valores? ¿Esos valores serán relevantes en el contexto de opiniones futuras? ¿Cuáles son las fortalezas y debilidades del enfoque de la interacción consejero-aconsejado? (Bartels y col, 2011).

Los Consejeros Genéticos tratan de responder a esas preguntas a la vez que crean un ambiente de apoyo en el que los aconsejados pueden incorporar los resultados de diagnósticos genéticos de la manera más asertiva posible y, así, articular sus vidas y decisiones. Por otra parte, los Consejeros Genéticos están particularmente vigilantes en lo concerniente a la autonomía del aconsejado, debido a la naturaleza privada de las decisiones privadas y al hecho de que las decisiones genéticas a menudo tienen consecuencias importantes, a largo plazo, en la familia (Gervais, tomado de Bartels y col 2011).

III.3.4 Nuevas tendencias en la práctica del Consejo Genético

Para Sutphen y colaboradores 2010, una de las barreras del CG es la falta de acceso a un Consejero Genético, así como a los exámenes adecuados y a genetistas expertos, quienes generalmente se encuentran en centros académicos, no accesibles a un gran sector de la población. Otras limitaciones en la praxis del CG pueden ser:

* El método tradicional de ofrecer Consejo Genético requiere por lo mínimo una visita de la persona afectada, al Centro Genético, con una duración de por lo menos dos horas, pero ello varía. Así, por ejemplo, en la mayoría de los centros de consejería genética de cáncer se requiere una segunda visita de la persona afectada o aconsejada para discutir los resultados de los exámenes realizados.

* La mayoría de las citas por lo general solo pueden ser concertadas en horarios de oficina, por lo que muchos de los centros de consejería genética pueden tener largos tiempos de espera para poder obtener una cita.

Esa situación ha propiciado, en algunos países, el surgimiento del Consejo Genético vía telefónica. Algunas de sus posibles ventajas incluyen: Tener acceso a un mayor número de expertos genéticos; flexibilidad en la programación de citas, en donde se incluyen noches y fines de semana; bajo precio y además menor cantidad de traslados para los aconsejados o afectados. Además, el CG dado vía teléfono suele ser mejor aceptado entre la comunidad de proveedores de servicios de salud pública, quienes suelen ser renuentes a referir a centros de consejería genética.

III. 4. La Bioética y algunos de sus principios: Beneficencia, Autonomía, Justicia y Responsabilidad

Como introducción al marco teórico bioético que subyace a esta investigación, citamos la referencia de Castillo (2006) a la presencia de la dimensión moral humana en la cotidianidad de cada persona:

“El hombre efectúa continuamente juicios morales. Vivir, es, de algún modo, ir diferenciando lo que es bueno y lo que es malo; es

como si tuviéramos una facultad estimativa o sexto sentido capaz de clasificar en lo uno o en los otros. A pesar de su cotidianidad y de su carácter ineludible, los juicios morales son muy difíciles de fundamentar racionalmente o de justificar filosóficamente” (Gracia, 1988; tomado de Castillo, 2006). Ahora bien, nuestro tema es la fundamentación de la Bioética, con lo cual debemos precisar qué es eso (Castillo, 2006).

En la actualidad existen varias definiciones sobre Bioética, algunas de las cuales presentaremos. Por una parte, la Bioética, ha sido definida como:

“El estudio sistemático de la conducta humana en el área de las ciencias de la vida y del cuidado de la salud, en cuanto dicha conducta es examinada a la luz de los valores y de principios morales” (Clouser, 1978; tomado de Castillo, 2006).

Además, según Martínez, 2003, tomado de Petralanda, 2007:

“El término bioética es un concepto amplio que incorpora una dimensión ética...muy abarcadora e interdisciplinar. La definición de bioética implica este estudio interdisciplinar de los problemas creados por el progreso biotecnológico y médico y su repercusión en la sociedad y en su sistema de valores, tanto en el momento presente como en el futuro. Estos elementos definitorios cubren cuatro campos: el teórico (reflexión ética interdisciplinar), la ética práctica (toma de decisiones), el campo legal y el cultural”

Por otra parte, la UNESCO la definió como, tomado de Petralanda, 2007:

“El estudio sistemático, pluralista e interdisciplinario de los asuntos éticos originados por la medicina, ciencias biológicas y ciencias sociales cuando se aplican a los seres humanos y sus relaciones con la biosfera incluyendo asuntos relacionados con la disponibilidad y accesibilidad de los desarrollos científicos y tecnológicos y sus aplicaciones”

En suma, podemos afirmar, independientemente del giro particular que históricamente se le ha dado al término Bioética, que ella constituye un aspecto fundamental del análisis del desarrollo social moral humano, particularmente cuando los avances tecnológicos retan a nuestra sociedad de manera inédita. La bioética nos permitirá herramientas de análisis de tales retos, permitiendo que la toma de decisiones ante ellos sea analizada y debatida, idealmente concertada, desde distintas perspectivas y no, simplemente, una decisión producto del azar sino una decisión “...auténticamente libre y autónoma...”, algo que se ha ido desapareciendo en las sociedades liberales (Charlesworth, 1996).

El trabajo de Beauchamp y Childress “Principles of Biomedical Ethics” publicado por primera vez en 1979 (y que tiene cinco ediciones posteriores, la más reciente en 1999), fue fundamental para comprender la Bioética norteamericana, proporcionando una guía ética para el ejercicio de la medicina. Para esos autores, a la Bioética, “Le corresponde como una de sus tareas capitales la elaboración de los marcos de aplicación de los grandes principios éticos a las grandes circunstancias y características de la actividad humana profesional... articular adecuadamente las dimensiones de la fundamentación y de aplicación... e integrar la solución de cuatro problemas de carácter ético que plantea la práctica profesional” (Almarza y col, 2002). A esos cuatro problemas fundamentales les corresponden cuatro principios básicos, según los autores, según se indica:

III.4.1 Principios Bioéticos

- Principio de Beneficencia

- Principio de No Maleficencia
- Principios de Autonomía
- Principio de Justicia
- Principio de Responsabilidad

Además de esos cuatro principios, se considera de fundamental importancia para sustentar el marco bioético de este trabajo, por las repercusiones que el diagnóstico y el CG tienen sobre la calidad de vida de las personas según se indicó en los numerales anteriores, el Principio de Responsabilidad.

El Principio de Beneficencia y el Principio de No Maleficencia

Ambos principios están muy relacionados, aunque no son idénticos, y son fundamentales para el quehacer de los profesionales de las ciencias de la salud, cuyos actos tienen como finalidad principal el promover el bien (P. Beneficencia) y no promover el mal (P. No maleficencia) de los pacientes o personas afectadas por enfermedades o problemas de salud. Así, entre el profesional de la salud y esos últimos se establece una relación de “ayuda” que está dirigida a producir el bien (Castillo, 2006).

“El profesional está obligado a prestar un buen servicio al usuario, actuando siempre en beneficio de éste y no perjudicándolo...pero surge el problema del paternalismo, beneficencia según un modelo de dominación, superioridad moral”. “Beneficencia no paternalista, es el intento de hacer el bien o ayudar a los demás en sus

necesidades, siempre que ellos voluntariamente lo pidan o lo acepten, por medio de un consentimiento informado”. “Determinar cuando un usuario está en condiciones de ejercer su decisión libre y responsable depende de asentimiento, consentimiento y decisión” “Cuando el consentimiento informado es imposible, el imperativo moral de beneficencia obliga al profesional a buscar siempre el mayor bien del paciente y, por tanto, a prestar toda la ayuda posible” (Almarza y col, 2002).

La obligación de no perjudicar o no hacer el mal, se denomina **no maleficencia**, que es la otra cara de la beneficencia y subraya la competencia casi exclusiva del profesional a la hora de determinar, adecuadamente, en qué consiste hacer el bien y evitar el mal, teniendo en cuenta como criterio justificativo de actuación el “mal menor”. (Almarza y col, 2002).

De ambos principios, beneficencia y no maleficencia, se deriva la norma moral de no inducir sufrimiento o discapacidad evitables, así como las obligaciones derivadas de dicha norma moral, a saber realizar el análisis riesgo beneficio en cualquier decisión clínica diagnóstica o terapéutica y no prolongar el proceso de morir (distanasia) (Almarza y col, 2002; Castillo, 2006).

El Principio de Autonomía

Según J. S. Mill:

“La autonomía, desde esta perspectiva, se interpreta como autoelección, es decir como capacidad de construirse sin condiciones internas y el máximo de libertad, autorrealización, desarrollo del proyecto vital de cada sujeto... la autonomía por parte del usuario o cliente, actúa como contrapeso del principio de beneficencia y va encaminado a evitar actitudes paternalistas...

pero en ocasiones existe el peligro excesivo del individualismo...”
(Almarza y col, 2002).

Por su parte, E. Kant propuso una nueva versión del concepto y el Principio de Autonomía, a saber:

“La capacidad universal de autolegislación que todo sujeto tiene, como independencia de su proyecto de vida feliz” (Almarza y col, 2002). “La autonomía es una finalidad en sí misma y nunca puede ser utilizada como medio instrumental para conseguir las intenciones y propósitos de nadie...el agente moral es su propio legislador. Libertad para elegir una línea concreta de acción que consideramos moralmente buena” (Charlesworth, 1996).

Castillo, 2006 hace referencia a la definición de autonomía de Jonsen:

“Es la condición de ser autodeterminante y por consiguiente, el derecho que tiene cada persona de hacer sus propias escogencias. Dicho con otras palabras, al hacer uso de este principio cada quien conduce su propia vida de acuerdo a sus propios intereses, deseos y creencias”.

La autonomía, no solo es valiosa por ser una reafirmación de una de las características fundamentales de la persona sino porque, por principio, tiende a promover el desarrollo y mejoramiento del individuo, al permitirle seleccionar lo que considera que es lo mejor para él. El principio de autonomía es la base para un nuevo tipo de relación entre las personas afectadas por las enfermedades y los profesionales de la salud, puesto que se trata a los primeros como adultos responsables con la capacidad y el derecho para decidir por sí mismos, las diversas opciones que se le presentan en una determinada situación clínica. Esta situación es diferente a la que

ocurría con el llamado “paternalismo”, en el cual el médico diagnosticaba y decidía que hacer, sin tomar en cuenta la opinión del enfermo o paciente (Castillo, 2006).

El Principio de Justicia

El Principio de Justicia, así como el término justicia mismo, tiene varias interpretaciones: “...existen diversas tradiciones interpretativas del término justicia, algunas incompatibles entre sí...” (Almarza y col, 2002). Así, para J. Rawls la justicia se entiende “como imparcialidad y equidad (igualdad), que permita eliminar todo tipo de tratamiento privilegiado y ver los bienes profesionales como bienes estrictamente sociales y comunes; de los que ningún sujeto puede beneficiarse si al mismo tiempo no beneficia con ello al conjunto de la sociedad. Defiende conseguir el beneficio de los más desfavorecidos” (Almarza y col, 2002).

En el sentido Bioético, el Principio de Justicia tiene que ver con la distributividad de la justicia, la cual “se entiende como la obligación ética de tratar a cada persona de acuerdo con lo que es moralmente correcto y adecuado, dándole a cada persona lo que le pertenece por derecho...esto requiere la distribución equitativa de las cargas y los beneficios de la participación en investigaciones” y, podríamos añadir, de cualquier beneficio o perjuicio que se derive de tales investigaciones (Petrálenda, 2007).

El Principio de Responsabilidad

En relación con el Principio de Responsabilidad, su acepción bioética tiene que ver con la relación que existe entre un sujeto que realice ciertas acciones y las acciones

por él realizadas junto con sus consecuencias. Cuando la relación es equilibrada, se habla de un “orden ético” en ella, es decir, una prudencia por parte de quién realice las acciones ante sus posibles consecuencias. A esta prudencia se denomina el Principio de Responsabilidad en Bioética, es decir:

“...la responsabilidad en la ética es la articulación entre dos realidades, una subjetiva y otra objetiva. Es forjada por esa fusión entre el sujeto y la acción. Al mismo tiempo, hay también un aspecto de descubrimiento que se revela en la acción propiamente dicha y sus consecuencias. El orden ético está presente, no como realidad visible sino como un apelo sensato que pide calma, prudencia y equilibrio. A este nuevo orden Jonas le da el nombre de Principio de Responsabilidad” ((H. T. Engelhardt, tomado de Siqueira, sf, Bioética y tecnociencia según el principio de responsabilidad de Hans Jonas).

Pero, la responsabilidad bioética es función de la libertad, es decir, debe ser libremente escogida, considerando que:

“... será libre aquella persona, que es capaz de conducir su vida conforme a sus propias leyes, es decir a su propia conciencia y exige saber detectar qué humaniza y que no, y aprender a incorporarlo en la vida cotidiana, creándose una personalidad desarrollada armónicamente en las capacidades cognitivas y afectivas que permiten controlar los propios actos y conjuntar lo que la realización de los propios proyectos vitales...”.

Además, el Principio de Responsabilidad incluye el criterio de independencia, teniendo en cuenta que:

“...el interés del individuo es inseparable de su comunidad. Porque la propia subsistencia y prosperidad de los individuos dependía estrechamente de la subsistencia y prosperidad de la comunidad en la que viven (Martínez, 2000).

III.4.2 Posición bioética de la sociedad liberal respecto a las enfermedades genéticas

En términos generales, el desarrollo de la sociedad liberal actual ha promovido la libertad humana, aunque con diferentes acepciones a veces no compatibles entre sí. Martínez, por ejemplo, considera la protolibertad y la libertad como participación, independencia y autonomía compleja, lo que le asigna una estructura antrobiológica, que requiere el reconocimiento de la igualdad intrínseca entre partes.

Desde esa perspectiva, para que las personas que tienen enfermedades genéticas - con su potencial para generar discapacidades físicas y/o cognitivas, dolencias, problemas en el sistema nervioso central y cardiopatías, entre otras- puedan co-existir en una sociedad liberal con otras personas que no tienen tales enfermedades, se requiere promover la *responsabilidad de la libertad*, la cual, según Martínez (2000), puede ser entendida de diversas formas.

Para Martínez, tal responsabilidad desde "...la protolibertad, consiste en un *hacerse cargo de la realidad* que a uno lo rodea y tratar de sobrevivir con ella de las maneras menos inhumanas posibles..." y desde la libertad, consiste en que las decisiones o acciones que se realicen deben ser tomadas como un acto de libertad "...que asegura la propia independencia de cada quien con respecto a las creencias mayoritarias y frente aquellas exigencias sociales que implican una injerencia abusiva en la intimidad del hogar y en los proyectos personales de vida...".

De tal manera que, la libertad con toda su complejidad no es una opción ornamental al desarrollo personal, sino “uno de los bienes básicos e indispensables para configurar el desarrollo propio...”, lo que es de particular interés bioética en el caso de las personas o grupos con enfermedades genéticas.

Teniendo en cuenta los planteamientos de Martínez, es importante resaltar también la definición de solidaridad que plantea: “...la solidaridad entendida como *un modo de reconocimiento de la igualdad y de la equidad*: el otro no es un objeto, sino *una persona como yo*; no es un extraño, sino otro yo, no es un enemigo, sino un hermano o hermana en apuros...”.

Por otra parte, la libertad se relaciona muy directamente con el Principio bioético de Autonomía anteriormente referido. Así, según Martínez (2000):

“... será libre aquella persona, que es capaz de conducir su vida conforme a sus propias leyes, es decir a su propia conciencia y exige saber detectar qué humaniza y que no, y aprender a incorporarlo en la vida cotidiana, creándose una personalidad desarrollada armónicamente en las capacidades cognitivas y afectivas que permiten controlar los propios actos y conjuntar lo que exige la justicia con lo que exige la realización de proyectos...implementar una *independencia mixta*, en donde principalmente se tome en cuenta el interés de la comunidad y el luego el interés de la realización del proyecto personal de vida...para eso hay que poner en práctica elementos de la democracia, que permitan dar pautas sobre la organización del colectivo...”.

A pesar de que el CG, en sus inicios, fue concebido con fines sociales y políticos más que científicos o éticos, su evolución ha permitido que sea utilizado como una herramienta con la intención de ayudar a entender los dilemas y repercusiones de la

información relacionada a las enfermedades genéticas, es decir, el CG es objeto de análisis y reflexión de la ética y la bioética.

En ese sentido, la noción de libertad de la sociedad liberal es de particular relevancia para la reflexión bioética sobre el CG y sobre cómo desarrollar la consejería genética. En algunos casos, el CG se ha desviado de los principios y valores éticos, especialmente donde el manejo de la información a los afectados se orienta bajo modelos paternalistas según los cuales los profesionales encargados de informar o aconsejar consideran que el paciente con enfermedades genéticas o sus familiares, no son capaces de tomar decisiones acertadas, aconsejándoles seguir fines eugenésicos aún teniendo en cuenta de que estas prácticas son penadas por la ley (Charlesworth, 1996; Martínez, 2000; OMS, 2003; Castillo, 2006; Petralanda, 2007; Uhlmann, 2009; Bartels, 2011).

Esa situación ha generado intensas reflexiones éticas en relación con las acciones y actitudes hacia las enfermedades genéticas, incluyendo las opciones eugenésicas, particularmente en relación con su papel en el desarrollo social, económico y moral de lo humano. En otras palabras, ¿es este el tipo de desarrollo que deseamos, aún a expensas de eliminar a aquellos individuos que tengan algún tipo de discapacidad funcional ocasionada por las enfermedades genéticas?

Para Martínez, 2002 el término *desarrollo* está cargado de connotaciones que lo relacionan con la idea moderna de *progreso*, idea que ha sido ampliamente criticada desde la perspectiva de que “el hecho que ocurra un desarrollo científico, no asegura

que se dé un progreso adecuado y enmarcado por principios y valores éticos”. Es por ello que varios autores han enfatizado la necesidad de que se articule el discurso del *desarrollo* y el *progreso* humano con el discurso ético o bioético y sociomoral (OMS, 2003; Petralanda, 2007).

“El reto ético de nuestro tiempo se puede formular como la posibilidad de poner freno al mal desarrollo y de fomentar un modelo de desarrollo razonable, esto es, éticamente deseable, políticamente viable y técnicamente realizable (Martínez, 2002).

La perspectiva ética es particularmente importante para evaluar las acciones humanas y sus consecuencias, particularmente en el ámbito de los problemas éticos relacionados con algunos campos de acción de la biotecnología, como señala G. Cely, tomado de Castillo, 2006:

“Las tecnociencias (entre las cuales están las biotecnologías, siendo la ingeniería genética su columna vertebral), no señalan por sí mismas el valor y el sentido de la acción humana; éstos dependen, tanto de la naturaleza de la acción como de la intención y fines que se proponga quien las utilice. La sola eficacia técnica no puede ser un criterio ético seguro que oriente a los científicos para emplear las tecnociencias...que si se aplican sin tener en cuenta la dignidad de la persona humana, sus valores y sus derechos, no conducen sino a la ruina del hombre. Otro tanto podríamos decir de ellas sino respetan la lógica de la vida al intervenir la naturaleza, a sabiendas de que entre el hombre y la naturaleza existen relaciones de interdependencia y cooperación...” concluyendo que “...el principio fundamental que debe regir el recto uso de las tecnociencias es ponerlas al servicio de la persona humana, procurando su bien integral.”

La integración de los principios bioéticos enunciados anteriormente (ie., Beneficencia, No maleficencia, Autonomía, Justicia y Responsabilidad), así como el

respeto a la libertad, a la solidaridad y a el desarrollo, proporciona pues un marco bioético referencial desde el cual analizar, mediante el diálogo entre todas las partes involucradas, los dilemas sociomorales planteados por las enfermedades genéticas. Ello incluye el respeto a los derechos humanos y la atención a la vulnerabilidad de las personas afectadas por tales enfermedades y sus familiares. Además, los referentes bioéticos proporcionan una base desde la cual promover una nueva forma de juricidad para tales enfermedades.

IV. MATERIALES Y MÉTODOS

Para cumplir con los objetivos de ésta investigación se utilizó el método de la investigación cualitativo, el cual se enfoca en comprender y profundizar los fenómenos, explorándolos desde la perspectiva de los participantes en una ambiente natural y en relación con el contexto (Sampieri y col, 2010).

El investigador cualitativo utiliza técnicas para recolectar datos, tales como la observación no estructurada, las entrevistas abiertas, la revisión de documentos, las discusiones en grupo, la evaluación de experiencias personales, el registro de historias de vida y la interacción e introspección con grupos o comunidades.

IV. 1. Primer período de la investigación: Definición del proyecto o Seminario I

En la primera parte o período del proceso de investigación se definió el proyecto, según normativas y requerimientos para la elaboración del Seminario I del proyecto de investigación de grado. En cuanto a la recolección de datos teóricos, la revisión de la literatura implica detectar, consultar y obtener la bibliografía y otros materiales que sean útiles para los propósitos del estudio, de donde se tiene que extraer y recopilar la información relevante y necesaria para enmarcar el problema de la investigación. Esta revisión debe ser selectiva y es útil para:

- Detectar conceptos claves.
- Recolectar ideas relacionadas con la búsqueda de datos y el análisis que se haya realizado anteriormente.

- Observar los errores que hayan ocurrido en otras investigaciones similares.
- Conocer diferentes maneras de pensar y abordar el planteamiento propuesto.
- Mejorar el conocimiento y profundizar interpretaciones.

