

GENETIZACIÓN, SOCIEDAD Y SERVICIOS GENÉTICOS

Juan Manuel Torres¹

RESUMEN

El término ‘genetización’ alude a algo más que a los avances en genética y su importancia para la medicina y la biología. Con él se quiere significar que estos avances están modificando cruciales conceptos antropológicos, filosóficos y sociales. Así, según la genetización, la persona hoy debería ser concebida como la ejecución inexorable del programa contenido en su genoma y no la realización de un proyecto que nace en parte de decisiones libres y situaciones contingentes. En esta contribución intentamos: (i) descalificar algunas falsas creencias contenidas en la ideología de la genetización y (ii) explorar si efectivamente hay conceptos sociales fundamentales que están siendo modificados por los avances de la genética y la medicina molecular. Finalmente, identificamos uno de tales conceptos, lo que parcialmente acredita la tesis de la genetización.

1. SOBRE EL SIGNIFICADO DEL TÉRMINO ‘GENETIZACIÓN’

El término ‘genetización’ –del neologismo ‘geneticization’- apareció a principios de los años 90 de la mano de la socióloga Abby Lipmann(1991) y su uso se extendió rápidamente en medicina, ciencias sociales, bioética y bioderecho. Como consecuencia de este fenómeno, no existe un sentido unívoco de ‘genetización’ porque cuando en diferentes ámbitos se usa una misma expresión, ésta termina

¹ Universidad Nacional de Cuyo – Argentina, jmvtorres@yahoo.com.ar

significando cosas diferentes en cada uno. Ejemplo de esta situación es el término ‘paradigma’, como T. Kuhn -su creador- admitió (1970). Por tal motivo sería tarea inútil buscar una definición estricta de ‘genetización’, esto es, el conjunto de condiciones necesarias y suficientes para su aplicación. Pero puede ser caracterizado identificando los principales modos en los que se usa.

En primer lugar, ‘genetización’ tiene una connotación peyorativa porque se acuñó en correspondencia con ‘medicalización’ que poseía esa misma connotación. Con ‘medicalización’ se significaba la tendencia de la medicina a estar presente en todos los aspectos de la vida de las personas, desde los problemas personales hasta aquellas particularidades que nos hacen diferentes, aunque no por ello enfermos. Para la medicalización, todo debía ser, de un modo u otro, tratado con fármacos o medicamento. Intereses espurios y una equivocada óptica de muchos profesionales, impulsaron en los años 60 esta generalizada creencia que conducía a una sociedad medicamentosa y médico dependiente, algo que ocurrió en algunos países.

Como ya advertimos, ‘genetización’ tiene un sentido peyorativo. Las palabras de Lippman (1991) nos ayudan a elucidar su significado: ‘The ever growing tendency to distinguish people one from another on the basis of genetics; to define most disorders, behaviours and physiological variations as wholly or in part genetic in origin’. Notemos que, con relación a las raíces genéticas, no se habla aquí sólo de desórdenes, sino de variaciones de conducta o fisiológicas. ¿Qué es lo que con esto se quiere afirmar? Para ello basta recordar cuántas veces leemos o escuchamos en los medios sobre pretendidos descubrimientos de genes que nos determinan a ser alegres, infieles, sumisos, enfermos, etc. Esta omnipresencia en los medios, y -como un efecto de ello- en las creencias sociales sobre la raíz genética de casi todas nuestras particularidades –patológicas o no-, es una de las ideas básicas de la genetización. Además, detrás de esta idea existe otra que es su causa y fue acuñada en ámbitos científicos. Se trata de la tesis que cada genoma contiene el conjunto de instrucciones de lo que, inexorablemente, somos y seremos. Dicho en un lenguaje técnico: el fenotipo es la

realización del genotipo. En el caso de las personas, equivale a decir que nuestra anatomía, fisiología y formas de conducta dependen de un programa -nuestro genoma-, el cual se despliega durante la vida de cada uno. Ciertamente, esta tesis no es indiferente a las disciplinas sociales y humanísticas y muestra la naturaleza de la genetización. En palabras de H. ten Have: 'The geneticization thesis is developed in the humanities, cultural sciences and philosophy, and it introduces the perspectives of these disciplines into the debate of genetics which is mainly in the area of natural sciences' (2001).

