

Título:
"JUSTICIA EN SALUD Y GENÉTICA"

María Graciela de Ortúzar
gracieladeortuzar@ciudad.com.ar

INFORME FINAL DE DOCTORADO
UNLP- DARTMOUTH COLLEGE, 2004

Resúmen general

Las expectativas puestas en el conocimiento genético exceden el ámbito de la medicina tradicional, debido a que la intervención directa en la lotería natural demandaría el replanteamiento de conceptos centrales de justicia en salud: necesidades médicas, enfermedad, normalidad, e igualdad de oportunidades en el acceso a la salud. El punto en debate es si el replanteo de dichos conceptos conlleva un cambio radical en las teorías de justicia (libertariana y/o liberal), mostrando su obsolescencia, o si simplemente se requiere ampliar dichos conceptos claves por fallas estructurales en las mismas teorías. Como hipótesis general considero que los supuestos cuestionamientos, lejos de socavar las bases de las teorías de justicia, sólo ponen en evidencia sus viejos problemas estructurales. Por razones expositivas, dividiré la presentación tres partes. En la Primera parte, analizo la teoría libertariana, estudiando las contradicciones del modelo a través del impacto de la información genética en el seguro privado de salud. En la Segunda Parte, desarrollo la propuesta alternativa liberal rawlsiana-danielsiana del modelo de seguro público, evaluando las implicaciones de la genética a partir de la crítica de su concepto biológico de enfermedad y su restricción al acceso a la salud por necesidades naturales. En la Tercera parte presento un modelo integral de necesidades y capacidades básicas, comprendiendo la prevención, el tratamiento y el mejoramiento moralmente permisible (genético y no genético). Mi aporte principal consiste en la elaboración de este modelo normativo integral de necesidades y capacidades para la regulación conjunta de la información y terapia genética con los restantes problemas de salud

Palabras claves: teorías de justicia, información genética, necesidades médicas, enfermedad, normalidad, e igualdad de oportunidades en el acceso a la salud

INTRODUCCIÓN

El poder conquistado por la biología molecular a partir del Proyecto Genoma Humano-PGH¹, y el progresivo descubrimiento de condicionantes y/o causas genéticas de ciertas enfermedades², ha despertado en mí la curiosidad y la reflexión sobre el posible uso de la información y tecnología genética. Muy especialmente, mi interés se centra en el impacto de la genética en los modelos teóricos, libertarios y liberales, que justifican criterios antagónicos de acceso a la salud. Las expectativas puestas en la nueva tecnología y el conocimiento genético exceden, al parecer, el ámbito de la medicina tradicional³. En la literatura bioética actual se cuestionan, a partir de la posibilidad de intervención directa en la lotería natural, las mismas concepciones teóricas -filosóficas, políticas y económicas- de justicia en salud, demandando el replanteamiento de sus conceptos centrales: *necesidades médicas, enfermedad, normalidad, e igualdad de oportunidades en el acceso a la salud*.⁴

El punto en debate es si el replanteo y la posible modificación de conceptos claves en justicia en salud conlleva un cambio radical en las teorías éticas vigentes (libertariana y/o liberal), mostrando su obsolescencia teórica a partir del impacto de la "revolución genética", o si simplemente se requiere ampliar o modificar dichos conceptos claves, por fallas estructurales en las mismas teorías, fallas que no responderían al impacto de la genética. Como *hipótesis general* considero que los supuestos cuestionamientos a los conceptos claves de las teorías de justicia en salud⁵, lejos de socavar las bases de las teorías de justicia, sólo ponen en evidencia viejos problemas teóricos y conceptuales de las corrientes liberales y libertarias en la justificación de criterios de acceso y distribución en salud.

Ahora bien, el objetivo del presente análisis no es sólo el estudio abstracto de teorías y su confrontación con otras teorías, sino la aplicación de las teorías y principios normativos a nuestra realidad. Para ello, comienzo con la identificación de los problemas a nivel conceptual, revisando el correspondiente marco normativo. Posteriormente aplico las teorías de justicia en salud a la regulación de la información genética en la práctica médica. En este sentido, el eje problemático -sobre las repercusiones de la genética en los modelos de salud (privado y público)- prima por sobre el análisis de autores específicos o teorías específicas, considerando sólo en forma general las líneas teóricas más

¹ Desde la década del '50 el análisis estructural de la función del ácido desoxirribonucleico -en adelante ADN- ha sido el tema dominante de la biología. Pero es en la década del '80, nacimiento del Proyecto Genoma Humano -en adelante PGH-, cuando la biología molecular moderna adquiere mayor poder, principalmente por medio de: 1- la fuerte tecnologización de sus métodos y, 2- por la decodificación de la secuencia de ADN. Para una breve introducción a los aspectos biológicos-científicos y el desarrollo de las investigaciones véase Anexo I, Glosario, y el Anexo III. Para el estudio de los aspectos histórico-políticos del PGH véase Cook Deegan, R, *The Gene Wars, Science, politics and the Human Genome Project*, Norton Company, 1994; Annas, G. et.al., *Gene mapping, using law and ethics as guides*, New York, Oxford University Press, 1992; DeLisi, C., "The Human Genome Project", *Am. Scientist* 76, 488-493, 1988; UNESCO SCIENCE OFFICE, July 1990

² La genética humana enfatiza el estudio de la transmisión de rasgos de una generación a otra, a través del análisis de los *pedigrees* y de las diferencias genéticas entre las poblaciones humanas. A partir del conocimiento del genoma humano se sostiene que ciertas enfermedades podrían ser evitadas, gracias a la disposición anticipada de la información genética -por exámenes prenatales y de predisposición genética-, la modificación del medio y/o la intervención genética. Véase al respecto Capítulo V-X

³ Las repercusiones sociales del megaproyecto genético, comparable en su dimensión con los anteriores programas físicos y atómicos emprendidos por la potencia del Norte, exigiría -por primera vez en la historia de la ciencia norteamericana- la creación de una organización específica destinada a reflexionar anticipadamente sobre los posibles problemas éticos y sociales que el inexperto manejo de la información genética podía desencadenar. Dicha organización es conocida por su sigla, ELSI -Ethical, legal and social implications-, en el contexto del "National Institute of Health" -NIH-, EEUU.

⁴ El cuestionamiento se refiere especialmente a las variaciones de las cualidades individuales que son consideradas, en las teorías de justicia, para ser compensadas. Se sugiere que la posibilidad abierta por la terapia génica permite que las personas pueden ser objeto de distribución de rasgos genéticos, en la medida en que, a partir del acceso a la terapia génica, sería posible modificar su ex "lotería natural", alimentándose el peligro del surgimiento de una nueva meritocracia: "meritocracia genética". No obstante, el peligro insinuado en la distribución de talentos se presenta sólo como un escenario ficticio, lejos de constituir un escenario real. Por otra parte, el término "meritocracia genética" también puede ser considerado sin apelar a la intervención genética, en relación a la simple disposición del la información genética. Por ejemplo, en los seguros privados, se sostiene que la "habilidad para predecir riesgos de salud", resultado de los tests de predisposición genética, dividiría a las personas en grupos de riesgo por su componente genotípico, posibilitando la "exclusión" de una *subclase genética no asegurable* y modificando las características generales del seguro privado. Sobre este punto véase Capítulo III, VI y X. Sobre la intervención general en la lotería natural véase Buchanan, A; Brock, D; Daniels, N; Wikler, D; *From chance to choice*, Cambridge, Cambridge University Press, 2000.

⁵ El impacto del conocimiento genético en teorías de justicia en salud se presenta como una revolución generada por la posibilidad de modificar los mismos rasgos genéticos -en especial a través de las terapias de mejoramiento- e intervenir directamente, en consecuencia, en la lotería natural.

representativas y sus principios básicos, y deteniéndome en aquellas teorías de justicia en salud caracterizadas por su riqueza, con el fin de delinear una propuesta teórica adecuada a nuestra compleja realidad social.

Para superar los enfoques especulativos sobre genética, propios de ciencia ficción, realizo un estudio detallado sobre los alcances científicos del conocimiento y de la tecnología genética (información genética, test genéticos, banco de datos genéticos, terapias genéticas, entre otros). Debido a la especificidad del tema, considero necesario anexar dos estudios que permiten, según creo, una lectura independiente e introductoria sobre aspectos científicos básicos de la biología molecular – véase glosario General respectivo-. Si bien parece ser una obviedad resaltar la necesidad de comenzar con el estado de la cuestión en genética, una rápida lectura de las discusiones teóricas, filosóficas, éticas sobre el tema mostraría que muchas de ellas ignoran -en su mayoría- el alcance y las limitaciones del uso de la información y terapia genética.⁶ Pero, si nos movemos sólo en el mundo de lo posible, entonces no necesitaremos información sobre los cambios en la realidad, y por supuesto no compartiremos la misma información, ni estaremos discutiendo sobre los mismos temas. Por ejemplo, si partimos de concepciones erróneas sobre el avance de la genética -como ocurre precisamente con el determinismo genético imperante en las interpretaciones del uso de la información genética y las numerosas fantasías generadas por el posible uso de la terapia génica-; entonces difícilmente contribuiremos a "diseñar una sistema de salud justo" para el mundo real y/o legislar para nuestra sociedad a través de principios, criterios de distribución y normativas específicas.

Por ello, cuando se plantea el cuestionamiento de la clásica distinción entre "lotería natural" y "lotería social" a nivel teórico, y cuando se plantea si el bien a distribuir se centraría exclusivamente en bienes sociales -recursos materiales- o bienes naturales; el diagnóstico de la situación en genética, y la revisión de los conceptos centrales de las teorías de justicia en salud clásicas, resultan claves para delinear criterios apropiados de acceso a salud, y entender cómo afecta los mencionados cuestionamientos a las teorías en discusión.

Para aquellos que creen que la ética aplicada a la salud debe contribuir a esclarecer los problemas que surgen en la práctica médica por el uso de la tecnología en un contexto y tiempo determinado, y para aquellos que creen en la función normativa de las teorías en pos de la elaboración de estrategias en políticas de salud; resulta imprescindible que su aporte -para resolver los urgentes y acuciantes problemas de acceso a la salud- no se base exclusivamente en las discusiones hipotéticas, sobre mundos posibles o modelos ideales abstractos. Dichos modelos normativos pueden servir como guías y criterios de lo justo sólo en la medida en que reconozcamos -en primer lugar- su carácter ideal, como es el caso de la teoría de justicia en salud de Norman Daniels.⁷

De lo anterior no se deduce que los modelos normativos ideales no contribuyan al desarrollo de la ética aplicada. Lo que se reclama, para la solución de problemas y para el análisis del impacto de los nuevos conocimientos en la teoría, es, simplemente, partir del conocimiento cabal de dichos problemas y de los nuevos conocimientos- tecnologías que los generan⁸. De acuerdo con el mismo Daniels⁹, las teorías

⁶ Por análisis especulativos entiendo los análisis filosóficos sobre genética que remiten a ejemplos de ciencia ficción, semejantes a obras tales como *Mundo feliz*, de A. Huxley, o films como GATTACA, en los cuáles no se intenta profundizar o evaluar el alcance real del uso de la tecnología genética. Si bien el "futurismo" y el "posibilismo" no son enfoques inválidos en filosofía, debido al interés aplicado que motiva el presente trabajo, elijo un enfoque prudente para evaluar las posibilidades técnicas de la genética en base a los alcances científicos actuales de la biología molecular.

⁷ Debido a que Daniels parte de una teoría ideal que supone que todas las personas son completamente normales, el citado autor debe modificar los principios rawlsianos para aplicarlos a salud. Reflexionando sobre las intuiciones y juicios prácticos del seguro de salud, Daniels analiza la importancia de la salud y por qué existen obligaciones de ayudar a las personas con servicios médicos, estudiando cuándo no es obligatorio suministrar la citada ayuda. Para ello, se centra en la generalización del impacto de la enfermedad y discapacidad en el rango de oportunidades abierto a las personas, justificando el derecho a la salud y la igualdad de acceso a la salud. Véase Daniels, N, "Health care needs and distributive justice", en *Justice and Justification, Reflective equilibrium in theory and practice*, New York, Cambridge University Press, 1996, p.p.179-208. Véase también Capítulo IV y siguientes.

⁸ En un excelente anexo metodológico sobre ética aplicada, en el cual se mencionan brevemente las líneas metodológicas principales (1-Casística, Jonsen y Toulmin, 1988; 2-Principlismo -conocido como "Georgetown Mantra"-, Beauchamp y Childress, 1994; 3-"Defensores de la

éticas sólo pueden enriquecerse si las forzamos a responder y guiar las acciones en áreas específicas, como ocurre con el caso de salud y genética. Sería muy simple para “teorías puras” pensar que responden los problemas cuando no lo hacen. Por ello, descubrimos el problema teórico cuando probamos la teoría en la práctica. En tal sentido, la ética aplicada brinda una contribución esencial a la ética teórica. En consecuencia; resulta necesario probar los modelos teóricos que justifican los seguros de salud, privados y públicos, y estudiar las implicaciones del uso de la información y terapia genética en los criterios de acceso en salud.

Por razones expositivas, dividiré la presentación tres partes.

En la *Primera parte (Parte I)*, presento la postura libertaria sobre justicia en salud, estudiando las contradicciones teóricas del modelo a través del análisis del impacto de la información genética en el seguro privado de salud. Presento la concepción libertaria de justicia y sus requisitos teóricos claves aplicados a genética: la propiedad de sí, la libertad individual, la simetría de la información y la protección de la privacidad -ésta última definida en forma "patrimonialista". Asimismo analizo brevemente la concepción de enfermedad como hecho infortunado pero no injusto y el impacto de la información genética en la misma. Para ello, comienzo con un breve estudio de la justificación teórica, principios y criterios del modelo libertario de mercado en salud, centrándome en el principio de propiedad de sí en relación al uso de la información genética, y en los conceptos libertarios claves (daño, enfermedad natural, autonomía negativa). Seguidamente, presento el primer argumento libertario, el *argumento del mérito*. Me refiero a la restricción del acceso a la salud por responsabilidad individual. Este argumento supone la libertad de elección, y una particular concepción de enfermedad. Y desarrollo el *argumento de la equidad actuarial* utilizado por los seguros privados con el fin de justificar el uso de la información genética individual para estratificar por riesgos genéticos. El supuesto principal de dicha concepción se basa, siguiendo la lógica libertaria, en el derecho de los individuos de explotar - en su beneficio- sus ventajas naturales, no reconociendo obligación social alguna de compartir esos beneficios con las personas que no poseen las citadas ventajas naturales. En síntesis, en esta Primera Parte, mi objetivo general es mostrar cómo los supuestos teóricos libertarios no son respetados a nivel práctico por el sistema privado de salud, independientemente del uso de la información genética.

En la *Segunda Parte (Parte II)*, luego de presentar las contradicciones de la posición libertaria sobre el mercado de seguros, desarrollo la propuesta alternativa liberal rawlsiana-danielsiana del modelo de seguro público, evaluando las implicaciones de la genética en la misma. Me detengo en el estudio detallado de la citada teoría de justicia en salud, señalando sus virtudes y defectos. En relación a la genética, mi hipótesis es que la misma sólo ha permitido subrayar el error del punto de partida de la teoría danielsiana: trazar el criterio de distinción en una línea de base natural arbitraria y no integrar las necesidades de salud en su enfoque natural.

Teoría”, Clouser y Gert, 1996; 4-Equilibrio reflexivo amplio, Rawls-Daniels; 5- Equilibrio reflexivo estrecho o Principismo específico, Ricardson-DeGrazia), Daniels resalta el conflicto existente por el dominio, por una parte, de los principios o de la teoría, y, por otra, de los juicios particulares en contextos específicos. La zona de conflicto se hallaría en la dirección a seguir y en la prioridad del análisis. De acuerdo con el citado autor, se pueden realizar consideraciones sistemáticas sobre la teoría, seleccionando principios y evaluando casos, sin necesidad de imponer una teoría dominante, y efectuando el análisis en ambas direcciones. Lo fundamental, para Daniels, no es sólo la construcción de la teoría, sino testear o probar la teoría a través de la aplicación de la misma a la resolución de problemas prácticos. Según Daniels, el equilibrio reflexivo amplio -“*wide reflective equilibrium*”- es al mismo tiempo la consideración teórica de la justificación en ética y el proceso relevante para ayudar a resolver los problemas morales tanto en el nivel práctico como teórico. Véase Daniels, N, *Justice and justification. Reflective equilibrium in theory and practice*, Cambridge University Press, New York, 1996, Chapter 16, pp.333-350; Daniels, N, et. al, *From chance to choice, op. cit.*, “Methodology”, p. 371; p. 376. Sobre casuística véase Jonsen, A y Toulmin, S, *The abuse of casuistry. A history of moral reasoning*, Berkeley, University of California Press, 1988. Sobre el Principismo véase Beauchamp, T; Childress, J; *Principles of Biomedical Ethics*, New York, Oxford University Press, 1979. Para una excelente crítica al principismo véase Gert, B; Culver, CM; Clouser, KD; *Bioethics: A return to fundamentals*, New York, Oxford University Press, 1997. Por ultimo, véase DeGrazia, “Moving forward in bioethical theory: theories, cases, and specified principlism”, *Journal of Medicine and Philosophy* 17; 1990, p.p.511-39. Para un análisis metodológico general véase Bertomeu, M.J., “Ética aplicada y problemas de aplicación en ética. El ejemplo de la bioética”, *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Vol.18, Nro.2, 1992, 353-364.

⁹ Daniels,N; *Justice and justification. Reflective equilibrium in theory and practice*, New York, Cambridge University Press, 1996, p.347

Posteriormente, aplico la teoría a la regulación de la información genética. Analizo el impacto del “conocimiento genético anticipado”¹⁰ en la teoría de justicia en salud danielsiana, fundamentalmente en lo que respecta a la discusión sobre responsabilidad individual y responsabilidad social en salud. En líneas generales, considero que el conocimiento anticipado de la información genética sólo refuerza la importancia de la responsabilidad social en salud. Continuando con el tema de las obligaciones sociales en salud, analizo la justificación moral de las terapias o intervenciones genéticas, negativas y positivas, y la justificación moral de sus criterios de acceso y distribución. Para ello, mi estrategia se centra en mostrar el injustificado uso danielsiano del término “mejoramiento” como límite moral; y en la falta de consenso público y convergencia teórica sobre la normalidad natural como criterio distributivo en salud (consenso y convergencia postulados por el mismo Daniels). Dicho análisis será complementado con un estudio detallado sobre la definición de enfermedad, mostrando la arbitrariedad de la definición biológica de Boorse y Daniels.

Por último, con el objetivo de superar los citados problemas de la Teoría de Justicia en Salud danielsiana, en la *Tercera parte (Parte III)* presento -como propuesta alternativa al modelo de normalidad natural-, un modelo integral de necesidades y capacidades básicas, criterio de necesidades en salud que no se limite al tratamiento de la enfermedad entendida uncausalmente.. Dicho criterio de acceso deberá comprender la prevención, el tratamiento y el mejoramiento moralmente permisible (genético y no genético). En términos generales, mi aporte principal consiste en la elaboración de este modelo normativo integral de necesidades y capacidades para la regulación conjunta de la información y terapia genética con los restantes problemas de salud. En relación al uso de la información y test genéticos en el modelo público de salud, considero que la información genética anticipada sólo refuerza la prioridad de la responsabilidad social y de la prevención en salud. Para ello, a través de la aplicación del modelo de necesidades, justifico la determinación de obligatoriedad (o no obligatoriedad) de test genéticos moralmente permisibles. Finalmente, desarrollo la justificación moral de la regulación de las intervenciones genéticas. Mi hipótesis normativa es que el concepto de necesidades en salud no se restringe a la enfermedad biológica. A partir del propuesto, fundado en el concepto de evadir un daño serio, mostraré cómo determinados tipos de mejoramiento, genéticos y no genéticos, clasificados como moralmente permisibles, constituyen necesidades en salud y no se reducen a mínimos sociales. El modelo de necesidades propuesto posee una ventaja, según creo, porque permitir establecer las prioridades preventivas en salud en el contexto de un marco integral, equilibrando la libertad, la eficiencia y la igualdad. Asimismo, brinda criterios claros de justificación moral y distribución de las terapias de mejoramiento con fines preventivos.

No obstante, considero que, como todo macro-modelo normativo de distribución en el contexto de escasez de recursos de salud y de acelerados cambios tecnológicos, es insuficiente por sí solo y requiere, en un nivel intermedio y micro, el diseño de procedimientos específicos de racionamiento en salud. Dichos procedimientos exigen, fundamentalmente, transparencia y publicidad, y continuas revisiones críticas, en pos de no favorecer siempre a los mismos grupos. En un contexto de escasez de recursos, inevitablemente, algunos resultarán perjudicados. Este último punto excede los objetivos generales planteados en el presente trabajo, y merece un análisis independiente.

MARCO DE REFERENCIA

1.1. MARCO HISTÓRICO

Los descubrimientos genéticos emergen de sucesivas aproximaciones y redefiniciones del gen, de la naturaleza del mapa genético y de su secuencia, describiendo la diversidad en la herencia. Es

¹⁰Estudios genético prenatales y de predisposiciones a través del cuál es posible identificar factores genéticos que inciden -combinados con el medio propicio para su expresión- en el desarrollo de hábitos y/o enfermedades individuales. Véase Capítulos V y IX.

importante destacar, con el fin de evitar interpretaciones erróneas, que la herencia necesariamente posee dos aspectos: la transmisión de los caracteres y su expresión.

En el ámbito de la salud, el desarrollo de exámenes genéticos y la promesa de tratamientos terapéuticos y farmacogenéticos basados en la necesidades específicas de cada individuo -denominados "tratamientos a la carta"- transformaron la medicina tradicional.