El análisis cualitativo de la base documental bibliográfica elaborada, implica organizar los datos recogidos, transcribirlos y codificarlos. Para ello se utilizó la metodología de investigación bioética propuesta por Petralanda (2010), según se indica a continuación:

1. Definir el ámbito temático del análisis y escribir tres preguntas relacionadas al tema o problema que se quiera investigar
2. Escribir tres preguntas más y así consecutivamente durante cinco días distintos, no consecutivo
3. Analizar las preguntas formuladas sobre el problema
4. Reformular o afinar el ámbito temático
5. Construir tres posibles títulos a partir del análisis de las preguntas formuladas anteriormente, los cuales enuncien afirmativamente las preguntas elaboradas
6. Identificar los términos claves de los posibles títulos
7. Definir todos los términos claves de los posibles títulos
8. Reescribir cada título tres veces con las palabras claves en órdenes distintos
9. Identificar los verbos principales de cada título y definirlos
10. Reformular el título y escribirlo como pregunta
11. Realizar una lista de verbos alternativos en el título
12. Identificar el verbo que se va usar en el título
13. Seleccionar tres posibles títulos
14. Identificar los objetos conceptuales de la investigación en cada título
15. Analizar los objetos conceptuales de la investigación contenidos en cada título
16. Seleccionar un título definitivo
17. Enunciar seis hipótesis, es decir planteamientos que posibilitarían responder al título enunciado como pregunta
18. Reescribir las hipótesis en lenguaje formal
19. Analizar si la investigación generará algún tipo de impacto bioético o sociomoral por la manera que se ha planteado
20. Resumir las preguntas, títulos, objetivos e hipótesis
21. Ordenar la información cronológicamente.

Es importante señalar que de cada sesión de trabajo se elaboró una ficha o memo descriptivo según modelo de formato indicado en el Anexo 1. Cada uno de los pasos anteriores fue sistematizado mediante mapas conceptuales y mentales para facilitar la comprensión y las relaciones entre los objetos conceptuales de la investigación.

IV.2. Segundo período de la investigación: Análisis crítico de la base documental y elaboración de la matriz argumentativa

La metodología diseñada específicamente para esta investigación e indicada en el numeral anterior, IV.1, se utilizó también para formular las preguntas que se realizaron para el logro de los objetivos del trabajo (Segundo período y Tercer período de la investigación). Además, se siguió la estrategia de lectura crítica sugerida por Cázares, 2000 y la estrategia de argumentación crítica recomendadas por Serrano y Villalobos, 2006, mediante las cuales, posteriormente, se revisaron y refinaron las preguntas de investigación. Las preguntas se sistematizaron en esquemas y luego se utilizaron dichos esquemas para elaborar la matriz argumentativa del trabajo.

Estrategia de lectura crítica

Para poder argumentar, en los términos señalados en los objetivos del trabajo, se señala a continuación de manera sucinta y sencilla cómo se realizaron las lecturas de la bibliografía a utilizar para organizar el *accionar argumentativo* de manera clara y coherente. La lectura crítica se centró en la auto formulación de preguntas como organizadoras de la información, ya que las preguntas permiten obtener datos de la

lectura y, casi simultáneamente, organizar los mismos, favoreciendo el proceso de análisis, síntesis y evaluación cognitivas de la información (Cázares, 2000):

1. Lectura general del contenido, dilema o problema ético.
2. Elaboración de una lista de preguntas para definir las variables de organización de la información.
3. Relectura para identificar los datos de relevancia en la información de acuerdo a las variables identificadas o seleccionadas.
4. Transcripción o reformulación de los datos obtenidos de la lectura en un cuadro o diagrama.
5. Revisión del resultado y realización de una tercera lectura para agregar o corregir alguna información.
6. Evaluación de la síntesis realizada bien sea con criterios externos (comparación de la información obtenida de la lectura con datos o información localizada en otros textos) o con criterios internos (comparación de lo que la lectura decía, según se expresó en su síntesis, y lo que se esperaba encontrar o se opina al respecto).

Estrategia de argumentación crítica

La argumentación suele presentar algunas dificultades, las cuales surgen según Serrano y Villalobos (2006) de carencias “tipo” en relación con la “orientación argumentativa global y el empleo de estrategias retóricas y de marcadores lingüísticos deficientes”. Para clarificar algunas de estas deficiencias y mejorarlas, se utilizaron las recomendaciones de dichos autores, según se indica:

1. Para lograr una buena argumentación se debe hacer uso de los recursos lingüísticos y del razonamiento que se poseen y hacerlos operar en atención a los propósitos de la argumentación. Esto quiere decir, saber elegir el tipo de argumentación que se va a utilizar en una determinada situación comunicativa; cuáles estrategias discursivas puede poner en acción al construir el discurso, según su intencionalidad, a fin de convencer e influir sobre la percepción del mundo que tienen los interlocutores, y, finalmente, estar muy atento al uso de preguntas retóricas y de recursos lingüísticos como los conectores y las modalidades de enunciación.

“La construcción de un texto argumentativo supone comprender que la argumentación versa sobre una situación polémica o controversial, en la que usualmente existen diferencias de puntos de vista, de modo que se exponen razones y justificaciones tendientes a resolver las diferencias presentadas...Para construir un texto argumentativo eficaz, el escritor debe argumentar en forma clara, concisa y coherente, evitando dar muchos rodeos verbales que puedan crear confusiones. Es necesario también utilizar diversos recursos argumentativos y/o retóricos como las estrategias retóricas y los reforzadores” (Serrano y Villalobos 2006, pp 210).

2. En cuanto a la relación con el lector, se seguirán las recomendaciones de Serrano y Villalobos

“Se debe tener presente que el texto argumentativo que se está construyendo debe debatir y rebatir o refutar con contraargumentos ideas que consideramos plausible podrían ser planteadas por los potenciales lectores. Pero esta situación no debe apreciarse como una lucha verbal, dado que la calidad de la argumentación viene de su valor constructivo y no destructivo. El debate en la argumentación se vuelve constructor de consenso, por lo que se

debe estar seguro de los argumentos con que se construye la argumentación, evitando, de este modo, ser desconsiderado y demostrar mala fe. Refutar en un buen ejercicio de relaciones humanas y de experimentación de la tolerancia (Bellenguer) La finalidad de la actividad argumentativa es lograr el convencimiento a través de la resolución (asertiva) de diferencias de opinión” (Serrano y Villalobos 2006, pp 120).

En cuanto a los aspectos argumentativos específicos de los dilemas éticos, bioéticos y sociomorales, interpretando a los autores Serrano y Villalobos, las estrategias argumentativas que son de mayor utilidad en el análisis de dilemas éticos y sociomorales son las que se orientan a promover tanto la sensibilidad como la racionalidad moral (Petrálenda 2008b). Así, en el presente trabajo se utilizarán las estrategias siguientes:

1. Clarificación de intereses de los diversos puntos de vista involucrados, incluyendo la descripción de contravalores o intereses que vayan probadamente y deliberadamente en contra de algunos de los intereses de los involucrados.
2. Citas de autoridad a favor de argumentos o soluciones.
3. Opiniones de especialistas en la materia.
4. Definición, clarificación y ejemplificación de términos.
5. Descripción detallada y precisa de la idea o solución del argumento.
6. Analogía y comparación con dilemas similares al argumentado.
7. Enumeración de fuentes de información, incluyendo testimonios veraces y creíbles, así como datos estadísticos.

Por último, para definir las pautas de revisión y orientación del texto argumentativo en el presente trabajo se utilizaron las recomendaciones de Serrano y Villalobos (2006)

para lo cual se formularon ciertas preguntas sobre los argumentos que se fueron planteando, según señalan los autores:

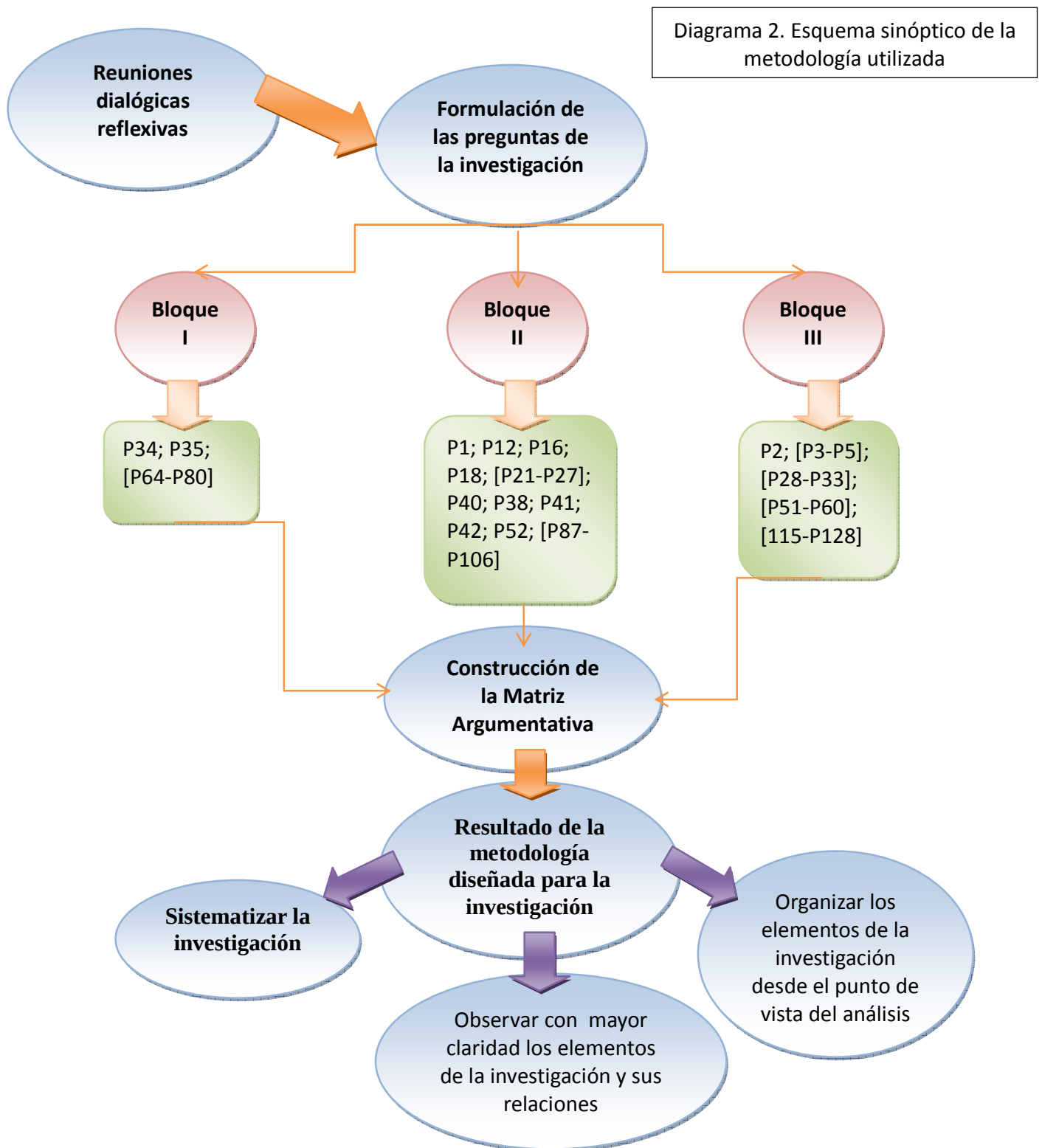
1. Tema y tesis: ¿Cuál es el tema que se desea tratar? ¿Cuál es la intención? ¿A quién o quiénes se dirige? ¿Cuál es la tesis que se quiere defender o rechazar? ¿Qué postura se defiende? ¿Se aborda la tesis como un problema?
2. Cuerpo argumentativo: ¿Cuáles son los argumentos y contraargumentos que se manejan? ¿Cómo están expresados para que revelen claridad y validez? ¿Cuáles son los argumentos en caso de objeciones? ¿Están planteados algunos argumentos como explicaciones? ¿Se manejan ejemplos u otras ideas que amplían o ilustran los argumentos? ¿Qué estrategias utiliza para exponer los argumentos: descripción, explicación, ejemplificación, argumentos de autoridad; datos numéricos tomados de otras investigaciones, ideas de otros autores como referencias?
3. Introducción, transición y conclusiones: ¿Cómo se introduce el tema? ¿Queda claro de entrada cuál es el propósito del texto? ¿Qué información contiene? ¿Se presenta la información ordenada según el grado de importancia? ¿Se presta atención a las transiciones entre las ideas? ¿Qué estrategias se utilizan para indicarle al lector que introduce una nueva idea o un nuevo argumento? ¿Deriva conclusiones lógicas del planteamiento inicial y de los argumentos? ¿Cómo están expresadas? ¿Por medio de un resumen? ¿de una opinión general? ¿Se vincula la conclusión con la tesis por medio de relaciones de causalidad?
4. Párrafos y su estructura: ¿Está el texto estructurado en párrafos? ¿Cuáles son los conectores argumentativos usados para conectar las ideas y argumentos? ¿Expresa cada párrafo la idea esencial de la oración temática? ¿Presentan o no los párrafos oraciones superfluas?
5. Tono y estilo: ¿Cómo es su tono? ¿es formal o informal? ¿Están expresadas las ideas de manera que permiten convencer, persuadir, seducir, influir sobre la manera de pensar del lector?
6. Otros: ¿Hay alguna parte del texto en la que se necesite agregar otra información? ¿Me siento satisfecha con el texto elaborado? Cuando otros lean el texto ¿se darán cuenta del propósito? ¿percibirán con claridad el problema o tesis planteada?

IV. 3. Tercer período de la investigación: Sistematización de resultado

En el tercer período del trabajo se sistematizaron los resultados del análisis bibliográfico para elaborar las matrices argumentativas finales de la investigación teórica, así como el análisis de resultados y elaboración de conclusiones y recomendaciones.

La sinopsis esquemática de la metodología seguida en el trabajo se indica en el Diagrama 2.

Diagrama 2.



IV. 4. Flujograma de búsqueda bibliográfica y elaboración de la base documental

En este flujograma se muestra la metodología diseñada para poder realizar la búsqueda bibliográfica en las bases de datos bibliográficas, físicas o digitales.

Flujograma de búsqueda

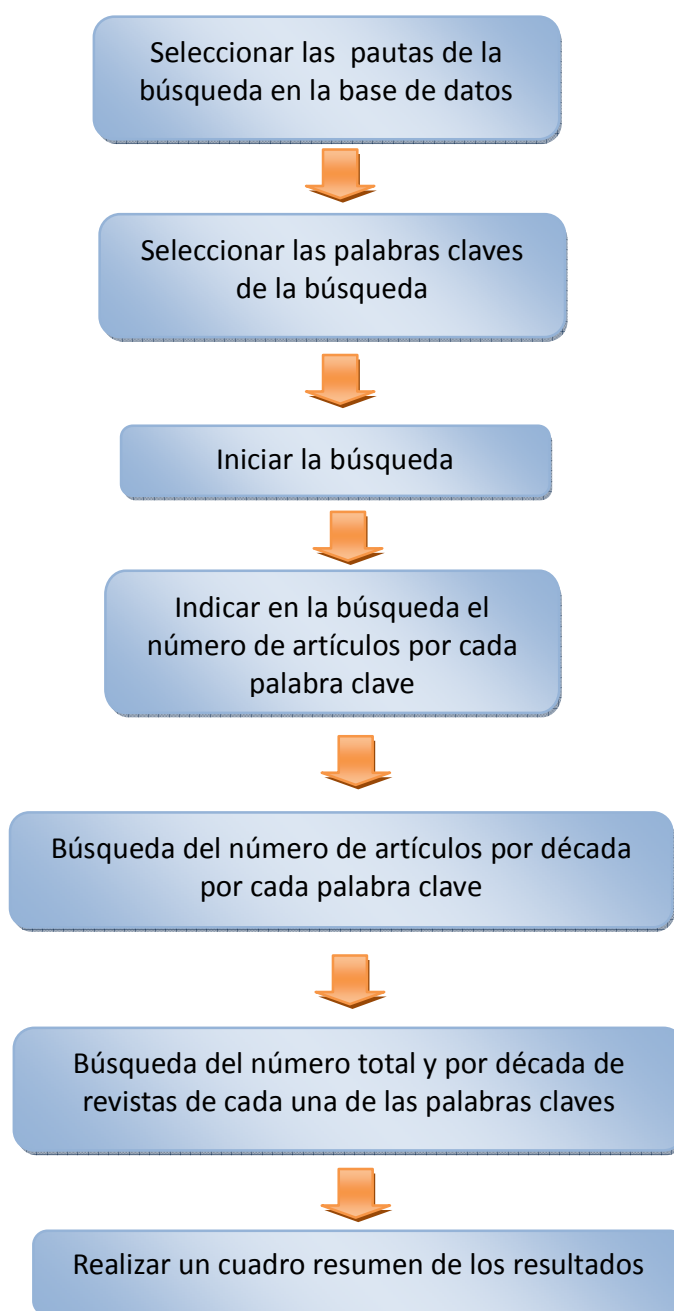
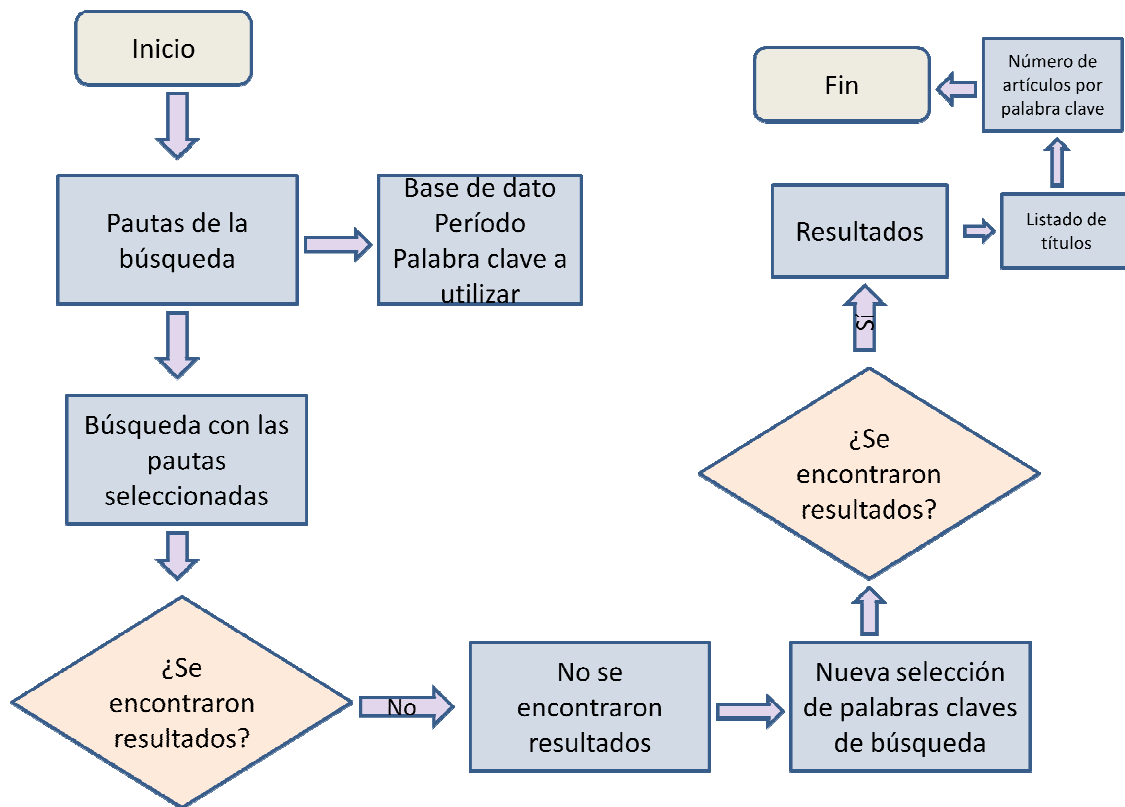


Diagrama de flujo de la búsqueda documental



V. RESULTADOS

V. 1. Base de datos sobre Consejo Genético

En el Anexo 3 se incluye la versión digital de la base de datos bibliográficos construida y utilizada para la elaboración del presente trabajo.

V.2. Resultados de la búsqueda bibliográfica

A continuación se presentan los resultados obtenidos del análisis de la data documental obtenida, basados en las palabras o conceptos claves contenidos en las preguntas de investigación formuladas.

En la Tabla 1 se presenta el número de artículos obtenidos utilizando la palabra clave “*genetic counseling*” en buscadores bibliográficos digitales desde 1949 (año en el que aparece el término *genetic counseling* hasta el año 2011). El mayor número de artículos encontrados fue en Google académico, seguido por PubMed, buscador que continuamos utilizando por ser el de mayor renombre y utilización académica, así como por el control de calidad que tiene sobre los artículos académicos en el referido. También se puede notar que el número de artículos encontrados por estos buscadores en las revistas venezolanas, es menor, con respecto al número de artículos en revistas internacionales, y además, como mostraremos más adelante, este número de artículos no refleja la totalidad de las publicaciones académicas en la materia en el país.

Tabla 1. Número de artículos obtenidos utilizando la palabra clave “genetic counseling” en buscadores bibliográficos digitales	
Nombre del buscador	Número de artículos (n) Período de búsqueda (1949-2011)
Science Direct	327
Springerlink	308
Scielo	161
World Cat	185
OMS	8
OPS	2
Google académico	2010
PubMed	1943
Revistas venezolanas e Ivic	2
Total	4946

En la Tabla 2 se muestran las fechas en que aparecieron en la literatura biomédica las palabras clave indicadas. Entre paréntesis se indica el año en que el término dejó de aparecer (o utilizarse) en la literatura biomédica. Puede observarse que los términos más antiguos que aun aparecen en los buscadores son: *Medical genetics*, *Genetic control*, *Eugenics* y *Genetic counseling*. Algunas palabras claves que originalmente habíamos considerado importantes para nuestra búsqueda, tales como *genetic counseling ethical issues* o *eugenics and genetic counseling* no están siendo utilizadas actualmente, por lo que debimos utilizar otras estrategias para la identificación de artículos directamente relacionados con el tema de interés de este trabajo.

Tabla 2. Palabras clave encontradas en la literatura biomédica en las fechas indicadas	
Período (año)	Palabras claves
1949-1958	Medical genetics (2011); Genetic control (2011); Eugenics(2011); Genetic counseling (2011)
1959-1968	Public health and genetic counseling (70's; 2000's); "Genetic counseling" " public health" (70's; 2000's)
1969-1978	Medical genetic diseases(2000's); Medical genetic disorders (2011); "Genetic counseling" " ethical issues" (2000's)
1979-1988	"Genetic counseling" " Europe"
1989-1998	Eugenics and public health (2000's); Eugenics and genetic counseling (2000's); Genetic counseling and ethical issues (2000's)
2009-2011	"Genetic counseling" " America"

En la Tabla 3 se presenta el número de artículos y de revistas encontradas en el buscador PubMed, durante el período 1949-2011, cuando se utilizaron las palabras claves más antiguas y persistentes en la literatura, asociadas a la materia de interés de este trabajo: *Genetic Control*, *Medical Genetic*, *Genetic Counseling* y *Eugenics*. Se encontraron un total de 7048 artículos, distribuidos en 2390 revistas, en las cuales se publicaron entre 1 y 124 artículos para el período de tiempo analizado, con un promedio de 10,67 artículos por revista. Los resultados posibilitaron la búsqueda selectiva a profundidad en ciertos títulos de revistas, por ser las de mayor utilización para la publicación de artículos sobre el tema del trabajo.

