

Diseño de un marco ético para investigaciones en genética humana (aproximación filosófica a la enfermedad de Huntington)

TRABAJO DE INVESTIGACIÓN PRESENTADO POR
ANTONIO CASADO DA ROCHA

Este trabajo resume la experiencia de nueve meses de colaboración de un filósofo con un equipo de investigación interdisciplinar en genética molecular humana. Su misión fue estudiar y prevenir los posibles problemas éticos que pudieran suscitarse en un estudio sobre genes modificadores de la edad de inicio de los síntomas de la enfermedad de Huntington (HD). Para ello, efectuó una revisión bibliográfica internacional y consultó con diversos expertos, esbozando un marco ético-jurídico para la buena práctica investigadora en genética humana. El trabajo concluyó con la redacción de un Documento de Consentimiento Informado para esta clase de investigaciones, así como con la percepción de que el uso de biobancos, cuya regulación ética-jurídica aún está lejos de ser completa o pública, requiere mayor estudio y supervisión, tanto institucional como ciudadana.

El objetivo fundamental de este trabajo ha sido diseñar un marco ético para el proyecto de investigación “Genética molecular de la HD en la Comunidad Autónoma vasca”, dirigido por la Dra. Ana Aguirre en la Universidad del País Vasco (UPV/EHU) y todavía en fase de desarrollo, en el que el autor ha participado como investigador no remunerado. Esta investigación incluye el análisis molecular de muestras de enfermos de HD y sus familias; por la especial naturaleza de la información genética, era necesario anticipar los posibles problemas bioéticos que pudieran plantearse en la ejecución del proyecto, que se realiza en colaboración con Osakidetza (Servicio Vasco de Salud) a través de BIOEF, la Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias.

Para atender a los aspectos éticos y jurídicos específicos, se ha colaborado en el diseño general del marco con los profesores José Antonio Seoane (Universidade da Coruña) y Mabel Marijuán (UPV/EHU), teniendo en cuenta las particularidades de la investigación dirigida por la profesora Ana Aguirre, cuyo diseño tiene en cuenta a su vez el propio marco ético que aquí se presenta. La revisión bibliográfica ha permitido conocer las aportaciones que desde la bioética abordan los problemas relacionados con la información genética en el estudio de la HD. La mayoría de estas aportaciones se centran en el derecho a no saber ante las consecuencias del test predictivo disponible desde 1993.

La investigación desarrollada no contempla la comunicación del diagnóstico presintomático de HD a las personas que consientan en participar en el proyecto, eliminando la necesidad de consejo genético que conllevaría tal diagnóstico. La razón principal es que las personas “en riesgo” que deseen ser diagnosticadas pueden solicitarlo en cualquier momento a Osakidetza, que a su vez les dirige a alguno de los centros españoles que efectúan el diagnóstico, aplicando el protocolo aprobado por la International Huntington Association y la World Federation of Neurology en 1994. De esta manera, se eliminan buena parte de esos problemas éticos de “derecho a no saber” que han sido identificados en la literatura. Lo que nos queda entonces es un estudio de investigación médica sobre genes modificadores de la HD, un estudio que implica obtener y procesar ciertos datos genéticos pero no la “devolución” de esos datos convertidos en un diagnóstico.