Sin embargo, la terapia génica humana, terapéutica mediante la cual se inserta¹¹ un gen funcional en las células de un paciente para corregir un defecto genético o para dotar a las células de una nueva función, ha generado expectativas demasiado altas si se compara con los resultados alcanzados hasta el momento. La técnica de inserción génica se aplica a enfermedades producidas por un gen recesivo, no enfermedades determinadas por muchos genes -como el cáncer- o anomalías cromosómicas -como el Síndrome de Down-. Las enfermedades producidas por un gen dominante, como es el caso de la enfermedad de Huntington, no son tratables hasta el momento. Si bien se ha avanzado en el tratamiento de enfermedades como el caso de los niños burbujas- adrenoleukodistrofia-, las talasemias-hemoglobinopatías-, la hemofilia, la hipercolesterolemia familiar, el enfisema hereditario, la fibrosis quística, la distrofia muscular; y si bien se está experimentando en casos de tumores de páncreas, hígado, entre otras; los resultados en la esfera sanitaria aparecen relegados frente a la magnitud comercial generada por el uso de la información genética.

Las expectativas puestas en la terapia génica continúan siendo muy altas. Para modificar los resultados, se requiere fundamentalmente un salto cualitativo, un salto de la "era genómica" a la "era proteómica", es decir el paso del estudio de la localización y número de genes a la interpretación de las funciones de las proteínas contenidas en los mismos. La apuesta de la nueva terapia se centraba en las técnicas de ADN recombinante y en lograr la expresión apropiada de los genes, especialmente en aquellas enfermedades para los cuales no existía tratamiento alguno.

Se trata de determinar las funciones de las proteínas, cuya expresión es de por sí compleja. Un gen humano se corresponde con varias proteínas y hay proteínas que dependen de más de un gen. Por otra parte, el organismo sintetiza proteínas a partir de fragmentos de otros. El paso de la era genómica a la era proteómica recién comienza...

1.2. MARCO CONCEPTUAL

Una primer definición que debemos tener clara es la de *test genéticos*. Los mismos se caracterizan por tener un alto grado de falsos positivos y negativos, un valor predictivo y una certidumbre clínicamente dudosa, complicándose aun más con la combinación de tests múltiples. Su validez clínica se determina por tres factores: la sensibilidad (mide la habilidad de registrar resultados positivos verdaderos), la especificidad (mide la habilidad para registrar resultados negativos verdaderos) y el valor predictivo (la probabilidad de que una persona con un resultado positivo llegue a desarrollar la enfermedad).¹² Si se realizan exámenes múltiples, la cantidad de falsos positivos será alta, debido a que cada uno de los tests posee su propio riesgo. A ello debe agregarse que dichos tests sólo proveen información acerca del material genético, no sobre sus manifestaciones físicas. Los resultados negativos no deberían desalentar el uso de importantes técnicas tradicionales de examen preventivo

Es importante resaltar que los *test genéticos* brindan información prospectiva, por lo tanto no posibilitan un diagnóstico o tratamiento de una enfermedad sino la determinación probabilística de una predisposición genética que en algunos casos se puede prever, pero en su mayoría no se puede tratar. No

¹¹ Los métodos para la inserción puede ser:

- 1) Ex vivo : las células extraídas del paciente son corregidas en el laboratorio y reinsertadas en el organismo. Ej: síndrome de inmunodeficiencia combinada severa -ADA- ("niños burbuja")
- 2) In situ: la modificación genética de las células del paciente se realiza introduciendo ADN (genes terapéuticos) en el órgano defectuoso. Ej: fibrosis quística, distrofia muscular, tumores por suicidio celular
- 3) In vivo: cuando se hace llegar en vectores adecuados los genes terapéuticos a las células defectuosas - por inyección intravenosa o por implante de células- Ej: hemofilia, Alzheimer, Parkinson

¹² The Council on Ethical and Judicial affairs, AMA, "Multiplex genetic testing", *Hasting Center*, vol.28, nro.4,1998.

necesariamente se manifestará durante la vida de una persona, pero puede ser heredada por sus hijos.¹³ Más allá de los argumentos a favor o en contra del uso de tests de predisposición genética, es claro que previamente a la aplicación de los mismos -una vez perfeccionados- debería garantizarse la comprensión de los riesgos psicológicos y sociales que el nuevo conocimiento desencadenaría. Algunas personas pueden querer optar por su derecho a no saber y dirigir sus vidas sin el peso de esperar el desarrollo posible de una predisposición genética. Otras pueden decidir con libertad y conocimiento la realización de tests de predisposición genética, aún cuando el resultado no sea enteramente confiable y no existan tratamientos terapéuticos para la mayoría de las enfermedades que los actuales tests genéticos pronostican. El mismo “*consentimiento informado*”, instrumento ético-legal del paciente para ejercer su autonomía en la toma una decisión libre e informada, merece ser redefinido a la luz del nuevo conocimiento genético. Por razones de espacio remitimos al glosario adjunto. Asimismo, los conceptos teóricos de justicia serán definidos en el siguiente punto.

1.3. MARCO TEÓRICO

La nueva tecnología y el conocimiento genético han originado, indudablemente, grandes cambios en la medicina tradicional. No obstante, sus repercusiones no se han centrado principalmente en el nivel médico. El impacto social y económico del desarrollo de la genética transformaron aspectos relevantes de las mismas concepciones teóricas -filosóficas, políticas y económicas- de justicia y racionamiento en salud, modificando y replanteando sus conceptos centrales: *necesidades médicas, enfermedad, y equidad*. El punto a discutir es si la modificación de conceptos claves conlleva un cambio en la teoría ética, con especial referencia a las variaciones de las cualidades individuales que son consideradas en las teorías de justicia para ser compensadas.

Se plantea que el bien a distribuir no se centraría exclusivamente en recursos materiales. Las mismas identidades (genéticas) de las personas pueden ser objeto de distribución, en la medida en que el acceso a la terapia génica permite modificar la denominada “lotería natural” de las personas. A partir de la aplicación de la tecnología a casos se muestra como es posible corregir tanto rasgos indeseables -eugenesia negativa-, práctica que constituye en el momento presente una característica común en los servicios privados -a través del acceso al diagnóstico prenatal- pero no en los públicos- donde no se posee acceso gratuito al mismo-, como también mejorar rasgos o cualidades deseables -eugenesia positiva-, posibilidades, que como analizamos anteriormente, se encuentran lejos de ser reales en el estado actual de avance de la genética.

La clásica distinción entre “lotería natural” y “lotería social” resultaría insostenible. En consecuencia, el argumento principal enarbolado por Engelhard para sostener que no existe un derecho a la salud dejaría de tener sentido. Desde la posición libertaria se sostiene que la enfermedad es “un hecho infortunado (lotería natural) pero no injusto (lotería social)”. No obstante, el acceso a la terapia génica convierte a la enfermedad en un hecho injusto, causa de acciones u omisiones de terceros. Existiría la obligación de reconocer un derecho a la salud siguiendo los mismos argumentos de sus más fervientes enemigos y críticos. Nacer con una malformación congénita ya no sería resultado directo de la lotería natural cuando la información genética anticipada y la terapia génica modificarían dicha situación. Aquellos que no puedan acceder a la terapia sufrirían por las diferencias causadas por la lotería social. Aún en la concepción libertaria el concepto de enfermedad entraría en la esfera de justicia. Existiría el derecho a no ser dañado “anticipadamente” y por lo tanto el deber del Estado a garantizar el mismo.

Al respecto, desde una postura liberal, Daniels sostiene que la función de la medicina consiste en permitir a la gente tener capacidades normales y no capacidades igualitarias. Tenemos obligaciones sociales de tratar enfermedades o discapacidades por su impacto en las oportunidades, pero no garantizar

¹³ De Ortuzar, G., “Implicancias éticas y sociales de la investigación genética comunitaria”, *Intercambios*, FCJS; UNLP, 2002

el mejoramiento para igualar el bienestar o la felicidad de los individuos. En Daniels, el problema se centra en su línea de base natural, biológica, para distinguir entre necesidades médicas y terapias de mejoramiento (preferencias). La misma ha sido modificada por la disposición de la información genética, al igual que el concepto de *enfermedad* y el concepto de "*rango normal de oportunidades*". Lo que hoy en día no constituye una enfermedad, como por ejemplo la baja estatura o el grado de inteligencia, puede ser determinada como tal en función del conocimiento de las condiciones a ser modificadas genéticamente para evitar el sufrimiento de la persona.

El análisis de la definición de enfermedad de Bernard Gert, y su confrontación con las propuestas de Daniels, nos permite alejarnos de la equivocada *visión unicausal de la enfermedad* de éste último (Véase trabajos citados al pie del informe). Según Gert, "una persona tiene una enfermedad sí y sólo si posee una condición, independiente de sus creencias racionales y deseos, que le provoca sufrimiento, o un riesgo alto de sufrir daño -llámese muerte, dolor, discapacidad, pérdida de la libertad, pérdida de placer- y no existe ninguna causa de tal condición exterior a la persona".[#] En éste punto deseamos resaltar el concepto de daño y su vinculación con el concepto de oportunidades, debido a que consideramos fundamental la relación existente entre el concepto de daño y los conceptos de enfermedad, necesidades y oportunidades para la justificación de la intervención estatal y compensación de desigualdades en salud. Pero Daniels no especifica criterios para determinar prioridades y necesidades en salud, más allá del criterio biológico de desviación de la *normalidad natural*. El abordaje integral de las necesidades humanas y no la búsqueda de la eficacia terapéutica desde una concepción biológica de la salud, debería ser el objetivo principal que oriente la justa distribución de recursos en cada sociedad.

Brindando un enfoque universalista e integral de las *necesidades humanas*, Len Doyal define a las mismas como fines que todos los individuos deben alcanzar si quieren evitar un serio daño. La satisfacción de las necesidades básicas universales tiene precedencia normativa sobre la satisfacción de deseos o preferencia de la gente. Doyal define el concepto de necesidad en referencia a lo que es requerido por la persona para optimizar su potencial de interacción social exitosa a través de la minimización de la enfermedad. La salud, como la autonomía, constituyen necesidades básicas de las personas para participar plenamente en su sociedad. Las personas se desarrollan como seres humanos cuando son capaces de ejercer su vida social en forma participativa. Para ser ciudadanos participativos necesitan estar lo más saludable posible y ejercer su autonomía.

Continuando con la misma línea y complementando el planteo de necesidades de Doyal, A. Sen sostiene que resulta obligatoria la atención médica cuando las personas desean eliminar condiciones que los ponen en desventaja, entendiendo por desventaja una noción objetiva que incluye formas de sufrimientos como resultado de carecer de capacidades, talentos y habilidades. Según Sen, existen ciertos rasgos comunes -capacidades básicas- que permiten identificar una vida humana y sobre las cuales existe un consenso generalizado. Tenemos iguales oportunidades cuando nuestro conjunto de capacidades es igual. Lo que permite medir el grado de justicia en una sociedad no es la posesión de bienes, sino las diferencias en el desarrollo de las capacidades individuales (oportunidades reales que tienen las personas de llevar adelante sus proyectos). En relación a la distribución de recursos y a la equidad, Sen sostiene que no sólo debemos pensar cómo distribuir los recursos disponibles sino también las habilidades para transformar los recursos en capacidades actuales. Esto se debe a que las diferencias entre individuos pueden derivar en inequidades, es decir en limitaciones para el desarrollo de la persona. A diferencia de Daniels, según el cual las diferencias de capacidades son cuestiones de hecho que no deben igualarse, Sen propone la igualdad de capacidades ampliando, de esta manera, la gama de necesidades médicas que deben ser atendidas.

En los últimos años, eticistas como Ronald Dworkin y John Roemer han sostenido que la justicia requiere la redistribución de los bienes sociales en orden de compensar a aquellos que posean rasgos naturales menos deseables, aspecto no suficientemente destacado por Rawls y Daniels. Las oportunidades de las personas no deberían ser significativamente limitadas por factores que no se encuentran enteramente bajo su control. Por lo tanto, la igualdad de oportunidades requiere que intervengamos para contrarrestar los efectos de "mala suerte" en la lotería natural, los cuales limitan las oportunidades del individuo.

Como el conocimiento y la terapia genética amplían las posibilidades de anticipar dichas condiciones naturales y de eliminarlas en algunos casos, entonces existiría la obligación de garantizar el acceso a la terapia génica. Se trata de eliminar desventajas naturales que pueden llevar a entorpecer el desarrollo de las personas. Esto implica, en políticas de salud, la ampliación de las necesidades médicas y un replanteo general de los seguros de salud, especialmente a nivel privado.

1.4. MARCO LEGAL

El problema general de las tesis libertarianas de explotación de ventajas individuales aplicadas a salud se encuentra en el desconocimiento de la arbitrariedad moral de las desigualdades iniciales, naturales y sociales. Las personas no son propietarios de sus talentos y capacidades naturales, porque los mismos no son producto del esfuerzo personal. Este punto resulta aún más claro ante la posibilidad de intervenir directamente en la lotería natural. Por lo tanto, los aventajados por naturaleza (o socialmente) no merecen tener un punto de partida más favorable en una sociedad justa. El **principio de no discriminación existente en la legislación internacional y aplicado a la regulación de la información genética¹⁴ es insuficiente¹⁵**. La no discriminación no puede basarse exclusivamente en la eliminación de barreras legales (derechos civiles y políticos), informales (sexo, raza, clase, religión, etc) o genéticas (patrimonio genético), sino en una concepción fuerte de igualdad de oportunidades o libertad positiva, que garantice el cumplimiento de los derechos sociales y humanos, como lo es el derecho al acceso universal de la salud. El análisis y las recomendaciones de cada uno de los ítemes formulados previamente se encuentra incorporado en los resultados de cada una de las partes. Asimismo, por razones de espacio, remito a la normativa¹⁶ e informes previos y trabajos publicados sobre el tema.

¹⁴ Dicho principio es aplicable a cualquier decisión en relación con la obtención de información y los resultados de los análisis genéticos, extendiéndose a las relaciones en el ámbito laboral (previamente a la contratación en un puesto de trabajo o a la promoción a otro superior en la misma empresa), con compañías de seguros (seguros de enfermedad y de vida), en entidades financieras (al solicitar un préstamo), en administraciones públicas (para obtener una licencia o autorización de cualquier clase).

¹⁵ Véase Anexo

¹⁶ - Carta Magna, Organización Mundial de la Salud, 1946;- Código de Nuremberg, 1947;-Simposio *Man and his future*, Londres,1962;-The Belmont Report, *Ethical guidelines for the protection of human subjects*, 1978; Convenio del Consejo de Europa, 1981, *Sobre la protección de las personas en relación con el tratamiento automatizado de datos de carácter personal*, art. 6;- Informe *Splicing Life*,1982;- *Points to Consider Recombinant DNA Advisory Committee*,1985;-Ley 23.511 sobre la creación del Banco Nacional de Datos Genéticos, Argentina, 1987-Gene Therapy in Man: recommendations of european Medical Research Councils,1988; -Valencia Declaration on the Human Genome Project I y II,1988 y 1990; -Declaración de Helsinki IV, Asociación Mundial de la Salud, 1989-Pautas internacionales para la evaluación ética de los estudios epidemiológicos, CIOMS-Declaración de Nuyama,1990;- Avis sur la therapie genique,1991-Informe Terapia Génica del Comité Nacional de Bioética de Italia,1991; -Report of the Committee on the Ethics of Gene Therapy, Reino Unido,1992; -Primera Conferencia Norte Sur del Genoma Humano, Caxambu,1992;- Declaración del Proyecto Genoma Humano de la Asociación Médica Mundial, 1992;- Declaración de Bilbao, Encuentro Internacional sobre el derecho ante el Proyecto Genoma Humano, 1993;- Constitución de la Nación Argentina, Santa Fé-Paraná, 1994-HUGO Statement on the principled conduct of genetic research. Ethical, legal and social issues, 1995;-HUGO, Statement on Patents of DNA Sequences, 1995-Social Security Act, Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996, USA - Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina, Convenio de Oviedo,1997,-European Union's Data Protection Directive- Council of Europe's Data Protection Convention (Directiva Europea)-Report of a WHO meeting on Ethical Issues in Medical Genetics, Geneva, dec.1997; -On the Human Genome and its protection in relation to human dignity and human rights, Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights, UNESCO, 1997 -Proposed International Guidelines on Ethical issues in medical genetics and genetic services, World Health Organization, Human Genome Programme, 1998-Genetic Privacy and Non discrimination Bill, USA Model, Genetic Privacy Act,1998.-Oregon, Individual's right of ownership in DNA, Law 1995. Orgeon Revised Statutes 659.715, 1998.- Ley 421, Ley de Protección contra la discriminación genética, Ciudad de Buenos Aires, Argentina, junio 2000-HUGO; Statement on Benefit Sharing, 2000-Genetic Databases. Assessing the benefits and the impact on human and patient rights, WHO; 2001- Statement on human genomic databases, HUGO,2002-Ley de autonomía del paciente e

2- RESULTADOS. ANÁLISIS Y DISCUSIÓN

2.1. MATERIALES Y MÉTODO-Analizar:

-PRIMERA PARTE:-EL MODELO LIBERTARIANO DE SALUD Y EL USO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA: UNA PROPUESTA INJUSTIFICABLE

-CAPÍTULO I: BREVE INTRODUCCIÓN A LA JUSTIFICACIÓN LIBERTARIANA DEL SEGURO PRIVADO DE SALUD: PROPIEDAD Y CONSENTIMIENTO

I-1-Principios generales del libertarianismo

I-2- Aplicación de la teoría de justicia libertaria a salud: la negación del derecho a la salud y la beneficencia como único recurso de los pobres (Engelhardt)...

I-3- Críticas al principio central del consentimiento: ¿quién es libre de elegir?..

I-4- Argumento *ad hoc*: la distinción entre lo infortunado y lo injusto

I.5. Crítica a la arbitraria distinción entre lo infortunado y lo injusto: parcialidad en las definiciones de enfermedad, daño, necesidades y libertad

I.6. Algunas consideraciones preliminares sobre los desafíos de la genética a la teoría de justicia en salud libertaria

I-7- Conclusiones del capítulo

-CAPÍTULO II: A) EL ARGUMENTO DEL MÉRITO EN EL SEGURO PRIVADO DE SALUD

II-1- El argumento del mérito: libertad de elección y responsabilidad individual

II-2-Una crítica al supuesto de la libertad de elección y responsabilidad individual

II-3- Conclusiones del capítulo

CAPITULO III: B) EL ARGUMENTO DE LA EQUITAD ACTUARIAL. RESTRICCIÓN DEL ACCESO A LA SALUD POR RIESGOS GENÉTICOS

III-1- Un argumento ficticio bajo el supuesto libertario de la propiedad de sí y la simetría de la información

III-2- El problema de la creación de subclases genéticas y su exclusión del acceso a la salud

III-3-Conclusiones del capítulo

PARTE II:-EL MODELO LIBERAL DANIELSIANO DE SALUD Y SU APLICACIÓN A LA REGULACIÓN GENÉTICA: VENTAJAS E INSUFICIENCIAS

-CAPÍTULO IV: LA TEORÍA DE JUSTICIA EN SALUD DE NORMAN DANIELS Y EL MODELO DE SEGURO PÚBLICO DE SALUD

IV-1- Una teoría de necesidades médicas como alternativa a las preferencias del mercado

IV.1.1. Necesidades vs. Preferencias

IV.1.2 La salud como un bien especial, la oportunidad como bien primario. Ventajas y limitaciones de la propuesta

IV.1.3. La teoría de las necesidades

IV.1.4. Igualdad de oportunidades y salud

IV-2- Crítica al rango normal de oportunidades

IV.2.1. Determinación del criterio de normalidad: ¿descriptivismo o normativismo?

IV.2.2. Contenido del derecho a la salud.

IV.2.3. El ejemplo de la “normalidad genética”

IV-3- Posibles respuestas de Daniels a las objeciones precedentes

IV-4- Conclusiones del capítulo

-CAPÍTULO V: APLICACIÓN DE LA TEORÍA JUSTICIA EN SALUD DE DANIELS A LA REGULACIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA EN LOS SEGUROS PÚBLICOS DE SALUD: MAYOR RESPONSABILIDAD SOCIAL

V-1- Aplicación de la teoría de justicia danielsiana a la justificación moral de los seguros públicos de salud

información, España, 2002-Antidiscrimination Board, Australia, November 2002: Sex discrimination Act, 1984; Racial Discrimination Act 1975, Disability Discrimination Act 1992, Human Rights and Equal Opportunity Commission Act 1986, Workplace Relations Act , 1996-International Declaration on human genetic data, UNESCO, 2003,Declaración de Bioética,2005-Genetic Information Non Discrimination Act, USA; 2003

V-2- Objeciones a la teoría danielsiana: responsabilidad individual en salud. El viejo problema teórico rawlsiano de la insensibilidad en la elección

V-3- Problemas en la evaluación de la responsabilidad individual en salud. Respuestas a las objeciones precedentes

V-4- Conclusiones del capítulo

-CAPÍTULO VI: APLICACIÓN DE LA TEORÍA DE JUSTICIA EN SALUD DE DANIELS A LA REGULACIÓN DE LAS “INTERVENCIONES GENÉTICAS”

VI.1 Algunas definiciones básicas en torno a las “intervenciones genéticas” y sus alcances

VI.2-Problema A: “Justificación moral de las terapias de mejoramiento”..