Tabla 3. Número de artículos y de revistas encontradas en el buscador PubMed, durante el período 1949-2011, cuando se utilizaron las palabras claves indicadas				
Palabra Clave	N° total de artículos	N° total de revistas	Promedio Artículos/revista	Rango Artículos por revista
Genetic Control	3733	1081	3,45	1-39
				1-38
				1-22
				1-1
Medical Genetic	732	323	2,26	1-44
				1-9
				1-8
Genetic Counseling	1943	681	2,85	1-124
				1-39
				1-30
Eugenics	640	305	2,09	1-12
				1-11

Cuando el mismo análisis indicado en la Tabla 3 se refinó por décadas, se encontraron los resultados señalados en la Tabla 4.

Por otra parte, en la Tabla 5 se muestra la lista ampliada de palabras clave que se utilizaron en la búsqueda documental realizada en este trabajo, antes de comenzar la selección de los artículos que se incluirían en el análisis detallado. Se puede notar lo indicado en resumen en las tablas anteriores.

Tabla 4. Número de artículos encontrados en el buscador PubMed utilizando las palabras clave señaladas desde 1949 hasta 2011									
Palabras clave de búsqueda	Período de tiempo							N total artículos (valores corregidos)	N total revistas
	década 50s	década 60s	década 70s	década 80s	década 90s	década 2000s	2010- 11		
Medical genetics	29	66	92	134	171	203	38	733	323
Genetic control	27	283	919	755	599	938	249	3770	1081
Genetic counseling	9	53	433	453	325	544	138	1955	681
Eugenics	66	67	53	73	179	181	22	641	305
Total	131	469	1497	1415	1274	1866	447	7099	2390

Tabla 5. Número de artículos encontrados en el buscador PubMed utilizando las palabras clave señaladas desde 1949 hasta 2011									
N° Revista	Palabras clave de búsqueda	N total (1949- 2011)	N total de artículos en la década indicada						
			50s	60s	70s	80s	90s	2000s	2010/ 2011
1	Human genetic diseases and public health	0	0	0	0	0	0	0	0
2	"Human genetic diseases" "public health"	0	0	0	0	0	0	0	0
3	Human genetic diseases and public health issues	0	0	0	0	0	0	0	0
4	Human genetic diseases and public health problems	0	0	0	0	0	0	0	0
5	Human genetic diseases as public health issues	0	0	0	0	0	0	0	0
6	Human genetic diseases as public health problems	0	0	0	0	0	0	0	0
7	Human genetic disorders and public health	0	0	0	0	0	0	0	0
8	Genetic control	3770	27	283	919	755	599	938	249
9	Genetic control as public health issue	0	0	0	0	0	0	0	0
10	Genetic control as public health problem	0	0	0	0	0	0	0	0
11	Medical genetics	733	29	66	92	134	171	203	38
12	Medical genetics diseases	11	0	0	1	2	5	3	0
13	Medical genetics disorders	6	0	0	1	2	1	1	1
14	Preventive medicine genetics	0	0	0	0	0	0	0	0
15	Public health and genetics diseases	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla 5. Continuación									
16	Public health and human genetics diseases	0	0	0	0	0	0	0	0
17	Public health and human genetics disorders	0	0	0	0	0	0	0	0
18	Public health and genetics counseling	6	0	1	2	0	0	3	0
19	Public health and genetics diseases and genetic counseling	0	0	0	0	0	0	0	0
20	Public health and genetics diseases eugenics	0	0	0	0	0	0	0	0
21	Public health and genetics diseases and control	0	0	0	0	0	0	0	0
22	Public health approaches and genetic issues	0	0	0	0	0	0	0	0
23	Public health guidelines and genetic ethical issues	0	0	0	0	0	0	0	0
24	Eugenics	641	66	67	53	73	179	181	22
25	Eugenics and public health	5	0	0	0	0	2	3	0
26	Eugenics and genetic counseling	3	0	0	0	0	2	1	0
27	"Eugenics"	641	66	67	53	73	179	181	22
28	Genetic counseling	1955	9	53	433	453	325	544	138
29	"Genetic counseling"	1842	8	52	414	442	305	493	128
30	Genetic counseling and ethical issues	10	0	0	2	1	3	4	0
31	Genetic counseling and social issues	0	0	0	0	0	0	0	0
32	Genetic counseling and economical issues	0	0	0	0	0	0	0	0
33	Genetic counseling and political issues	0	0	0	0	0	0	0	0
34	Genetic counseling and ethical and social and economical and political	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla 5. Continuación									
35	Genetic counseling and public health strategy	0	0	0	0	0	0	0	0
36	“Genetic counseling” “public health”	5	0	1	2	0	0	2	0
37	“Genetic counseling” “ethical issues”	5	0	0	1	1	2	1	0
38	“Genetic counseling” “America”	1	0	0	0	0	0	0	1
39	“Genetic counseling” “south America”	0	0	0	0	0	0	0	0
40	“Genetic counseling” “Argentina”	0	0	0	0	0	0	0	0
41	“Genetic counseling” “Brasil”	0	0	0	0	0	0	0	0
42	“Genetic counseling” “Colombia”	0	0	0	0	0	0	0	0
43	“Genetic counseling” “Cuba”	0	0	0	0	0	0	0	0
44	“Genetic counseling” “Chile”	1	0	0	0	1	0	0	0
45	“Genetic counseling” “Mexico”	1	0	0	0	1	0	0	0
46	“Genetic counseling” “Venezuela”	0	0	0	0	0	0	0	0
47	“Genetic counseling” “Bolivia”	0	0	0	0	0	0	0	0
48	“Genetic counseling” “Ecuador”	0	0	0	0	0	0	0	0
49	“Genetic counseling” “Uruguay”	0	0	0	0	0	0	0	0
50	“Genetic counseling” “Paraguay”	0	0	0	0	0	0	0	0
51	“Genetic counseling” “Asia”	0	0	0	0	0	0	0	0
52	“Genetic counseling” “Europe”	1	0	0	0	1	0	0	0
53	“Genetic counseling” “Middle East”	0	0	0	0	0	0	0	0
54	“Genetic counseling” “Developing countries”	0	0	0	0	0	0	0	0

Por los hallazgos anteriores y debido a que este trabajo se centra en el estudio de las repercusiones bioéticas y sociomorales del CG en el contexto de las enfermedades genéticas, se concentraron los esfuerzos de recopilación y lectura crítica de documentos a partir de la palabra clave *genetic counseling*.

En relación con los artículos publicados en Venezuela o por investigadores venezolanos sobre el tema de este trabajo, la búsqueda en los buscadores internacionales se concentró en una autora, la Dra. Aida Falcón de Vargas quién es la autora con mayor cantidad de trabajos en la materia en el país. Estos trabajos fueron recopilados para ser analizados en profundidad y se indican en la Tabla 6 organizados según las palabras claves utilizadas en este trabajo.

En cuanto a los demás autores venezolanos, la búsqueda se centro en fuentes nacionales accesibles, publicadas en papel. Se encontró que la fuente documental con mayor número de trabajos en materia de enfermedades genéticas en Venezuela son las Memoras de los Congresos Venezolanos de Genética, los cuales se publican bajo el título “Avances en Genética”. La búsqueda de esa publicación permitió conseguir las memorias correspondientes a los años 1985, 1989, 1992, 1998 y 2003, las cuales fueron analizadas en profundidad para la identificación de las enfermedades genéticas más frecuentemente referidas en el país (Ver Tabla 7).

Además, la recopilación de los artículos indicados en las Tablas 1 a 7, nos permitió elaborar los esquemas (Anexo 4) y la matriz argumentativa general del trabajo,

la cual se incluye en el Anexo 5, indicando algunas referencias claves (no las únicas) utilizadas en su construcción

En la Tabla 8 se incluyen los listados de títulos de tesis de pregrado en genética humana, de la Escuela de Biología de la Facultad de Ciencias de la Universidad Central de Venezuela disponibles para consulta en la Biblioteca Alonso Gamero.

Tabla 6. Listado de artículos de la investigadora venezolana A. Falcón de Vargas en materia de enfermedades genéticas en Venezuela						
Período (años)	N artículos	Presentación de casos	Genetic control	Genetic counseling	Medical genetics	Eugenics
1981-1985	9	Enfermedad de Werding-Hoffman. Estudio médico genético de un grupo familiar. Fibrodisplasia osificante progresiva. A propósito un caso. Translocación 10; 15. Presentación de un caso Alteraciones numéricas y reorganizaciones estructurales complejas del Cromosoma 14. Presentación de un caso. Síndrome de Maffucci. A propósito de un caso. Hidroencefalia. Presentación de un caso. Anomalía de Klippel Feil asociada a malformaciones del tubo neural. Presentación de un caso. Homocistinuria: estudio médico genético de dos casos en un grupo familiar La interrupción del embarazo en los países iberoamericanos dentro del contexto de la genética humana: situación en Venezuela		La enseñanza de la Genética Médica en los niveles de pregrado y postgrado		
1986-1990	9	Síndrome de Klippel – Trenaunay – Weber : presentación de un caso clínico Adenomatosis endocrina múltiple: tipo III. A propósito de un caso. Síndrome de Waardenburg. Estudio médico genético de un grupo familiar. Displasia fronto – nasal. Presentación de un caso clínico		Importancia del diagnóstico pre-natal por imágenes en el asesoramiento genético	Miotonía congénita recesiva de Becker: aspectos neurogenéticos de un grupo familiar Aniridia dominante: estudio médico-genético de un grupo familiar Rara forma de displasia ectodérmica autosómica recesiva: estudio médico genético de dos casos de un grupo familiar Síndrome de Maffucci:	Aspectos eugenésicos del asesoramiento genético Aspectos genéticos de enfermedades del sistema nervioso central. Agentes teratogénicos

Continuación Tabla 6						
					consideraciones médico-genéticas; presentación de un caso clínico.	
1996-2000	12	Amiloidosis tipo AA en Síndrome de Muckle y Wells. Enfermedad de Hodgkin (EH) y Linfoma No Hodgkin (LNH) Estudio Citogenético en 34 Pacientes. Manifestaciones Neuro-Oftalmológicas Poco Usuales de la Neurofibromatosis Tipo I: A Propósito de un Caso de Exoftalmos Pulsátil, Displasia Esfenoidal, Encefalocele Esfeno-Orbitario y Neuroma Plexiforme. Cromosoma 15 en anillo: Presentación de un caso clínico y revisión de la literatura Evaluación Médico Genética en 12 Pacientes con Poliquistosis Renal del Adulto (PQR) y sus Grupos Familiares. Neurofibromatosis Tipo I (NFI) Estudio Médico Genético en 56 Pacientes.			El exudado pleural maligno: valor diagnóstico del análisis Citogenético Neoplasia endocrina múltiple tipo III: Síndrome de Froboese. A propósito de una probable neurocrestopatía Genética y enfermedades inmunológicas Insulin Stimulates Testosterone Biosynthesis by Human Thecal Cells from Women with Polycystic Ovary Syndrome by Activating Its Own Receptor and Using Inositolglycan Mediators as the Signal Transduction System	La interrupción del embarazo en América Latina. Situación en Venezuela- 1987 Diagnóstico genético prenatal y aborto eugenésico
2001-2005	4		The Human Genome Project and its importance in clinical medicine Pesquisa genética en el cáncer de mama y ovario: consecuencias prácticas		Genetic aspects of cardiovascular diseases Cromomycosis por cladophialophora carrionii: características citogenéticas básicas: comunicación preliminar	
2006-2010	2	Enseñanza de la genética en medicina interna			Diagnóstico molecular en la práctica clínica	
2011	1		Mutation (variation) databases and registries: a rationale for coordination of efforts			
Total (1980-2011)	41	19	4	2	12	4

Tabla 7. Listado de artículos sobre enfermedades genéticas de autores venezolanos, excepto A. Falcón de Vargas

Lista de autores venezolanos (1980-2011) y número de art por autor (n)		Revistas ó publicaciones venezolanas (nombre, año, número de artículos (n))
Aaron, L (1) Adrián, I (2) Agelvis-Prato, R (1) Aguilera, A (1) Aiyón, L (1) Alezar, L (1) Álvarez, F (7) Álvarez, M (5) Alvarez-Arratia, M (8) Alvarez-Nava, F (8) Angarita, L Arapé, M (2) Araujo, F (1) Araujo, K (1) Arends, A (3) Arends, T (12) Arias, E (1) Arias, I (2) Arias, S (12) Arias-Arzola, S (1) Arrieta, A (1) Ávila, O (1) Baabal, N (1) Badell, R (1) Baena, E (1) Balasch, J (1) Balbas, O (1) Ballescá, H (1) Ballesta, F (1) Balliache, N (1) Barbas, O (1) Bardia, R (1) Barillas, B (1) Barrai, L (1) Bejaramo, Y (1) Belleli, B (1) Benguigui, A (1) Bermúdez, A (1) Beuses, G (1) Blanco, A (1) Blanco, R (1) Blanco, Z (1) Borjas, L (23) Borjas-Fajardo, L (1) Borjas-Fuente, L (1) Boscán, A (2) Bracho, A (2) Bravo-Urquiola, M (2) Brea, R (1) Brea-Romero, A (1) Briceño, L (1) Briceño, R (1) Briceño-León, R (1) Brito, A (1) Brito, J (8) Brito-Arreaza, A (2) Brito-Brito, M (1) Brofenmajer, S (1) Bonilla, E (1) Bustos, T (1) Cabello, I (2)	Camacho, R (81) Camardiel, A (1) Cantú, J (1) Casanova, P (2) Casique, L (1) Castillo, O (2) Castellano, A (1) Castro, D (2) Castro-Guerra, D (1) Cañizales, J (3) Cardozo J (1) Carrasquero, N (5) Cedeño, R (7) Chacín, M (1) Chacón, I (2) Chirino, H (5) Chonh, J (1) Ciniglio, A (2) Cobo, L (1) Contreras, R (1) Colmenares, A (1) Colmenares, M (1) Chong, J (10) Correal, M (1) Cueva, J (1) De Granati, Y (1) Delgado, J (9) Delgado, L (1) Delgado, W (17) Delgado-Luengo, W (1) De Lucca, M (1) De Maradey, S (1) Del Villar, A (2) Dómine, R (1) Domínguez, E (1) Durante, B (1) Escalona, J (2) Echeverría, M (1) Estévez, J (1) Falcone, M (1) Fermín, A (1) Fernández-Salgado, E (1) Finol, A (1) Flores, N (1) Fonseca, E (1) Fox, D (1) Franco, M (1) Fuenmayor, A (1) Fuenmayor, J (1) Fulcado, W (7) Galdona, D (1) García, G (5) Gerder, M (3) Gil, R (1) Godigna, V (1) González, A (3) González, B (3) González, L (4) González, M (7) González, N (2)	II Encuentro Nacional de Demógrafos y Estudiosos de la Población (1) Acta cient venez (1) Arch. Hosp. Vargas (1) Act. Odon.Venez (1) Arch Venez Pueric Pediatr (2) Avances en genética II Congreso Venezolano de Genética 1985 (26) Avances en genética III Congreso Venezolano de Genética 1987 (25) Avances en genética, IV Congreso Venezolano de Genética 1992 (28) Avances en genética, IV Congreso Venezolano de Genética 1998 (66) Boletín del Hospital de Niños J.M de los Ríos (1) Facultad De Medicina. La Universidad Del Zulia Maternidad Dr. Armando Castillo Plaza (1) Gac. Méd. Caracas (1) Interciencia (7) Invest Clin (26) Med Interna (Caracas) (6) Reportes, Universidad de Oriente/Vicerrectorado Académico, Instituto de Investigación en Biomedicina y Ciencias Aplicadas (1) Revista del Instituto Nacional de Higiene Rafael Rangel (1) Rev. Fed. Méd.venez (2)

Lista de autores venezolanos (1980-2011) y número de art por autor (n)		Revistas ó publicaciones venezolanas (nombre, año, número de artículos (n))
González, R (1)	Matos, M (1)	Rev.Oftalmol. venez (1) Rev Obstet Ginecol Venez (4) Rev.venez.neurol.neurocir (1) Saber, Universidad de Oriente, Venezuela (2) Unidad de Genética Médica. Facultad de Medicina. Universidad del Zulia. Maracaibo, Venezuela (4)
González, S (17)	Maulino, N (2)	
González, T(1)	Mayeux, R (1)	
González-Coira, M (4)	Medrano, M (3)	
González-Ferrer, S (2)	Mejías, M (1)	
Gómez, E (3)	Meléndez, L (1)	
Gómez, P (3)	Méndez, C (1)	
Granadillo, C (1)	Méndez, J (1)	
Granati, J (1)	Mestre, G (1)	
Guedez, Y (1)	Meyer-Bartheau, H (2)	
Gudiño, M (2)	Miranda, L (9)	
Guerra, D (8)	Mistage, J (1)	
Guevara, J (2)	Molero, A (2)	
Gutiérrez, H (1)	Molina, L (1)	
Gutiérrez, M (2)	Molina, M (1)	
Gutiérrez, O (1)	Molina, O (2)	
Hackshaw, P (1)	Montagnami, S (1)	
Hammond, F (10)	Montilla, S (1)	
Hassanhi, M (1)	Mora, E (1)	
Hernández, A (1)	Mora, J (1)	
Hernández, M (2)	Morales, A (15)	
Herrera, E (1)	Morales, J (2)	
Herrera, M (1)	Morales-Machín, A (5)	
Huizzi, M (1)	Morañes, A (1)	
Izquierdo, A (1)	Moreno, F (4)	
Jaime, E (1)	Moreno, H (8)	
Jaimes, V (1)	Moreno, M (1)	
Jiménez, N (1)	Morón, M (1)	
Kabalan, M (1)	Muci, R (1)	
Kiermair, M (2)	Mujica, M (1)	
Labarca, A (1)	Nastasi, J (2)	
Layrisse, Z (3)	Navarrete-Guevara, L (1)	
Lartéz, E (2)	Navas, M (2)	
Layet, A (2)	Neuman, M (1)	
Lazdins, E (2)	Oberto, J (1)	
León, A (1)	Olave, M (1)	
León, M (12)	Olivieri, M (1)	
Liebster, M (1)	Oquendo, M (1)	
Llantas, C (1)	Oranges, C (2)	
Lombo, T (1)	Ortega, P (1)	
López, V (1)	Ortiz, M	
Lorz-Pacheco, K (1)	Osorio, L (1)	
Lucani, M (10)	Ottolina, N (5)	
Machado, C (1)	Orta, L (1)	
Machín, A (1)	Padrón, T (1)	
Machín, E (1)	Paradisi, I (5)	
Maestre, G (1)	Parjan, L (1)	
Mahfoud, A (1)	Paz, L (4)	
Makhatadze, N (1)	Paz, N (1)	
Marea, N (1)	Penna, S (1)	
Marín, A (1)	Peña, G (1)	
Marín, C (1)	Peña, J (7)	
Marín-Brito, R (1)	Pérez, F (11)	
Márquez, G (1)	Pérez, M (2)	
Martí, A (1)	Perugine, C (1)	
Martín, C (1)	Pina, Y (1)	
Martínez, B (1)	Pineda, L (16)	
Martínez, C (13)	Pineda-Del Villar, L (2)	
Martínez, J (1)	Pinto-Cisternas, J (2)	
Martínez, M (2)	Porco, A (3)	
Martínez, X (1)	Prasad, A (1)	
Martínez-Basalo, C (2)	Prieto, M (8)	

Lista de autores venezolanos (1980-2011) y número de art por autor (n)		Revistas ó publicaciones venezolanas (nombre, año, número de artículos (n))
Prieto-Carrasquero, M (7)	Soto, M (8)	
Puertas, N (1)	Soto-Álvarez, M (2)	
Quero, J (8)	Suárez, L (1)	
Quero, V (1)	Suárez, R (1)	
Quintero, M (8)	Sukerman, V (1)	
Ramírez, C (1)	Sumoza, A (1)	
Ramírez, N (1)	Szczerban, C (1)	
Ravelo, M (1)	Temponi, A (3)	
Rebolledo, A (2)	Tilac, C (1)	
Rebolledo, I (1)	Torres, E (1)	
Rendón, C (1)	Tycho, B, (1)	
Rey, F (2)	Useche, G (1)	
Rivera, S (1)	Urbina, D (1)	
Rincón, R (4)	Urbina, E (1)	
Robles, I (1)	Urdaneta, N (2)	
Roetter, C (15)	Urdaneta-Hernández, K (2)	
Rodríguez, A (3)	Urrestarazu, M (2)	
Rodríguez, K (3)	Valbuena, I (1)	
Rodríguez, M (1)	Valbuena, O (1)	
Rodríguez, Y (1)	Valer, V (1)	
Rodríguez, Z (1)	Valera, V (2)	
Rodríguez-Larralde (4)	Vanrel, J (1)	
Rojas, A (9)	Vargas, M (1)	
Rojas, J (2)	Vargas, R (4)	
Rojas, M (1)	Vargas-Arenas, J (12)	
Rojas-Atencio, A (3)	Vásquez, M (1)	
Roldan, L (6)	Velázquez, D (2)	
Rolo, M (9)	Velázquez, N (2)	
Román, D (1)	Vera, F (1)Umerez, C (1)	
Romer, O (4)	Valera, V (1)	
Romero, A (1)	Vera, O (1)	
Romero, M (1)	Villalobos, D (1)	
Romero, R (1)	Villalobos, M (5)	
Romero-Fasolino, M (1)	Villarroel, J (1)	
Rosas, M (2)	Villasmil, M (1)	
Rosemberg, E (1)	Villasmil, Y (1)	
Sáez, L (1)	Villazán, F (1)	
Sala, R (1)	Viloria, M (1)	
Salazar, A (1)	Vizcaíno, M (1)	
Salazar, R (2)	Witik, A (1)	
Salazar, V (1)	Yépez, J (1)	
Saldívar, J (1)	Zabala-Fernández, W (1)	
Sánchez, I (1)	Zapata, G (1)	
Sánchez, M (1)	Zerpa, N (1)	
Sánchez, O (15)	Zubillaga, V (1)	
Sánchez, R (2)		
Savino, D (1)		
Schlesinger, E (1)		
Scorza, J (1)		
Seijas, P (1)		
Seguías, C (1)		
Semprún, L (2)		
Sepúlveda, S (1)		
Silva, S (1)		
Simoes, F (1)		
Simosa, V (2)		
Shelanski, M (1)		
Socorro-Candanoza, L (2)		
Solís, E (2)		
Solís-Añez, E (1)		
Sosa, A (1)		
Sosa, M (2)		
Sosa, R (1)		

Tabla 8. Listado de tesis de pregrado en Genética Humana realizadas en Venezuela			
Título	Año	Autor	Tutor y Universidad/Institución
Detección del polimorfismo 10976G>A del gen del factor VII de la coagulación sanguínea y su asociación con distintas patologías trombóticas.	2010	Vanessa Rivero	Antonieta Porco, USB
Detección de algunas mutaciones comunes en los genes Brca1 y Brca2 en pacientes con cáncer de mama del tipo hereditario.	2010	Nigmat Consigliere	Antonieta Porco, USB
Detección de la inversión del intrón 22 en el gen que codifica para el Factor VIII de la coagulación sanguínea en pacientes con Hemofilia A severa.	2008	Daniela Kanzler	Antonieta Porco, USB
Detección de las mutaciones más frecuentes del DNA mitocondrial asociadas a mitocondriopatías en pacientes venezolanos.	2007	Rita Rubino	Marisel De Luca, IDEA
Detección de polimorfismos G1691A del Factor V y G20210A y A19911G del Factor II de la coagulación y su asociación con el infarto agudo al miocardio.	2006	Gloremy Concepción	Antonieta Porco, USB
Detección de los polimorfismos -455 G/A, -854 G/A y C448, en el gen beta fibrinógeno humano y su asociación con el infarto agudo al miocardio.	2006	Ainhoa Bacaicoa	Antonieta Porco, USB
Detección de mutaciones que afectan la expresión del gen GJB2 que codifica para la conexina 26 en pacientes venezolanos con hipoacusia.	2005	Richard Clark	Antonieta Porco, USB

V. 3. Esquemas de sistematización de las preguntas de investigación

Una vez obtenida la base de datos del trabajo, tal como se señaló anteriormente, se procedió a sistematizar las preguntas de investigación con miras a la realización del análisis crítico de las bases de datos. De ese proceso resultaron los Esquemas 1 a 5 incluidos en el Anexo 4, a partir de los cuales se organizaron y analizaron las referencias disponibles.