2. GENETIZACIÓN, ¿REALIDAD O FANTASÍA?

Debemos ahora diferenciar entre algunas fantasías que hay en la ideología de la genetización y lo que está científicamente fundado. En primer lugar, hablar de *un* gen del cual depende tal o cual característica anatómica, fisiológica o conductual es -por regla general, aunque no siempre- un simplismo pues muchas características tienen su raíz en conjuntos de genes que se complementan mutuamente y no en uno aislado. 'Genetic milieu' es la expresión técnica que indica el hecho que muchos genes están relacionados entre sí y no pueden ser considerados como perlas de un collar. En segundo lugar, la determinación genética es sólo parcial ya que el fenotipo es influido por factores extra genéticos, los cuales van, en el caso de las personas, desde la alimentación hasta la educación. Tales factores pueden contrarrestar y aún superponerse a la influencia de los genes en la construcción del fenotipo. Por tanto, se debe afirmar que el fenotipo es una realización del genotipo, pero sólo parcial. Esto contradice aquélla tesis a la que aludimos anteriormente y que proviene de simplificaciones basadas en logros de la ingeniería genética.

Es con relación a la esfera conductual donde la creencia sobre la inexorable determinación genética es más infundada, pero no por ello inocua. Esto sucede porque, así como una conducta puede erróneamente adjudicarse a la base genética de una persona, también puede hacerse lo mismo con respecto a los modos de ser generalizados que observamos en una etnia, sin advertir que tal modo de ser puede

provenir de una cultura y no de un conjunto de genes compartidos por la etnia. La historia del racismo y sus raíces en inmaduras investigaciones de principios del siglo XX, sobre las que se basaron creencias populares y programas eugénicos-como los de F. Galton y K. Pearson-, ilustran hasta dónde puede conducir la errónea tesis de la omnideterminación genética de individuos.

La existencia de infundadas afirmaciones en la genetización no debe hacernos perder de vista los logros trascendentes que han convertido a la genética en una de las tres revoluciones tecnológicas del siglo XX - junto con la informática y la atómica-, lo que justifica su dominante presencia en la sociedad. La bioquímica y la biología molecular de los últimos 60 años han puesto al descubierto, entre otras cosas, la naturaleza química de los genes y cómo éstos determinan la construcción de las sustancias que configuran nuestro fenotipo. Esto es especialmente importante en el campo de la medicina, pues ahora conocemos en detalle el origen genético de muchas patologías que son causadas por genes mutados que son incapaces de instruir a la célula para la construcción de enzimas o proteínas indispensables para el organismo. Un comentario antes de proseguir: que exista un origen hereditario de muchas patologías y anormalidades no es un descubrimiento de estos tiempos. Desde remotas épocas se conocen problemas que se transmiten de generación a generación. La novedad está en que ahora conocemos en detalle cómo es la relación entre herencia y problemas de salud, más concretamente, qué gen o genes mutados están causalmente detrás de una específica patología, en qué lugar del genoma se hallan ubicados y cuál es el camino que va de la mutación a los síntomas.

Debemos hacer otro comentario destinado a evitar errores de óptica. La identificación de los genes mutados que son causas de patologías o nos ponen en riesgo de padecerlas no constituye por sí un cambio en la percepción de lo que es una enfermedad genética sino sólo una ampliación del conocimiento que ya teníamos de ella, especialmente en su etiología. En este sentido, los avances referidos al conocimiento de la etiología de las patologías genéticas no constituyen por sí una

revolución científica pues se trata de progresos en una misma línea de trabajo que comenzó en los años 40 con la identificación química del material hereditario. Este punto es crucial porque la genetización, que en cierta medida alude a una revolución, no se refiere con ella a los avances en el campo de la medicina y la biología sino a la influencia de ellos sobre conceptos sociales y culturales.

Al conocimiento exacto de la etiología de muchas patologías se agrega la tecnología del test genético, que es uno de los llamados servicios genéticos -junto con la transferencia génica y las tareas de *screening* genético de poblaciones-. Mediante el test genético estamos en condiciones de identificar genes mutados en portadores sanos, algo de enormes consecuencias sociales, como veremos luego. Desde el punto de vista de la medicina, los portadores sanos de genes deletéreos -todos llevamos algunos con nosotros- podrían ser clasificados en dos grupos: (i) aquellos que, atendiendo a los fenómenos mendelianos de recesividad y dominancia, son potenciales procreadores de personas que desarrollarán una patología o estarán en alto riesgo de padecerla y (ii) aquellos que, aunque se encuentren en 'buen estado de salud', por usar la engañosa expresión, llevan una bomba de tiempo en su genoma. Dicho en otros términos desarrollarán -temprana e inexorablemente- una enfermedad.