VI.2.1. Argumentación de Daniels a favor del mejoramiento como límite moral. Necesidades, mejoramiento y fines médicos

VI.2.2. Crítica al uso de la categoría de mejoramiento como límite moral

VI.3.Problema B: “Justificación moral del acceso y la distribución de las terapias de mejoramiento

VI.3.1. Insuficiencia del criterio de normalidad natural

VI.3.2.Argumentos *ad hoc* formulados por Daniels

VI.3.2.1. El argumento de los límites de la justicia

VI.3.2.2. Peligros de medicalización de la vida

VI.3.2.3. Razones pragmáticas en una sociedad pluralista

VI.3.2.4. Argumento del riesgo moral

VI.3.2.5. Argumento de la convergencia

a- Criterio de capacidades

b- Principio laxo de la diferencia

VI-4- Conclusiones del capítulo

-CAPÍTULO VII: DEFINICIÓN DE ENFERMEDAD Y SUPUESTO CONSENSO EN LA NORMALIDAD NATURAL COMO CRITERIO DE ACCESO A LA SALUD

VII-1- Definición de enfermedad: A) Naturalismo (Boorse- Daniels)...

VII-2. Algunas observaciones críticas al naturalismo

VII.2.1.Argumento crítico sobre la exclusión de enfermedades mentales sin expresión biológica o causa genética

VII.2.2. Argumento crítico sobre la falta de integración de lo biológico y social

VII.2.3. Argumento sobre la neutralidad valorativa de la ciencia...

VII-3 Definición de enfermedad: B) Normativismo (Culver y Gert)

VII.4. Evaluación crítica de la definición normativa gertiana

VII-5- Aplicación de ambas propuestas al problema genético. ¿Enfermedad genética?

VII-6- Conclusiones del capítulo

-TERCERA PARTE:-PROPUESTA DE UN “MODELO NORMATIVO INTEGRAL DE NECESIDADES” PARA LA REGULACION DE LA INFORMACIÓN Y DE LAS INTERVENCIONES GENÉTICAS EN SALUD

-CAPÍTULO VIII: HACIA UN MODELO NORMATIVO INTEGRAL DE NECESIDADES PARA LA REGULACION GENÉTICA

VIII-1- Redefinición de necesidades y determinación de la lista de capacidades básicas a través del criterio de mínimos necesarios

VIII-1-1- Criterio de mínimos necesarios

VIII-1-2- Lista de necesidades y capacidades básicas

VIII-2- Justificación normativa de la teoría integral de necesidades y capacidades bajo un principio de igualdad de oportunidades en salud reformulado

VIII.3. El ideal normativo universal de ciudadano libre e igual, con autonomía crítica

VIII.4. Posibles objeciones generales al modelo integral de necesidades...

VIII- 5- Conclusiones del capítulo

-CAPÍTULO IX: APLICACIÓN DEL MODELO DE NECESIDADES A LA REGULACION DE LA INFORMACIÓN y EXÁMENES GENÉTICOS: MAYOR RESPONSABILIDAD SOCIAL

IX-1- La determinación de responsabilidad social en la regulación de la información y exámenes genéticos IX-2-

Obligatoriedad del examen

- IX-3- La insuficiencia de la igualdad de acceso a exámenes genéticos
- IX.4.Exámenes voluntarios para grupos de riesgo de acuerdo a necesidades
- IX.5. Conclusiones del capítulo

CAPITULO X: APLICACIÓN DEL MODELO DE NECESIDADES A LA REGULACION DE LAS INTERVENCIONES GENÉTICAS

- X-1- Aplicación del modelo de necesidades al “Problema A”: Justificación moral de las terapias de mejoramientos:
- X-1-1- El criterio de máximos exigibles en el mejoramiento genético.
- X-1-2- El criterio de mínimos necesarios en el mejoramiento genético.
- X-2-Aplicación del modelo de necesidades al “Problema B”: Acceso y distribución integral de los distintos tipos de mejoramientos moralmente permisibles
- X-3- Conclusiones del capítulo

2.2. RESULTADOS

-PRIMERA PARTE:

En términos generales, por las razones planteadas, la concepción libertaria aplicada a salud se caracteriza por la parcialidad y arbitrariedad de su enfoque. La justificación del sistema privado de salud supone el marco de justicia libertario de Nozick -con su particular concepción negativa de libertad y de propiedad absoluta-; y el sistema simplificado de principios de Engelhardt, centralizado en el consentimiento individual, la propiedad privada, y la beneficencia.

No obstante, el problema central del principio de consentimiento, y en general, del ideal de libertad individual negativa del libertarismo, radica en no reconocer que todo individuo requiere para ser libre y para poder consentir, la satisfacción previa de las necesidades básicas, y ciertos bienes materiales y culturales que forman parte del patrimonio social, porque son producidos en cooperación con los otros. El individuo no es un individuo aislado ni un individuo abstracto, es un individuo que habita en una sociedad cooperativa. Por lo tanto, las capacidades o rasgos naturales (las cuáles, por otra parte, no constituirían -ante la posibilidad de intervención directa en la lotería natural- una “justa adquisición”), no son merecidas, sino arbitrarias, y sus beneficios deben ser compartidos socialmente.

Ahora bien, más allá de esta crítica general a la concepción libertaria – crítica que será profundizada en la Parte II-, he intentado mostrar que los mismos supuestos y principios libertarios no son respetos en su puesta en práctica en los seguros privados de salud, y esto ocurre independientemente del impacto de la genética en los mismos. Por ello, considero que los intentos de justificar el seguro privado de salud no han sido fructíferos, pero por razones estructurales y no por razones específicas originarias por el nuevo conocimiento genético. Bajo la lógica libertaria, y violando sus propios pilares ideológicos, se han presentado extremos y contradictorios argumentos para justificar un modelo injustificable de por sí: la restricción del acceso a la salud por riesgos.

El argumento del mérito falla por basarse en un sentido radicalmente individualizado del comportamiento saludable y por la negación total de la responsabilidad social. Shapiro no brinda un criterio claro, ni demuestra que la mayoría de las enfermedades sean producto de estilos de vida y elecciones individuales. Por otra parte, lejos de incentivar la educación en su sistema privado, sistema que de por sí no garantiza la simetría de la información que reclama, promueve el ocultamiento del individuo de su propia información de salud -selección adversa- para evitar ser excluido del sistema.¹⁷ Más aún, focalizando en la absoluta responsabilidad individual por la salud y no reconociendo la importancia de los factores sociales y naturales¹⁸ que se encuentran más allá del control del individuo, promueve el abandono social de una responsabilidad ineludible y básica, como lo es la educación, la prevención y el acceso universal a la salud.

¹⁷ Un ejemplo de ello se refleja en la negación de la población a realizarse estudios genéticos, aún con indicación médica, debido al temor a ser estigmatizados o discriminados socialmente. La información genética debe ser utilizada con fines médicos, no comerciales, caracterizándose por su valor en medicina preventiva.

¹⁸ En la actualidad, el mismo acceso a la terapia genética modifica la clásica distinción entre lotería natural y lotería social, redimensionando, en mi opinión, la responsabilidad social para la igualdad de oportunidades. Véase Capítulos V y IX.

El argumento de la equidad actuarial aplicado a la información genética no respeta los mismos principios de libertad de mercado, privacidad y apropiación de las ventajas individuales, porque no respeta el libre consentimiento individual, apropiándose la empresa comercial de los beneficios económicos de la explotación de las ventajas individuales, y estableciendo un esquema de equivalencia entre cálculo-costos-riesgo basado en la exclusión de las personas de alto riesgo y en la selección de personas sanas.

En síntesis, el argumento de la equidad actuarial, aplicado a la información genética individual, supone un fuerte determinismo genético y la negación de la libertad individual para consentir el uso de la información genética; lo cual se contradice con la absoluta responsabilidad individual aducida en el argumento del mérito. Ambos argumentos han sido utilizados para fundamentar el sistema privado de salud desde el pensamiento libertario, negando la igualdad de acceso a la salud.

Por todas estas razones considero, en relación con el uso de la información genética por parte de los seguros privados de salud, que debe apoyarse la moratoria, o prohibición del acceso a la misma, en razón de que el determinismo genético imperante profundizará aún más la estratificación y desigualdades que se encuentran en la misma estructura del sistema privado de salud, garantizando el exclusivo beneficio comercial de la empresa en contra del beneficio individual y social del uso de la misma para fines médicos. Sin embargo, dicha moratoria o prohibición de su acceso no constituye la solución definitiva al problema de fondo. La clasificación por riesgos de salud del seguro privado constituye un sistema injusto e inaceptable, porque resulta intuitivamente injusto excluir a las personas por factores que no dependen de su control y de su absoluta responsabilidad individual.

Como mostraré seguidamente en la Parte II, constituye una responsabilidad social garantizar el acceso universal a la salud, compartiendo riesgos, dispersando costos de la enfermedad y subsidiando a los que lo necesiten a través de un mismo fondo común. En consecuencia, no podemos dejar de reconocer que los seguros de salud no pueden compararse con cualquier otra empresa comercial, ya que el accionar de las mismas tiene consecuencias políticas y sociales. La ausencia de salud incide en las oportunidades de vida del individuo, impidiendo el desarrollo de su plan de vida, de su libertad e igualdad de oportunidades.¹⁹

SEGUNDA PARTE

Daniels ha reconocido que su definición natural de enfermedad intenta responder al requisito de una definición compatible con las demandas de justicia en una sociedad pluralista. Pero también reconoce su fracaso en el intento.²⁰ Sin embargo, la desviación de la “normalidad natural” resulta claramente insuficiente como criterio para definir enfermedades, especialmente en lo que respecta a enfermedades sico-sociales. Por ello, siguiendo en éste punto a Culver y Gert, considero necesario incorporar el concepto de daño serio en salud, aún cuando no considero que el mismo deba restringirse a la enfermedad, o a la enfermedad genética, sino a las necesidades integrales de salud.

Por otra parte, en lo que respecta a las denominadas enfermedades genéticas, el naturalismo danielsiano ha permitido el resurgimiento del determinismo genético, perspectivas no justificadas -pero ampliamente extendidas en los últimos veinte años-, las cuales redundan en arbitrarios criterios de acceso a la salud. En tal sentido, el problema en la Teoría de Daniels radica en la misma definición de enfermedad y de necesidades médicas en torno al normal funcionamiento de la especie. Dicho concepto dificulta la justificación normativa del derecho a la salud en torno a la igualdad de oportunidades, forzando a Daniels a brindar una definición *ad hoc*, normativa, de “rango normal de planes de vida”. El “plan de vida” o

¹⁹ Véase Capítulo IV

²⁰ La posición que estoy defendiendo no insiste en que la línea de base natural es totalmente natural y que ninguna valoración incompatible con el pluralismo ha surgido de la misma. Pero creo que la mejor forma de defender un punto a partir del cual podamos alcanzar principios, y un acuerdo social no coercitivo, es aquel que evita incorporar valoraciones en su definición de enfermedad o discapacidad, aún cuando no he logrado alcanzar completamente dicho punto. Buchanan et.al, *From chance to choice*, op.cit, p.151

“idea de lo bueno” constituye un concepto normativo central en la teoría de Rawls, entendido como el rasgo esencial de la personalidad moral

Esta segunda definición de normalidad, permite entender la satisfacción de las necesidades, pero no desde la normalidad natural de la especie, sino desde el desarrollo de las capacidades de las personas para ejercer completamente sus poderes morales (racionalidad y razonabilidad) en tanto ciudadanos libres e iguales en una sociedad democrática²¹.

Pero también, esta segunda definición de normalidad muestra la incompatibilidad del criterio natural para delimitar el acceso a la salud en la esfera normativa.

Por ello, el concepto de necesidades resulta relevante para brindar un criterio público de prioridad de acceso a la salud frente a las variadas preferencias que pueden ser libradas al mercado. La definición normativa de necesidades, centrada en su criterio implícito de daño (evadir un daño serio), resulta crucial en la justificación del criterio de acceso a la salud.

Considero que las terapias genéticas de mejoramiento, lejos de demandar un nuevo marco teórico, sólo ponen en evidencia, una vez más, el viejo problema de la arbitrariedad de la fundamentación natural, biológica y unicausal de la enfermedad brindada por Daniels y fundada en el normal funcionamiento de la especie como criterio de demarcación entre necesidades y preferencias. En consecuencia, la ampliación e integración de la teoría de necesidades de Daniels y la modificación de su concepto de enfermedad por un concepto operativo multicausal, permitirá superar las debilidades estructurales de su teoría -no originadas por la genética-; constituyendo la citada teoría de justicia integral en salud la mejor guía normativa general para garantizar la igualdad de oportunidades en salud a través del acceso a necesidades y capacidades básicas universales y con especificación plural.

TERCERA PARTE

Recapitulando el marco teórico general, el *modelo integral de necesidades* propuesto en esta tercera parte supone los siguientes principios generales en salud:

1. en primer lugar, sostengo la justificación del acceso universal y obligatorio a la salud en base a su impacto en las oportunidades, pero – a diferencia de Daniels- , considero que la misma no puede restringirse a la normalidad natural o suponer una concepción productiva del ciudadano; proponiendo en su lugar una nueva definición de necesidades básicas, a partir del criterio de mínimo (evadir un daño serio), y un reformulado principio de igualdad de oportunidades en torno a la concepción ideal universal de ciudadano participativo, libre e igual, con autonomía crítica. Reconociendo la existencia del derecho a la salud y el consiguiente establecimiento de un sistema público de salud, las instituciones de salud se constituyen en sistemas de justa cooperación en la distribución de cargas y beneficios. Se trata de equilibrar la equidad, la eficiencia y la libertad en el uso de la tecnología médica, y en la búsqueda, a través de investigación, de tratamientos más efectivos, con el fin de garantizar la satisfacción de necesidades y el desarrollo de capacidades básicas para todo ciudadano.

2. en segundo lugar, he intentado mostrar que no existe un criterio claro para atribuir responsabilidad individual absoluta en salud. Por ello, subrayo la importancia de centralizar la atención de la salud en la responsabilidad social. Más aún, sostengo la existencia de una mayor responsabilidad social en salud a partir de la disposición anticipada de la información genética, especialmente a nivel preventivo. Esto no implica negar la importancia de fomentar la responsabilidad individual, pero sí implica negar que la misma sea un factor suficiente para excluir a las personas necesitadas del acceso a la atención de la salud -.

3. en tercer lugar, con el fin de reemplazar el criticado *modelo natural danielsiano*, propongo - como criterio de acceso y distribución- el *criterio de mínimos necesarios*, centrado en un sistema integral de necesidades y capacidades básicas. Las necesidades objetivas y universales tienen precedencia

²¹ Véase Daniels, N; “Democratic equality: Rawl’s complex egalitarianism”, en S. Freeman, *Cambridge Companion to Rawls*, Cambridge, Cambridge University Press, 2003

normativa a las capacidades, y, por ello, estableciendo la lista de necesidades podemos distinguir las capacidades básicas de las no básicas. El criterio implícito en el reformulado concepto de necesidades, “evadir un daño serio o riesgo de daño serio”, constituye el nexo o puente para la convergencia entre necesidades y capacidades básicas y la determinación del bienestar objetivo. La distinción entre daño serio y daño trivial es posible gracias al criterio de interés relevante. El citado criterio me permite dejar de lado los daños triviales, producto de preferencias, y centrarme en los intereses objetivos, preponderantes (racionalidad y razonabilidad), para el desarrollo autónomo del ciudadano. El ideal normativo supuesto en el modelo planteado es la categoría de autonomía crítica del ciudadano libre e igual, base esencial de una concepción distributiva de la justicia.

En síntesis, el enfoque integral de la teoría de las necesidades básicas me ha permitido rechazar el criterio de salud como bien especial -prioridad de la normalidad natural- a favor de un modelo integral de necesidades. En este sentido, todas las necesidades básicas son importantes para la salud.²² Por lo tanto, la satisfacción integral de necesidades para el desarrollo de las capacidades básicas del ciudadano constituye una obligación moral para garantizar la igualdad de oportunidades en salud, priorizando las medidas preventivas – las cuáles incluyen el mejoramiento moralmente permisible- por sobre los tratamientos médicos fomentados desde la medicina predictiva. Al centrarme en el modelo integral de necesidades y capacidades básicas para la justificación normativa -tanto de las necesidades relativas a la tecnología genética como de otras necesidades de salud-, evado el naturalismo y el determinismo genético que caracteriza la orientación de la presente “medicina predictiva” y la justificación parcial de las necesidades danielsianas.

Considero que la excesiva preocupación teórica centrada en el impacto de las terapias de mejoramiento genético deja de lado la prioridad de la responsabilidad social en salud, y la importancia de criterios claros de acceso a las necesidades integrales de salud -como lo es el criterio de mínimos necesarios-, independiente de juicios particulares, de arbitrarios criterios naturales, biológicos, genéticos, tecnológicos, y comerciales. Con el fin de evitar el determinismo biológico prevaleciente como orientador de políticas públicas, y la consecuente parcialidad del enfoque biomédico centrado en la eliminación de la “enfermedad genética”, considero que el nuevo modelo de necesidades posee la ventaja de permitir no sólo la prevención de la enfermedad²³ y el tratamiento de la salud, sino también el mejoramiento genético cuando el mismo sea requerido y moralmente permisible. Para determinar la permisibilidad moral del mejoramiento genético, ante la falta de criterio de máximos exigibles, propongo el *criterio de necesidades y capacidades básicas*. Por lo tanto, solo deberíamos alterar los genes, a través de terapias germinales o a través de la combinación de factores genéticos, sociales y ambientales, cuando las razones para hacerlo se basen en “evitar un daño serio” (por ejemplo, disminución de capacidades, enfermedad o riesgo de enfermedad, muerte, etc) e impliquen un beneficio suficientemente mayor para justificar el riesgo individual o de la especie.

El citado criterio, permite tanto la justificación moral como la determinación del criterio de distribución. En relación al problema de distribución de recursos, las diferencias que se encuentran por detrás del “criterio de mínimos necesarios” reflejan, una vez más, las viejas discusiones de igualdad de qué, las cuales se reavivan bajo las discusiones sobre la distribución de recursos en genética, mostrando la necesidad de perfeccionar la teoría de justicia en salud y sus criterios normativos.²⁴

La aplicación del criterio permite diferenciar las terapias obligatorias y no obligatorias, señalando la existencia de una mayor responsabilidad social en salud a partir del conocimiento anticipado de riesgos

²² Esto no implica en un nivel intermedio y frente al contexto de escasez, que no debamos racionar recursos y determinar prioridades para su distribución.

²³ Sobre el tema de test genéticos véase el Capítulo IX

²⁴ Por lo tanto, el aporte de Daniels sigue siendo fundamental en el lineamiento del equilibrio básico entre equidad y eficiencia. La misma constituye el mejor marco normativo aplicado a salud, no cuestionándose la relevancia de la Teoría de Justicia en salud y de la Teoría de las Necesidades para la regulación de las intervenciones genéticas. Pero, por las razones expuestas anteriormente, la teoría de justicia en salud requiere un nuevo criterio distributivo no basado exclusivamente en la normalidad natural, y enmarcado en una amplia teoría de necesidades.

genéticos. En relación a tests genéticos, esta mayor responsabilidad no se traduce en la obligatoriedad de todo tipo de acceso, sino sólo en la obligatoriedad de aquellos tests preventivos, como los test prenatales, cuyo no uso puede implicar un daño serio en salud.

A nivel de terapias, lo original de este enfoque es que permite superar la dual distinción entre necesidades y mejoramientos, ampliando las necesidades a mejoramientos genéticos y sociales moralmente permisibles -determinados por el criterio de mínimos necesarios-, en el contexto de una teoría de justicia en salud integral. Estos mejoramientos son cruciales en tanto permiten prevenir la enfermedad, resultando prioritarios en políticas de salud.

2.3. DISCUSIÓN

A- Información genética- Desenmascarar el determinismo genético prevaleciente

Desde el punto de vista científico, la información genética ha sido definida como: Def. 1: *la información contenida en una secuencia de nucleótidos bases de una molécula de ácido nucleico*²⁵. Explicado de un modo más sencillo, el cuerpo humano está conformado por un extenso número de células con similares características. Cada célula contiene 23 pares de cromosomas. Cada cromosoma contiene ADN que porta la información genética en una forma codificada. La totalidad del ADN contenida en todos los cromosomas es denominado genoma.²⁶ La información genética es codificada en el ADN como secuencias de nucleótidos. Ésta información pasa de una generación a la siguiente generación, y es virtualmente inmodificable. Considerando el posible impacto "social" del uso de la información genética, el grupo ELSI define a la información genética como: Def. 2: *la información sobre genes, productos del gen o características hereditarias que puedan derivar de un individuo o miembro familiar*²⁷ Una primera observación de ésta segunda definición dada nos permite vislumbrar con claridad que la información genética no se obtiene sólo a través de exámenes genéticos. Por el contrario, tanto el examen de ADN como la historia familiar revelan la información genética del individuo.

Muchos pacientes perciben la información genética como un indicador fundamental de la salud, siendo esto altamente peligroso y producto del mal manejo e interpretación de la misma. Las creencias deterministas genéticas, como la consecuente aplicación de dichas creencias a principios éticos ("no discriminación genética"- véase el siguiente punto-), se encuentran injustificados.

En síntesis, existen creencias generales contradictorias impulsadas por la mala interpretación (determinista) de la información genética. Dichas creencias no contradicen nuestras intuiciones básicas - como el hecho de que no pueda responsabilizarse al individuo por factores que están más allá de su control, o que no puede discriminarse por motivos moralmente arbitrarios, entre otras-. Sin embargo, el poder predictivo otorgado a la información genética y el comercio montado en torno al mismo, contribuyen a la violación de nuestros principios éticos más fundamentales, por fomentar un uso no médico de la información genética: todos estamos de acuerdo en que el ser humano no puede ser objeto de comercio. Dicho principio ético se encuentra reflejado en la legislación internacional sobre patentes. Sin embargo, el mismo es constantemente violado en la práctica. El problema no se centra entonces en la definición de la información genética humana, sino en lo que hacemos con ella.