V. 4. Matrices argumentativas

El análisis de la base de datos, a través de las estrategias de lectura y argumentación críticas, permitió la elaboración de los esquemas señalados en el numeral V.5 y estos a su vez la construcción de varias matrices argumentativas 1 a 8, las cuales se incluyen en el Anexo 5.

V. 5. Enfermedades genéticas más relevantes en Venezuela

Con los datos recopilados de fuentes nacionales, más las referencias pertinentes conteniendo la información genética, biomédica y de salud pública señaladas en las Tablas 1 a 7, se elaboraron las Tablas 9 y 10. En esta tabla se indican las características esenciales, para los fines de este trabajo, de las enfermedades genéticas consideradas de mayor relevancia o prioridad, en términos de remediación, prevención o Consejo Genético por parte de la Organización Mundial de la Salud o en el país.

Este análisis permitió identificar a la Enfermedad de Huntington y las hemoglobinopatías como las enfermedades genéticas más frecuentes en el país, sin pretender excluir otras según se indica.

TABLA 9. Resumen de las enfermedades genéticas escogidas en el trabajo.

Nombre de Enfermedad Genética	Tipo de Herencia	Anomalía génica	Función metabólica del producto génico	Síntomas de la enfermedad	Rasgo patogénico principal	Prevalencia	Pruebas diagnósticas	Tratamiento disponible	Prognosis
Enfermedad de Huntington	Autosómica dominante Expansión de repetición de tripletes 97% de los afectados heredan el alelo mutante de los progenitores 3% de los casos son por expansiones nuevas	Mutaciones del gen HD, expansión de una secuencia repeticiones del codón CAG para la Glu en el exón 1. Alelo normal: 10-26 CAG Alelo mutante: más de 36 CAG	Huntigina, proteína de 3.144 aminoácidos que interviene en la función y supervivencia de las neuronas y confiere una nueva propiedad	Anomalías: motoras, cognitivas, psiquiátricas Corea en el 90% de los casos Puede ser de aparición tardía (adultez)	Movimientos involuntarios espasmódicos	Afecta a todas las etnias En europeos es de 3 al 7 por 100.00 Los japoneses 0,1 al 0,8 por 100.000 En estado Zulia, al noreste de Venezuela, se reporta la prevalencia más alta del mundo, 70 afectados por cada 100.000 personas	Análisis genético que determina el número de repeticiones del exón 1 del gen HD, puede tener carácter predictivo	No existe tratamiento, solo cuidados paliativos y psiquiátricos	Cuadros de depresión, problemas mentales, tendencia a el suicidio, incapacidad para trabajar, autonomía reducida, dolores en las articulaciones, en muchas casos se usa la sedación para suprimir los movimientos involuntarios
Anemia falciforme o drepanocítica	Autosómica recesiva	Mutación del gen HBB Glu6Val transversión de una A por T, cambiando el codón CAG por CTG, Valina	Valina aminoácido hidrofóbico, lo que hace que la solubilidad de la desoxihemoglobina baje por lo que se genera una red gelatinosa de polímeros fibrosos rígidos que distorsionan los eritrocitos dándoles forma de hoz	Anemia Obstrucción de vasos y arterias Deficiencia crónica de oxígeno Insuficiencia cardíaca renal hepática Infecciones	Anemia	1 en cada 500 nacimientos de áfrico-americanos, en los Estados Unidos 1 en cada 1.400 nacimientos de hispano-americanos en los Estados Unidos Se considera problema de salud pública en Venezuela	Análisis de sangre y ADN	No se dispone de una terapia específica, tratamiento sintomático Transfusiones Trasplantes de médula ósea	11% de riesgo de mortalidad a causa de la sepsis en los primeros 6 meses de vida Diagnóstico neonatal temprano permite iniciar un tratamiento profiláctico con antibióticos que se mantiene hasta los 5 años de edad

Tabla 9. Continuación

Nombre de Enfermedad Genética	Tipo de Herencia	Anomalía génica	Función metabólica del producto génico	Síntomas de la enfermedad	Rasgo patogénico o principal	Prevalencia	Pruebas diagnósticas	Tratamiento disponible	Prognosis
α -Talasemia, β -Talasemia	Autosómica recesiva	Ausencia o errores en los genes de la hemoglobina Se han asociado a más de 200 mutaciones Deleción de los genes α -Globina responde por entre el 80% y el 85% de la α -Talasemia 15 mutaciones responden por más del 90% de la β -Talasemia	Hemoglobina defectuosa Acumulación desequilibrada de globina (la gravedad de la talasemia es proporcional a la gravedad del desequilibrio entre la producción de α -Globina y β -Globina)	Edad de inicio en la infancia <u>α-Talasemia</u> anemia ligera o moderada, ictericia, hematoesplenomegalia, cálculos biliares, aumento a la susceptibilidad a infecciones, deficiencia de ácido fólico <u>β-Talasemia</u> anemia hipocrómica microcítica, hiperplasia eritroide de la médula ósea, hematoesplenomegalia, hematopoiesis extramedular, en algunos casos anemia hemolítica	Anemia Hematoesplenomegalia	Es la enfermedad genética más común en el mundo Frecuente en personas de origen mediterráneo, africano, de oriente medio, indio, chino y del sudeste asiático Mayor prevalencia en áreas donde la malaria es o fue endémica Las frecuencias de las variantes encontradas confirman que representa un problema de salud pública en Venezuela	Determinación de los índices de eritrocitarios Concentraciones elevadas de HbA ₂ HbF Análisis de ADN Aumento de una razón de <u>β-Globina</u> α -Globina	<u>α-Talasemia</u> suplementos de folato, evitar fármacos oxidantes e ingestión de hierro, tratamiento temprano a las infecciones, uso moderado de transfusiones, en algunos casos se recomienda esplenectomía <u>β-Talasemia</u> transfusiones sanguíneas, quelación de hierro, tratamiento temprano de las infecciones, con frecuencia se recomienda la esplenectomía, pruebas con trasplantes de médula ósea, fármacos que aumenten la expresión de la hemoglobina fetal	Aproximadamente el 80% de los pacientes no tratados mueren antes de los 5 años de edad, los sólo reciben transfusiones como tratamiento mueren antes de los 30 años de infecciones o hematocromatosis y los que reciben tanto transfusiones como terapia de quelación del hierro suelen sobrevivir más allá de la tercera década En casos más extremos hay dificultades en el desarrollo de una vida normal, debido al cansancio extremo, infecciones recurrentes

Naussbaum y col (2008) Genética en Medicina; Brocklebank y col, (2009), Repeat instability in the 27-39 CAG range of HD gene in the Venezuelan kindreds: Counseling implications; OMS (2010), Genomic resource centre, Genes and human disease, <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>; Passarge (2010) Genética, Texto y Atlas; Pineda, L (2010) Análisis bioético de la enfermedad de Huntington en el estado Zulia, Venezuela.

OMS, (2006) Anemia falciforme. In forme de secretaría. Arends y col (2007) Hemoglobinopatías en Venezuela; Naussbaum y col (2008) Genética en Medicina; OMS (2010), Genomic resource centre, Genes and human disease, <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>; Passarge (2010) Genética, Texto y Atlas.

Bravo y col, (1999) Detección de β -Talasemia mediante la técnica de amplificación refractaria de sistemas de mutaciones (ARMS-PCR); Arends y col (2007) Hemoglobinopatías en Venezuela; Naussbaum y col (2008) Genética en Medicina; Giménez y col (2009) Diagnóstico de hemoglobinopatías a partir de sangre de talón de recién nacidos en diferentes centros hospitalarios de Venezuela; OMS (2010), Genomic resource centre, Genes and human disease, <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>; Passarge (2010) Genética, Texto y Atlas.

Tabla 10. Listado de enfermedades genéticas en Venezuela.

1. ENFERMEDADES Avances en genética II Congreso Venezolano de Genética 1985

- Hidroencefalia
- Anomalía de Klippel Feil.
- Retinoblastomas.
- Síndrome de Moebius.
- Síndrome de Down.
- Ictiosis recesiva ligada al X.
- Enfermedad de Werding-Hoffman.
- Fibrodisplasia osificante progresiva.
- Síndrome de Maffucci.
- Acidosis láctica crónica en niños autistas.
- Síndrome de Turner.
- Estudio de dos casos con cariotipos 48, XXXY y 49, XXXXY.
- Translocación 10; 15.
- Alteraciones numéricas y reorganizaciones estructurales complejas del Cromosoma 14.
- Heterogeneidad fenotípica y citogenética en Anemias de Fanconi (AF).
- Mosaico 46, XX/46, Xfra(X) (q27)/47, XX, + G/47, X, fra(X) (q27),+ G en portadora.
- Descripción de un polimorfismo en la superóxido dismutasa soluble (SODI) para la resistencia al calor y al cianuro.
- Verosimilitudes de trisomía 21 y del riesgo apriorístico de una descendencia trisómica, midiendo la actividad de la superóxido dismutasa soluble (SODI).
- Cromosoma 9: variantes normales y patología asociada.
- Mosaico citogenético 48, XXXY/49XXXXY en un niño con malformaciones múltiples.

2. ENFERMEDADES Avances en genética III Congreso Venezolano de Genética 1987

- Mosaicismo somático para glucosa -6- Fosfato deshidrogenasa en varones con diagnóstico de autismo y/o retardo mental.
- Una variante nueva de "síndrome de costilla corta – polidactilia".
- Dimorfismo dígito – talar.
- Probable Heterogeneidad genética en el Síndrome de Cohen
- Síndrome de Hirschowitz.
- Síndrome de Klippel – Trenaunay – Weber.
- Adenomatosis endocrina múltiple: tipo III.
- Síndrome de Waardenburg.
- Displasia fronto – nasal.
- Craneosinostosis y síndromes craneosinostóticos.
- El valor predictivo y etiopatogénico de la esterasa d (esd) en retinoblastoma (r.b.).
- Ontogénesis imperfecta congénita.
- Manifestaciones esqueléticas y renales en 18 pacientes con síndrome de Turner.
- Posibles determinantes ováricos en la banda Xp 21.

- Dermatoglifos.
- Síndrome de Dubowitz.
- Diagnóstico prenatal de leucodistrofia metacromática en un feto normal.
- Acidosis metabólica en niños autistas con incremento de acidosis pirúvico, láctico, aptico y glutámico.
- Fenotipo Tay-Sachs.
- Anemia de Fanconi vs. Síndrome de t.a.r. (trombocitopenia y radio ausente).
- Epidemiología de hendidura labio-palatinas en a.v.a.i.p.a.c.f.

3. ENFERMEDADES Avances en genética, IV Congreso Venezolano de Genética 1992

- Ataxia de Friedreich (AF)
- Amiloidosis tipo AA en Síndrome de Muckle y Wells.
- Osteogenesis Imperfecta Tipo II.
- Microceralia Ligada al X, con Expresión en Heterocigotas.
- Afalia: Una Rara Malformación.
- Alteraciones Dentarias Presentes en un Nuevo Síndrome de Displasia Ectodérmica.
- Defecto Torácico Congénito.
- Trisomía 21 Parcial en Paciente sin Evidente Fenotipo de Síndrome de Down.
- Un Caso con Cariotipo 47, XYY/46, XY/45, X y Fenotipo Turner.
- Retardo Mental y X Frágil.
- Anomalías Cromosómicas Asociadas a Enfermedades Hematológicas.
- Enfermedad de Hodgkin (EH) y Linfoma No Hodgkin (LNH).
- Probable Epístasis Recesiva del Alelo SODI *S sobre la No Disyunción Meiotica Masculina del Cromosoma 21 Humano.
- Ligamento por Isonimia en Familias con Síndromes de Etiología Heterogénea.
- Relación entre la Actividad Residual de a-L-Induronidasa y la Proteína Protectora de la B-Galactosidasa, en Heterocigotos del Gen (IDUA*IH) de Mucopolisacaridosis IH (MPS IH).
- Hendiduras Labiopalatinas (HLP) Aisladas.
- Esferocitosis Hereditaria.
- Displasia Frontonasa, Atelia Bilateral, Braquisindactilia en Manos y Pies, Hipoplasia Renal y Delección 12q (21.1-21.2).
- Osteocondrodisplasias.
- Síndrome de Seip-Berardinelli.
- Manifestaciones Neuro-Oftalmológicas Poco Usuales de la Neurofibromatosis Tipo I: A.
- Poliquistosis Renal del Adulto (PQR)
- Neurofibromatosis Tipo I (NFI)

4. ENFERMEDADES Avances en Genética, VII Congreso Venezolano de Genética 1998

- Trisomía 22 parcial producto de una translocación (20; 21) Mat.
- Cromosoma Y en un paciente con isocromía Xp y desarrollo testicular.

- Anomalías cromosómicas en tumores de mama y ovario.
- Hallazgos citogénicos en lesiones malignas y premalignas de útero.
- Presentación de un caso de delección intersticial del brazo largo del cromosoma 2, del (2) (q31q33).
- Identificación de la expresión del sitio frágil Xq27.3 en pacientes con retardo mental de etiología desconocida.
- Anillo del cromosoma 2 en una niña con retardo en el crecimiento y anomalías congénitas menores.
- Delección de novo en 20p12.2-12.3 detectada con el marcador (AAAAG)_n D20S92, en un caso fatal de Síndrome de Alagille, y su relación causal con una eventual mutación paterna.
- Las mutaciones R1162X y N1303K del locus CFTR, están ausentes en 32 y 24 cromosomas no portadores de $\Delta F508$, en 47 individuos con fibrosis quística (FQ) en Venezuela.
- Polimorfismo HLA-DP en indígenas de la Sierra de Perijá.
- La ausencia de un desequilibrio alélico entre el locus EVC y los marcadores D4S432, D4S43 y D4S111 en focos geográficos venezolanos contiguos o no, sugieren un origen antiguo del gen en la población.
- Evaluación del polimorfismo Bcq en familias segregantes de hemofilia A del Estado Zulia-Venezuela.
- Diagnóstico molecular de fibrosis quística utilizando la reacción en cadena de la polimerasa y dot blot reverso.
- Alelos y haplotipos HLA clase 1 y 2 en la población venezolana.
- Variabilidad étnica en la susceptibilidad a la Enfermedad de Alzheimer conferida por la poliproteína E- $\epsilon 4$.
- Identificación de un alelo de gran tamaño en el locus D1S80 en la población venezolana.
- HLA en la población zuliana de Venezuela.
- Pseudohermafroditismo femenino con uretra fálica es sinónimo de tumor adrenal materno.
- Hermafroditismo verdadero 46, XY es parte del espectro de disgenesia gonadal mixta más que una entidad etiológica separada.
- Edema linfático unilateral congénito.
- Aplasia urogenital.
- Variantes en regiones organizadoras nucleolares como factor de riesgo para no disyunción del cromosoma 21.
- Defectos por reducción de extremidades.
- Contaminación materna en diagnóstico indirecto molecular prenatal de hemofilia A.
- Fibrocondrogénesis. Presentación de un caso diagnosticado prenatalmente.
- Cardiopatías congénitas en recién nacidos.
- Cardiopatías congénitas.
- Defectos del tubo neural.
- Anormalidades de diferenciación sexual: Delineación epidemiológica, clínica y genética.
- Ocurrencia familiar de ausencia congénita de vagina.
- Leucodistrofia de Krabbe variante neonatal.

- Retardo mental, dismorfias faciales y macroorquidismo con X frágil negativo.
- Encelofapatía necrotizante subaguda (Síndrome de Leigh) ligada al cromosoma X.
- Ataxia cerebelosa de comienzo temprano.
- Megalencefalia leucodistrófica.
- Síndrome de Walker-Warburg.
- Síndrome de Riley-Day.
- Síndrome de Pterigium Múltiple o atrogriposis congénita múltiple.
- Síndrome de Hutchinson-Gilford profería y cariotipo 46, XY, inv ins (1) (q21; q31; q35).
- Epidemiología del labio leporino.
- Ectopia lentis familiar.
- Leucodistrofia metracromática tipo infantil tardía.
- Hiperglicinemia no cetótica.
- Pentalogía de Cantrell vs. Síndrome de bandas amnióticas después de abortos recurrentes.
- Cromosoma supernumerario en anillo de un paciente con diagnóstico clínico: Síndrome de Down.
- Paciente con agenesia de piel, malformaciones congénitas y cromosoma 20 con inversión pericétrica.
- Distrofia fascioescapulohumeral asociado a trisomía parcial del cromosoma 14.
- Correlación genotipo-fenotipo en las distrofias musculares de Duchenne y Becker.
- Sinfalangismo proximal y neurofibromatosis tipo I.
- Anencefalia.

V. 6. Entrevista a experto sobre dilemas del Consejo Genético en Venezuela

Debido a la carencia de estudios publicados en relación al CG en Venezuela, y gracias a la proverbial cortesía de la Dra. Aída Falcón de Vargas, se entrevistó al Dr. Arcia, eminente genetista venezolano y experto en diagnóstico genético y CG en Venezuela.

Se transcribe a continuación el texto íntegro de la entrevista al Dr. Arcia. La letra A denota al Dr. Arcia y la letra E a la entrevistadora, autora del presente trabajo. En el anexo 6 se incluye el cuestionario utilizado para la entrevista.

a. En relación al CG...

(A) "Mira, yo no sigo, vamos a decir, algún patrón de clasificación, evidentemente que el manejo mío del CG, el asesoramiento, es básicamente médico-clínico... como lo definiría yo, la definición de CG, que más he considerado y que es la más indicada es, el hecho, de impartir consejo a una persona o a un grupo de personas o a un individuo, sobre determinada condición de carácter hereditario o no (que esa es la realidad) y que a partir de estos pueda obtener o pueda conocer cuáles son sus implicaciones futuras del desarrollo de su enfermedad o de su problema y los índices de recurrencia que puedan tener tanto en su descendencia como en otros miembros del grupo familiar... Esa sería la definición más global que, yo he encontrado de lo que es el CG. Básicamente uno trabaja en CG, siguiendo yo por lo menos, siguiendo aspectos, ósea siguiendo lineamientos, siguiendo vamos a decir así, requisitos, que son fundamentales en el CG y que tú no puedes pasar a un segundo aspecto si no has cubierto, el primero. El primer aspecto sería el diagnóstico exacto, si tú no tienes un diagnóstico exacto no puedes

hacer realmente CG, porque el consejo no puede ser hipotético. En segundo lugar, si tienes un diagnóstico, tienes que conocer la enfermedad, tienes que saber cómo se comporta la enfermedad en ese individuo. En tercer lugar, conocer los mecanismos de transmisión hereditarios, sean mendelianos o no mendelianos y evidentemente eso te va a permitir a ti ir a la próxima etapa. (En) cuarto lugar el tener una comunicación muy sencilla, yo diría lo más elemental posible, llevando esto incluso al plano inclusive gráfico, o sea, yo generalmente manejo mucho los gráficos, los dibujitos, porque he notado que aun inclusive personas profesionales, muchas veces atribulados por una enfermedad o problema, generalmente su nivel de comprensión es mucho menor en ese momento, entonces uno tiene que comportarse como si tuvieras enfrente a alguien que no conoce absolutamente nada, en un lenguaje muy sencillo, es decir la comunicación tiene que ser muy simple. Por último, hay que ser imparcial, muy imparcial y objetivo, sobre todo cuando uno está haciendo asesoramiento sobre diagnóstico de tipo prenatal, hay que ser lo más objetivo posible. Por lo general le preguntan a uno ¿qué haría usted en mi lugar? Yo no estoy en su lugar, estoy de este lado de la mesa, usted está de aquel lado de la mesa y evidentemente yo lo que estoy es dándoles a ustedes cual es en mi opinión cuales son las conductas que se podrían dar en un caso dado. Esa es mi visión de lo que es el CG y de (sus) requisitos, que incluso son requisitos que sin uno de ellos no podemos saltar al otro”.

b. En relación a las enfermedades genéticas...