Los reales y pretendidos descubrimientos de la genética son alimento diario de los medios, los cuales influyen el llamado 'imaginario colectivo'. Además, la teoría neodarwiniana de la evolución, en sus versiones heterodoxas, como la de R. Dawkins, alimenta aún más las fantásticas creencias sobre el poder omnímodo de los genes. La obra de Nelkin, D. y M. Lindee, *The DNA Mystique: The Gen as a Cultural Icon* ilustra bien cómo se ha instalado la ciencia y la ideología de la genética en la sociedad. Haber advertido este fenómeno de la presencia de la genética en la sociedad es un mérito de quienes trabajan en la ideología de la genetización. Para decirlo una vez más, es una presencia donde se mezclan fundadas e infundadas creencias, similares a aquéllas que despertaron en su momento la electricidad y la energía atómica. Esta

presencia es un hecho confirmado en los medios y en el lenguaje ordinario y, si esto fuera lo que afirma la genetización, no habría polémica sobre ella. Pero la genetización afirma algo más: que la genética está modificando fundadamente importantes conceptos filosóficos, culturales o sociales. ¿Es esto así? ¿De cuáles conceptos se trata? Como hemos visto, no del concepto de persona, pues la tesis que afirma que ella es el resultado inexorable del genoma individual es simplemente falsa.

3. ¿EN QUÉ SENTIDO LE ASISTE ALGO DE RAZÓN A LA GENETIZACIÓN?

El concepto de *salud* trasciende el ámbito de la medicina pues tiene cruciales implicancias en el campo jurídico, antropológico, económico y otros. Tal trascendencia a varios campos justifica que su clarificación sea uno de los principales objetivos de la epistemología de las ciencias médicas. En esta rama de la filosofía, que debe ser diferenciada de la bioética, se han acuñado diversas teorías en torno a la noción de *salud* y otras relacionadas con ella (enfermedad, no salud, discapacidad, etc.). Aquí cabe mencionar dos importantes teorías de la salud: la finalista de L. Nordenfelt y la bioestadística de C. Boorse. Ambos son filósofos, lo que demuestra que fue la filosofía la que más se ocupó de teorizar sobre la correcta significación que debe atribuirse a la palabra 'salud' y otras relacionadas con ella. Resulta natural pensar que quienes deberían determinar qué es la salud son los médicos. Pero esto es ingenuo porque, entre otras razones, supone que ellos tienen coincidencia al respecto o teorizan sobre ello, lo cual es falso.

Desde el punto de vista económico es evidente la importancia de cómo se define la salud, pues una definición muy amplia, como la de la OMS, es muy costosa en la medida en que en los estados modernos la salud genera derechos de los ciudadanos con respecto a los prestadores de salud, sea el estado o compañías privadas. Con relación a los aspectos jurídicos, recordemos que la culpabilidad de una ofensa o un acto criminal tienen relación esencial con la salud del responsable, la que puede ser total, parcial o inexistente en los casos más extremos como la

psicosis. Incluso en la vida cotidiana, siempre estamos dispuestos a ser benévulos con aquél que se encuentra en una situación precaria de salud y a quién le perdonaríamos actitudes que no pasaríamos por alto si estuviera sano. Con relación a cuestiones antropológicas y éticas, la falta de salud siempre puede dar lugar a actos discriminativos por parte de otros o una baja autoestima por parte de quien sufre de un problema. Se podrían dar más argumentos en pro de las implicancias que posee la noción de salud y, por tanto, de la importancia que tiene dar una correcta noción de ella.

Hasta bien entrados los años 80 era una tesis compartida entre los teóricos oponer salud a enfermedad y caracterizar a la primera como la ausencia de la segunda. Aparentemente, esto sería correcto pues, si alguien no está sano es porque está enfermo y viceversa, si no está enfermo es porque está sano. Así, se identificaban las clases de *enfermo* y *no sano* (unhealthy), lo cual también parece lógico y natural. Por otra parte y desde un punto de vista metodológico, sabemos que si la salud se define en función de la ausencia de enfermedad, es obvio que no puede definirse la enfermedad en función de la salud pues así estaríamos cometiendo el pecado del círculo vicioso. Uno de los aspectos fundamentales en que difieren las teorías de Nordenfelt y Boorse es cómo caracterizan el estado de enfermedad para salir del círculo, pero éste un tema sobre el cual no nos podemos extender. Para nuestros objetivos basta identificar un punto en el que coincidían ellos y muchos otros académicos: *no salud* es equivalente a enfermedad. Esto constituye un error. Veamos por qué.