B- Redefinición del consentimiento informado- Ampliación riesgos sico-sociales

El riesgo que debe ser informado -en estos casos de test de predisposición genética- no es propiamente médico (calculable en porcentajes), debido a que no se trata de un diagnóstico o un posible tratamiento. Por lo tanto, posee riesgo psicológico porque se le adjudica el status de *portador* de una

²⁵" The information contained in a sequence of nucleotide bases in a nucleic acid molecule", King, R; Stansfield, W, *Dictionary of Genetics*, Fifth Edition, Oxford, New York, 1997.

²⁶ Se cree que el genoma contiene 30.000 genes y un conjunto completo de genes se presenta en cada célula del cuerpo humano. Los genes son discontinuos e incluyen regiones no codificantes, como también regiones codificantes de proteínas. Actualmente las funciones de la mayoría de las regiones no codificantes son desconocidas.

²⁷ Rothenberg, *op. cit.*, p.110

enfermedad incurable, con la consecuente ansiedad e incertidumbre que conllevan a la modificación de la misma identidad personal del sujeto. El riesgo social radica en la "discriminación" posible por parte del empleador y la evaluación de su información genética por la compañía de seguros de salud, como así también en las relaciones familiares y sociales que pueden ser perturbadas en razón del dilema de confidencialidad vs protección de daños a terceros (deber de respetar la privacidad de la información genética del individuo vs deber de informar a terceros –a familiares, a la pareja en razón de las decisiones de reproducción o para la protección de niños, etc- sobre los riesgos potenciales).²⁸

Constituye un requisito ético insoslayable y un deber de todo médico y/o investigador, solicitar y cumplimentar el respeto por el consentimiento informado individual, por escrito. El mismo no puede ser sustituido por el consentimiento comunitario o por el consentimiento presunto. En los casos de enfermedades multifactoriales, el uso de la información genética permite en medicina prevenir y contrarrestar el desarrollo de alguna de esas enfermedades multifactoriales, y aplicar, en los casos en que exista, la terapia genética adecuada antes de que se exprese la enfermedad. Pero la información genética no puede utilizarse para la creación de "clases genéticas privilegiadas y subclases", en base a perfiles genéticos, debido a que no puede reducirse al individuo a su estructura genética. La predisposición genética no constituye un diagnóstico de enfermedad. Asimismo existe el problema de "demasiada información" y surge entonces un nuevo derecho, el "derecho a no saber".

C- Cuestionar la definición biológica de enfermedad- Definición multicausal-

El avance del conocimiento genético, a través de la utilización de tests genéticos (prenatales, presintomáticos y de diagnóstico) y a través de la experimentación con terapias génicas, modifica no sólo la práctica de la medicina tradicional, sino también los mismos conceptos teóricos que sirven de marco a la misma: el concepto de normalidad y el concepto de enfermedad/salud. Dicha modificación posee un fuerte impacto en las necesidades médicas y en el acceso a la salud. Los tests genéticos nos permiten distinguir causas de enfermedades monogenéticas antes de que las mismas enfermedades se expresen, es decir cuando no existen síntomas clínicos de las mismas, y más aún, en momentos en que el individuo, al menos de acuerdo a la definición existente de salud, aún está "sano".

La ampliación del concepto de enfermedad a condiciones genéticas sólo puede restringirse a casos con diagnóstico de enfermedades con causas genéticas identificadas (monogenética o con aberraciones cromosómicas), enfermedades que indefectiblemente se expresarán. Pero dicha información genética no puede ser utilizada para excluir individuos de sus seguros de salud, debido a que eso desalentaría la realización de tests genéticos con fines médicos. En los casos de enfermedades monogenéticas, los test genéticos permiten confirmar su diagnóstico o predecirlo, no existiendo terapias genéticas para curar dichas enfermedades. Pero es precisamente esos momentos cuando surgen nuevos problemas éticos: problemas de demasiada información, derecho a no saber, problemas psicológicos y sociales, entre otros. En dichos casos, sólo el individuo puede decidir cómo utilizar su información genética y si desea acceder a la misma, a través de la realización del test genético.

La distinción entre enfermedades genéticas y no genéticas constituye una clasificación arbitraria, en tanto sólo podemos identificar causas principales de enfermedades, siendo todas las enfermedades producto de la interacción de factores sociales, ambientales y genéticos. Todos nosotros compartiríamos la concepción de que la enfermedad produce un daño en el individuo, o un incremento del riesgo a sufrir un daño, independiente de las creencias y deseos de la persona y sin que exista una causa exterior que lo provoque. Todos estaríamos de acuerdo que ningún individuo racional elige estar enfermo, sufrir un daño, perder su autonomía, a menos que exista una causa que lo justifique. La enfermedad no permite el desarrollo del plan de vida de la persona, restringiendo su libertad y sus capacidades. Por ello la

²⁸ Véase De Ortuzar, G, "Hacia una redefinición del consentimiento informado en la práctica clínica e investigación genética", *Revista de Filosofía y Teoría Política*, 2000.

importancia de garantizar el acceso a la salud y al conocimiento y a la terapia genética, en tanto la misma permita prevenir el daño.

Se cree que con el avance de la genética las mismas enfermedades genéticas podrían desaparecer antes de que se expresen, si se accede a la terapia genética adecuada. Sin embargo, el acceso a dicha terapia dependerá de factores sociales, y no naturales. Las enfermedades genéticas no están enteramente fuera del control del individuo y/o de la sociedad. Por otra parte, las enfermedades no genéticas no están enteramente bajo el control del individuo. Dependen, también, de factores biológicos, sociales, culturales, psicológicos, entre otros. Por ello, defendemos una concepción integral de enfermedad y no un reduccionismo genético en la visión de la persona.

El concepto de enfermedad, si bien se ha ampliado ante la posibilidad de conocer algunas contadas enfermedades de origen genético antes de que se expresen, constituye un concepto que depende de factores diversos y causas diversas: sociales, biológicas, culturales, entre otras. Aún cuando consideremos que puede distribuirse la lotería genética de las personas, esto no modificará la concepción integral de enfermedad/salud ni la intuición más general, compartida por todos, que el individuo no se reduce a sus genes. Por ello, en este punto considero que una definición biológica y unicausal de enfermedad sólo justificaría el avance del determinismo genético y la restricción del acceso a la salud por causas genéticas, y no sicosociales.

D- Determinar el acceso igualitario a la atención de la salud y a la tecnología genética

Mi aporte principal se centrará en la elaboración de una concepción normativa e integral de salud/enfermedad y en la defensa de la responsabilidad social que implica garantizar el acceso a la salud, más aún cuando a través del conocimiento genético podemos prevenir las enfermedades humanas antes de que se expresen. Ahora bien, si partimos de concepciones reduccionistas o erróneas sobre el avance de la genética -como ocurre precisamente con el determinismo genético imperante en las interpretaciones del uso de la información genética y las numerosas fantasías generadas por su posible uso-; entonces difícilmente podamos contribuir a "diseñar una sistema de salud justo" para el mundo real y/o a legislar dicha sociedad a través de principios, criterios de distribución y normativas específicas.

Por ello, cuando se plantea a nivel teórico el cuestionamiento de la clásica distinción entre "lotería natural" y "lotería social", y cuando se plantea si el bien a distribuir se centraría exclusivamente en bienes sociales- recursos materiales- o bienes naturales; el diagnóstico de la situación y la claridad conceptual resultan claves para delinear apropiados criterios de justicia en salud y dar respuesta a cómo afecta los cuestionamientos mencionados a las teorías en discusión. Las teorías de justicia pueden clasificarse en dos grandes corrientes antagónicas: libertarias y liberales. Dentro de cada una de éstas encontramos diferentes concepciones de igualdad de acceso a la salud. Por último, en la tercera parte, presento mi aporte con el fin de iluminar políticas públicas integrales en salud para nuestra región.

-CONCLUSIONES

En el contexto de los debates éticos actuales sobre ingeniería genética -debates caracterizados por argumentos propios de ciencia ficción e interpretaciones basadas en el determinismo genético-; el presente trabajo, titulado *Justicia en salud y genética*, nace inspirado por una doble necesidad, teórica y práctica: evaluar el impacto de la genética en las actuales teorías de justicia en salud, y desarrollar criterios distributivos integrales que permitan guiar las políticas públicas de salud y genética.

En primer lugar, el objetivo teórico general ha sido mostrar que el impacto de la genética en las teorías de justicia en salud (libertaria y liberal) no conlleva su obsolescencia teórica o el cambio radical de sus principios; tesis que contrasta con la discusión predominante sobre el tema²⁹. Por medio de la

²⁹Como ejemplo de la literatura bioética en la cuál se debate la hipótesis del cambio de marco ético a partir del impacto de la genética véase Buchanan, A; Brock, D; Daniels, N; Wikler, D; *From chance to choice*, Cambridge, Cambridge University Press, 2000; Arneson, R., "Is moral theory perplexed by new genetic technology?", *San Diego Law Review* 39, Nro.3, August-September, 2002

puesta a prueba de las teorías a través de su aplicación a genética, he intentado mostrar que sus problemas teóricos responden a la arbitrariedad estructural de sus criterios de acceso y distribución de recursos en salud. Me refiero a la estratificación por riesgos de salud en el sistema privado (Parte I) y al criterio de normalidad natural danielsiano en el sistema público (Parte II).

El análisis aplicado me ha permitido esclarecer sendos problemas teóricos, estableciendo las limitaciones de ambas teorías, pero destacando la superioridad de la concepción rawlsiana-danielsiana como marco general para la regulación genética en salud, principalmente por la aproximación de ésta última a la teoría seniana de capacidades.

En segundo lugar, como he anticipado, *Justicia en salud y genética* no se limita sólo al esclarecimiento teórico. Ante el vacío existente a nivel legislativo y a nivel de políticas de salud y genética, considero que la filosofía aplicada debe contribuir a delinear caminos para la creación de normativas de regulación de la información y de las intervenciones genéticas en las complejas sociedades contemporáneas, desarrolladas y no desarrolladas. Por esta razón y como resultado del análisis crítico precedente, he propuesto algunos lineamientos básicos de un nuevo “modelo distributivo integral de necesidades en salud” (III)

Las conclusiones específicas del análisis de las concepciones de justicia libertaria y liberal, y de sus respectivos modelos de salud, han sido detalladas en el cuerpo del trabajo, razón por la cuál no me detendré nuevamente en su exposición.

Sin embargo, a modo de recapitulación del hilo del presente trabajo, seguidamente presentaré las principales conclusiones.

I.

En términos generales, el progreso en el campo de la ingeniería genética ha sido presentado como un proceso revolucionario que excede el nivel científico y desafía el marco ético vigente. En la práctica clínica, el posible uso de la información genética, a través de tests genéticos prenatales, de diagnóstico y de predisposición genética; y el posible uso de terapias génicas (negativas y positivas), ha originado casos controvertidos que demandaron un tratamiento específico de regulación genética.

Comenzando por el sistema privado de salud, se han denunciado problemas de “discriminación genética” ante el uso de la información genética individual para estratificar por riesgos en los seguros. Se sostiene que la disposición anticipada de la información genética generará una sub-clasificación de las personas por riesgos genético, seleccionando personas sanas y excluyendo personas por “estatus de portador de riesgo genético”.

Una primera reflexión general sobre el tema remitiría a las razones por las cuáles es posible discriminar por riesgos genéticos. Los defensores de la lógica libertaria argumentarían, aplicando la tesis de autopropiedad irrestricta a salud, que cada persona tiene derecho a explotar sus ventajas individuales, genéticas o no genéticas, en su beneficio. En consecuencia, la discriminación es parte esencial del sistema privado de salud en el esquema de equidad actuarial.

Ahora bien, la apropiación de la información genética individual por parte de la empresa de seguros constituye una violación al supuesto básico libertario: la libertad del individuo de decidir sobre cómo usar y explotar sus ventajas individuales y brindar su consentimiento. El problema aquí radica en la apropiación de la información genética individual con fines comerciales y sin el consentimiento individual, afectando la privacidad y libertad individual defendida por el libertarismo. En términos generales, no se respetan los mismos principios de libertad de mercado, privacidad y apropiación de las ventajas individuales (autopropiedad).

Pero dichos principios, enunciados en la teoría, tampoco son respetados por el sistema de salud estructurado en riesgos, independientemente del uso de la tecnología genética. En otras palabras, la genética no ha hecho más que resaltar y, si se quiere, evidenciar aún más la esencia discriminatoria del sistema. Por lo tanto, el estudio de la aplicación de la misma lógica libertaria al sistema privado de

salud ha mostrado la ficción de la libertad, el consentimiento, la privacidad, el equilibrio de mercado, la simetría de la información, la propiedad irrestricta de sí.³⁰

En el caso del *argumento del mérito* analizado, argumento que sostiene que la mayoría de las enfermedades son responsabilidad individual (lo cual supone, en un principio, excluir las enfermedades de causa genética) el mismo falla al basarse en un sentido radicalmente individualizado del comportamiento saludable y en la total negación de la responsabilidad social por la enfermedad. Aún si consideramos la disposición anticipada de la información de enfermedades con causa genética como elemento de responsabilidad individual, el conocimiento anticipado de la misma sólo reforzaría la responsabilidad social del Estado en la prevención (Capítulo V), porque no poseemos un criterio claro para distinguir la responsabilidad individual y porque existen múltiples factores que interactúan en la expresión de la misma.

Por otra parte, el argumento del mérito, lejos de incentivar la educación de la salud en su sistema privado -sistema que de por sí no garantiza la simetría de la información que reclama-, promueve el ocultamiento del individuo de su propia información de salud para evitar ser excluido del sistema.³¹ Más aún, focalizando en la absoluta responsabilidad individual por salud y no reconociendo la importancia de los factores sociales y naturales que se encuentran más allá del control del individuo, se promueve el abandono social de una responsabilidad ineludible y básica, como lo es la educación, o la prevención y el acceso universal a la salud.

En síntesis, en relación al modelo libertario (Parte I), he evaluado su coherencia teórica a través de la aplicación de sus principios a la atención de la salud y de la genética. He intentado mostrar que, bajo la misma lógica libertaria, y violando sus propios conceptos centrales (propiedad de sí, libertad, enfermedad como azar, privacidad, entre otros), se han presentado argumentos extremos y contradictorios –*argumento del mérito* y *argumento de la equidad actuarial* -para justificar un modelo injustificable de por sí: la restricción del acceso a la salud por riesgos de salud.

Por lo expuesto, considero -en relación con el uso de la información genética por parte de los seguros privados de salud- que debe apoyarse la moratoria o prohibición del acceso a la misma en razón de que el determinismo genético imperante y la creciente comercialización de la información genética profundizará aún más la estratificación y desigualdades que se encuentran en la misma estructura del sistema privado de salud, garantizando el exclusivo beneficio de la empresa en contra del beneficio individual y social del uso de la misma para fines médicos.

Sin embargo, dicha moratoria o prohibición no constituye la solución definitiva al problema de fondo. La clasificación por riesgos de salud del seguro privado constituye un sistema injusto e inaceptable, porque resulta intuitivamente injusto excluir a las personas por factores que no dependen de su control y de su responsabilidad individual. El principio de no discriminación existente en la legislación internacional y aplicado a la regulación de la información genética³² es insuficiente. La no discriminación no puede basarse exclusivamente en la eliminación de barreras legales (derechos civiles y políticos), informales (sexo, raza, clase, religión, etc.) o genéticas (patrimonio genético), sino en una concepción fuerte de igualdad de oportunidades que garantice el cumplimiento de los derechos sociales y humanos, como lo es el derecho al acceso universal de la salud.

³⁰ Asimismo, por las razones que detallo en la Parte II y III, rechazo rotundamente toda posible justificación del sistema privado de salud basado en riesgos de salud, porque los riesgos de salud no constituyen variaciones individuales que puedan ser utilizadas moralmente para determinar el acceso a la salud. Por otra parte, se podría sostener que a partir de la posibilidad de la intervención genética, se refuerza la hipótesis rawlsiana del no merecimiento de los talentos naturales. No puede sostenerse que los mismos sean “justamente adquiridos”.

³¹ Un ejemplo de ello se refleja en la negación de la población a realizarse estudios genéticos, aún con indicación médica, debido al temor a ser estigmatizados o discriminados socialmente.

³² Dicho principio es aplicable a cualquier decisión en relación con la obtención de información y los resultados de los análisis genéticos, extendiéndose a las relaciones en el ámbito laboral (previamente a la contratación en un puesto de trabajo o a la promoción a otro superior en la misma empresa), con compañías de seguros (seguros de enfermedad y de vida), en entidades financieras (al solicitar un préstamo), en administraciones públicas (para obtener una licencia o autorización de cualquier clase).

Por ello, en términos generales, el problema central del libertarismo radica en no reconocer que todo individuo requiere para ser libre y para poder consentir, la satisfacción previa de las necesidades básicas, y ciertos bienes materiales y culturales que forman parte del patrimonio social, porque son producidos en cooperación con los otros. El individuo no es un individuo aislado ni abstracto, es un individuo que habita en una sociedad cooperativa. Sus rasgos naturales no son merecidos, sino arbitrarios (y más aún a partir de la posibilidad directa de intervención en la lotería natural). Por lo tanto, sus beneficios, como mostraré a continuación, deben ser compartidos socialmente.

II

De acuerdo al marco general rawlsiano-danielsiano, las personas no son propietarias de los talentos y capacidades naturales no merecidas. Los aventajados por naturaleza no merecen un punto de partida más favorable en una sociedad justa, requiriendo la igualdad que los riesgos se compartan y que las capacidades por debajo del rango normal sean compensadas y/o restablecidas. En consecuencia, el marco rawlsiano-danielsiano propone un sistema público de salud, y acentúa la responsabilidad social. El aporte principal de la citada teoría reside en la justificación normativa de la atención de la salud como derecho, subordinando las necesidades médicas al principio de igualdad de oportunidades. A través de su propuesta teórica en justicia, propuesta sistemática -aun cuando incompleta-, es posible comenzar a pensar la solución para los problemas de acceso y distribución de recursos en salud. Dicho marco teórico, aplicado a salud, se encuentra ausente en las propuestas alternativas de acceso y distribución de recursos (Sen- Arneson).

Una de las críticas principales al citado marco rawlsiano-danielsiano se centra en denunciar la falta de consideración del esfuerzo personal y de la consiguiente responsabilidad individual en la teoría de justicia general y en la teoría de justicia en salud en particular. El problema de la atribución de la responsabilidad individual, y aún el problema específico de la atribución de responsabilidad en salud, excede el tema de la genética. No obstante, uno de los argumentos centrales para el uso de la información genética en el sistema público sostiene que el conocimiento anticipado de la predisposición genética conlleva una mayor responsabilidad individual en la salud.³³ Dicho argumento ha reabierto la discusión teórica entre la corriente denominada "*luck egalitarians*" y la corriente igualitaria rawlsiana-danielsiana. Como he mostrado, los *luck egalitarians* parten de una distinción exclusivamente teórica entre factores que se encuentran bajo el control del individuo y factores que se encuentran más allá del control individual; no pudiendo brindar, fuera del plano teórico y abstracto, criterios prácticos de atribución de responsabilidad individual en salud.

Mi posición al respecto es la siguiente: las instituciones de salud no deberían insistir en conocer la historia individual para determinar quién es el causante o culpable de la enfermedad, porque la misma responde a múltiples factores y porque la responsabilidad supone condiciones de igualdad y libertad que no se dan en el mundo real. Debido a que el mismo esfuerzo de las personas está influenciado por sus capacidades naturales, sus conocimientos, sus características genéticas, su contexto socioeconómico; la responsabilidad individual no constituye un criterio para restringir el acceso a la salud. Por otra parte, no poseemos un criterio claro para separar la responsabilidad individual de la social³⁴, debido a que en la práctica no se presentan en forma pura.

³³ El vínculo entre genética y responsabilidad individual se ha presentado bajo dos formulaciones que llevan a conclusiones opuestas: la atribución de responsabilidad individual por conocimiento anticipado de la información genética individual (Capítulo V) y el condicionamiento genético del comportamiento humano por predisposiciones genéticas (adiciones y comportamiento de riesgo, véase Capítulos II, V, IX). Este segundo punto conlleva, a mi entender, una interpretación determinista genética de los resultados de los test genéticos, visión que contrasta con el planteo integral y multifactorial adoptado en el presente estudio.

³⁴ Al respecto, la corriente igualitarista supone que sólo debemos corregir la desigualdad que no es producto del individuo. Pero, para ello, para diferenciar las desigualdades producto del individuo y las desigualdades producto de las circunstancias, debemos determinar cuánta información requiere el individuo para decidir libremente, y qué entendemos por decisión libre. Por ejemplo, deberíamos tener un criterio objetivo para separar las preferencias adaptativas (es decir, las elecciones que son consecuencia de la adaptación de los individuos a condiciones del entorno) y las preferencias libres de condicionamientos externos, ya que las primeras sólo condenan al individuo a su situación originaria y estática. Por otra parte, podría contraargumentarse que el marco rawlsiano condena las preferencias por gustos caros pero no considera la responsabilidad individual por el esfuerzo o las malas elecciones. En ambos casos las personas son sólo parcialmente responsables, pero no completamente. En el caso de la

Por ello, el marco normativo centrado en la responsabilidad social, constituye una guía normativa general adecuada para la regulación de la información genética en el sistema público de salud. Sin embargo, existen vacíos normativos en lo que respecta a la justificación moral de las intervenciones genéticas y en la justificación del criterio de distribución propuesto por Norman Daniels. De acuerdo con Daniels, el término “mejoramiento” es corrientemente utilizado como un “límite moral”, cumpliendo un rol normativo para delimitar lo que se encuentra más allá de la obligación médica. Esta simplificación no se condice con la complejidad de la distinción entre prevención, tratamiento y mejoramiento, porque la misma no es estricta en la práctica, y puede existir una combinación o superposición de categorías. Un ejemplo de ello lo constituye la inmunización en contra de una enfermedad infecciosa, que ha sido considerada como tratamiento, como una prevención o como un mejoramiento de nuestro sistema inmunológico.