(A)”Las enfermedades son tan variables, que yo diría que incluso varían mucho (según) el nivel en el cual estás haciendo el consejo, no es lo mismo hacer Consejo

Genético aquí, donde estamos ahorita sentados, (donde) estamos atendiendo, por lo general, una población de un estrato un poco más alto, al CG que se hace a nivel de la Maternidad Concepción Palacios. Inclusive varia también el tipo de paciente, que por lo general, van a ser referidos por una consulta de la Maternidad o una consulta como por el Hospital Vargas o el Hospital Universitario, donde hay pacientes mixtos, mientras que en la consulta de la Maternidad Concepción Palacios tenemos una consulta preferentemente de embarazadas, ósea que está más orientada al diagnóstico prenatal”.

c. En relación con los motivos o causas de la consulta genética...

(A)” Yo diría que, en líneas generales, las tres principales (motivos de consulta genética) que pudieran haber dado en un asesoramiento son: la primera, la que yo siempre pongo de primero, angustia, de una pareja o de una mujer. Surge de muchos elementos, alguien en la familia que tiene una enfermedad, hasta muchas veces que hayan visto un vecino con un bebé con Síndrome de Down o incluso (que) en su trabajo manejen niños con problemas y de repente yo me voy a embarazar, qué riesgo tengo yo de que el niño pueda salir con problemas. La angustia para mí es la primera causa o motivo de consulta. El segundo quizás son problemas ya muy específicos del Síndrome de Down, que por su frecuencia lo tenemos ubicados como el segundo motivo de consulta y el tercer (motivo de consulta) es un elemento que lo vemos aquí con mucha frecuencia que son las pérdidas reproductivas recurrentes, o sea los abortos. Yo diría que es muy difícil establecer (cual de) esas sean los tres (motivos de consulta) más frecuentes, evidentemente te puse la salvedad primero de que justamente depende de dónde estemos actuando. Esta es una clínica que tiene mucho contacto con la gente (de)

fertilización de la clínica XX, una clínica obstétrica muy grande. Entonces por eso yo en mi consulta veo, sobretodo, (a lo que) me he orientado mucho en los últimos 15 años, el manejo del diagnóstico tipo prenatal”.

d. En relación con las regiones del país de donde proceden las consultas...

(A) “El gran número del área metropolitana, pero sin embargo yo tengo un volumen bastante alto del interior y me ha llamado muchísimo la atención por ejemplo, que el estado Trujillo, es uno de los estados de los que me llegan más pacientes y el otro es, quizás por mi origen, soy oriental, pues del oriente del país, como son el estado Anzoátegui y el estado Sucre”

e. En relación con las ocasiones en que hay que proveer asesoramiento o CG...

(A) “Diagnostico prenatal, (soy su) defensor. Cuando hablo del Consejo Genético, lo digo, que el Consejo Genético no debe ser cuando una pareja esta con embarazo y tiene un problema, el Consejo Genético ideal, debe ser preconcepcional. La consanguinidad por ejemplo es otro motivo de consulta bastante frecuente, yo he notado, en mi experiencia de que últimamente hemos tenido más parejas consanguíneas que han venido en búsqueda de asesoramiento, eso es importante, incluso yo siempre saco a colación un sacerdote de la parroquia de Pinto Salinas en Simón Rodríguez, que los matrimonios consanguíneos no los aceptaba hasta que vinieran a una consulta médica, hasta que no estuvieran consciente de cuáles eran los riesgos, lo que me parece fabuloso, porque eso es parte de la educación que debemos impartir en la población. No es, como digo yo cuando doy las clases de Consejo

Genético, no es que vamos a disentir de que se casen primos no, el hecho es que cada quién conozca sus riesgos. Sabemos que hay mayor cantidad de riesgo tanto por malformaciones como problemas de tipo recesivo, por lo que se recomienda hacer los exámenes pertinentes para descartar los problemas. Se hace la historia clínica, se hace un examen clínico a ellos, se descarta la presencia de malformaciones externas, se establecen los árboles genealógicos para ver cuál es el grado de consanguineidad y, por último, establecemos con los exámenes y dependiendo de ese árbol genealógico, cuáles pueden ser los riesgos. Entonces el Consejo Genético en estos casos es un Consejo Genético un poco distinto porque en este caso no tenemos un diagnóstico exacto, estamos asesorando sobre un problema muy específico como lo es los nexos consanguíneos”.

f. En relación con el seguimiento a los pacientes...

(A) “Yo hago el Consejo Genético generalmente en tres etapas, vamos a decir así en tres niveles. El primero es la primera entrevista, en la que se toma la historia clínica, se conoce cuál es la preocupación, el problema y hacemos el examen, ya sea al individuo o ya sea la pareja, de todo lo que esté involucrado y se solicitan los exámenes. En la segunda se evalúan los resultados de los exámenes que se hicieron y en ese mismo momento se ofrece lo que se llaman las opciones reproductivas, que son variadas dependiendo de cada patrón de la patología que se esté asesorando. Por último sería la tercera etapa, la del seguimiento, porque mucho de estos problemas genéticos no tienen aun un diagnóstico entonces sobre todo en la etapa prenatal, nosotros tenemos que dejar abierta (la consulta) para que regresen dentro de 6 meses, a ver si ha

aparecido algo nuevo respecto a esta patología y si hay posibilidades de hacer un diagnóstico efectivo”.

g. En relación con las diferencias culturales frente al CG...

(A) “No hablaría tanto de diferencias culturales para hablar lo que sería la interacción genoambiental. Evidentemente cuando hablamos de niveles culturales hablaríamos de que hay algunos problemas en el área de tipo malformativo, en el área de teratología, que pudieran guardar relación con algunos grupos étnicos. Es bien conocido que en algunos grupos étnicos hay patologías que son más frecuentes. Cuando hablamos de etnias de grupos, no es lo mismo que hablar de rasgos culturales. Por ejemplo, (cuando) decimos en el área de Quibor hay una mayor incidencia de problemas de defectos del tubo neural, cuando decimos que al sur del Lago de Maracaibo hay mayor número de defectos de tubos neurales y de algunos determinados problemas de senopatías ¿cuál es el factor cultural? un individuo que no maneja adecuadamente un pesticida, un individuo que este en una zona de alto riesgo que ya sea haya detectado y aun siga ingiriendo algún tipo de alimentos (contaminados), estos son condicionantes de su medio ambiente que podría favorecer la aparición de determinados procesos malformativos. Cuando hablamos de los procesos culturales también nosotros sabemos, y por eso mencionaba el factor de que hay mucho pacientes provenientes de Trujillo, (que) el índice de consanguineidad es bastante alto y, sin embargo, la gente no toma precauciones, de no casarse entre ellos, (son) focos endémicos (de enfermedades genéticas) influenciados por prácticas culturales”.

h. En relación con las ventajas y desventajas del CG...

(A) “Cuando uno maneja bien el Consejo Genético va a mejorar el medio que lo rodea, el familiar y cuando nosotros actuamos en el medio familiar mejora considerablemente el nivel de vida de ese individuo. El Consejo Genético no funciona porque ha sido mal impartido, cuando se hace Consejo Genético de forma adecuada por lo general nosotros vamos a obtener buenos resultados, sin embargo hemos notado también que, por diversas razones, la fractura del grupo familiar, generalmente la separación de los padres de un niño que tiene un problema genético (de) desarrollo neurológico o intelectual, entonces hay fuga de la figura paterna. (Este es) uno de los problemas más graves que hemos confrontado, sobretodo en estratos bajos, estratos que se pueden ver a nivel de la maternidad. Yo diría que si nos situamos en un orden estadístico, posiblemente en parejas que, aparentemente entre comillas, estaban bien configuradas, posiblemente (en) el 30% se establezca la fractura familiar. Por otro lado, hay un factor que es muy importante. Estas son enfermedades de tipo polimórficas y tienen necesidades de atenciones de alto costo, no tanto por medicamentos sino por atención, terapias, entonces una madre que de repente esta sola tiene que atender a un niño que tiene que ir a 5 o 6 terapias a la semana, terapia de lenguaje, ocupacional, fisioterapia, se vuelve muy engorroso, muchas citas medicas, tiene que ir a un neurólogo si tiene un problema neurológico, a un cardiólogo si tiene alguna cardiopatía, operaciones como puede ser un labio leporino o algún defecto ortopédico es caótico. Las familias se disgregan, el padre abandona o la madre deja de trabajar o, lo peor, el

abandono total del niño, que queda a su suerte. La madre tiene que trabajar para poder comer y alimentar a 5 hijos más”.

V. 7. Dilemas éticos en análisis genéticos poblacionales

Aunque la literatura disponible al respecto es muy escasa, como puede verse en la base de datos elaborada en este trabajo, el Programa de diagnósticos predictivos de las ataxias heredadas en Cuba (Mariño, 2011) señala que los exámenes o protocolos predictivos pueden exponer a pacientes y médico a dilemas éticos que interfieren con el Consejo Genético y en el proceso de toma de decisiones. Estos dilemas se relacionan con: diagnóstico prenatal en gemelos; como recibir el diagnóstico sin afectar a algún familiar que no lo quiera conocer; diagnóstico de enfermedades de aparición tardía en tres generaciones de una familia; cambio en la dinámica familiar; padres que quieren realizar un diagnóstico prenatal al feto, pero no quieren conocer su estatus; descubrimiento de una falsa paternidad en el diagnóstico y diagnóstico de portadores de mutaciones, sin la pareja.

Esos dilemas resaltan lo señalado anteriormente, es decir que el derecho individual de autonomía y privacidad se puede ver opacado por la obligación de generar y pasar información genética a sus hijos (Edge, 2008).

V. 8. Normativa legal sobre el CG en Venezuela

La búsqueda bibliográfica realizada evidenció que no existen normativas legales específicas sobre el CG en Venezuela disponibles o fácilmente accesibles al público, salvo

las que podrían derivarse del análisis de los artículos de la Constitución de la República Bolivariana de Venezuela. La búsqueda no incluyó la revisión de disposiciones legales transitorias o institucionales particulares, por lo que se requiere una mayor revisión al respecto.

En ese sentido se habían adelantado conversaciones con el observatorio jurídico de la Facultad de Ciencias Jurídicas y Políticas de la UCV para realizar una investigación exhaustiva, pero la misma no pudo realizarse por razones de tiempo.

V. DISCUSION, CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

Los resultados del presente Trabajo Especial de Grado sobre “**El Consejo Genético en Venezuela: Repercusiones Bioéticas y sociomorales**” han permitido analizar las repercusiones y lineamientos bioéticos y sociomorales del *Consejo Genético* en las enfermedades genéticas más frecuentes de la población venezolana y, a partir de allí, generar un marco bioético referencial, es decir un mínimo de referentes bioéticos, para promover su utilización en Venezuela.

En relación a la metodología de trabajo...

Como comentario metodológico general, los resultados indican que la metodología, propuesta y diseñada específicamente para la realización del trabajo, permitió los procesos de deconstrucción y reconstrucción o construcción conceptual necesarios para el logro de los objetivos planteados. El proceso de deconstrucción de aspectos básicos sobre salud y enfermedad o sobre consecuencias de las enfermedades genéticas y del consejo genético, realizados mediante el análisis crítico de la información bibliográfica que constituye la base de datos del trabajo, fue fundamental para aproximarse, progresivamente, a la complejidad inherente a los objetos conceptuales del trabajo y, así, construir los referentes bioéticos conforme a los objetivos del trabajo.

Aunque la metodología puede parecer en una primera aproximación excesivamente exhaustiva, los ciclos sucesivos de preguntas construidas desde los intereses y conocimientos previos permitió tanto la dilucidación de la complejidad, polisemia y aparente contradicción entre partes (ie. Objetos conceptuales) que

caracteriza a los dilemas bioéticos y sociomorales, así como también la construcción de una base de seguridad y confianza en el propio manejo del proceso por parte de la autora. Ese último aspecto tiene gran importancia para la realización de este tipo de trabajos dado que la reflexión teórica, no experimental, como metodología de investigación no formaba parte de la capacitación metodológica de la autora, previa a la realización del trabajo.

En suma, la metodología utilizada favoreció la construcción de referentes teóricos sólidos, de carácter primario, para el análisis de casi todos los posibles dilemas sociomorales vinculados al consejo genético, utilizando el análisis retrospectivo, transdisciplinario y multirreferencial de textos mediante estrategias de lectura crítica y argumentación crítica.

En relación con la investigación documental sobre las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana

El análisis de la bibliografía utilizada para construir la base de datos del trabajo permitió analizar la información sobre las enfermedades genéticas en Venezuela, información que evidenció considerables esfuerzos para estudiarlas por parte de numerosos investigadores en el país. Así, la gran cantidad de trabajos de investigación, incluyendo trabajos especiales de grado y de postgrado, que se han realizado sobre las enfermedades genéticas en el país, han estudiado causas y consecuencias de tales enfermedades; heredabilidad y probabilidad de aparición o expresión fenotípica; pronóstico; tratamientos o alternativas de prevención o disminución de impacto

disponibles y dilemas bioéticos y sociomorales que generan tales alternativas de manejo y control de dichas enfermedad. Sin embargo, dicha información es, en su mayor parte, muy difícil de conseguir, inclusive se podría afirmar que poco visible en el panorama de la información académica mundial al respecto.

En el caso particular del CG y aunque no se consiguen muchas investigaciones al respecto, ello no significa que el mismo no sea utilizado actualmente en el país de manera adecuada, ni mucho menos que no se hayan realizado estudios al respecto, todo lo contrario, como se desprende de la entrevista realizada al Dr. Arcia. En ese particular, llama la atención la considerable experiencia y experticia, inédita en su mayoría, sobre la utilización del Consejo Genético (denominado en el país con el término “asesoramiento genético”) que tienen los investigadores venezolanos reseñados en la base de datos elaborada en el presente trabajo. Según comunicación personal de la Dra. A. Falcón de Vargas (Mayo 2012), la mayoría de los médicos que se especializan en Genética Clínica en los respectivos posgrados de las Facultades de Medicina nacionales practican el asesoramiento genético, tomando como base fundamental del mismo la genética humana desde el punto de vista clínico.

Los resultados obtenidos evidencian que las enfermedades genéticas o el conocimiento de la probabilidad de su aparición, afectan de manera negativa la salud física y psicológica de las personas afectadas y sus familiares, impactando en última instancia la salud pública genética de la población en los ámbitos local, regional y mundial. Sin embargo, a nivel nacional no hay suficiente información, éticamente fundamentada y fácilmente accesible a la población, sobre los tratamientos o

alternativas de prevención o disminución de impacto de las enfermedades genéticas, ni sobre los dilemas bioéticos que generan tales alternativas de manejo y control de dichas enfermedades y cómo minimizarlos.

Es por eso que parece sumamente pertinente, tanto desde el punto de vista científico académico como desde el punto de vista sociomoral, mejorar la accesibilidad de la información a las personas interesadas en el tema, para lo cual es recomendable que se continúen desarrollando esfuerzos, como el realizado en este trabajo, para sistematizar las investigaciones nacionales sobre las enfermedades genéticas y el CG, así como promover su visibilización en las bases de datos bibliográficas mundiales.

La importancia y gravedad de las enfermedades genéticas identificadas en el país, por una gran variedad de investigadores, justifica desde el punto de vista sociomoral, el esfuerzo que la sistematización de la data disponible al respecto conllevaría. Por otra parte, los mecanismos bioculturales que podrían explicar la persistencia de algunas de esas enfermedades, tal como lo reseñó el Dr. Arcia (ie., consanguineidad matrimonial), también podría eliminarse o minimizarse mediante programas de educación para la salud reproductiva y familiar prematrimonial o preconcepcional.

En suma, se considera que el presente trabajo proporciona, a partir de la base de datos elaborada, unos referentes que posibilitan a futuros estudiantes aproximarse de manera sencilla al tema y comprender mejor la complejidad de las enfermedades genéticas, los dilemas que experimentan las personas afectadas por las enfermedades

genéticas y los riesgos y dilemas de la utilización del CG con fines eugenésicos o sin apego a la dignidad de la vida humana.

En relación al análisis crítico de las repercusiones del CG dirigido a las personas con enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela...

En términos generales la revisión bibliográfica realizada permitió evidenciar que, efectivamente, las enfermedades genéticas, o el conocimiento de la probabilidad de su aparición, afectan de manera negativa la salud física y psicológica de las personas afectadas y sus familiares, impactando en última instancia la salud pública de la población afectada. Esa afectación será mayor o menor dependiendo, obviamente, de la incidencia o prevalencia de tales enfermedades, así como de diferencias bioculturales en la percepción de la salud y de la enfermedad, algo que nuestra investigación no profundizó, entre otros motivos, por la carencia de estudios epidemiológicos sistemáticos al respecto disponibles en la literatura.

En términos generales, las enfermedades genéticas generan dolor, no sólo físico sino también emocional, de considerable importancia. La finalidad de evitar el dolor (evitable) y mejorar las condiciones y calidad de vida de las personas es un aspecto fundamental de la bioética, que inclusive tiene un correlato en el ámbito de la ética animal o de la Bioecoética, cual es, la obligación de que se eviten las intervenciones dolorosas en la vida de cualquier animal capaz de sentir dolor (o de tener experiencias de dolor). Ello señala la importancia de implementar estrategias que ayuden a mejorar

tal situación como parte de una iniciativa de carácter sociomoral biomédica, que incluya específicamente el CG.

En relación con las características que debe tener el CG...

A los efectos de este trabajo, la finalidad esencial del **CG**, tal como lo han definido la Sociedad Americana de Genética Humana (1975) y la Sociedad Americana de Consejeros Genéticos (2006) y lo promueve la OMS en América latina desde el 2003, es decir, la de “... ayudar a las personas a entender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la enfermedad genética”, tiene una justificación bioéticamente fundamentada.

Ahora bien, aún cuando el CG parece cumplir con el requisito bioético enunciado, - como alternativa de información, orientación y acompañamiento de las personas afectadas por las enfermedades genéticas y sus familiares minimizando así algunos de los impactos negativos de ellas-, también parece ocurrir que el CG puede generar repercusiones bioéticas y sociomorales las cuales, aunque no evidentes a primera vista incluyen, entre otras, afectación de la privacidad y confidencialidad de la información genética de los afectados y sus familiares lo cual, paradójicamente puede incidir negativamente sobre su calidad de vida.

Debido a lo anterior, es de importancia fundamental la implementación de manera bioéticamente y científicamente adecuada del CG, tal como fue particularmente evidente en la invalorable información que proporcionó el Dr. Arcia en la entrevista

incluida en este trabajo, así como a través de comunicaciones personales (no reseñadas en este trabajo) al respecto por parte de la Dra. A. Falcón de Vargas.

Desde esa perspectiva, cualquier intervención orientada a minimizar el sufrimiento o angustia causado por las enfermedades genéticas, directa o indirectamente, puede considerarse una opción bioéticamente justificada (ie., Racionalidad de fines de la acción sociomoral), siempre y cuando, los medios utilizados para evitar tal sufrimiento (ie., Racionalidad de medios) sean también bioéticamente fundamentados. En ese sentido, dos de los principios bioéticos fundamentales reseñados en el marco teórico de este trabajo, los de Beneficencia y No Maleficencia, tienden a lograr esta finalidad sociomoral de la praxis médica, tanto en la escogencia del fin de la acción como en la escogencia de los medios para realizarla.

Es pertinente aclarar que, en el caso de las enfermedades genéticas, nuestras reflexiones sugieren que la acción sociomoral de carácter biomédico debería cumplir con la doble racionalidad, es decir, la de fines y la de medios. Si se buscara solamente el logro del fin sociomoral (ie., minimización de la angustia o sufrimiento de las personas afectadas por las enfermedades y sus familiares), se podría incurrir en la utilización de cualquier medio para lograr dicho fin y ello generaría nuevos dilemas sociomorales quizás tan graves (o aún mayores) como los que se pretenden minimizar o solventar (i.e., eugenesia). En contraste, la búsqueda del fin señalado, en conjunción con la búsqueda de los medios bioéticamente idóneos para su logro (ie., consejo genético preconcepcional), favorecería el logro del bien mayor deseable (ie., de fines y de medios), es decir, el mejoramiento de la calidad de vida de las personas que podrían ser

afectadas por las enfermedades genéticas y el mejoramiento de la salud pública genética (racionalidad de fines) y la utilización de medios (ie., consejo genético) que respeten la sacralidad y la dignidad de la vida humana (racionalidad de medios).

De manera que, desde el punto de vista bioético, el CG siempre debe tener como finalidad aminorar, prevenir o resolver los dilemas bioéticos y sociomorales que las enfermedades genéticas generan y posibilitar la toma de decisiones con apego a criterios bioéticos y sociomorales a favor de la dignidad de la vida y de la autonomía moral de las personas que recurren al mismo, sean las personas afectadas por enfermedades genéticas o aquellas que les apoyan ofreciéndoles asesoría genética de calidad mediante el CG. En suma, el CG favorecería el logro del mayor bien moral posible cuando se aplica a la prevención de daños a la salud (ie., enfermedades genéticas), individual y colectiva, más que cuando se utiliza exclusivamente para reducir el sufrimiento como tal, siempre y cuando, nunca es suficiente mencionarlo, se respete la dignidad y sacralidad de la vida, no se utilice con fines eugenésicos y se oriente a favorecer la autonomía y la responsabilidad de quienes deseen engendrar su prole.

