

EL ASESORAMIENTO GENÉTICO: EVOLUCIÓN, ACTUALIDAD Y RETOS EN LA ERA GENÓMICA

Autores: Dra. Iris Andrea Rojas Betancourt MD, MSc.

Introducción: Existe consenso entre los profesionales de todo el mundo en que el asesoramiento genético (AG) es un proceso de comunicación centrado en el paciente/cliente, con el objetivo de ayudarlo a entender, adaptarse y ajustarse a las consecuencias médicas y psicosociales de las contribuciones genéticas a la enfermedad.

El primer concepto de AG data de 1947, desde entonces éste ha evolucionado y ha pasado por varias etapas, identificadas con modelos de AG, determinados por los adelantos científico – tecnológicos y eventos sociopolíticos, que marcaron dichas etapas.

El AG tiene alrededor de 70 años de práctica formal. Entre 1998 y 2003, el programa de Genética de la Organización Mundial de la Salud (OMS), identificó los principales problemas éticos de la práctica y los servicios de Genética Médica (GM). Sin embargo, el desarrollo creciente de la tecnología genética, que permite investigaciones sobre el genoma individual, genera gran cantidad de datos cada vez más complejos, lo que amplía y exacerba los problemas éticos ya existentes.

Objetivo: Describir la evolución del concepto, definiciones y modelos de AG, así como de la profesión de asesor genético, hasta la etapa actual, denominada “era genómica”, con sus nuevos retos y aspectos éticos a considerar.

Métodos: Se llevó a cabo una sistematización a partir de la lectura reflexiva y crítica de libros, revistas y documentos sobre el AG; se contó también con experiencias de la autora en la docencia, la asistencia y la investigación sobre el tema.

Como estrategia de búsqueda se utilizó una combinación de las palabras clave: Asesoramiento Genético; Historia; Ética; Genómica, de acuerdo con los descriptores en Ciencias de la Salud y con el uso de operadores booleanos, para formar frases como: Historia del Asesoramiento Genético; Servicios de Genética; Asesoramiento Genómico; Aspectos éticos del Asesoramiento Genético.

Se utilizaron 47, entre los más de 90 materiales seleccionados, dando prioridad a los más representativos y en ocasiones, el de mayor actualidad.

Resultados:

En 1975, la *American Society of Human Genetics* (ASHG) enunció la primera definición formal de AG, en 2005, la *National Society of Genetic Counselors* (NSGC) de Estados Unidos, desarrolló una “nueva definición” con la cual culminaron varias décadas en las que se enfatizó en el aspecto conceptual, dando paso a conceptos y modelos prácticos de AG, como el *Reciprocal-Engagement Model* (REM) y el más reciente modelo: *Framework for Outcomes of Clinical Communication Services in Genetic Counseling* (FOCUS-GC).

La profesión de asesor genético surgió con el egreso de los primeros estudiantes de una maestría en AG, en los años 1969 – 71. El AG tradicional, que aún prevalece, ha sido proporcionado en consultas o sesiones presenciales, que ocurren fundamentalmente en hospitales urbanos docentes de nivel terciario. En la actualidad aparecen nuevas formas de diversificar la prestación del servicio, con el uso de herramientas educacionales y de las tecnologías de la información y las comunicaciones. Ante el crecimiento del nuevo mercado de los llamados *DTC tests* (*Direct to Consumer tests*) o pruebas genéticas directas al consumidor, recomiendan que el AG esté disponible para clientes *on line*.

El surgimiento y los intentos por universalizar la Medicina Genómica y la Medicina de Precisión, en el siglo XXI, han sido las bases para la propuesta de un nuevo cambio de paradigma práctico en el AG, que dé paso al asesoramiento genómico como la próxima generación del AG (*Genomic counseling: Next generation counseling*), así, la práctica del asesoramiento genómico diferirá del AG tradicional en cinco áreas fundamentales:

El mayor número y/o tipo de enfermedades para las que estarán disponibles las pruebas genómicas; el modelo proactivo frente al modelo reactivo; el mayor acceso a las pruebas; el mayor tiempo que se requerirá; y nuevos y mayores roles de los asesores. En el asesoramiento genómico se requiera un cambio en el enfoque del AG, ya que se recomienda que su aspecto motivacional, tenga un *enfoque directivo*. Los cada vez mayores, resolución y poder alcanzados por las nuevas tecnologías genómicas, pueden conducir a hallazgos de significación estadística, pero no clínica, como son los hallazgos incidentales (“*incidental findings*”), adicionales a la búsqueda o secundarios, así como el reconocimiento de variables de significado incierto (*USV*). En el debate ético actual se incluyen además, la necesidad y condiciones del AG previo a la decisión de realizarse una prueba genómica, la posible vulneración de la privacidad de los datos, así como asuntos relacionados con la discriminación, la estigmatización y el abuso, basados en el *mal* uso de la información genómica. Por último, se reconoce la incertidumbre como el *ethos* de la Medicina Genómica.

Conclusiones:

La Genética Clínica del siglo XXI está asociada a la prevención, la predicción, y la aplicación terapéutica y reproductiva de la Genómica. Este enfoque multi-ómico está siendo la esencia, tanto de los programas preventivos de base poblacional, como de la Medicina de Precisión.

Aparte de sus utilidades, la información genómica puede tener un impacto negativo sobre la vida de las personas, y es por eso que los principios y normas éticas relevantes al AG, como la *no directividad*, el respeto a no conocer la información, la confidencialidad y la privacidad de la información genética, deberán ser preservados y respetados.