Por lo tanto, la asociación del término “terapias de mejoramiento genético” con la categoría de terapias positivas o tratamientos no necesarios resulta confusa en sí misma porque su comprensión integral no se reduce a crear y seleccionar rasgos humanos determinados, o a realzar rasgos “normales” humanos estéticos, físicos o intelectuales, que respondan a meras preferencias o deseos humanos y no a necesidades. El mejoramiento puede responder también a necesidades y ser requerido por razones de justicia, al igual que pueden existir tipos de mejoramiento que respondan exclusivamente a deseos o preferencias, y entonces su acceso no crea una obligación moral.

En consecuencia, resulta claro que el término mejoramiento no puede ser utilizado como límite moral ni es, en sí mismo, controvertido. Por ello, mi propuesta implica una extensión del modelo de necesidades a los mejoramientos moralmente permisibles. En términos generales, el problema de la justificación del mejoramiento genético radica en la falta de un criterio claro para determinar la moralidad de la modificación de las capacidades cognitivas, físicas y conductuales.

Ahora bien, las dificultades para regular las intervenciones genéticas no son nuevas, remitiendo a problemas estructurales de la teoría danielsiana. Su teoría de las necesidades médicas y su criterio de prioridades en salud, han quedado “truncados” por el reduccionismo biológico existente en su definición de enfermedad, lo cual obliga a Daniels a elaborar argumentos *ad hoc* para superar los constantes problemas de su criterio natural. En forma breve, las principales críticas al modelo danielsiano pueden ser sintetizadas a través de los siguientes dos puntos: 1-falta de integración de su teoría de necesidades y salud como bien especial; 2- concepción parcial de normalidad, rango normal y definición biológica de enfermedad.

En referencia al primer punto, si bien Daniels ha criticado recientemente los enfoques centrados exclusivamente en el sector médico³⁵, es en su propia teoría en donde no existe, precisamente, la integración entre bienes sociales y necesidades médicas. Tal falta de integración es innegable cuando se otorga prioridad a una concepción reduccionista y biológica de salud. Es precisamente por esta razón que recientemente Daniels se ha visto obligado a ampliar su teoría de necesidades, y a intentar clarificar la relación existente entre las denominadas necesidades generales de salud y las necesidades médicas. A pesar de su ampliación, su teoría de las necesidades continúa basándose en la definición biológica de salud, excluyendo las necesidades básicas relativas a la salud psicológica y no considerando la noción clave de evitar el daño serio en salud para el desarrollo de capacidades básicas.

persona con gustos caros, por ejemplo el hijo de un multimillonario que ha perdido su riqueza y cuya preferencia diaria es desayunar con caviar, no diremos que posee derechos de compensación social por la no satisfacción de sus gustos (aún cuando sí puede requerir ayuda psicológica para modificar su preferencia). Las diferencias entre el primero y el segundo se centra en los deberes hacia los otros, especialmente hacia los peor situados. La obligación a los demás no se funda en la evaluación de la voluntariedad o no de sus actos ni en la evaluación de las preferencias individuales, sino en garantizar a todos la satisfacción de sus necesidades básicas para que cada persona pueda desarrollar su propio plan de vida en base a la igualdad moral

³⁵Véase Daniels, N, “Justice is good for our health”, *Boston Review, A political and Literary forum*, February March 2000. En dicho artículo existen numerosas expresiones en contra de la consideración focalizada en el sistema tradicional de salud, propia de la mayor parte de artículos sobre bioética y salud. También se señala cómo el acceso universal a la salud no necesariamente rompe con el vínculo existente entre status social y salud.

Asimismo, al priorizar a la salud como un bien especial, gracias al concepto de normal funcionamiento, Daniels intenta justificar un criterio de prioridades para distinguir entre las necesidades de salud de las otras clases de necesidades no sanitarias y preferencias generales. Pero no explica cómo deriva la lista de necesidades médicas de la mera concepción biológica, ni explica porqué debe otorgarse mayor peso a la salud en relación al resto de los bienes primarios. Más aún, esta última afirmación entra en contradicción con su ulterior defensa de los determinantes sociales de salud y con el reconocimiento de la prioridad de las políticas intersectoriales de salud, por sobre el tradicional enfoque centrado en los servicios de salud.

No queda claro, entonces, cuáles son las razones por las cuales la lista queda simplificada a los servicios preventivos, curativos y de rehabilitación médica en lo que respecta a las obligaciones de las instituciones de salud. Una de las posibles respuestas de la falla explicativa radica en su estrecha concepción de salud y en la definición del concepto de necesidades a partir del normal funcionamiento. El modelo biomédico reduce a la persona a su dimensión biológica, olvidando la imprescindible integración de las perspectivas sociales y humanas para la atención de la salud.

Por ello, y en relación al segundo punto de nuestra crítica, Daniels no presenta un criterio claro de normalidad porque no explicita que debe entenderse por normal funcionamiento de la especie ni cuál es su conexión con el rango normal de oportunidades abierto a “planes de vida” en una sociedad particular. Se produce un salto injustificado, al pasar de un criterio biológico de normalidad a un criterio normativo de normalidad de acuerdo a planes de vida. Más aún, se podría sostener que la introducción del concepto de “rango normal” aparece como redundante ante la previa definición descriptiva de la normalidad natural.

El criterio de acceso natural no constituye un nuevo problema originado por la intervención genética, siendo claramente el mismo un viejo problema estructural de la teoría danielsiana. La desviación de la “normalidad natural” resulta claramente insuficiente como criterio para definir enfermedades y como criterio de acceso a salud. Esto es especialmente evidente en lo que respecta a enfermedades sico-sociales.

Del análisis crítico y comparativo sobre las perspectivas naturalista y normativista, he concluido que el naturalismo (Boorse-Daniels) ha mostrado la insuficiencia de su criterio, como su parcialidad y propensión al reduccionismo y determinismo genético. Pero el normativismo (Culver-Gert) no ha superado la definición biológica, y no resulta claro el uso del concepto de normalidad ni del concepto de daño en la citada propuesta. Asimismo, el normativismo refuerza las contradicciones del naturalismo al dar lugar al concepto de “enfermedad genética” y, especialmente, al servirse del mismo para distinguir entre terapias genéticas y terapias de mejoramiento.³⁶ De lo anterior se desprende la falta de consenso existente en la definición de enfermedad, y su insuficiencia como criterio de acceso y distribución de recursos en salud.

En referencia al problema genético, y retomando la aplicación de la definición de enfermedad como criterio de acceso a salud, observo que -de acuerdo al limitado alcance de los exámenes genéticos-, no existen razones para que el incremento en nuestra capacidad -aún experimental- de diagnosticar enfermedades monogénicas o pre diagnosticar condiciones genéticas, implique una ampliación del concepto de enfermedad. No obstante, sí debería implicar la ampliación de medidas preventivas para modificar las condiciones ambientales y sociales que pueden contribuir a la expresión de las mismas enfermedades.³⁷ Por otra parte, la integración de la teoría de necesidades de Daniels y la modificación de su concepto de enfermedad por un concepto multicausal, permitirá superar las debilidades estructurales de

³⁶ Gert, B, *Morality and Genetics*, *op.cit*

³⁷ La determinación de las causas de las enfermedades y el diagnóstico temprano de las mismas facilita su tratamiento o prevención. Pero esto desde ya no justifica un criterio diferente para el acceso a la salud. En el caso de los seguros públicos, la ampliación de las terapias y conocimientos genéticos existentes llevará, por consiguiente, a una ampliación de las necesidades de salud. En el caso de los seguros privados, la determinista distinción entre enfermedades genéticas y no genéticas basada en los tests de información genética, no justifica que las primeras sean aseguradas y las segundas no. Ambas causas connotan un sólo concepto de enfermedad: provocan daño al individuo y limitan sus oportunidades de vida.

su teoría, no originadas por la genética, y ésta sería la mejor guía para garantizar la igualdad de oportunidades en salud. Por ello, siguiendo a Culver y Gert, acuerdo en la importancia de incorporar el concepto de daño serio en salud, pero no considero que este concepto deba restringirse a la enfermedad, o a la enfermedad genética, sino a las necesidades integrales de salud.³⁸

III.

Por último, con el fin de superar las limitaciones de la teoría danielsiana, pero rescatando el marco de justicia general, propongo la redefinición del concepto y de la teoría de necesidades, punto clave para brindar un criterio público de prioridad de acceso a la salud frente a las variadas preferencias que pueden ser libradas al mercado. La definición normativa de necesidades, centrada en su criterio implícito de daño (evadir un daño serio), resulta crucial en la justificación del criterio de acceso a la salud.

Contrastando con el determinismo biológico prevaleciente como orientador de políticas públicas, y la consecuente parcialidad del modelo de normalidad natural centrado en la eliminación de la “enfermedad genética”; el nuevo modelo de necesidades se basa no sólo en la prevención de la enfermedad y en la preservación de la salud por medio de tratamientos genéticos, sino también en el mejoramiento de la salud cuando el mismo sea requerido de acuerdo al criterio de acceso a la salud.

Para ello, he intentado mostrar que no es posible definir a las necesidades mediante un criterio exclusivamente biológico, porque la normalidad natural descuida la dimensión sico-social, como ocurre en referencia a la salud mental de la población. En el caso que nos ocupa -el uso de la tecnología genética- la falta de una concepción integral de las necesidades impediría un adecuado equilibrio entre el factor genético y los factores sociales.

Los pasos para dejar atrás las dificultades estructurales del modelo danielsiano son: 1- reconocer la insuficiencia del criterio de normalidad natural; 2- redefinir el concepto de necesidades en base al criterio objetivo de “evadir un daño serio”, y 3- proponerlo, junto con las respectivas capacidades básicas que las necesidades básicas satisfacen en forma plural, como nuevo criterio distributivo (criterio de acceso), en el marco de justicia general y de políticas integrales de salud, reemplazando el modelo de normalidad natural.

Por ello, he sugerido la correlación y convergencia de la teoría de necesidades básicas con el index de capacidades básicas. En términos generales, considero que para disponer de la capacidad de realizar una acción se requiere la previa satisfacción de las necesidades básicas. Para entender el significado de las capacidades, hay que partir del concepto de necesidades humanas. He propuesto una lista de capacidades objetivas a partir de la construcción previa de una lista de necesidades universales. El nexo normativo está dado por los conceptos de daño serio e interés relevante. De esta manera, la atención de la salud no se limita a los servicios de salud, porque no existe una prioridad de la salud entendida de manera estrecha. La igualdad de oportunidades en salud no se debería limitar a la atención médica hospitalaria, extendiéndose a políticas sociosanitarias de prevención, mejoramiento alimentario, medioambiente, salud laboral, entre otras. La salud, en su sentido amplio, supone la satisfacción integral de las necesidades básicas y el consiguiente desarrollo de las capacidades básicas del ciudadano. Por lo tanto, el modelo de necesidades que propongo no es un sistema jerarquizado de necesidades, sino un

³⁸ En lo que respecta a las denominadas enfermedades genéticas, el naturalismo danielsiano ha permitido el resurgimiento del determinismo genético, perspectivas no justificadas pero ampliamente extendidas en los últimos veinte años, las cuales redundan en arbitrarios criterios de acceso a la salud. En tal sentido, el problema en la Teoría de Daniels radica en la misma definición de enfermedad y de necesidades médicas en torno al normal funcionamiento de la especie. Dicho concepto dificulta la justificación normativa del derecho a la salud en torno a la igualdad de oportunidades, forzando a Daniels a brindar una definición *ad hoc*, normativa, de “rango normal de planes de vida”. El “plan de vida” o “idea de lo bueno” constituye un concepto normativo central en la teoría de Rawls, entendido como el rasgo esencial de la personalidad moral. Esta segunda definición danielsiana de normalidad, permite entender la satisfacción de las necesidades, pero no desde la normalidad natural de la especie, sino desde el desarrollo de las capacidades de las personas para ejercer completamente sus poderes morales (racionalidad y razonabilidad) en tanto ciudadanos libres e iguales en una sociedad democrática³⁸. Pero también, esta segunda definición de normalidad muestra la incompatibilidad del criterio natural para delimitar el acceso a la salud en la esfera normativa.

sistema integral, que parte de reconocer sus interrelaciones, porque la falta de alguna produce consecuencias en las demás y desmorona todo el sistema.

Aplicando el modelo propuesto a la regulación de la información y las intervenciones genéticas, los resultados han sido los siguientes.

En referencia a la responsabilidad en el manejo de la información genética y test genéticos en la práctica clínica, la misma sólo puede comprenderse en el marco general de la responsabilidad social por la prevención de la salud, y bajo una visión integral que combine políticas ambientales, alimentarias, sanitarias y genéticas. En tal sentido, no se trata sólo de garantizar la igualdad de acceso a los tests genéticos, sino de equilibrar el interés público con el respeto a la libertad, la equidad, la eficiencia, a fin de satisfacer las necesidades en salud en un contexto de escasez de recursos. Por lo tanto, no existe justificación de obligatoriedad de los test de enfermedades (monogenéticas) para las cuáles no existen tratamientos; como no existe obligatoriedad de tests multifactoriales que se encuentran en fase experimental y cuya eficacia es dudosa.

Asimismo, el sólo acceso igualitario a los test genéticos no garantiza la igualdad de oportunidades; demandándose la consideración integral de factores sociales. En consecuencia, en el momento actual y por las razones expuestas precedentemente³⁹, el uso de tests genéticos se justifica como una necesidad médica, y, por lo tanto, como obligación moral en políticas públicas de salud, sólo en los siguientes casos: 1- tests genéticos específicos dirigidos a grupos de riesgo; y 2- tests obligatorios prenatales, en casos de prevención de enfermedades que puedan revertirse o tratarse. En el resto de los casos, y por razones de responsabilidad social en salud y de equilibrio entre la libertad, igualdad y eficiencia en el marco de justicia general; no existiría una justificación moral para garantizar la igualdad de acceso de la población a todo tipo de tests genéticos.⁴⁰ Por ello, la defensa de la no igualdad de acceso general a tests genéticos, fundamentada en razones de justicia, contrasta con la presión comercial del mercado para impulsar el acceso igualitario de dichos tests en el sistema público. Esta última "igualdad" responde exclusivamente a intereses comerciales (caso de patentes de tests genéticos) y no a intereses públicos o razones morales que justifiquen la universalidad y obligatoriedad de acceso.

En relación a la regulación de las intervenciones genéticas –acceso y distribución-, las diferencias reflejan, una vez más, las viejas discusiones de las teorías de justicia y de igualdad, reavivadas en las discusiones sobre la distribución de recursos en genética, y muestran la necesidad de perfeccionar la teoría de justicia en salud y sus criterios normativos. En términos generales considero que la excesiva preocupación teórica centrada en el impacto de las terapias de mejoramiento genético oculta un hecho indiscutible: la responsabilidad social en salud y la importancia de criterios claros de acceso a las necesidades de salud, independientes de los juicios particulares y de los criterios naturales, biológicos, genéticos o tecnológicos arbitrarios.⁴¹ El mejoramiento no es, de por sí, un límite moral en salud. Diariamente aplicamos el mejoramiento, a través de la educación, las terapias psicológicas, las terapias farmacológicas, el mejoramiento socio-ambiental, entre otros.

Para ello, en el marco de un enfoque integral, he propuesto la aplicación del criterio de acceso a los mejoramientos genéticos necesarios. El mismo nos señala que sólo deberíamos alterar los genes de las generaciones futuras, a través de terapias germinales o a través de la combinación de factores genéticos, sociales y ambientales, cuando las razones para hacerlo se basen en "evitar un daño serio" -o riesgo de un

³⁹ Las razones pueden ser sintetizada en los siguientes puntos:

1-equilibrio entre libertad, igualdad y eficiencia en la responsabilidad social (Insuficiencia de la igualdad de acceso a test genéticos) y uso del criterio de necesidades para el acceso y distribución pública de test genéticos (Test voluntarios para grupos de riesgo de acuerdo a necesidades)
2-prioridad de la prevención del riesgo de daño (-Obligatoriedad de test: uso preventivo de test prenatales), basada en la defensa del uso positivo del criterio de no dañar (el daño producto de la omisión de una acción requerida para prever el riesgo del mismo no es moralmente menos importante que el daño entendido como no interferencia y producto de una acción)

⁴⁰ En el caso de Daniels, la responsabilidad social parece limitarse a su criterio natural de normalidad, criterio que reduce a la salud a su nivel biológico, considerando los demás factores como externos. No obstante, su desarrollo de los determinantes sociales en salud, y la propia ampliación de la teoría de necesidades, parece constituir un reconocimiento de la insuficiencia del criterio unicausal de enfermedad, y, por lo tanto, un reconocimiento indirecto de la multiplicidad de causas de la enfermedad.

⁴¹ Los factores naturales y genéticos, condicionados por determinantes sociales, producen un aumento de la responsabilidad social.

daño serio- (llámese disminución de capacidades, enfermedad o riesgo de enfermedad, muerte, etc), siendo el beneficio suficientemente mayor para justificar el riesgo al individuo y a la especie humana. En los restantes casos desconocemos aún, por falta de criterio de máximos exigibles⁴², si la alteración produciría un daño o si sólo se trataría de terapias de mejoramiento moralmente permisibles (y no obligatorias). Por otra parte, se prohíbe toda la alteración de genes por omisión de intervenciones sociales oportunas que ocasionan riesgo al individuo o a la especie (ej: cáncer por contaminación ambiental). Pero, mientras no exista un criterio claro para alterar rasgos genéticos cognitivos, estéticos, entre otros, sólo podemos proponer un criterio de mínimos necesarios, es decir, un criterio que nos permita distinguir lo que **no** es moralmente permisible y, por lo tanto, lo que **no** es moralmente obligatorio.

Recapitulando, considero que para la regulación de la información e intervenciones genéticas debe garantizarse previamente un enfoque de justicia social e integral que supone: el acceso universal y obligatorio a la salud; la justa cooperación en la distribución de cargas y beneficios del sistema⁴³; el equilibrio entre la equidad, la eficiencia y la libertad en el uso de terapias y en la búsqueda, a través de investigación, de tratamientos más efectivos; una mayor responsabilidad social preventiva en salud, sin dejar de fomentar la responsabilidad individual y la elección individual en base a decisiones informadas, pero no excluyendo del acceso a la atención de la salud por supuestas razones de responsabilidad individual en salud⁴⁴; garantizar la satisfacción integral y previa de las necesidades para el desarrollo de capacidades básicas, incentivar procedimientos democráticos, transparentes y públicos en la toma de decisiones sobre racionamiento⁴⁵; fomentar medidas preventivas, curativas y de mejoramiento⁴⁶.

Para ello propongo el modelo integral (evadir un daño serio en salud) basado en necesidades y capacidades básicas para el desarrollo de la autonomía crítica de todo ciudadano. En políticas de salud y en regulación genética el modelo exige un tratamiento integral de las necesidades y la priorización de la medicina preventiva por sobre los actuales modelos reduccionistas de medicina predictiva.