En relación con la normativa legal del CG en Venezuela...

El análisis de los artículos 84 a 86 de la Constitución de la República Bolivariana de Venezuela, indica que el manejo de la salud, individual y colectiva, debe darse desde los principios bioéticos fundamentales analizados en el trabajo, incluyendo el Principio de Responsabilidad, tanto por parte de las personas como por parte los funcionarios (ie.,

en última instancia el estado) cuya función social es la salvaguarda de uno de los bienes comunes más importantes para la Vida, cual es, la salud.

Desde ese punto de vista, las enfermedades genéticas no deberían continuar siendo problemas “invisibles” de salud, sino más bien deberían formar parte de programas integrales de salud pública preventiva. Tales programas tendrían, en última instancia, los mismos fundamentos bioéticos que se describieron en el numeral anterior para el CG, es decir, racionalidad de fines y de medios para la consecución de la salud pública genética mediante estrategias preventivas y educativas.

En ese sentido, la normativa legal venezolana respondería al Principio bioético de Justicia, particularmente en su acepción de Justicia Distributiva, según el cual, las cargas que se derivan de los problemas de salud deberían ser repartidas justamente y, por tanto, atendidas desde los estados conforme a las necesidades y disponibilidades de todos los afectados, directa o indirectamente, por ellas.

Ello adquiere particular importancia en relación con las enfermedades genéticas ya que ellas pueden ser particularmente discapacitantes y requerir grandes cantidades de recursos en términos de cuidados curativos, rehabilitativos o paliativos. Esa situación puede generar tensiones entre la libertad reproductiva de quienes portan genéticamente la predisposición a enfermedades genéticas, el derecho a la salud de la prole de tales portadores y la justa distribución de recursos económicos y humanos para el mantenimiento y mejoramiento de la salud pública en general. Es por eso que los estados, a través de las normativas legales adecuadas, deben – como imperativo

sociomoral- organizar de la manera más eficiente posible los sistemas de salud pública y los programas específicos orientados a mejorarla.

En suma, los resultados de este trabajo avalan y acogen la propuesta de la OMS de incluir en los programas de atención a la salud pública, las acciones relativas a la prevención de las enfermedades genéticas y la utilización del CG, todo ello desde los principios bioéticos de justicia distributiva y de responsabilidad y transparencia en el manejo de los recursos destinados a ello. Además, se requiere la preservación del principio de dignidad de las personas involucradas para lo cual, además del respeto a la confidencialidad y privacidad de su información genética, se requiere la promoción de su autonomía jurídica en la toma de decisiones al respecto.

Se sugiere, así, la elaboración de normativas legales que posibiliten tales programas, sin que la salud pública genética o las enfermedades genéticas se conviertan en objeto de especulación, fraude o especulación biotecnológica, sin apego a los principios bioéticos enunciados en este trabajo y en otros similares.

En relación con el marco bioético referencial para el CG en Venezuela...

Como se señaló anteriormente, los resultados obtenidos en el trabajo descartan, desde el punto de vista bioético y sociomoral, la utilización del CG con enfoque eugenésico como estrategia de eliminación de las afecciones genéticas humanas y las enfermedades que ellas generan, proponiendo nuevas estrategias de prevención basadas en una combinación de los otros tres modelos señalados en el Marco Teórico de este trabajo, es decir, con una orientación médico/preventiva por parte del

profesional de la salud, el cual proporcione apoyo psicoterapéutico para la toma de decisiones autónomas por parte de los afectados y con respeto a los principios bioéticos fundamentales enunciados anteriormente.

Es importante resaltar que, desde ese punto de vista y dada la complejidad de los dilemas sociomorales y personales involucrados en las enfermedades genéticas y su prevención, el CG proporcionado telefónicamente o por profesionales paramédicos de la salud, no parecería la opción que bioéticamente hablando posibilitaría la mejor calidad posible en el mismo al menos en Venezuela. En este mismo sentido, es conveniente resaltar que el Consejo Genético debe constituir parte del pensum de los posgrados sobre genética humana que se dicten en las Facultades de Medicina del país. El Consejo Genético requiere extensos y profundos conocimientos sobre la clínica de las enfermedades genéticas, teniendo siempre la precaución de que las mismas son problemas extremadamente complejos que involucran numerosos elementos y procesos, tanto genéticos como epigenéticos y sociomorales, los cuales no pueden analizarse desde un solo punto de vista. Es por ello que el Consejo Genético no puede ser objeto de intereses personalistas, económicos o políticos, sino que debe estructurarse en base a criterios estrictamente biomédicos, genéticos y bioéticos.

En suma, el marco referencial bioético para la implementación del CG en Venezuela debería de promover el modelo preventivo, orientado a promover el CG como estrategia de prevención o de atenuación del impacto de las enfermedades genéticas en la población, es decir, prenatal. En aquellas situaciones en las que la enfermedad genética haya sido diagnosticada durante el embarazo, o a lo largo de la vida de la

persona, el CG debe orientarse a proporcionar información biomédicamente fundamentada y de calidad para que las personas autónomamente puedan decidir la mejor manera de minimizar el impacto causado por la enfermedad respetando los principios bioéticos enunciados en el presente trabajo y con estricto apego a la sacralidad de la vida.

En ese sentido, el CG que se implemente en Venezuela debe de promover los siguientes aspectos:

- El respeto y la valoración de la sacralidad de la vida humana aún en sus peores circunstancias de salud.
- La autonomía en la toma de decisiones y la dignidad de los afectados por las enfermedades genéticas.
- La orientación del CG y del diagnóstico genético de las personas afectadas por las enfermedades genéticas y sus familiares con apego a los principios bioéticos de beneficencia y de no maleficencia.
- La autonomía jurídica de los afectados y sus representantes legales.
- La justicia en la distribución de las cargas (sociales, psicoemocionales, económicas y de salud) generadas por las enfermedades genéticas en las personas afectadas y sus familiares, para lo cual el estado debe proporcionar recursos para la implementación de programas de CG adecuados a las características de las enfermedades genéticas en el país, así como a las características socioculturales de la población venezolana.

- La responsabilidad de las personas susceptibles de transmitir enfermedades genéticas a su prole, así como de los profesionales de la salud encargados de proporcionarles diagnósticos genéticos y consejo genético de calidad, respetando la dignidad y sacralidad de la vida.
- La responsabilidad por parte de los gerentes de la salud pública en el manejo de los recursos destinados a prevenir las enfermedades genéticas, así como también por parte de los juristas responsables de legislar sobre la materia, con apego a los principios bioéticos enunciados anteriormente y la normativa legal sobre la materia, tanto en el país como en los convenios internacionales sobre Derechos Humanos.
- La solidaridad social para con las personas afectadas por enfermedades genéticas y para con las generaciones futuras, de manera que se puedan implementar y sostener en el tiempo programas de educación y consejería genética bioéticamente fundamentados y orientados a la prevención de tales enfermedades con apego a la dignidad y sacralidad de la vida.

VIII. REFERENCIAS

- Almarza, J.M; Arrieta, B; de la Cruz, C. 2002. Principios de la ética profesional. Practicum de la Filosofía. Universidad de Deusto. Bilbao.
- American Society of Human Genetics. 1975. Ad Hoc Committee on Genetic Counseling. Genetic counseling. *Am J Hum Genet* **27**:240-242.
- Arends, A; Velázquez, D; Bravo, M; Salazar, R; Guevara, J.M; Castillo, O. **2000**. Determination of β -Globin gene cluster haplotypes and prevalence of α -Thalassemia in sickle cell anemia patients in Venezuela. *American Journal of Hematology*, **64**:87-90.
- Arends, A; Chacín, M; Bravo-Urquiola, M; Montilla, S; Guevara, J.M; Velásquez, D; García,G; Álvarez, M; Castillo, O. 2007. Hemoglobinopatías en Venezuela. *Interciencia*. Aug 2007, VOL.**32** N°8
- Beauchamp, T.M. y Childress, J. F. 1999. Principios de Ética Biomédica. Primera edición. Barcelona: Masso. Traducido de T.M. Beauchamp y J. F. Childress, Principles of Biomedical Ethics Fourth Edition, Oxford University Press, 1994
- Bergonzoli, G. 2005. Epidemiología y genética: ¿alianza en el nuevo milenio? *Rev. Panam Salud Publica* **17**(1): 38-45.
- Castillo Valery, Alfredo. 2006. Bioética. Editorial Disinlimed, C.A. Caracas
- Cázares, F. 2000. Estrategias cognitivas para la lectura crítica. Trillas, Primera Edición, México, México.
- Crotty, M. 1998. *The foundations of social research. Meaning and perspective in the research process*. Sage, Primera Edición, Londres, Inglaterra.
- Delgado, A. 1999. Consejo genético. Grandes síndromes en pediatría. Volumen N°1. Universidad del País Vasco. Bilbao.
- Denzin, N.; Lincoln, Y. 1994. Entering the field of qualitative research. Handbook, of qualitative research. Sage, Primera edición, Londres, Inglaterra.
- Galán, E. 2006. Consejo genético y enfermedades metabólicas hereditarias. Sanjurjo, P., Baldellou, A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. 21-29. Editorial Ergon. Segunda Edición. Madrid.
- García, O; Chacín, M; Bravo, M; Gómez, G; Montilla, S; Merzón, R; de Donato, M; Castillo, O; Arends, A. Diagnóstico de hemoglobinopatías a partir de sangre del talón de

recién nacidos en diferentes centros hospitalarios. *An Pediatr (Barc.)* 2009; 71(4):314-318.

-Harper, P. S. 2004. *Practical Genetic Counselling*. 6th Edition. Oxford University Press.

-Hernández-Aguado, I., Gil, M., Delgado, M., Bolumar, F. 2009. *Manual de epidemiología y salud pública en ciencias de la salud*. Editorial Panamericana. Madrid, España.

-Málaga, H. 2005. *Salud pública. Enfoque Bioético*. DISINLIMED, Primera Edición, Caracas, Venezuela.

-McCarthy, P., LeRoy, B., Bartels, D. 2003. *Facilitating the genetic counseling process. A practice manual*. Primera Edición. Springer-Verlag. New York, E.U.A.

-Naussbaum, R., McInnes, R., Willard, H. 2008. *Thompson & Thompson, Genética en Medicina*. Séptima Edición. Elsevier Masson. Barcelona, España.

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

-Naussbaum, R., McInnes, R., Willard, H. 2008. *Genética en medicina*. Elsevier Masson, Séptima edición, Barcelona, España.

-Neel, J. V. 1994. *Physician to the gene pool. Genetic lessons and other stories*. Jhon Wiley & Sons. New York, E.U.A.

-Oosterwal, G. 2009. Multicultural counseling. Págs. 331-362 en W. Uhlman, J Schuette y B Yashar (Eds.) *A guide to genetic counseling*. Wiley-Blackwell, Segunda Edición, New Jersey, Estados Unidos.

-Peshkin, A. 1993. The goodness of qualitative research. *Educ Res* 22(2): 23-30. 15

-Petalanda, I. 2007. El reconocimiento del otro en la salud. Págs.113-124. EN: A. Sidekum y P. Hahn (eds) *Pontes Interculturais*. Nova Harmonia, Primera Edición, Sao Leopold, Brasil.

-Reed, S. 1949. Reactivation of the Dight institute. *Eugen News*. **34**: 54-57

-Resta, R. 1997. The historical perspective: Sheldon Reed and 50 years of genetic counseling. *J. Gen Counseling*. Vol **6**, N°4: 375-377.

-Rodríguez-Larralde, A; Castro, D; González-Coira, M; Morales, J. (2001). Frecuencia génica y porcentaje de mezcla en diferentes áreas geográficas de Venezuela, de acuerdo a los grupos RH y ABO. Interciencia. Vol.26 N°1.

-Sampieri, R., Fernández, C., Baptista, P. 2010. Metodología de la investigación. Quinta Edición. McGrawhill. México.

-Serrano, S. Villalobos, J. 2006. La argumentación discursiva escrita. Teoría y práctica CODEPRE (ULA), Primera edición, Mérida, Venezuela.

-Teare, D. 2011. Genetic Epidemiology. Springer Protocols. Humana Press. New York, E.U.A.

-Walker, A. 2009. The practice of genetic counseling. Págs. 1-35 en: Uhlman, W., Schuette, J., Yashar, B. A guide to genetic counseling. Segunda Edición. Wiley-Blackwell. New Jersey, E.U.A.

Consultas páginas web

- Fecha de consulta 10-03-11 Fonseca-Pérez. 2011. Detección de hemoglobina S en población neoespartana autóctona mediante HPLC y estimación del aporte africano presente en esta población híbrida actual. Revista electrónica de PortalesMedicos.com-
<http://portalesmedicos.com/publicaciones/articulos/2719/1/Deteccion-de-hemoglobina-S-en-poblacion-neoespartana-autoctona-mediante-HPLC-y-estimacion-del-aporte-africano-presente-en-esta-poblacion-hibrida-actual.html>.

- [Consulta: 1 julio 2011]

OMS, Human Genetics Programme, Mangement of Noncommunicable Diseases. 2002. Report of a WHO Meeting on Collaboration in medical Genetics.
<http://www.WHO/HGP/MND/HGN/WG/02.2>

- [Consulta: 1 julio 2011]

OMS, Human Genetics Programme, Mangement of Noncommunicable Diseases. 2004. Community genetic services in Latin America and regional networks on medical genetics.
<http://www.WHO/HGP/MND/HGN/WG/04.01>

-[Consulta: 15 de noviembre de 2011].

Genetic Allience, 2009. Understanding Genetics. A NEW YORK – MID-ATLANTIC GUIDE FOR PATIENTS AND HEALTH PROFESSIONALS.
<http://www.resourcerepository.org/documents/1247/understandinggenetics:anewyork>

,mid-atlanticguideforpatientsandhealthprofessionals/

-[Consulta 14 diciembre 2011]

Penchaszadeh, V. 2002. Genética humana y salud pública. Ciencia e Saude Colectiva, 7:33-36, 2002. http://www.bvs.org.ar/genetica/pdf/genetica_humana.pdf

Artículo modificado del artículo publicado.

-[Consulta: 22 de febrero de 2012].

(<http://www.juntadeandalucia.es/averroes/~29701428/salud/concep.htm>)

VIII. ANEXOS

ANEXO 1

Formato de ficha utilizado en cada sesión de trabajo.

Número de Reunión	Fecha	Lugar	Contenido	Conclusiones y acuerdos

ANEXO 2

PREGUNTAS, TÍTULOS, HIPOTESA, PLANTEAMIENTOS Y OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN FORMULADOS DURANTE EL PRIMER PERÍODO DE LA MISMA

1. Preguntas iniciales de la investigación/*Primer período*

- P1. ¿Cuáles son las enfermedades genéticas más comunes en Venezuela? ¿Por qué?
- P2. ¿Se necesita el Consejo Genético en Venezuela? ¿Por qué?
- P3. ¿Existe un aumento en las enfermedades genéticas en Venezuela, por la falta de vivienda, pobreza extrema, malnutrición y desnutrición?
- P4. ¿A cuáles enfermedades genéticas se van a estudiar? ¿todas? ¿errores innatos del metabolismo? ¿desordenes neurológicos?
- P5. ¿Cuáles serían nuestras fuentes, pacientes, hospitales, estadísticas, expertos?
- P6. ¿Cuáles son las enfermedades genéticas más comunes en Venezuela?
- P7. ¿Qué tipo de definición de población será utilizado, social vs. Ecológico, geopolítico vs. Histórico, o la definición de genética poblacional?
- P8. ¿Cuál es el objeto del trabajo?
- P9. ¿Se pueden identificar y analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana?
- P10. ¿Es posible investigar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana?
- P11. ¿Qué nivel de prevención en salud pública tiene el Consejo Genético?
- P12. ¿Se pueden identificar las repercusiones bioéticas y sociomorales del Consejo Genético en las enfermedades genéticas en la población venezolana?
- P13. ¿Es posible identificar repercusiones bioéticas y sociomorales del Consejo Genético en las enfermedades genéticas en la población venezolana?
- P14. ¿Es importante para la población venezolana conocer sobre el Consejo Genético y sus repercusiones bioéticas y sociomorales, por qué, será beneficioso?
- P15. ¿Qué es el Consejo Genético, cuáles son sus características y para qué sirve?
- P16. ¿Qué son las enfermedades genéticas, cómo impactan en la calidad de vida de una persona?
- P17. ¿Existe en Venezuela un marco legal que regule el Consejo Genético?
- P18. ¿Qué son repercusiones bioéticas y sociomorales, y cómo afectan a la población venezolana con enfermedades genéticas?
- P19. ¿Qué repercusiones pueden tener el Consejo Genético en la población venezolana con enfermedades genéticas?
- P20. ¿Qué es el Consejo Genético, cuáles son sus características y su función?
- P21. ¿Qué son las enfermedades genéticas?
- P22. ¿Qué son repercusiones bioéticas?
- P23. ¿Qué son repercusiones sociomorales?
- P24. ¿Cuáles son las repercusiones bioéticas y sociomorales que puede tener el Consejo Genético en la población venezolana?

- P25. ¿Se pueden identificar las repercusiones bioéticas y sociomorales del Consejo Genético en las enfermedades genéticas en la población venezolana?
- P26. ¿Cuáles serían las características de las repercusiones bioéticas y sociomorales del Consejo Genético en las enfermedades genéticas en la población venezolana?
- P27. ¿Cuáles serían los beneficios e importancia de las características de las repercusiones bioéticas y sociomorales del Consejo Genético en las enfermedades genéticas en la población venezolana?
- P28. ¿Qué características debe tener el Consejo Genético para poder ser implementado en la población venezolana?
- P29. ¿Cómo diseñar de manera asertiva un plan estratégico para poder implementar el Consejo Genético en Venezuela?
- P30. ¿Es necesario el Consejo Genético en la población venezolana?
- P31. ¿Qué consecuencias se podrían derivar de la utilización del Consejo Genético en la población venezolana y de qué tipo serían?
- P32. ¿Qué tipo de consecuencias se derivan en la población venezolana por la implementación del Consejo Genético? ¿cuáles serían las más importantes, las económicas, bioéticas, políticas, sociales, familiares, morales?
- P33. ¿Qué repercusiones se podrían derivar por la implementación del Consejo Genético en la población venezolana y de qué tipo serían?

2. Títulos propuestos

- T1. Identificación de las enfermedades genéticas más comunes en Venezuela.
- T2. Analizar las consecuencias del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T3. Identificar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T4. Estudiar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T5. Investigar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T6. Identificar y analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T7. Identificar y estudiar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T8. Identificar y analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético para justificarlo en la población venezolana con enfermedades genéticas frecuentes.
- T9. Identificar y analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético para implementarlo en la población venezolana con enfermedades genéticas frecuentes.
- T10. Determinar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más comunes en la población venezolana.
- T11. Determinar las consecuencias bioéticas de la implementación del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.

- T12. ¿Se pueden identificar y analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana?
- T13. El Consejo Genético: repercusiones bioéticas y sociomorales en la población venezolana.
- T14. El Consejo Genético: repercusiones bioéticas y sociomorales en las enfermedades genéticas en la población venezolana.
- T15. El Consejo Genético: repercusiones bioéticas y sociomorales en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- T16. El Consejo Genético en Venezuela: repercusiones bioéticas y sociomorales.
- T17. El Consejo Genético en las enfermedades genéticas en la población venezolana: repercusiones bioéticas y sociomorales. ¿es necesario el Consejo Genético en la población venezolana?

3. Hipótesis/Planteamientos de la investigación

- H1. Existen varias consecuencias bioéticas del Consejo Genético, las cuales son positivas para la población, debido a que permite conocer la enfermedad, los riesgos, el tipo de herencia, tratamientos. Lo que conlleva a la mejora de la calidad de vida del paciente y familiares.
- H2. Pueden existir barreras a la hora de analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético, éstas pueden ser comunicacionales, a pesar de hablar el mismo idioma y de dar la información en un lenguaje sencillo a pacientes y familiares, estos a veces no comprenden la información que se le está proporcionando.
- H3. Es posible determinar todas las consecuencias bioéticas del Consejo Genético.
- PA1. Es necesario el Consejo Genético en Venezuela.
- PA2. Tener conocimiento preciso sobre la condición genética, por parte del paciente y familiares, mejora la toma de decisiones.
- PA3. Conocer todos los detalles de la condición genética, puede ser contraproducente y puede generar estrés y molestias en el paciente y familiares. Por lo tanto el Consejo Genético es necesario en el tratamiento de las enfermedades genéticas en Venezuela, para facilitar ayuda a éstos pacientes con dificultades.
- PA4. En algunos casos el nivel de instrucción del paciente o familiares puede ser una barrera para asesorar o informar sobre una condición genética. Mediante el Consejo Genético, se puede facilitar el proceso de comunicación tanto en personas de alto nivel intelectual como de bajo.
- PA5. Es posible crear una metodología que permita analizar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético.
- PA6. El Consejo Genético es necesario para el tratamiento de las enfermedades genéticas en Venezuela.
- PA7. Facilitar la información a pacientes y familiares con enfermedades genéticas de forma clara y precisa, permite tomar decisiones más asertivas con respecto al manejo de la condición y pronóstico.
- PA8. Los problemas socioeconómicos de Venezuela se deben tomar en cuenta a la hora de investigar sobre las consecuencias bioéticas del Consejo Genético.

- PA9. El hecho de identificar, analizar y evaluar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético permite, que se tomen en cuenta aspectos éticos en la toma de decisiones en el plano personal y colectivo del paciente.
- PA10. El consentimiento informado es obligatorio, para cualquier tipo de actividad y experimentación en humanos, según los códigos y protocolos de los derechos humanos. En los que se indique a los riesgos a los cuales se está exponiendo.
- PA11. Es importante considerar cuando una persona es autónoma para realizar sus propias decisiones, tomando en cuenta el principio de autonomía como referencia.
- PA12. "...es la obligación ética de llevar al máximo los posibles beneficios y reducir al mínimo los riesgos..." (Ruíz y Morillo, 2004).
- PA13. Constituir un comité bioético multidisciplinario que regule y revise las actividades relacionadas al Consejo Genético en Venezuela.
- PA14. La confidencialidad es un elemento primordial, en el Consejo Genético.
- PA15. Es importante que se pueda implementar el Consejo Genético en Venezuela, porque permite que se les pueda dar asistencia a los pacientes y familiares con enfermedades genéticas.
- PA16. El objetivo de informar a pacientes y familiares sobre una condición se realiza para apoyar y orientar en una forma que no dirija ni inflencie sus decisiones.
- PA17. La información, científica que se le proporciona al paciente sobre su condición genética, puede prevenir posibles enfermedades genéticas en su descendencia y familiares. Lo que puede generar un impacto psicológico importante en el paciente.
- PA18. El hecho de conocer las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en la población venezolana, permite que su implementación, desarrollo y vigilancia sea beneficioso para el sistema de salud venezolano.
- PA19. El hecho de conocer las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en Venezuela, permite que se analicen y se discutan para poner en práctica principios básicos éticos, como el principio de autonomía, responsabilidad, beneficencia y no maleficencia.
- PA20. Las enfermedades genéticas son un problema a nivel mundial y a partir del desarrollo de la epidemiología genética, se ha cambiado la manera de tratarlas.
- PA21. A partir del desarrollo y culminación del Proyecto Genoma Humano, se ha modificado la manera de estudiar y tratar las enfermedades genéticas.
- PA22. El Consejo Genético puede generar diversos tipos de repercusiones que pueden ser: políticas, religiosas, bioéticas, económicas y sociomorales entre otras. Pero según el objetivo general de esta investigación, las más importantes a considerar son las repercusiones bioéticas y sociomorales.
- PA23. En Venezuela ocurren enfermedades genéticas probablemente debido a estas posibles causas: exposición a agentes teratogénicos, predisposición genética a ciertas enfermedades asociadas a algunas etnias, enfermedades autóctonas de una región.
- PA24. Las enfermedades genéticas ó el conocimiento de la probabilidad de aparición, impactan de forma negativa la salud física y psicológica del paciente.

- PA25. El principal problema de los pacientes ó de quienes buscan información genética, sobre enfermedades genéticas en la población venezolana, es la falta de información veraz, científica sobre la enfermedad, su probabilidad de ocurrencia y recurrencia, tratamiento, pronosis y tipo de herencia.
- PA26. El mal manejo de la información de un paciente, puede generar: discriminación social, problemas legales relacionados con la privacidad y confidencialidad de la información, abandono familiar, suicidios y violencia, entre otros.
- PA27. El hecho de no implementar de forma adecuada el Consejo Genético puede generar repercusiones como: discriminación social, problemas legales relacionados con la privacidad y confidencialidad de la información, abandono familiar, suicidios y violencia, entre otros.
- PA28. El Consejo Genético es una herramienta útil para asesorar, ayudar y apoyar a los pacientes con enfermedades genéticas y a aquellas personas en búsqueda de información.

4. Objetivos propuestos

- O1. Justificar el Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O2. Identificar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O3. Identificar y analizar las consecuencias bioéticas en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O4. Identificar y estudiar las consecuencias bioéticas en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O5. Estudiar las consecuencias bioéticas en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O6. Estudiar y comparar las consecuencias bioéticas en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O7. Identificar y analizar las consecuencias bioéticas para justificar el Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población.
- O8. Identificar y analizar las consecuencias bioéticas para implementar el Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana.
- O9. Identificar las consecuencias bioéticas más importantes del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O10. Analizar las principales consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O11. Evaluar las principales consecuencias bioéticas del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela.
- O12. Identificar la población venezolana que necesite asistencia y Consejo Genético.
- O13. Evaluar si es posible implementar el Consejo Genético en Venezuela, a través del estudio de las consecuencias bioéticas del Consejo Genético.

- O14. Desarrollar una metodología para identificar, analizar y evaluar las consecuencias bioéticas del Consejo Genético en la población venezolana.
- O15. Revisión del marco legal nacional e internacional, relacionado al Consejo Genético.
- O16. Investigar las consecuencias bioéticas y sociomorales del Consejo Genético en las enfermedades genéticas más frecuentes a nivel mundial.
- O17. Describir conceptualmente el Consejo Genético, sus funciones y características.
- O18. Describir las características de las enfermedades genéticas más frecuentes a nivel mundial y en la población venezolana.
- O19. Describir las características genéticas de la población venezolana.
- O20. Diseñar una metodología para identificar y caracterizar las consecuencias bioéticas y sociomorales de las enfermedades genéticas, vistas como un problema de salud pública mundial y regional.
- O21. Elaborar un plan que permita implementar de forma asertiva el Consejo Genético en Venezuela.

SEGUNDO PERÍODO

PREGUNTAS DE INVESTIGACIÓN TEÓRICA

- P34. ¿Qué es salud?
- P35. ¿Qué son problemas de salud?
- P36. ¿Qué son enfermedades genéticas?
- P37. ¿Cómo afectan o podrían afectar las enfermedades genéticas a nivel físico y psicológico a un individuo?
- P38. ¿Cómo se puede medir el nivel de impacto de las enfermedades genéticas? ¿Cuál escala se usaría y por qué?
- P39. ¿Qué tipo de impacto puede ocurrir por padecer o tener probabilidad de padecer una enfermedad genética a nivel psicológico, moral, ético, económico, religioso y bioético?
- P40. ¿Se pueden prevenir las enfermedades genéticas?
- P41. ¿Cuáles son las enfermedades genéticas que más se ha caracterizado científicamente?
- P42. ¿Cuáles son las enfermedades genéticas, cuyas repercusiones, impacto, consecuencias, secuelas han sido más estudiadas?
- P43. ¿Qué es el Consejo Genético?
- P44. ¿El Consejo Genético puede disminuir o prevenir el impacto de las enfermedades genéticas en la salud individual?
- P45. ¿El Consejo Genético se puede utilizar como estrategia de salud pública para aminorar o disminuir su impacto de utilización y como estrategia educacional?
- P46. ¿Se conocen las enfermedades genéticas más frecuentes en la población venezolana? ¿es posible conocerlas?
- P47. ¿Es posible implementar el Consejo Genético en Venezuela, se necesita, por qué?

- P48. ¿Se puede adaptar el Consejo Genético a las necesidades y biocultura venezolana?
- P49. ¿El Consejo Genético puede ser útil para la población venezolana?
- P50. ¿Qué tipo de impacto puede generar en el sistema de salud pública, la aplicación del Consejo Genético en Venezuela?
- P51. ¿Qué enfermedades genéticas han sido investigadas en la población venezolana?
- P52. ¿Es posible que el Consejo Genético pueda ser utilizado en el sistema de salud pública venezolano? ¿a corto, mediano o largo plazo? ¿en la situación socioeconómica actual? ¿es una prioridad?
- P53. ¿Qué cantidad de personas podrían verse beneficiadas en la población venezolana?
- P54. ¿En caso de ser implementado el Consejo Genético en Venezuela, hay un marco legal que regularía y vigilaría su aplicación en la población?
- P55. ¿Existen programas, planes, que indiquen la manera en la que se deba implementar el Consejo Genético? ¿existe algún tipo de plan piloto, de ejecución?
- P56. ¿En cuántos y cuáles países se ha implementado el Consejo Genético como estrategia de salud pública?
- P57. ¿Han sido catalogados como exitosos o con buenos resultados programas de salud pública relacionados al Consejo Genético, en los países en donde haya sido implementado?
- P58. ¿Existen estudios sobre el impacto que haya tenido en la población en los países en donde ha sido implementado? ¿han sido positivos los resultados?
- P59. ¿Depende el éxito de los programas de salud pública con respecto al Consejo Genético, que sea implementado en países desarrollados o subdesarrollados? ¿han sido implementados en países subdesarrollados?
- P60. ¿De qué depende que se pueda implementar el Consejo Genético en un país? Existen requisitos, cantidad de población, situación económica, estado del sistema de salud pública?

TERCER PERIODO

PREGUNTAS PARA RESPONDER A LOS OBJETIVOS DEL PROYECTO ANALIZANDO LA BASE DE DATOS

- P61. ¿Qué es salud?
- P62. ¿Qué son problemas de salud?
- P63. ¿Qué es salud pública?
- P64. ¿Qué es salud individual?
- P65. ¿En qué se basa la salud pública?
- P66. ¿Cuáles son las funciones de la salud pública?
- P67. ¿Qué estrategias se utilizan en salud pública?
- P68. ¿Qué objetivos persiguen los programas de salud pública?
- P69. ¿Qué son programas sanitarios?
- P70. ¿Qué son determinantes de salud?
- P71. ¿Qué es salud en desigualdad social?

- P72. ¿Qué es salud en equidad?
- P73. ¿Qué es un programa de salud?
- P74. ¿Qué es y cómo se puede promover la salud y la educación sanitaria? ¿la promoción de hábitos saludables?
- P75. ¿Cuáles son los tipos de prevención en salud?
- P76. ¿Cómo se puede vigilar y evaluar la salud pública e individual?
- P77. ¿Qué es el diagnóstico en salud y para qué sirve?
- P78. ¿Qué es la planificación de servicios sanitarios y cuántos tipos existen?
- P79. ¿Existen programas de salud pública que vigilen y estudien las enfermedades genéticas?
- P80. ¿Qué es salud desde la perspectiva de los derechos humanos?
- P81. ¿Qué es salud desde el punto de vista jurídico?
- P82. ¿Qué es la epidemiología?
- P83. ¿Cuál es el objeto de la epidemiología?
- P84. ¿Cuáles son las funciones de la epidemiología?
- P85. ¿Cuáles son los usos de la epidemiología?
- P86. ¿Existen diferentes tipos de epidemiología?
- P87. ¿Qué son medidas de frecuencia en epidemiología?
- P88. ¿Cuántos tipos de frecuencia existen en epidemiología? ¿Cuáles son?
- P89. ¿Qué es prevalencia?
- P90. ¿Qué es incidencia?
- P91. ¿Qué relación existe entre la incidencia y la prevalencia?
- P92. ¿Qué es cribado?
- P93. ¿Qué son sistemas de vigilancia en epidemiología?
- P94. ¿Cuáles son las funciones de un sistema de vigilancia en epidemiología?
- P95. ¿Cuáles son los componentes de un sistema de vigilancia en epidemiología?
- P96. ¿Qué es epidemiología social?
- P97. ¿Cuáles son los aportes de la epidemiología social a la salud pública?
- P98. ¿Qué son determinantes sociales de salud?
- P99. ¿Qué es la epidemiología genética?
- P100. ¿Qué es enfermedad?
- P101. ¿Qué es mortalidad y morbilidad?
- P102. ¿Qué son factores de riesgos de una enfermedad y cuáles son sus factores?
- P103. ¿Qué son o cómo se pueden entender las enfermedades genéticas?
- P104. ¿Un trastorno genético es igual a una enfermedad genética?
- P105. ¿Un desorden genético es igual a una enfermedad genética?
- P106. ¿Una enfermedad hereditaria es igual a una enfermedad genética?
- P107. ¿Cómo afectan o cómo podrían afectar las enfermedades genéticas a un individuo a nivel físico y/o psicológico?
- P108. ¿Se pueden prevenir las enfermedades genéticas?
- P109. ¿Se conocen cuáles son las enfermedades genéticas más frecuentes a nivel mundial y bajo cuál criterio?
- P110. ¿Se conocen cuáles son las enfermedades genéticas más frecuentes en Venezuela?

- P111. ¿Cuáles han sido las enfermedades genéticas de mayor relevancia en el ámbito científico?
- P112. ¿Cuáles son las enfermedades genéticas cuyo impacto, repercusiones y secuelas hayan sido más estudiadas?
- P113. ¿Cómo las enfermedades genéticas afectan a los sistemas y programas de salud pública?
- P114. ¿Cómo se puede medir el nivel de impacto físico, psicológico, social, moral, económico y religioso de las enfermedades genéticas?
- P115. ¿Qué impacto puede generar una enfermedad genética en la salud individual y poblacional? ¿son objeto de estudios?
- P116. ¿Qué estrategias utilizan los programas de salud pública con respecto a las enfermedades genéticas?
- P117. ¿Qué es el Consejo Genético?
- P118. ¿Es el Consejo Genético una estrategia de salud pública para educar a la población sobre las enfermedades genéticas?
- P119. ¿Es el Consejo Genético una estrategia de salud pública que permita disminuir o prevenir el impacto de las enfermedades genéticas a nivel poblacional e individual?
- P120. ¿En cuántos y cuáles países se ha implementado el Consejo Genético como estrategia de salud pública?
- P121. ¿De qué depende que se pueda implementar el Consejo Genético en un país, existen requisitos, número de población, situación económica, estado del sistema sanitario, epidemias?
- P122. ¿La implementación del Consejo Genético ha tenido resultados positivos en donde ha sido implementado?
- P123. ¿Los resultados positivos de la implementación del Consejo Genético han dependido de su situación económica?
- P124. ¿Existen estudios del impacto del Consejo Genético en poblaciones?
- P125. ¿Existe algún ente, qué regule, supervise y controle los programas de implementación del Consejo Genético?
- P126. ¿Existen planes de ejecución del Consejo Genético?
- P127. ¿Se ha implementado el Consejo Genético en algún país centro o suramericano?

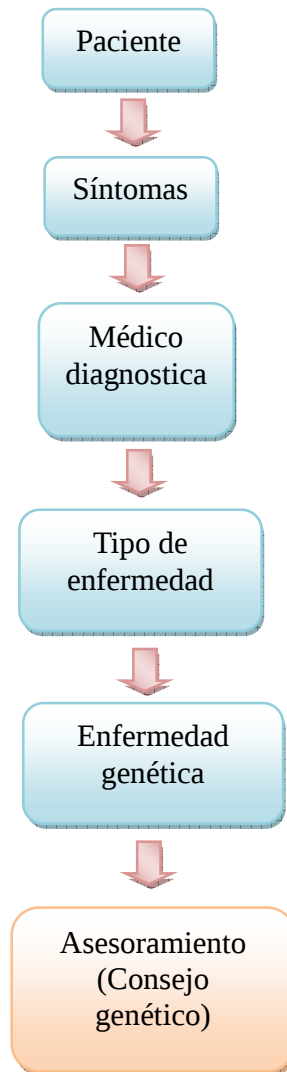
ANEXO 3

Versión digital de la base de datos bibliográficos construida y utilizada para la elaboración del presente trabajo.

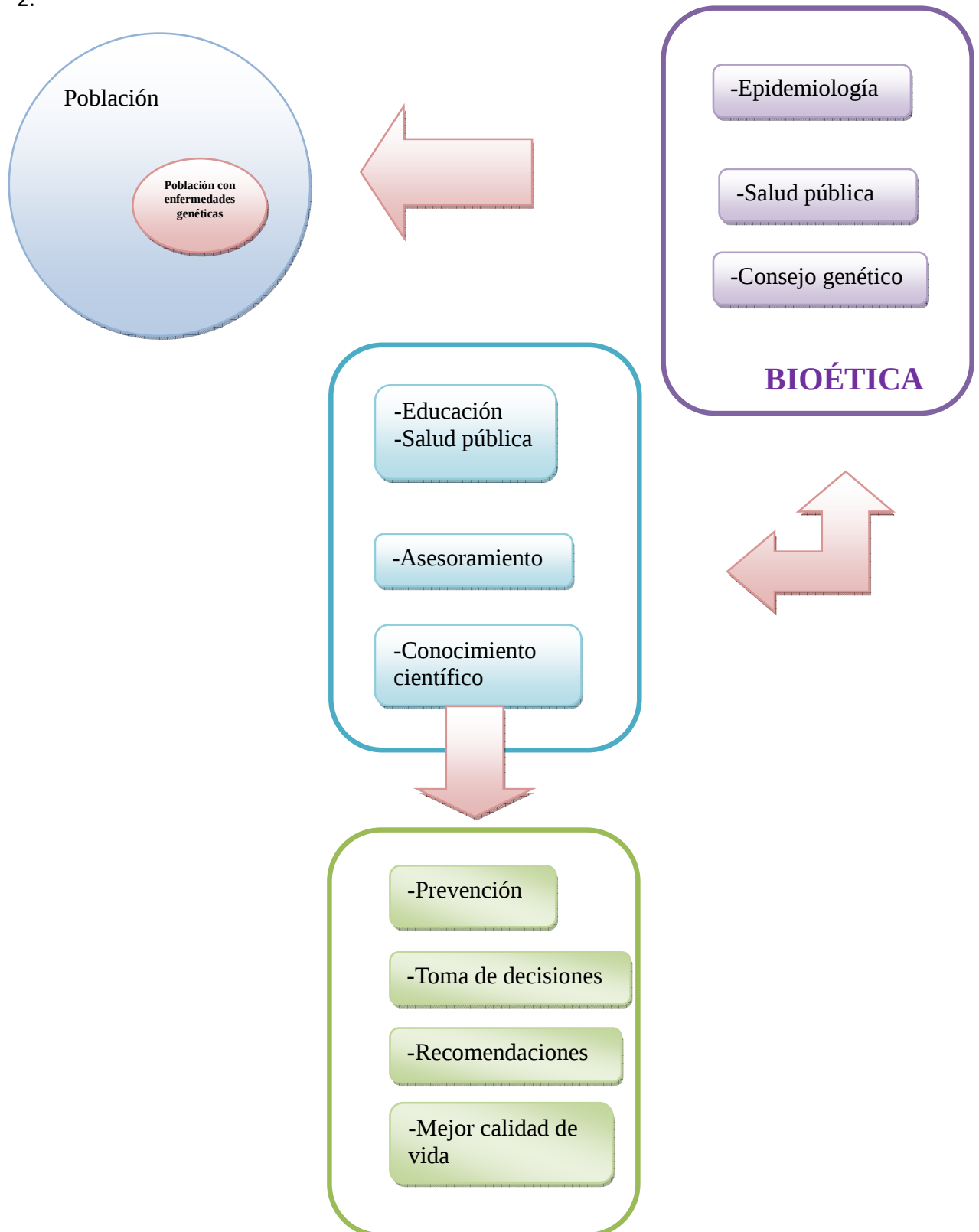
ANEXO 4

Esquemas de sistematización de las preguntas de investigación

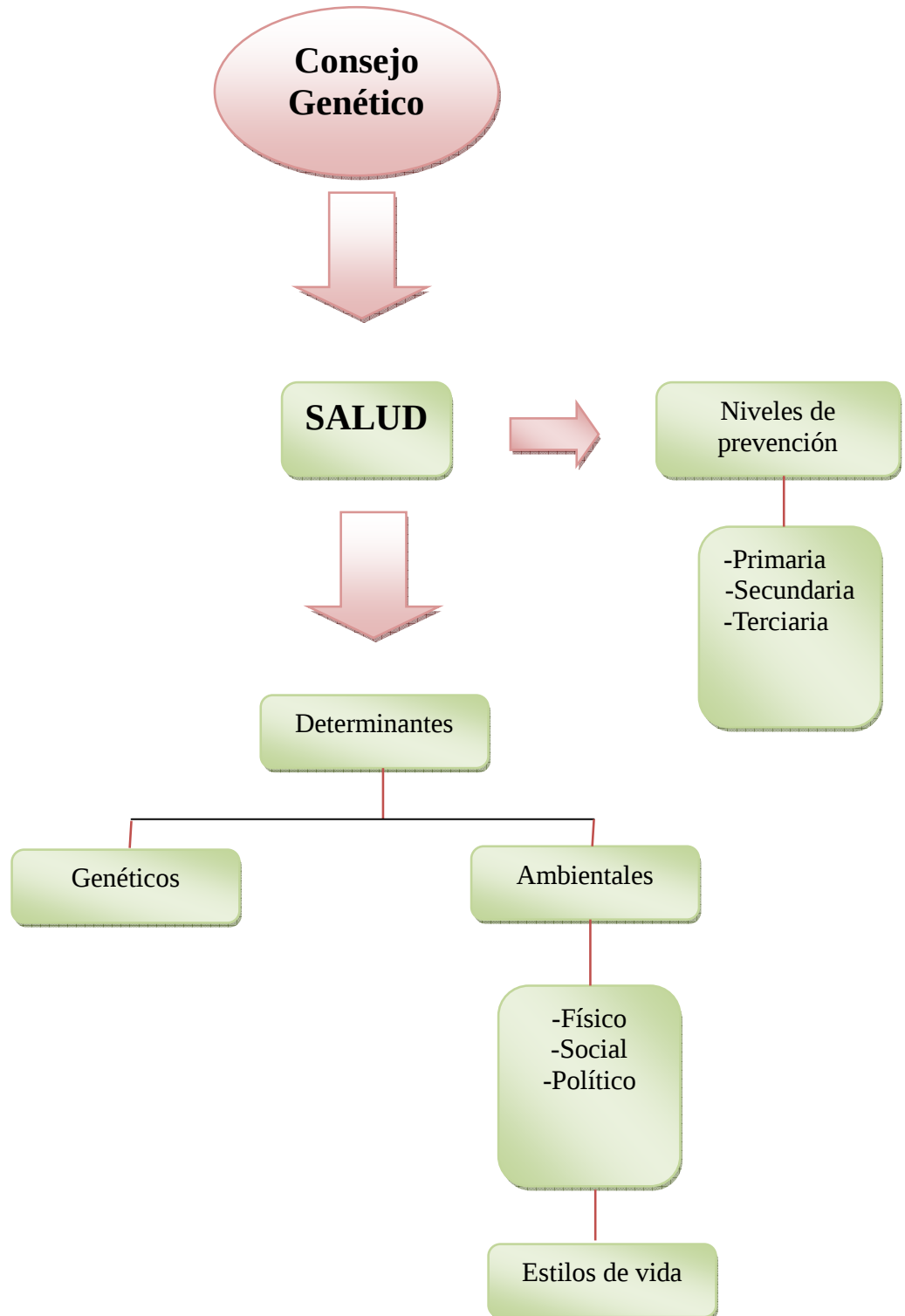
1.