A modo de limitación general, debemos tener en cuenta que, en el contexto de demanda tecnológica creciente y escasez de recursos en salud, el modelo de necesidades será, como todo modelo distributivo que se plantee, insuficiente por sí mismo. Para su aplicación a la práctica diaria se requieren criterios de racionamiento a nivel intermedio y a nivel micro, los cuáles deberán someterse, también, a una continua revisión pública

Por otra parte, si bien el objetivo general del presente trabajo se limita a la evaluación del impacto de la genética en los criterios de acceso a la atención de la salud propuestos por las teorías de justicia liberales y libertarias, y en la consiguiente propuesta de guías normativas integrales -a través del modelo de necesidades- para la regulación de la información y de las intervenciones genéticas en la práctica clínica de salud; existen temas no tratados aquí (como el patentamiento de los productos elaborados a partir de las investigaciones en poblaciones genómicas que poseen un fuerte impacto en el acceso a la atención de la salud para países en desarrollo), considero que éstos merecen un desarrollo independiente en futuras investigaciones. Por esta razón, a partir de las líneas teóricas planteadas, he realizado un futuro proyecto de investigación post-doctoral para el tratamiento del problema de la regulación internacional

⁴²No existe un criterio imparcial de máximos exigibles para el mejoramiento germinal de rasgos genéticos. La razón es simple: si desconocemos los valores de las futuras generaciones, la imposición de nuestro criterio valorativo actual para modificar irreversiblemente los rasgos genéticos (inteligencia, memoria, capacidades físicas, etc) es arbitraria. En tal sentido, aplicar una moratoria general al uso de las terapias de mejoramiento germinal referidas a capacidades intelectuales, físicas y conductuales resulta un camino apropiado, porque no constituye una prohibición definitiva y porque su uso estaría permitido en los casos en que la intervención genética sea considerada como un medio más eficiente para garantizar el desarrollo de dichas capacidades, es decir, casos específicos que lo requieran para evitar un daño mayor (ej, mejoramiento de la memoria en casos de Alzheimer o intervenciones en niños con problemas cognitivos)

⁴³ Capítulo IV, confrontar con Capítulo II y III

⁴⁴ Capítulos V y IX

⁴⁵ Capítulo VIII

⁴⁶ Capítulos VII, IX y X

conjunta de la información genética en investigaciones biotecnológicas y la redistribución de sus beneficios⁴⁷.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a la Fundación Antorchas por otorgarme la beca para finalizar mis estudios de Doctorado y al Dr. Ronald Green, Director, y a la Fundación Fulbright, quienes me permitieron redactar en la Biblioteca de Dartmouth College la versión final de la tesis. Agradezco también a mis amigos y mi familia por el apoyo moral brindado para hacer frente a dicha solitaria tarea lejos de mi país-

BIBLIOGRAFÍA

- Alonso, D, Gómez, D, "ADN y cáncer: del origen de la enfermedad a su tratamiento", en Díaz, A; Golombek, D. comps.; *ADN 50 años no es nada*, Siglo veintiuno editores Buenos Aires, 2004, p.82.
- Alper, J.; Beckwith, J., "Genetic Fatalism and social policy: the implications of behavior genetics research", *Yale Journal of Biology and Medicine*, 66, 511-524, 1993.
- American Medical Association, The Council on Ethical and Judicial Affairs, "Multiplex Genetic Testing", *Hasting Center Report*, 28, 4, 15-23, July- August 1998
- Anderson, E., "What is the point of equality", *Ethics* 109, January 1999, 287-337.
- Andreoli, M., "Igualdad: mínimos necesarios y máximos exigibles", *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Buenos Aires, 1999, Vol. 25, Nro.2.
- Annas, G, Glantz, L, Roche, P, *The Genetic Privacy Act and Commentary*, Boston, University School of Public Health (www.bumc.bu.edu)
- Annas, G. et al, "Drafting the genetic privacy act: science, policy and practical considerations", en *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 23, 1995, p.p.360-365
- Annas, G. J. and Elias, S.edit, *Gene Mapping, using Law and Ethics as Guides*, New York, Oxford University Press, 1992
- Arneson, R., "Is moral theory perplexed by new genetic technology?", *San Diego Law Review* 39, Nro.3, August/ September, 2002
- Arneson, R., "Luck egalitarian and prioritarianism", *Ethics*, 110, Nro.2, January 2000.
- Arneson, R., "Equality and equality of opportunity for welfare", *Philosophical Studies*, 56, 1989, I, p.p.77-93
- Arosteguy, J, "El derecho a conocer y a no conocer", en Luna, F, Rivera Lopez, E, *Ética y genética*, Bs As, Catálogo, 2004, p.p.21-47
- Arrow, K, "Uncertainty and the welfare economics of medical care", *The American Economic Review*, Vol. LIII, December 1963, Nro 5.
- Azpiazu, D. et al, *La desregulación de los mercados. Paradigmas e inequidades de las políticas del neoliberalismo*, Buenos Aires, Grupo Edit. Norma, FLACSO, 1999.
- Bartels, D; LeRoy, B, Caplan, A. eds., *Prescribing our future, Ethical Challenges in Genetic Counseling*, New York, ADLINE DE GRUYTER, 1993.
- Beauchamp, T; Childress, J, *Principles of Biomedical Ethics*, New York, Oxford University Press, 1979, first edition (fourth edition, 1994).
- Beitz, C, *Political theory and international relations*, Princenton, Princenton University Press, 1999
- Benjamin, J. Li, Petterson, C, Greenberg, BD, Murphy, D, Hamer, D, "Populations and familiar association between the D4 dopamine receptor gene and measures of novelty seeking", *Nature Genetics*, 12 January, 1996, p.p.81-94
- Berberich, K, *The human genome project*, vol III, Bilbao, Fund BBV, 1996, p.91
- Bergel, S, "El principio de precaución como criterio orientador y regulador de la bioseguridad", 2004 (Inédito)
- Bergel, S. et al, *Genoma Humano*, Bs. As., Rubinzal- Culsoni, 2004
- Bergel, S.; Diaz, A, *Biotecnología y sociedad*, Bs As, Ciudad, 2001
- Bergel, S., "La directiva europea 98/44/CE relativa a la protección jurídica de las investigaciones biotecnológicas", *Revista de Derecho y genoma humano*, Bilbao, Universidad de Deusto, 2000, Nro. 13, Julio-Diciembre.

⁴⁷ Esto implicaría la regulación conjunta de la biotecnología agraria y en salud, y la elaboración, bajo un mismo marco normativo común, de criterios internacionales para restringir patentes por necesidades universales (ej: drogas esenciales), como así también la redistribución del conocimiento y de los beneficios resultantes de las investigaciones genómicas a nivel internacional. Este tema, centrado en el nivel de investigación y patentamiento de las investigaciones genéticas, continuación de la presente tesis, es el objetivo del proyecto actual de investigación interdisciplinario, titulada *Justicia global en salud, propiedad intelectual y genoma humano: ¿beneficios para los países en desarrollo?*, cuyos resultados serán publicados a fines de 2005- principios del 2006.

- Bergel, S., "Patentamiento de genes y secuencias de genes", *Revista de Derecho y genoma humano*, Bilbao, Universidad de Deusto, 1998, Nro. 8, Enero-Junio.
- Bergel, D., "Derechos humanos y genética: los principios fundamentales de la Declaración Universal sobre genoma humano", *Revista de Derecho y genoma humano*, Bilbao, Universidad de Deusto, 1998, Nro. 9, Julio-Diciembre.
- Bergel, S., "El Proyecto de Declaración de la UNESCO sobre Protección del Genoma Humano", en *Revista de Derecho y genoma humano*, Bilbao, Universidad de Deusto, 1997, Nro.7, Julio-Diciembre.
- Berlin, I., *Two Concepts of Liberty*, Oxford, Oxford University Press, 1958 (En español véase Berlin, I., *Cuatro ensayos sobre la libertad*, Madrid, Alianza, 1988)
- Bertomeu, MJ, "Equidad y mercado en salud", en Bergel, S., *Genoma Humano*, Bs. As., Rubinzal- Culsoni, 2004
- Bertomeu, MJ; "De la apropiación privada a la adquisición común originaria del suelo. Un cambio metodológico menor con consecuencias políticas revolucionarias", *Isegoría*, Madrid, 2004.
- Bertomeu, MJ; Sommer, S; "Patents on Genetics material. A new originary accumulation", en Donchin et al, *Feminist Bioethics, Human Rights and The Developing World*, Rowman, Littlefield, 2003.
- Bertomeu, MJ; "Propiedad, ciudadanía y libertad", *Dialogantes Nro.7*, julio 2003
- Bertomeu, MJ; Salles, A. edits., *Bioethics: Latinoamerican Perspectives*, Holanda-USA; Rodopi, January 2002.
- Bertomeu, M.J., Vidiella, G., "Persona moral y derecho a la salud", en *Cuadernos del Programa Regional de Bioética* Nro.4, OPS, Chile, 1997.
- Bertomeu, M.J., Vidiella, G., "Asistir o capacitar. En defensa de un derecho a la salud", *Perspectivas bioéticas en las Américas*, vol.1, Nro.1, 1996.
- Bertomeu, M.J., "Ética aplicada y problemas de aplicación en ética. El ejemplo de la bioética", *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Vol.18, nro.2, 1992, 353-364.
- Boorse, C., "A rebuttal on health", en *What is disease?*, edit by Humber, J, Almeder, R, New Jersey, Humana Press, 1997, p.p.3-169
- Boorse, C., "Health as a theoretical concept", *Philosophy of Science*, 44, 1977, p.p.542-573
- Brandt, R, *A theory of the good and the right*, New York, Oxford University Press, 1979
- Braybrooke, D; *Meeting needs*, Princenton, NJ; Princenton University Press, 1987, p.48
- British Medical Association, *Human Genetics: choice and responsibility*, Oxford, Oxford University Press, 1998
- Brock, D, Daniels N, Buchanan A, Wikler D., *From Chance to Choice*, Cambridge, Cambridge University Press, 2000.
- Brock, D, "Enhancements of Human Function", en Erik Parens ed; *Enhancing Human Traits*, Washington, Georgetown University, 1998, p.53
- Brock, D; Daniels, N, "Ethical Foundations of the Clinton Administration's Proposed Health Care System", *JAMA*, April 20, 1994, vol.271, Nro.15
- Brock, D, "Quality of life measures in health care and medical ethics", en Nussbaum, M.; Sen, A, eds., *The quality of life*, Oxford, Clarendon Press, 1992.
- Buchanan, A; Brock, D; Daniels, N; Wikler, D; *From chance to choice*, Cambridge, Cambridge University Press, 2000.
- Buchanan et al, "Reproductive freedom and prevention of harm", en *From chance to choice*, op cit, p.p.204-257
- Buchanan, A, "Justice and charity", *Ethics* 97, 4, p.p.558-575
- Buchanan, A, "The right to a decent minimum of health care", *Philosophical and Public Affairs*, vol.XIII, 1984.
- Butler, J, *The ethics of health care rationing*, London, Casell, 1999
- Byne, W, "The Biological evidence challenged", *Scientific American*, May, 50-55, 1994.
- Carey, J, "The Biotech Century", *Business Week*, March 10, 78-92, 1997.
- Casabona, C.M. R., "El tratamiento y la protección de los datos genéticos", en Mayor Zaragoza F; Alonso Bedate, C, edits, *Gen-Etica*, Barcelona, edit Ariel, 2003, p.240.
- Casabona, C. M. R., *Del gen al derecho*, Bogotá, Universidad Externado de Colombia, 1997.
- Casabona, C.M.R., "Aspectos jurídicos del consejo genético", *Revista de derecho y genoma humano*, Bilbao, Universidad de Deusto, Nro.1, Julio-Diciembre, 1994, p-p-153-177
- Casabona, C.M. R., "Tendencias actuales sobre las formas de protección jurídica ante las nuevas tecnologías", *Poder Judicial*, 1993, Nro31, p.166
- Clarke, A. edit, *Genetic Counseling. Practice and Principles, Professional Ethics*, London and New York, Routledge, 1994.
- Cohen, G., "On the currency of egalitarian justice", *Ethics* 99, July 1989, 906-944.
- Cook-Deegan, R, *The Gene War, Science, Politics and The Human Genome*, NY, Norton Company, 1994.
- Curtis, H, Barnes, S, et al, *Biología*, Buenos Aires, Editorial Panamericana, 2000.

- Chadwick, R; Wilson, S, "Genomic Databases as global public goods", *Res Publica* 10, 2004, p.p.123-134
- Chadwick, R, Berg, K, "Solidarity and equity: new ethical framework for genetic databases", *Nature Reviews Genetics*, 2, 2001
- Chadwick, R, Levitt, M, Shickle, D edits., *The right to know and the right not to know*, Aldeshot, Ashgate Publishing Company, 1997
- Chadwick, R, "The market for bodily parts: Kant and duties to oneself", *Journal of Applied Philosophy*, vol. 6, nro.2., 1989, p.137
- Chadwick, R, "Playing God", en *Cógito* 3, 1989, pp 186-193
- Childress, J, *Practical Reasoning in Bioethics*, Indiana University Press, 1997
- Churchill, L, *Rationing health care in America: perceptions and principles of justice*, Notre Dame, Indiana, University of Notre Dame Press, 1987
- Daniels, N; "Democratic equality: Rawl's complex egalitarianism", S. Freeman, *Cambridge Companion to Rawls*, Cambridge, Cambridge University Press, 2003
- Daniels, N, Sabin J. *Setting Limits Fairly: Can We Learn to Share Medical Resources?* New York: Oxford University Press, 2002
- Daniels, N et al, *The ethics of health sector reform in Developing countries: an evidence based approach to benchmarking fairness*, 2000 (Special Communication, Harvard School of Public Health, USA)
- Daniels, N, Buchanan A, Brock D, Wikler D, *From Chance to Choice*, Cambridge, Cambridge University Press, 2000.
- Daniels, N, Kennedy, B, Kawachi, I, *Is Inequality Bad for Our Health?*, Boston: Beacon Press, 2000.
- Daniels et. al.; "Justice is good for our Health", *Boston Review, A political and Literary forum*, February- March, 2000
- Daniels, N, "Accountability for reasonableness", *British Medical Journal*, 2000, 321, 1300-1301
- Daniels, N, Sabin, J, "Managed care. Public sector managed behavioral health care: redefining medical necessity. The Iowa experience", *Psychiatric Service* 51, 445-459, April 2000.
- Daniels, N, "Negative and positive genetic interventions: is there a moral boundary", *Science in context*, 1998, 11, 3-4
- Daniels N, Light D, Caplan R. *Benchmarks of Fairness for Health Care Reform*. New York: Oxford University Press, 1996.
- Daniels, N, "Wide reflective equilibrium and theory acceptance in ethics", en *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, NY, Cambridge University Press, 1996, p.p.21-47
- Daniels, N, "Wide reflective equilibrium in practice", en *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, NY, Cambridge University Press, 1996, p.p.333-353
- Daniels, N, "Reflective equilibrium and justice as political", en *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, NY, Cambridge University Press, 1996, p.p.144-179
- Daniels N, *Seeking Fair Treatment: From the AIDS Epidemic to National Health Care Reform*, New York: Oxford University Press, 1995
- Daniels, N, "The Genome Project, individual differences and just health care", en T. Murphy and Marc Lappe, eds, *Justice and The Human Genome Project*, Berkeley, University of California Press, 1994
- Daniels N, Brock D. "Ethical Foundations of the Clinton Administration's Proposed Health Care System", *JAMA* April 1994; 271:15:1189-1196.
- Daniels N. "Principles for Health Care Reform and How to Use Them", *Hasting Center Reports* May/June 1994; 24:3.
- Daniels N. "Four Unsolved Rationing Problems", *Hasting Center Reports*, July/August 1994; 24:4:27-29.
- Daniels N, Sabin J. "Determining 'Medical Necessity' in Mental Health Practice: A Study of Clinical Reasoning and a Proposal for Insurance Policy". *Hasting Center Reports* Nov-Dec 1994; 24:6:5-13. (Véase también *Postscript* en Daniels, N, *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, New York, Cambridge University Press, 1996 p.p.232-251)
- Daniels N. "Rationing Fairly: Programmatic Considerations", *Bioethics* 1993; 7:2/3:224-233. (Véase también *Postscript* en Daniels, N, *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, New York, Cambridge University Press, 1996 p.p 317-327)
- Daniels, N, "Clarifying the concept of medical necessity", *Proceedings of the Group Health Institute*, Washington, 1991, p.p.693-707
- Daniels, N, "Insurability and the HIV problem. Ethical Issues in Underwriting", *Milbank Quarterly* 68, 4, 497-526, 1990
- Daniels, N, "Equality of what: Welfare, resources, or capabilities?", *Philosophical and Phenomenological Research* 50, 1990, p.273-296. (Véase también Daniels, N, *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, New York, Cambridge University Press, 1996, p.208)
- Daniels N. *Am I My Parents' Keeper? An Essay on Justice Between the Young and The Old*. New York: Oxford University Press, 1988.
- Daniels, N, *Just health Care*, Cambridge, Cambridge University Press, 1985.
- Daniels, N, "Health care needs and distributive justice", en Daniels N, Bayer R, Caplan A, comps. *In Search of Equity: Health Needs and the Health Care System*. New York: Plenum, 1983. (Véase también en Daniels, N, *Justice and justification: Reflective equilibrium in theory and practice*, NY, Cambridge University Press, 1996, p.p.179-208)
- DeGrazia, "Moving forward in bioethical theory: theories, cases, and specified principlism", *Journal of Medicine and Philosophy* 17 (1990), p.p.511-39.
- DeLisi, C, "The human genome project", *Am. Scientist* 76, 488-493, 1988
- de Ortúzar, M.G, "Vulnerabilidad, libertad y justicia en las investigaciones genéticas en poblaciones humanas", Publicación en *Actas de las Jornadas de Investigación del Departamento de Filosofía*, Fac. de Humanidades y Ccideas de la Educación, UNLP, 2004
- de Ortúzar, M.G; "El uso no médico de la información genética individual", en Bergel, S, *Genoma humano*, Bs. As., Rubinzal- Culsoni, 2004

- de Ortúzar, M.G, "Propuesta para la creación de legislación regional específica sobre Banco de Datos genéticos humanos", *Revista Intercambios*, Fac. de Ccias Jurídicas y Sociales, UNLP (publicación electrónica), 2004.
- de Ortúzar, M.G, "Towards a universal definition of benefit sharing", en Knoppers, B.M. ed., *Population and Genetics: Legal and Socio-Ethical Perspectives*, Montreal, Kluwer Law International, 2003.
- de Ortúzar, M.G; "Seguros privados de salud: un modelo injustificado e injustificable", *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Buenos Aires, Vol.XXIX, Nro.2, Primavera 2003
- de Ortúzar, M.G, "Interdisciplinary ethical committes for determining criteria of organ allocation in Argentina", en Salles, A, Bertomeu, MJ; *Bioethics: Latin American Perspectives*, Holanda-USA; Rodopi, January 2002.
- de Ortúzar, M.G, "Individual consent vs. community consent", *The Human Genome Meeting, Edinburgh, Scotland*, 19-22, April, 2001. (Actas)
- de Ortúzar, MG, "Genetic Information and Health Insurance", *The Human Genome Meeting, Edinburgh, Scotland*, 19-22, April, 2001. (Actas)
- de Ortúzar, MG, "El derecho de salud frente al desafío de la ingeniería genética", *Revista de Filosofía y Teoría Política*, Universidad Nacional de La Plata, 2001, Número especial, p.p.454-457.
- de Ortúzar, M.G; "Ethics and quality of life of transplanted patient", *Transplantation Proceedings*, Elsevier, February- march 2001, vol. 33, Nro. 1-2, p.p. 1913-1917.
- de Ortúzar, M.G; "En pos de la integración regional, acerca de la ética y del trasplante de órganos", *Bioética, Cuadernos del Programa Regional de Bioética, Chile*, Organización Panamericana de la Salud, volumen Nro, 7, segundo semestre de 1998.
- de Ortúzar, MG; "Hacia una redefinición del consentimiento informado en la práctica clínica y la investigación genética", *Revista de Filosofía y Teoría Política*, Universidad Nacional de La Plata, 1998, Numero especial, p.p.79-87
- de Ortúzar, M.G., "Bioethics and organ transplantation", *Transplantation Proceedings*, Elsevier, Julio 1997, Vol.29, p.p.3627-3630.
- de Ortúzar, M.G, "Una crítica a la definición esencialista de muerte", en: *Perspectivas Bioéticas en las Américas*, FLACSO, Nro. 4, 1997, p.p.39-58
- de Ortúzar, M.G, "Análisis de las definiciones de muerte y eutanasia", *Actas del Segundo Congreso Provincial de Sicología*, La Plata, UNLP; 1996
- de Ortúzar, M.G, "Dilemas éticos al final de la vida", *Actas del Segundo Simposio Internacional de Muerte Encefálica*, La Habana, Cuba, 1996
- Díaz, A; Golombek, D. comps.; *ADN 50 años no es nada*, Siglo veintiuno editores Buenos Aires, 2004
- Doksum, T.; Bernhardt, B, "Population based carrier screening for Cystic Fibrosis", *Clinical Obstetrics and Gynecology*, 39,4,763-771,1996.
- Doyal, L., "Public participation and the moral quality of healthcare rationing", *Quality in Health Care* 1998, 7, 98-102
- Doyal, L., "Rationing within the NHS should be explicit", *BMJ*, April 1997, vol.314, p.p.1114-1118
- Doyal, L., "Needs, rights and equity: moral quality in healthcare rationing", *Quality in Health Care* 1995, 4, 273-283.
- Doyal, L. y Gough, I., *A Theory of Human Needs*, New York, Guilford, 1991
- Dworkin, R., *Sovereign virtue*, Cambridge M., Harvard University Press, 2000
- Dworkin, R, "What is equality?", *Philosophy and public affairs* 10,185-246,1982.
- Dworkin, R.B, *Limits, The Role of the Law in Bioethical Decision Making*, Indiana University Press, 1996.
- Elster, J, *Justicia local*, Barcelona, Gedisa, 1994.
- Engelhardt, T, *The foundation of Bioethics*, New York, Oxford University Press.
- Fackelmann,K, "Rusty Organs: researchers identify the gene for Iron –overload disease", *Science News*, 151,46-47,1997.
- Farrelly, C, "The genetic difference principle", *The American Journal of Bioethics*, 4, 2004
- Farrelly, C, "Genes and social justice: a rawlsian reply to Moore", *Bioethics*, vol 16, Nro 1, 2002, pp 72-83
- Feldman, G, "Is genetic Testing right for you?", *Self*, oct.187-192,1996.
- Finucane, B., "Should all pregnant women be offered carrier testing for fragile X Syndrome?", *Clinical Obstetrics and Gynecology*, 39,4, 772-782,1996.
- Foster, M et al, "Communal discourse as a supplement to informed consent for genetic research", *Nature Genetics*, 17, November, 277-279, 1997.
- Garay, O; Maides, VC et. al., *Responsabilidad Profesional de los Médicos*, Buenos Aires, La ley, 2002
- Gert, B, *Morality: a new justification of moral rules*, New York, Oxford University Press, 1998 .
- Gert, CM, Culver, KD Clouser, *Bioethics: A return to fundamentals*, New York, Oxford University Press, 1997.
- Gert, B, et. al., *Morality and the New Genetics*, MA; Jones and Bartlett Publishers, 1996
- Gert, B, Culver, KD, *Philosophy in medicine*, New York and Oxford, Oxford University Press, 1982.
- Goodin, R, *Reasons for welfare*, Princenton, Princeton University Press, 1988
- Goodin, R, *Protecting the vulnerable*, Chicago, University of Chicago Press, 1985
- Goldgar, D et.al, "A common BRCA1 mutation in the Ashkenazim", *Nature Genetics* 11, 113-114,1995.

- Gostin, L, "Genetic Privacy", *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 1995, 23, 320-326
- Gostin,L, "Genetic Privacy and the Law: end to genetic exceptionalism", *Jurimetrics*, 1999, 40, 21
- Gostin, L, "Genetic discrimination: the use of genetically based diagnostic and prognostic test by employers and insurers", *American Journal of Law and Medicine*, 17, 1, 1991, p.110
- Goodman, K edit., *Ethics, computing and Medicine*, Cambridge University Press, 1998.
- Goldman,D, "High anxiety", *Science*, 274, 1483, 1996.
- Green, R, "What does it mean to use someone as "a means only": rereading Kant", *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 11, 3, 2002, pp 247-261
- Green, R, "Access to healthcare: going beyond fair equality of opportunity", *The American Journal of Bioethics*, Spring 2001, vol.1, Number 2, pp 22-23
- Green, R, "Parental autonomy and the obligation not to harm one's child genetically", *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 25, 5-15, 1997.
- Green, R, "Justice and the claims of future generations", en Shelp, E ed., *Justice and Health Care*, Boston, Reidel Publishing Company, 1981, 193-211
- Green, R, "Health care and a justice in contract theory perspective", en R. Veatch and R. Branson ed., *Ethics and Health Policy*, Cambridge Ballinger Books, 1976.
- Griffin, J, *Well- being, Its meaning, measurement and moral importance*, Clarendon Paperbacks, NY; Oxford University Press, 1986
- Guariglia,O, Bertomeu, M.J., Vidiella, G, *Democracia y Estado de Bienestar*, Bs.As, Centro Editor de América Latina, 1993.
- Hallborg, R, "Principles of liberty and right of privacy", *Law and Philosophy* 5, 1986, 175.
- Hamer, D, "The heritability of happiness", *Nature Genetics*, 14, 125-126, 1996.
- Hamer, D, et.al., "Populations and familiar association between the D4 dopamine receptor gene and measures of novelty seeking", *Nature Genetics*, 12 January, 1996, p.p.81-94
- Harris, J; Holm, S eds., *The future of human reproduction: ethics, choice and regulation*, Oxford, Clarendon Press, 1988
- Herbert, W., "Politics of Biology", *US News and World Report*, April 21, 72-80, 1997.
- Informe del Comité Consultivo de Investigaciones Sanitarias sobre genómica y salud mundial, CCIS, OMS, 2002
- Invertir en Salud, Banco Mundial, 1993.
- Isuani, E; Mercer, E, *La fragmentación institucional del sector salud en Argentina*, Buenos Aires, Mimeo, 1985
- Judson, FG, "A history of the science and technology behind mapping and sequencing", en Kevles, D. et. al, *The Code of Code*, Harvard University Press, 1992
- Jonsen, A, Toulmin, S, *The abuse of casuistry. A history of moral reasoning*, Berkeley, University of California Press, 1988.
- Juengst, E, "Self-critical federal Science? The Ethics Experiment within the US Human Genome Project", *Social Philosophy and Policy*, 13, 2, 63-95, 1996.
- Juengst, E, "Group as gatekeepers to genetic research", *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 8, 2, 183-200, 1998.
- Kant, I., *Crítica de la Razón Práctica*, Madrid, Espasa Calpe, 1975.
- Kant, I, *Fundamentación de la metafísica de las costumbres*, Madrid, Espasa Calpe, 1981.
- Kevles, D.J., *In the name of Eugenics, Genetics and the uses of human heredity*, Harvard University Press, second edition, 1997
- Kevles, D.J and Leroy, H. edit., *The code of codes, Scientific and Social Issues in The Human Genome Project*, Harvard University Press, Massachusetts, London, England, 1992.
- Koehler, J, "Error and exaggeration in the presentation of DNA evidence at trial", *Jurimetrics journal*, 34, 21-39, 1993.
- Knoppers, B.M. ed., *Population and Genetics: Legal and Socio-Ethical Perspectives*, Montreal, Kluwer Law International, 2003.
- Knoppers, B, Caulfield, T., Williams-Jones, B, *The Commercialization of genetic research*, Kluwer Academic Verlag, 1999
- Knoppers, B; Le Bris, Sonia, "International and comparative concepts of privacy", en Rothstein, M. A. edit., *Genetic Secret: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, New Haven and London, 1997.
- Kymlicka, W, *Contemporary Political Philosophy*, Oxford, Clarendon Press, 1990
- LeRoy, W and Palmer, J.G., *The Ethics of Human gene Therapy*, Oxford University Press, 1997.
- LeVay, S and Dean, H, "Evidence for a biological influence in male homosexuality", *Scientific American*, May, 44-49, 1994.
- Lewis, R, *Human Genetics, Concepts and applications*, Mc Graw-Hill, USA, 1997.

- Locke, J, *Second Treatise of Government*, 1690, edit Machpherson, Cambridge, Hacket Publishing Company, 1980.
- Luna, F, Rivera Lopez comp., E, *Ética y genética*, Bs As, Catálogo, 2004
- Luna, F, Manterota, J, “Genética y decisiones reproductivas”, en Luna, F, Rivera Lopez, E, *Ética y genética*, Bs As, Catálogo, 2004, p.p.125-145
- Luna, F; Salles, A edits; *Decisiones de vida y muerte*, Buenos Aires, Sudamericana, 1995.
- Maatz, “University Physician Research Conflicts of Interest: the inadequacy of current controls and Proposed reforms”, 1993, *High Tech Law Journal*, 137-147
- Mahowald, M.B, *Genes, women, equality*, New York, Oxford University Press, 2000.
- Mannsdorfer, T. “Responsabilidad por lesiones prenatales.Fundamento; Wrongful Life y Tendencias (España / Suiza) 85”, en *Revista de Derecho y Genoma Humano*, País Vasco, Universidad de Deusto, Nro. 15, Julio-Diciembre, 2001
- Macklin, R, *Surrogates mothers*, Philadelphia, Temple University Press, 1994
- Marshall,E, “ELSI’s Cystic Fibrosis Experiment”, *Science*, 274-489,1996.
- Menéndez Menéndez Aurelio, *The Human genome Project*, vol III, Fund. BBV,1996,p.3
- Mill, J.S., *Utilitarismo*, Madrid, Alianza, 1984.
- Mill, JS, *On liberty (1859)*, Indianápolis, Bobbs-Merrill, 1956
- Montanari, D, “Apuntes de genética médica”, en Luna, F, Rivera López, E, *Ética y Genética*, Bs As, Catálogos, 2004, p.189
- Moore, A, “Owing genetic information and genetic enhancement techniques”, *Bioethics*, vol.14, Nro.2, 2000, pp.97-118.
- Mundó, J., “Autopropiedad, derechos y libertad”, en Bertomeu, MJ, Domenech, A, Francisco, A, *Republicanismo y democracia*, Buenos Aires, Miño y Dávila, 2003.
- Murphy , T and Lappé, M.edit., *Justice and The Human Genome Project*, Universtity of California Press,1994.
- Murray, T, Rothstein, eds, *The human genome and the future of health care*, Bloomington, Indiana University Press, 1997.
- Murray, T, “Genetic exceptionalism and future diaries. Is genetic information different from other medical information?”, en Rothstein, M. A. edit., *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, New Haven and London, Yale University Press ,1997.
- Nesse, R.M; “On the difficulty of defining disease: a darwinian perspective”, *Medicine, Health Care and Philosophy* 4, 37-46, 2001.
- Nordenfelt, L, “Health and disease: two philosophical perspectives”, *Journal of epidemiology and community Health*, 40, 281-284,1986
- Nozick, R, *Anarchy, State and Utopia*, New York, Basic Bools, 1974. (Versión española -Nozick, *Anarquía, Estado y Utopía*, México, Bs As, FCE, 1991)
- Nussbaum, M, “Genética y justicia: tratar la enfermedad, respetar la diferencia”, en *Isegoría*, 27, 2002, p.p.5-17.
- Nussbaum, M. et. al, *Clones and clones*, NY, Norton, 1998
- Nussbaum, M, “Human functioning and social justice”, *Political theory*, vol. 20. nro.2. 1992, p.p.202-246
- Nussbaum, M.; Sen, A, eds., *The quality of life*, Oxford, Clarendon Press, 1992.
- Otsucka, M, “Self-ownership and equality: a lockean reconciliation”, *Philosophy and Public Affaire*, 1998, pp.65-92
- Parfit, D., *Reasons and Persons*, Oxford, Clarendon Press, 1984
- Parfit, D, “Future Generations: further problems”, *Philosophy and Public Affairs*, 1982, II, 2, p.p.113-172
- Penchaszadeh, V, “Del genoma humano a la salud”, en Díaz, A et al, *ADN 50 años no es nada*, op cit, p. 150
- Penchaszadeh, V. comp, *Medical genetics in Latin America. Report of Collaborating Centre for community Genetics and educations*, WHO, 1998
- Pitossi, F, Podhajcer, O, “Terapia Génica”, Díaz, A; Golombek, D. comps.; *ADN 50 años no es nada*, Siglo veintiuno editores Buenos Aires, 2004, p.115.
- Pokorski, R, “Use of genetic information by private insurers”, en Murphy, et al, *Justice and Human genome Project*, California, 1994, p.106
- Pogge, T, *Realizing Rawls*, Ithaca, Cornell University Press, 1989, p.133
- Pogge, T, “Cosmopolitanism and Sovereignty”, *Ethics*, 49, 103, 1992
- Pojman, L, Westmoreland, *Equality, selected readings*, New York, Oxford University Press, 1997, p.103.
- Puyol, A, *El discurso de la igualdad*, Barcelona, Crítica, 2001.
- Rachels, J, “Eutanasia activa y pasiva”, en Luna, F y Salles, A, *Decisiones de vida y muerte*, Bs As, Sudamericana, 1995.
- Raventós, D, *El derecho a la existencia*, Barcelona, Ariel, 1999
- Rawls, J, *Collected papers*, edit. Samuel Freeman, Cambridge, Harvard University Press, 1999



- Rawls, J, *Liberalismo político*, México, FCE, 1995 (Rawls, J, *Political Liberalism*, NY, Columbia University Press, 1996)
- Rawls, J, "The idea of an overlapping consensus", *Oxford Journal of Legal Studies*, vol.7, 1987, p.p.1-25.
- Rawls, J, "Kantian constructivism in moral theory", *Journal of Philosophy* 77,1980,159-185.(Versión española, Rawls, "El constructivismo moral kantiano", *Justicia como equidad*, Tecnos, Madrid,1986).
- Rawls, J, *Teoría de Justicia*, México, FCE, 1993 (Rawls, *A theory of Justice*, Oxford, Oxford University Press, 1971).
- Resnik, M, *Elecciones. Una introducción a la teoría de la decisión*, BsAs, Gedisa, 1998
- Resnik, D.B, "Genetic engineering and social justice: a rawlsian approach", *Social Theory and Practice*, Fall 97, vol. 23, Nro. 3, p.p. 427
- Ribera, S, "Los señores de la genética", 2004, www.etcgroup.org
- Rimoin, DL et al, *Emery and Rimoin's Principles and practices of medical genetics*, Vol. I, New York, Churchill Livingstone
- Rivera López, E., *Los presupuestos morales del liberalismo*, Centro de Estudios Políticos y Constitucionales, Madrid, Tecnos, 1997.
- Rivera López, E, "Ética e información genética", *Ágora*, 2002
- Rivera López, E, "La información genética y la distribución de los servicios de salud", en Luna, F, Rivera Lopez, E, *Ética y genética*, Bs As, Catálogo, 2004, p.p.47-79
- Rivera López, E, "La tecnología genética y la justicia distributiva", en Luna, F, Rivera Lopez, E, *Ética y genética*, Bs As, Catálogo, 2004, p.p.11-125
- Robertson, J, *Children of choice, Freedom and the New Reproductive technologies*, Princeton University Press, New Jersey,1994
- Robertson, "Genome project under way", *Science*, 243,1989, 167-168
- Roemer, John E., "A pragmatic theory of responsibility for the egalitarian planner", *Philosophy and Public Affairs*, Vol. 22, Nro. 2, 1993, p.147
- Roemer, J, "Igualdad de oportunidades", *Isegoría*, 18,1998, pp71-87
- Rothenberg, K, "Breast cancer, the genetic quick fix, and the Jewish Community", *Health Matrix: Journal of Law- Medicine, Case Western Reserve University School*, 7, 1, 97-124.
- Rothenberg, K and Thomson, E, *Women and Prenatal Testing. Facing the Challenges of Genetic Technology*, Ohio State University Press, COLUMBUS, 1994.
- Rothstein, M. A. edit., *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, New Haven and London, Yale University Press ,1997.
- Sandel, M, *Liberalism and the limits of Justice*, Cambridge, Cambridge University Press, 1982,
- Salvi, "Genetics's Dreams in the post genomics era", *Medicine, Health Care and Philosophy*, 5, 73-77, 2002.
- Scanlon, T. M, "Preference and urgency", *Journal of Philosophy*, LXXVII, November 1975, p. p-660-669.
- Santos y Vargas, "Implicaciones éticas de la manipulación genética de la vida, PRHSJ vol.15, Nro.4, 303-307, diciembre 1996.
- Sen, A, *Nuevo examen de la desigualdad*, Madrid, Alianza, 1995
- Sen, A, "Justice. Means vs. freedoms", *Philosophy and public affairs* 19, 11-121, 1990 (Versión en español: Sen, "Justicia, medios contra libertades", en *Bienestar, justicia y mercado*, Barcelona, Paidós, 1997)
- Sen, A, *Utilitarianism and beyond*, Cambridge University Press, 1982.
- Sen, A, "Well-being, agency and freedom"; *Journal of Philosophy*, 82, 1985.
- Shanley, M, *Making babies, making families*, Boston, Beacon Press, 2001.
- Shue, H, "The burden of justice", *Journal of Philosophy*, 1983, p.p.600-603
- Shapiro, D, "Why even egalitarians should favor market health insurance?", *Social Philosophy and Policy*, vol.15, Nro.2, Summer 1998, pp 84-132.
- Silver, L.M., *Remaking Eden, Cloning and Beyond in a Brave New World*, Avon Books, New York, 1997.
- Sommer, S, Bertomeu, "Patents on Genetics material. A new originary accumulation", en Donchin et al, *Feminist Bioethics, Human Rights and The Developing World*, Rowman, Littlefield, 2003.
- Sommer, S, *Por qué las vacas se volvieron locas*, Bs As, Edit. Biblos, 2001
- Sommer, S, *Genética, clonación y bioética*, Bs. As, edit. Biblos, 1998.
- Sommer, S, *De la cigüeña a la probeta*, Bs As, Planeta, 1994
- Stiglitz, J, *La economía del sector público*, Antoni Bosch, 3ra. Ed, 2000
- Stipp, D, "Gene chip breakthrough", *Fortune*, March 31, 56-67,1997.
- Struewing, J. et.al., "The carrier frequency of the BRCA 1 185 delAG mutation is approximately 1 % in Ashkenazi jewish Individuals.", *Nature Genetics*, 11, 198-200,1995.

- Sullivan, T, "Eutanasia activa y pasiva: una distinción inapropiada", en Luna, F y Salles, A, *Decisiones de vida y muerte*, Bs As, Sudamericana, 1995.
- Swartz, J, "European Data Protection Law and Medical Privacy", en Rothstein, M. A. edit., *Genetic Secret: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, New Haven and London, 1997.
- Thomson, E. et al, *Genetics and public health in the 21 st century*, Oxford, Oxford University Press, 2000
- Vallentyne, P, "Self- ownership and equality: brute luck, gifts, universal dominance and leximin", *Ethics*, 107, January 1997, p.p.321-343
- Van Parijs, P, *Libertad real para todos*, Barcelona, Paidós, 1996.
- Vidiella, G, Bertomeu, MJ; "Moral Person and the Right to Health Care", en Bertomeu, MJ; Salles, A. edits., *Bioethics: Latinoamerican Perspectives*, Holanda-USA; Rodopi, January 2002.
- Vidiella, G, *El derecho a la Salud*, Universidad Nacional de Buenos Aires, Eudeba, 2000.
- Vidiella, G., Bertomeu, MJ, "Persona moral y derecho a la salud", en *Cuadernos del Programa Regional de Bioética* Nro.4, OPS, Chile, 1997.
- Vidiella, G., Bertomeu, MJ "Asistir o capacitar. En defensa de un derecho a la salud", *Perspectivas bioéticas en las Américas*, vol.1, Nro.1, 1996.
- Wakefield, J., "Dysfunction as a value-free concept, *Philosophy, Psychiatry, and Psychology* 2:233-46, 1996.
- Wakefield, J., "Limits of operationalization: A critique of Spitzer and Endicott's 1978 proposed operational criteria for mental disorder", *Journal of Abnormal Psychology* 102:160-72, 1993
- Wakefield, J., "The concept of mental disorder: On the boundary between biological and social values", *American Psychologist* 47:373-88, 1992a
- Wakefield, "Disorder as harmful dysfunction: A conceptual critique of DSM-III-R's definition of mental disorder", *Psychological Review* 99:232-47, 1992b.
- Walters, L, Palmer, J, *The ethics of human gene therapy*, Oxford, Oxford University Press, 1997
- Watson, J, *The double helix, A personal account of the discovery of the Structure of DNA*, New York, Norton and Company Edition, 1980.
- Wertz, D and Fletcher, J, "A critique of some feminist challenges to prenatal diagnosis", *Journal of Women's Health*, 2,2,173-188, 1993.
- Wertz, D and Fletcher, J, "Ethical and Social issues in Prenatal Sex selection: a survey of geneticists in 37 nations", *Social Science Medicine*, 46, 2, 255-273.
- Wexler, A., *Mapping fate, A memoir of family, risk, and genetic research*, University of California Press, 1996.
- Wexler, N, "Clairvoyance and caution: repercussions from the human genome project", en Kevles, *op.cit*, 1997
- Wikler, D, "Persuasion and coercion for health issues in government efforts to change life style", *Milbank Memorial Fund. Quarterly*, 56, 3, 1978, pp 303-338.
- Wilkinson, R, *Unhealthy societies: the afflictions of inequality*, Londres, Routledge, 1996.
- Williams B. and Smart JCC, *Utilitarianism for and against*, Oxford, Clarendon Press, 1973.
- Williams-Jones, B, Burgess, M, "Social contract theory and just decision making: lessons from genetic testing for the BRCA mutations", *Kennedy Institute of Ethics Journal* 14, 2, 2004, pp.115-142
- Williams-Jones, "Re-framing the discussion: commercial genetic testing in Canada", *Health Law Journal* 49, 1999, 7.;
- Williamson and Dumm, R, "DNA testing for all", *Nature*, Number 418, 2002, 585.
- Wit, G, "Tecnología genética, los seguros y el futuro", *Proyecto genoma humano*, Bilbao, Fund. BBV, 1993.
- Wolf, J, *Robert Nozick: property, justice and the minimal state*, California, Stanford University Press, 1991, p.7.

Diccionario de genética:

King, R, Sansfield, W, *Dictionary of Genetics*, Fifth Edition, Oxford, New York, 1997

-Algunos de los sitios de Internet consultados:

<http://bioethics.georgetown.edu>
<http://www.thehastingscenter.org>
<http://www.nuffieldfoundation.org/bioethics>
<http://www.bioetica.org>
<http://www.unesco.org/ibc/uk/index.html>
<http://www.genetest.org>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>



GLOSARIO GENÉTICO BÁSICO⁴⁸:

Ácido desoxirribonucleico (generalmente citado en su sigla en inglés –DNA–, ADN en español): el portador de la información genética en las células, compuesto por dos cadenas complementarias de nucleótidos enrolladas en una doble hélice, capaz de autorreplicarse y de dirigir la síntesis de RNA.

ADN recombinante: molécula de ADN formado por recombinación de fragmentos de ADN de orígenes diferentes.

Ácido nucleico: macromolécula formada por nucleótidos. Los tipos principales son el ácido desoxirribonucleico (DNA) y el ácido ribonucleico (RNA).

Ácido ribonucleico (RNA, ARN en español): clase de ácidos nucleicos caracterizada por la presencia del azúcar ribosa y la pirimidina uracilo; incluye mRNA, tRNA y rRNA. El RNA es el material genético de muchos virus.

Adaptación: estado de encontrarse ajustado al ambiente como resultado de la selección natural. 2. Una peculiaridad de la estructura, fisiología o comportamiento que ayuda al organismo en su ambiente. 3. Adaptación fisiológica, proceso que puede ocurrir ya sea en el curso de la vida de un organismo individual –tal como la producción de más glóbulos rojos en respuesta a la exposición a grandes altitudes o bien en una población, durante el curso de muchas generaciones.

Aislamiento genético: la ausencia de intercambio genético entre poblaciones o especies como resultado de la separación geográfica o de mecanismos de preapareamiento o posapareamiento (anatómicos, fisiológicos o de comportamiento) que evitan la reproducción.

Alelos: dos o más formas diferentes de un gen. Los alelos ocupan la misma posición (locus) en los cromosomas homólogos y se separan uno de otro en la meiosis.

Alelo dominante: Alelo que se expresa dando el mismo fenotipo tanto cuando se encuentra en condición heterocigótica como homocigótica.

Alelo recesivo: alelo cuyo efecto fenotípico está enmascarado en el heterocigoto por el de otro alelo dominante.

Aminoácidos: moléculas orgánicas que contienen nitrógeno en forma de -NH₂ y grupo carboxilo, -COOH unidos al mismo átomo de carbono; los "bloques estructurales" de las moléculas de proteína.

Aminocentesis: procedimiento invasivo por el cual mediante una fina aguja que se inserta en el fluido amniótico que rodea al feto se obtienen células que se desprendieron del feto. Estas células pueden cultivarse y utilizarse, entre otras, para determinar el cariotipo el cual puede mostrar las anomalías del Síndrome de Down o el sexo del bebé.

Anomalías cromosómicas: defectos cuantitativos del material genético, con exceso o deficiencia de todo o parte de un cromosoma. Las anomalías cromosómicas ocurren generalmente por errores accidentales no hereditarios en la formación de gametas. El ejemplo más conocido es el Síndrome de Down. También pueden mencionarse Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards. El conjunto de las frecuencias de las enfermedades cromosómicas es del 1,8 % en nacidos vivos.

Anticuerpo: una proteína globular, sintetizada por un linfocito B, que es complementaria de una sustancia extraña determinada (antígeno) con la que se combina específicamente.

Antígeno: sustancia extraña, habitualmente una proteína o polisacárido que, cuando se une a un anticuerpo complementario que se expone en la superficie de un linfocito B o a un receptor complementario de una célula T, estimula una respuesta inmune.

ARN: Abreviatura de **ácido ribonucleico**.