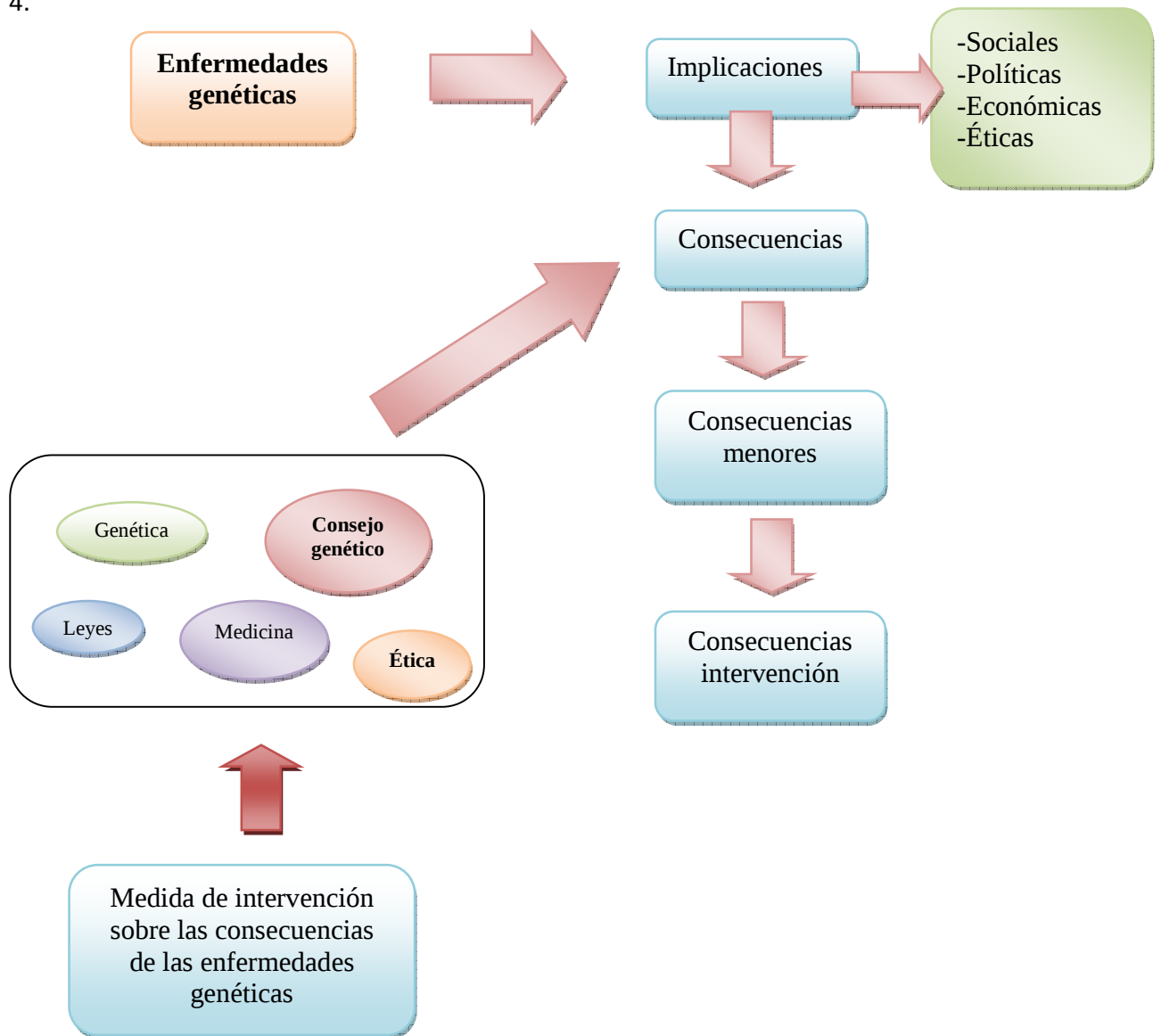
2.



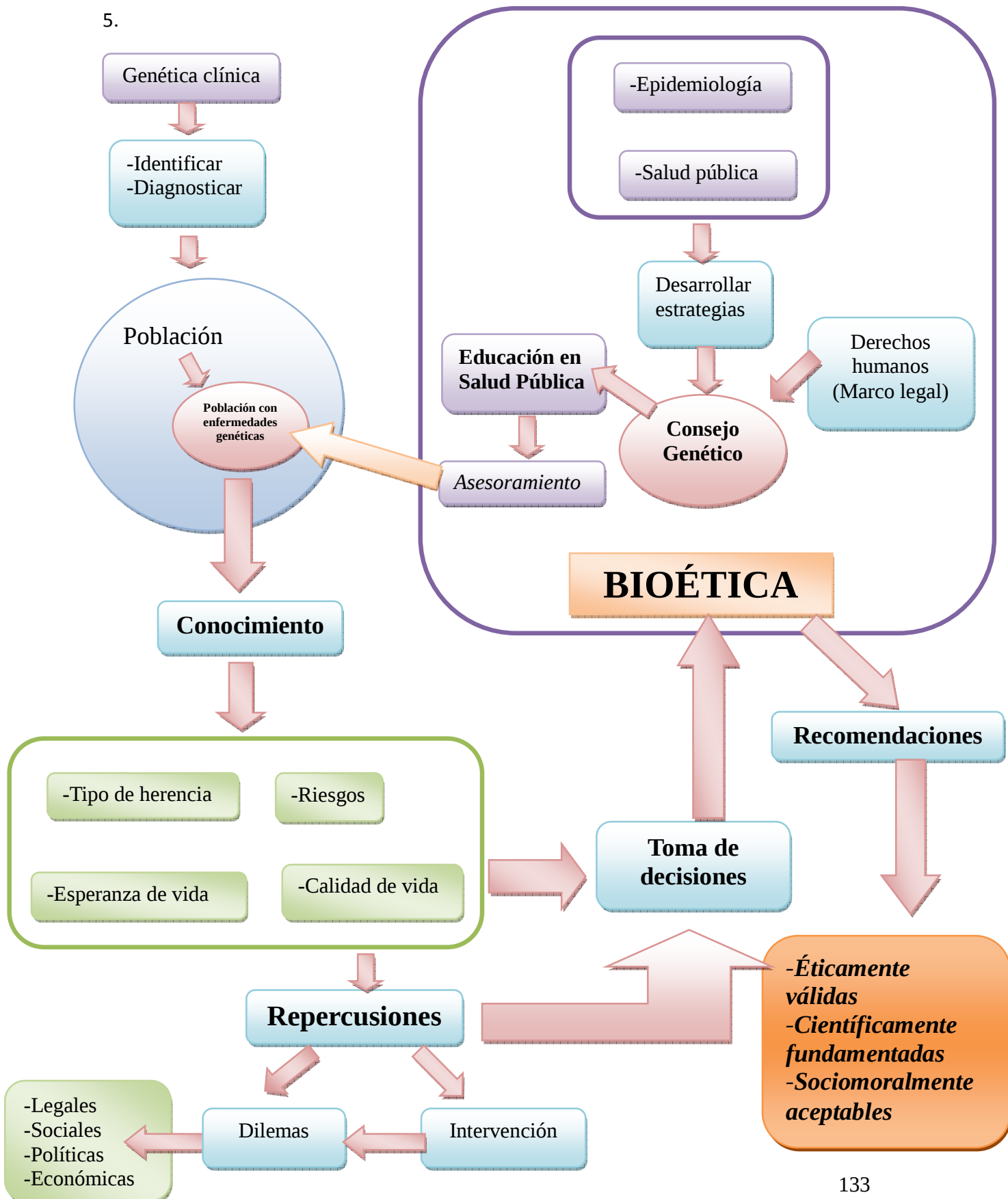
3.



4.



5.



Matriz argumentativa

I. Marco teórico

I.1 Términos de referencia sobre el significado de Salud en la investigación

I.1 ¿Qué es Salud?

Término considerado polisémico con múltiples significados

Por lo que es importante determinar cuál concepto debemos utilizar en la investigación

Clínico-Médico

Hasting Center Report, 1996

Jurídico-Derechos humanos

OMS 1949; Constitución República Bolivariana de Venezuela, 1999; Código Penal de Venezuela

Será tomada en cuenta por su vinculación con las repercusiones bioéticas y sociomorales del CG

Biológico-Cultural

Petralanda, 2007

A los efectos de este trabajo, utilizaremos ésta definición

Aspectos contextuales de la Salud

I.1.1.1 Salud Individual

Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders. OMS, 1999; Delgado y Lorca, 2009

¿Qué es Salud Individual ?

¿Qué se entiende por problemas de Salud Individual ?

Petralanda, 2007; Delgado y Lorca, 2009; Hernández-Aguado y col, 2009; Passarge, 2010

¿Qué problemas afectan a la Salud Individual?

¿Las enfermedades son consideradas problemas de Salud Individual?

I.1.1.2 Salud Pública

OMS 1949; Constitución República Bolivariana de Venezuela, 1999;; Penchaszadeh, 2000; Petralanda, 2007; Delgado y Lorca, 2009; Hernández-Aguado y col, 2009

¿Qué es Salud Pública?

¿Qué se entiende por problemas de Salud Pública ?

Petralanda, 2007; Delgado y Lorca, 2009; Hernández-Aguado y col, 2009

¿Qué problemas afectan a la Salud Pública?

¿Las enfermedades son consideradas como problema de Salud Pública?

I.2 ¿Qué se entiende por enfermedad?

I.2.1 ¿Cuáles son las características de las enfermedades como problema de Salud Individual?

Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders
OMS, 1999; Arango, 2007

I.2.2 ¿Cuáles son las características de las enfermedades como problema de Salud Pública?

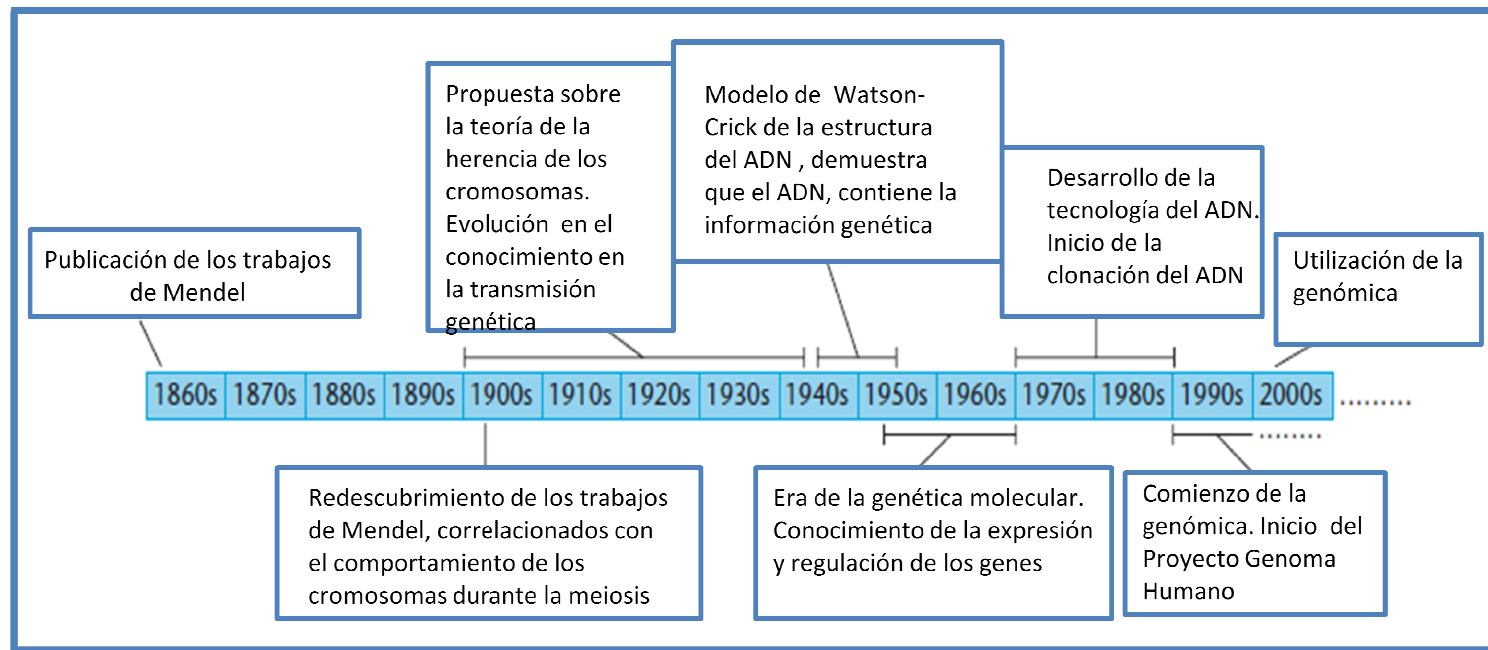
En esta investigación se enfocará en las Enfermedades Genéticas

OMS 1949; Constitución República Bolivariana de Venezuela, 1999;;
Penchaszadeh, 2000; Petralanda, 2007;
Delgado y Lorca, 2009; Hernández-Aguado y col, 2009

Tablas 6 y 7

1.3 Breve recorrido histórico de las Enfermedades Genéticas

1.3.1 Línea de tiempo evolución de la genética



Klug y col, 2012. Línea de tiempo del desarrollo de la genética desde Mendel, hasta la era de la genómica.

1.3.2 Contexto de expresión de las Enfermedades Genéticas

¿Las Enfermedades Genéticas afectan la Salud?

OMS, 1949-2012; Naussbam, 2008; Passage, 2009; Genetic Alliance, 2009; Klug y col, 2012

¿Las Enfermedades Genéticas afectan la Salud?

¿Cuáles han sido las Enfermedades Genéticas más estudiadas vistas como problema de Salud Pública?

Ámbito Mundial

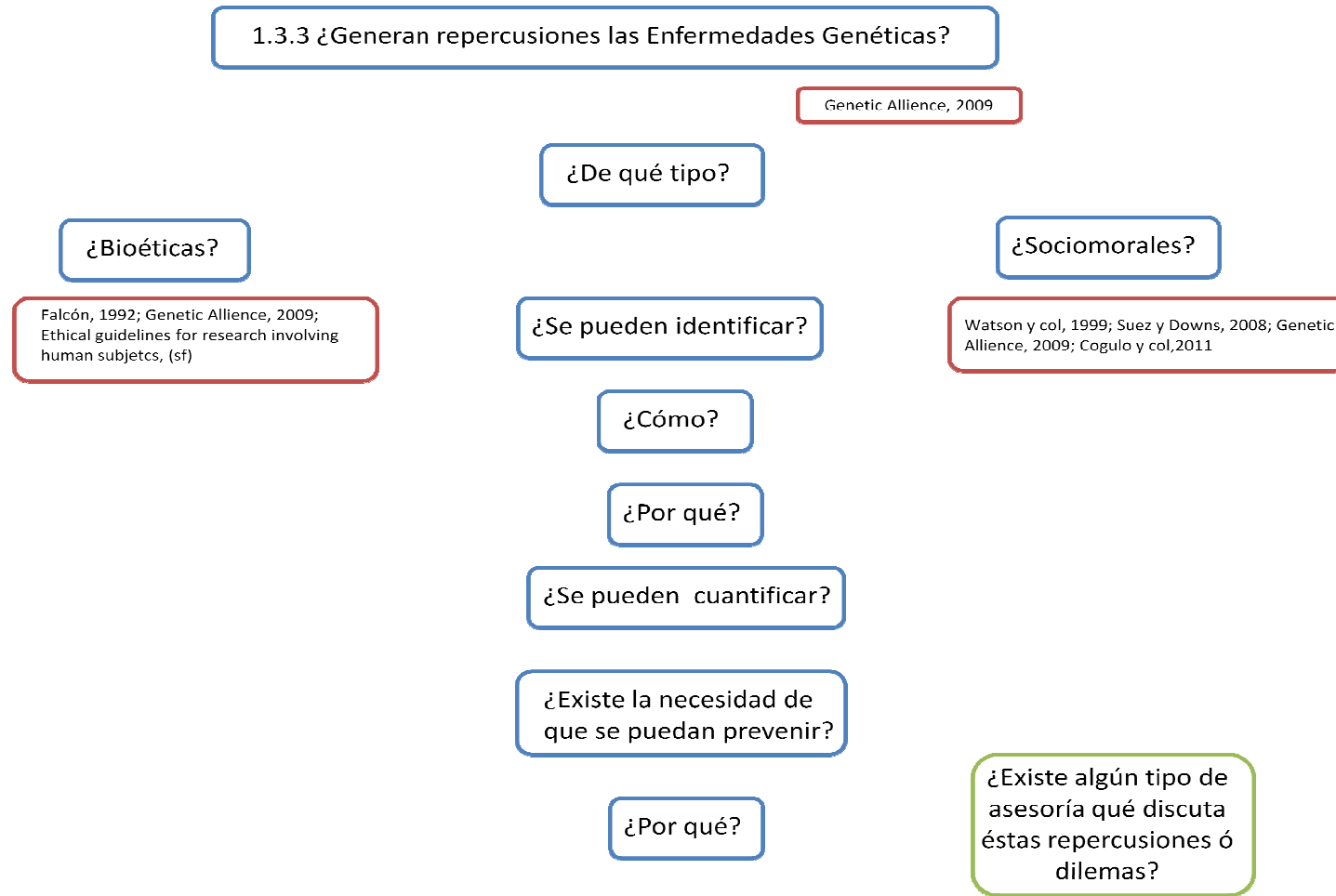
OMS, 2000; 2002; 2003; 2006

Ámbito Regional

PAO, 2007; Novoa y Burnham , 2011

Venezuela

Arends, A y col, 2000, 2007; Arends, T, 1963; Arends T, y col, 1982,1983; Arends, T 1984,; Arends, T y col, 1990; Arends, T, 1992; Bravo y col, 1999; Giménez y col, 2009; Pineda, 2010; Salazar y col, 2002.



I.4 Necesidad de plantear el CG

Petralanda, 2007

¿Qué es el CG?

Reed, 1955; American Society of Human Genetics, 1975; National Society of Genetic Counselors Walker, 2009 ; Sorenson, 2011

1.4.1 Historia CG

Bartels y col, 2011; Sorenson, 2011

Se divide en 3
Períodos

Período I:
entre 1800's hasta 1900's

Período II:
finales de 1930's hasta 1960's

Período III :
finales de 1960's hasta la
actualidad

1.4.2 Modelos CG

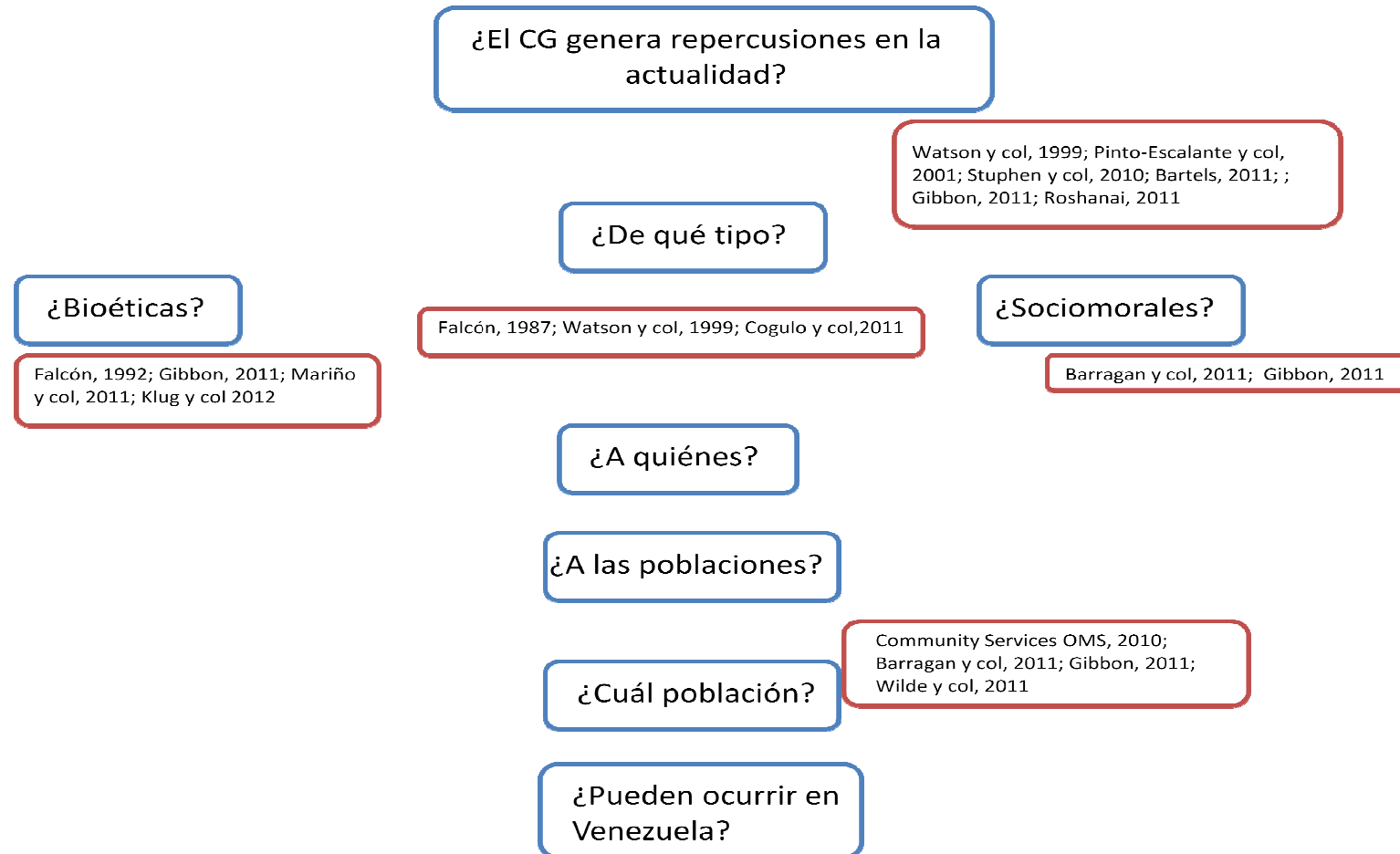
Walker, 2009; Bartels, 2011

Modelo eugenésico

Modelo Médico-Preventivo

Modelo de Toma de decisiones

Modelo Psicoterapéutico



VIII.6 ANEXO 6