ARN mensajero: molécula de ARN que representa una copia en negativo de las secuencias de aminoácidos de un gen. Las secuencias no codificantes (intrones) han sido extraídas.

Autosoma: cualquier cromosoma que no sea cromosoma sexual. Los seres humanos tienen 22 pares de autosomas y un par sexual.

Banco de datos genéticos: es una colección de información ordenada en forma sistemática de manera de facilitar su búsqueda. La información genética puede incluir "inter alia" ácido nucleico y secuencias de proteínas variables y polimorfismos. Existen diversos tipos de bases de datos, distinguiéndose: 1- la base de datos con fines de investigación médica (*population biobank*), la cual es la colección de información biomédica relevante para el estudio del genoma humano que permite explorar la interacción entre genes, estilos de vida y factores ambientales (Ej. Base de datos de Gran Bretaña, constituida por una población heterogénea de donantes voluntarios); 2- Bases de datos que incluyen la variación del genoma humano, la cual implica la relación de las mutaciones con los genes, en pos de explicar las enfermedades hereditarias (ej. base de datos de Islandia, constituida por poblaciones homogéneas, actualmente en manos privadas); 3- las bases de datos policiales o bases de datos de identificación genética (civil, militar, judicial, forense), soporte informático de datos genéticos ordenados y de fácil acceso, que no contienen muestras biológicas sino archivos de ADN codificante, por lo tanto no contiene datos de enfermedades, futuros padecimientos, características personales o familiares (Ej. Base de Datos de Identificación de Desaparecidos en la Argentina). En el presente trabajo nos referimos sólo a 1.

Biodiversidad: conjunto de todas las especies de plantas y animales, su material genético y los ecosistemas de los que forman parte.

Biotecnología: aplicación práctica de los avances de las técnicas utilizadas en la investigación básica de la bioquímica del ADN, hoy utilizados en el desarrollo de productos por la industria del ADN recombinante, fusión celular, manipulación genética de vegetales y otras.

Cariotipo: microfotografía de los cromosomas individuales ordenados en un formato normatizado que muestra el número, tamaño y forma de cada tipo de cromosoma. Se usa para correlacionar anomalías de los cromosomas con determinadas enfermedades.

Célula: la más pequeña unidad estructural de los seres vivos capaz de funcionar independientemente. Normalmente contiene material genético en forma de ADN incorporado a un núcleo celular, que se escinde al dividirse la célula (eucariota) o libre en el citoplasma (procariota). Los organismos superiores contienen grandes cantidades de células interdependientes.

⁴⁸ Fuentes: King, R, Sansfield, W, *Dictionary of Genetics*, Fifth Edition, Oxford, New York, 1997; Curtis, H, Barnes, S, et al, *Biología*, Buenos Aires, Editorial Panamericana, 2000; *Australian Biotechnology Association, Genetic Education Center*, www.who.org, www.genetest.org; www.ncbi.nlm.gov/OMIM

Clonación: en la tecnología de ADN recombinante, los procedimientos para la manipulación el ADN que permiten la producción de múltiples copias de un gen o segmentos de ADN se conocen como “clonación del ADN”. El proceso de producción asexual de un grupo de células u organismos (clones) genéticamente idénticos.

Clonación de gen: técnica que consiste en multiplicar un fragmento de ADN recombinante en una célula huésped – generalmente una bacteria o una levadura- y aislar luego las copias de ADN así obtenidas.

Código genético: código cifrado por la disposición de nucleótidos en la cadena polinucleótida de un cromosoma que rige la expresión de la información genética en proteínas. La información sobre todas las características determinadas genéticamente en los seres vivos está almacenada en el ADN y cifrada mediante las 4 bases nitrogenadas. Cada sucesión adyacente de tres bases (codón) rige la inserción de un aminoácido específico. La información se transmite de una generación a otra mediante la producción de réplicas exactas del código.

Codón: secuencia de tres nucleótidos consecutivos en un gen o molécula de ARN m determinada por sus bases nitrogenadas que especificará la posición de un aminoácido en una proteína.

Cromosoma: corpúsculo intracelular alargado que consta de ADN asociado con proteínas y constituido por una serie lineal de unidades funcionales conocidas como genes. La especie humana tiene 46 cromosomas, 23 pares.

Crossing over: proceso que ocurre en la meiosis e incluye la ruptura de un cromosoma materno y uno paterno, el intercambio de las correspondientes secciones de ADN y su unión al otro cromosoma. Este proceso puede resultar en un intercambio de alelos entre cromosomas.

Dogma central de la biología molecular: formulado por Crick, postula que la información genética contenida en los cromosomas determina la síntesis de las proteínas mediante la traducción de un molde intermediario de ARN, formado anteriormente por la transcripción del ADN

Dominante: referido a un gen, el que sólo necesita una dosis para expresarse, por lo que enmascara la presencia de su alelo recesivo. La mayoría de los alelos dominantes representan el estado evolucionado y completamente funcional del gen.

Eucariotas: organismos caracterizados por poseer células con un núcleo verdadero rodeado por membrana.

Expresión: en genética, proceso por el cual la información codificada en los genes se convierte en estructuras operacionales presentes en la célula.

Expresividad y penetrancia: el grado de expresión de un gen puede variar como resultado de su interacción con el medio ambiente o con otros genes.

Farmacogenética: es el estudio de los efectos de las variaciones genotípicas en la respuesta a la interacción de la droga, incluyendo la seguridad y la eficacia. Desde la farmacogenética se argumenta que la información sobre el perfil genético y su respuesta a drogas permite abrir el camino para tratamientos más efectivos y seguros, y para el desarrollo de productos terapéuticos.

Fenotipo: características observables de un individuo, conjunto de todos los caracteres manifiestos expresados por un organismo, sean o no hereditarios, incluyendo su morfología, fisiología y conducta a todos los niveles de descripción.

Gameto (célula sexual): célula reproductora haploide cuyo núcleo se fusiona con el de otro gameto de un tipo de apareamiento –o sexo– opuesto (fecundación); la célula resultante (cigoto) puede desarrollar un individuo diploide nuevo o, en algunos protistas y hongos, puede sufrir meiosis y formar células somáticas haploides.

Gen: la unidad de la herencia en un cromosoma; secuencia de nucleótidos en la molécula de DNA que desempeña una función específica, tal como codificar una molécula de RNA o un polipéptido.

Gen estructural: codifica para cualquier RNA o proteína que no actúan como reguladoras de la expresión de otros genes.

Gen regulador: codifica para un RNA o proteína cuya función es el control de la expresión

Genética: estudio de los patrones hereditarios de rasgos específicos.

Genómica: estudio del genoma (totalidad del material genético en el cromosoma de un organismo).

Genética de poblaciones: es la descripción y explicación de la variación genética dentro y entre poblaciones.

Genoma: la totalidad del material genético de una célula o individuo. El conjunto completo de cromosomas de una célula o individuo con sus genes asociados.

Genotipo: la constitución genética de una sola célula o de un organismo con referencia a una sola característica o a un conjunto de características; la suma total de todos los genes presentes en un individuo.

Grupo de ligamiento: en genética, variantes alélicas que suelen heredarse juntos por estar en el mismo Cromosoma.

HapMap: es un proyecto colaborativo entre científicos de Japón, Inglaterra, Canadá, China, Nigeria y Estados Unidos, en orden de desarrollar un mapa del genoma humano (*haplotype*) que pueda ilustrar los modelos comunes de variaciones de las secuencias de ADN Humano.

Haploide: célula que contiene sólo un miembro de cada cromosoma homólogo. En la fecundación, dos gametos haploides se fusionan para formar una sola célula con un número diploide de cromosomas.

Heterocigoto: la presencia de alelos diferentes en el mismo locus de cromosomas homólogos. Cuando dos alelos son diferentes, el alelo dominante es el que se expresa.

Homocigoto: cuando dos alelos son iguales.

Inducción en genética, el fenómeno en el cual la presencia de un sustrato inicia la transcripción y traducción de los genes que codifican las enzimas requeridas para su metabolismo. 2. En el desarrollo embrionario, el proceso en el cual un tejido o parte del cuerpo provoca la diferenciación de otro tejido o parte del cuerpo. La región “inductora” puede estar constituida por una única célula como en el caso de la célula ancla de *C. elegans*.

Información genética: información contenida en una secuencia de nucleótidos bases de una molécula de ácido nucleico. Es la información sobre genes, productos del gen o características hereditarias que puedan derivar de un individuo o miembro familiar.

Ingeniería genética: conjunto de técnicas utilizadas para introducir un gen extraño en un organismo con el fin de modificar su material genético y los productos de expresión.

Intrón: segmento deADN que es transcripto a ARN, pero es eliminado enzimáticamente de esta última molécula para dar el RNA maduro; conocido también como secuencia interpuesta. La secuencia de bases de ADN que interrumpe la secuencia de un gen que codifica para una proteína, esta secuencia se transcribe en el ARN m pero en un proceso de “corte y empalme” se separa de la misma antes que el ARN.

Manipulación genética: formación de nuevas combinaciones de material hereditario por inserción de moléculas de ácido nucleico, generadas fuera de la célula, en el interior de cualquier virus, plásmido bacteriano u otro sistema vector fuera de la célula. Al referirse al proceso en sí, puede hablarse de manipulación genética, ingeniería genética o tecnología de ADN recombinante.

Mapa físico: mapa de localización de marcas identificables en el ADN que se confecciona prescindiendo de los fenómenos hereditarios. Las distancias se miden en pares de base.

Mapa Genético: diagrama descriptivo de los genes en cada cromosoma.

Marcador: una posición física identificable en un cromosoma cuya herencia puede seguirse.

Material genético: todo material de origen vegetal, animal, microbiano o de otro tipo que contenga unidades funcionales de la herencia.

Medicamentos recombinantes: hasta el momento se han comercializado la eritropoyetina, insulina humana, hormona del crecimiento, interferón alfa y gma, factor estimulante de colonias de células, entre otras

Medicina predictiva: estudio del perfil genético del individuo para determinar, en forma anticipada, los riesgos de expresión de enfermedades y diseñar “tratamientos a la carta”, es decir tratamientos específicos para el individuo. La medicina predictiva guarda una estrecha dependencia con la farmacogenética.

Meiosis: división celular en la cual la copia de los cromosomas es seguida por dos divisiones nucleares

Mitocondria: la usina celular. Organelas autoreplicas que se encuentran en el citoplasma de la célula eucariota rodeadas por membranas, completan el proceso de consumo de la glucosa generando la mayor parte del ATP (adenosina trifosfato, principal producto químico utilizado para almacenar energía) que necesita la célula para sus funciones.

Mitosis: la división del núcleo y del material nuclear de una célula, se la divide en cuatro etapas (profase, metafase, anafase y telofase). La mitosis ocurre únicamente en eucariotas. El ADN de la célula se duplica en la interfase y se distribuye durante las fases de la mitosis en las dos células resultantes de la división.

Mutación: cambio del material genético. Puede afectar cambios en un par de bases del ADN, en un gen específico o en la estructura cromosómica.

Núcleo: la organela más importante de la célula eucariota se encuentra rodeado por la membrana nuclear y contiene la información genética para la síntesis de la estructura celular y el control de sus funciones.

OMG: organismo modificado genéticamente, cualquier organismo cuyo material genético ha sido modificado de una manera que no se produce de forma natural en el apareamiento (multiplicación) o en la recombinación natural.

Oncogén: uno de un grupo de genes eucarióticos que se asemejan estrechamente a los genes normales de las células en las cuales se encuentran y que, según se piensa, desempeñan una función en el desarrollo del cáncer; sus productos genéticos parecen ser proteínas reguladoras que intervienen en el control del crecimiento o división celular.

Pedigree: diagrama de un rasgo hereditario particular a través de varias generaciones en la familia.

Polimerasa, Reacción en cadena de la polimerasa (PCR): Técnica usada para crear un gran número de copias de un segmento de DNA, que utiliza ciclos de desnaturalización, apareamiento con cebadores y extensión por una DNA polimerasa termoresistente.

Polimorfismo: diferencia entre las secuencias de ADN entre individuos.

Precaución: criterio básico que rige la actuación ambiental *a priori*, incorporando en el Tratado de Maastricht de la Unión Europea, por el que cualquier sustancia, organismo o tecnología debe demostrar su compatibilidad con el medio ambiente y la salud pública antes de ser autorizada su producción y utilización.

Prevención: criterio básico que rige la actuación ambiental *a posteriori*, incorporando en el Tratado de Maastricht de la Unión Europea, por el que se debe evitar la causa originaria de un perjuicio ambiental ya producido, para evitar su repetición. (No obstante en el presente trabajo utilizo el término medicina preventiva para evitar, *a priori*, el daño serio o riesgo de daño serio)

Proteína: biomoléculas formadas por macropolímeros de aminoácidos. Actúan como enzimas, hormonas y estructuras contráctiles que atribuyen a los organismos sus propias características de tamaño, potencial metabólico, color y capacidades físicas.

Proteómica: estudio del proteoma (totalidad de las proteínas expresadas por una célula o tejido en un momento particular y bajo condiciones específicas. A diferencia del genoma, el cual es constante e idéntico en todas las células del cuerpo, el proteoma cambia constantemente dependiendo de los requerimientos del organismo en un momento determinado.

Proyecto Genoma Humano: Programa de Investigación consistente en determinar la secuencia completa de nucleótidos de los cromosomas de la especie humana y de organismos modelo utilizados en experimentación de laboratorio para conocer todos y cada uno de los genes humanos, su localización y función.

Quimeras: híbridos interespecíficos. Organismos cuyos tejidos son de dos o más clases genéticamente distintas.

Receptor: Molécula de proteína o glicoproteína con una estructura tridimensional específica a la cual puede unirse una sustancia (por ejemplo, una hormona, neurotransmisor, citoquinas o antígeno) con una estructura complementaria; presente típicamente en la superficie de una membrana. La unión de una molécula complementaria a un receptor puede generar un proceso de transporte, activación o un cambio en los procesos que ocurren dentro de la célula.

Recesivo: término que se aplica a un carácter o alelo que solo se expresa cuando el segundo carácter o alelo es igual.

Recombinación: Formación de nuevas combinaciones genéticas; en los eucariotas puede originarse por la segregación de los cromosomas producida durante la reproducción sexual o por el entrecruzamiento. En los procariotas puede ser realizada a través de la transformación, la conjugación o la transducción.

Recombinación somática: Recombinación que ocurre en el DNA de células somáticas y que, por lo tanto, no es heredada

Reservorio génico: conjunto de todos los alelos de todos los genes de todos los individuos de una población.

Retrovirus: virus de RNA que codifica una enzima, la transcriptasa inversa, que transcribe el RNA a DNA.

Ribosoma: organela pequeña compuesta por proteína y ácido ribonucleico; sitio de traducción en la síntesis de proteínas; en las células eucarióticas, unido frecuentemente al retículo endoplásmico. Un conjunto de ribosomas unidos a una sola cadena de mRNA constituye un polirribosoma o un polisoma.

RNA: Abreviatura de ácido ribonucleico.

RNA de transferencia (tRNA): Clase de RNA pequeños con dos sitios funcionales; uno reconoce un aminoácido específico activado; el otro lleva el triplete de nucleótidos (anticodón) para ese aminoácido. Cada tipo de tRNA acepta un aminoácido activado específico y lo transfiere a una cadena polipeptídica nascente, según lo especifica la secuencia de nucleótidos del mRNA que está siendo traducido.

RNA mensajero (mRNA): un tipo de moléculas de RNA, cada una de las cuales es complementaria de una hebra de DNA. Lleva la información genética del cromosoma a los ribosomas, donde se traduce a proteína.

RNA ribosómico (rRNA): tipo de molécula de RNA que se encuentra junto con proteínas características en los ribosomas; se transcribe a partir del DNA de los bucles de cromatina que forman el nucléolo.

Secuencia de ADN: orden de encadenamiento de las bases nitrogenadas de los nucleótidos que constituyen el ADN y que cifra toda la información genética.

Secuencia de bases: el orden de las bases de los nucleótidos en una molécula de ADN

Secuencia de reconocimiento: secuencia específica de nucleótidos en las cuales la enzima de restricción corta la molécula de DNA.

Secuencias de inserción: secuencias relativamente cortas de DNA que pueden insertarse por sí mismas en otros sitios del mismo cromosoma o de otros cromosomas; también conocidos como transposones simples.

Segregación: separación de los cromosomas durante la división celular (Primera Ley de Mendel)

Segunda ley de Mendel: la herencia de un par de factores o variantes alternativas para una característica es independiente de la herencia de los factores para cualquier otra; estos factores "segregan independientemente" como si no hubiese otros factores presentes. Esta ley fue modificada posteriormente por el descubrimiento del ligamiento. En su formulación actual: los alelos de genes diferentes segregan independientemente.

Selección natural: proceso de interacción entre los organismos y su ambiente que resulta en una tasa de reproducción diferencial de los diferentes genotipos presentes en la población; puede dar como resultado cambios en las frecuencias relativas de los alelos y genotipos de la población, o sea, producir evolución.

Selección normalizadora: tipo de selección natural que favorece a los individuos portadores de las formas intermedias de una característica, en detrimento de las formas extremas. Su consecuencia es una población más uniforme, con menor dispersión en torno a la media.

Simbiosis: asociación íntima y prolongada entre dos o más organismos de diferentes especies. Incluye el mutualismo, en el que la asociación es beneficiosa para ambos; el comensalismo, en el que uno se beneficia y el otro no es ni dañado ni beneficiado; y el parasitismo, en el que uno se beneficia y el otro es dañado.

Splicing: del inglés corte y empalme. Proceso de remoción de intrones y unión de exones en el RNA. Sucesión desarrollada a partir del momento en que cesa un disturbio o una intervención humana.

Técnicas de recombinación de ADN: conjunto de técnicas de manipulación genética que emplea la recombinación in Vitro asociada a la inserción, réplica y expresión del ADN recombinado dentro de las células vivas.

Teoría celular: de acuerdo con esta teoría, todos los seres vivos están compuestos por células; una célula surge sólo de otras células. No se conoce ninguna excepción a estos dos principios desde que fueron propuestos por primera vez hace más de un siglo.

Terapia génica: transferencia de genes para reemplazar material genético defectuoso o conferir una nueva actividad celular. Requiere la introducción de secuencias de ADN foráneo y su expresión en forma apropiada.

Test genético: técnica de localización e identificación de la secuencia de un determinado gen para determinar su normalidad o malformación. El test genético no nos permite conocer todas las secuencias codificantes del ADN de una persona determinada, sino sencillamente que para algunos genes que codifican proteínas del organismo humano se tiene el modo directo de saber si sus secuencias de bases presentan alteraciones respecto de la forma genética normal.

Test de diagnóstico: permite diagnosticar la aparición de enfermedades congénitas, monogénicas. Son utilizados para confirmar la sospecha clínica de enfermedades monogénicas.

Test predisposición genética: test que revela una tendencia, inclinación o pre disposición a una condición genética antes de que la misma aparezca. También permite predecir los factores ambientales de riesgo que las provocarán. Es importante destacar, sin embargo, que las predisposiciones genéticas conocidas explican sólo una pequeña fracción -5%- del total de cualquiera de esas enfermedades. Es decir que faltan descubrir otras predisposiciones genéticas y más probablemente los factores ambientales, que tienen una importancia etiológica mayor.

Test prenatales: tamizaje de recién nacidos para la detección precoz de ciertos trastornos poco frecuentes, que de no ser tratados inmediatamente tendrán consecuencias serias para el niño. Estos programas son de alcance poblacional e instrumentados por organismos de salud pública, por eje: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, entre otros. Asimismo se trata de detectar a los portadores para dar la opción a la pareja de prevención del nacimiento de niños afectados (anemia falciforme, talasemias, Tay Sachs)

Transcripción proceso enzimático por el cual la información genética contenida en una cadena de DNA se usa para especificar una secuencia complementaria de bases en una molécula de RNA.

Transcriptasa inversa: enzima que transcribe el RNA a DNA; se encuentra en asociación con algunos virus, notablemente con los retrovirus.

Transducción la transferencia de material genético (DNA) de una célula a otra por un virus. 2. La conversión de una forma de energía a otra; por ejemplo, la conversión de energía de un estímulo químico a energía de un potencial de acción.

Transferencia genética: la transferencia genética puede realizarse in vivo (inserción directa del gen al paciente por medio de vectores virales o no virales) o ex vivo (por extracción de células del paciente, modificación en el laboratorio por medio de vectores, reintroducción en el paciente)

Transgénico: animales o plantas que han incorporado nuevos genes en el genoma de sus células germinales y que pueden transmitirlos a las nuevas generaciones.

Trastornos monogénicos (enfermedades causadas por la mutación de un gen principal): están determinados por mutaciones en un gen principal. Son de baja frecuencia individual, afectando 1-2 % de los nacidos vivos. Son hereditarias y sus manifestaciones clínicas dependen del gen involucrado: anemia falciforme, talasemias, errores congénitos del metabolismo, fibrosis quística, hemofilia, distrofia muscular, albinismo, etc

Trastornos multifactorial (enfermedades complejas causadas por interacción genético ambiental): son la mayoría de las enfermedades comunes (diabetes, obesidad, asma, hipertensión, arteriosclerosis coronaria, cáncer de mama, cáncer de colon, Alzheimer, Parkinson, etc) se debe a la interacción de factores medioambientales adversos (sedentarismo, mala nutrición, exposición a tóxicos, tabaquismos, infecciones, etc) con susceptibilidades genéticas (variaciones en diversos genes que determinan predisposiciones). Surgen por la interacción de numerosos genes y factores ambientales. Su prevalencia en la población varía entre 10 y 25 %.

Vectores virales: los vectores virales son virus a los cuales se les han removido genes patógenos en el laboratorio y éstos han sido reemplazados por el o los genes terapéuticos. Los virus son los vehículos ideales para transferir genes