Antes nos referimos al test genético que es una poderosa herramienta para detectar genes mutados en los genomas de las personas. También sirve para identificar personas y seres vivos, establecer relaciones de parentesco entre éstos, determinar distancias evolutivas entre virus y varias otras cosas. Pero aquí estamos en el ámbito de las ciencias de la salud. Actualmente existen miles de test genéticos para detectar específicas mutaciones, pues estos tests no detectan mutaciones en general sino aquéllas para las que han sido diseñados e ignoran toda

otra. Actualmente sabemos que existen más de 6000 patologías de origen genético, pero muchas de ellas –la mayoría- no responde a una mutación sino a varias de un mismo gen. Por otro lado, se está muy lejos de tener los tests para todas las mutaciones que están detrás de las patologías hereditarias y para otras que, aunque son genéticas, no son heredadas. Esta compleción de tests para las mutaciones causantes de patologías– o al menos las más frecuentes- es un *desiderátum* de la medicina para el cual los datos del *Proyecto Genoma Humano* colaboran fuertemente. Por último, recordemos una vez más que no toda mutación es causa de enfermedad, pues entran en juego los fenómenos mendelianos de recesividad y dominancia.

Explicaremos ahora, ayudándonos con un ejemplo, por qué los avances de la tecnología genética-concretamente el test genético- han transformado el concepto de salud, el cual –como fue argumentado- trasciende el ámbito médico y tiene un rol crucial en la sociedad. Imaginemos una persona llamada ‘Juan’. Juanes un adolescente, que llevado por sus antecedentes familiares- ha procedido –*motu proprio*- a realizarse un test genético diseñado para detectar una mutación causante de la enfermedad de Huntington. Sí el test es positivo, entonces esta cruel y mortal patología se desarrollará inevitablemente en él al llegar a la edad madura, pues es independiente del fenómeno de recesividad. Ahora podemos plantear la cuestión que enunciamos. Juan está perfectamente bien en su momento adolescente. En otras palabras, cualquier análisis que hiciéramos sobre su fisiología o anatomía daría un resultado satisfactorio para él. ¿Podemos decir entonces que Juan está sano? Desde un punto de vista clásico deberíamos contestar que sí porque, si Juan no está enfermo, entonces está sano. ¿Pero podemos decir que quien lleva una sentencia de cumplimiento inexorable de muerte a edad temprana en su propio genoma es alguien sano? ¡Ciertamente, no! (Torres, 2002)

Lo que se aprecia aquí –algo que debemos decir apretadamente-es que hoy, en virtud que tenemos una herramienta de alto poder cognoscitivo respecto del estado de nuestro genoma individual, el concepto de salud se ha hecho más estrecho y demandante. Como se puede apreciar con

un simple razonamiento, actualmente debemos decir que sano es no sólo quien no está enfermo sino también aquel que no posee en su genoma genes mutados que lo llevarán inevitablemente a una muerte temprana o a sufrir tempranamente una patología que implique una fuerte discapacidad. Para decirlo una vez más, pues es la tesis central de esta contribución: salud es hoy algo más que no estar enfermo, también es no tener un genoma con bombas de tiempo, aunque desde el punto de vista fenotípico se encuentre uno ‘perfectamente bien’. Hoy poseemos varios tests genéticos capaces de detectar mutaciones que sabemos que producirán inevitables desordenes fisiológicos. Es en este contexto que en el año 1995 propusimos como un horizonte de trabajo en medicina la transferencia génica humana con fines preventivos (Torres 1995). Estamos muy lejos de ello, pero es un proyecto sobre sólidas bases científicas (Torres 2007 y 2008).

Finalmente, aparece casi en forma silogística nuestra conclusión: (i) si el concepto de *salud* es hoy mucho más estricto y diferente del de *no enfermedad*, pues tenemos las herramientas para llegar a un ámbito que, desde hace siglos, sabíamos que existía, pero no podíamos determinar – al menos hasta Mendel- y menos examinar en sí mismo: nuestro genoma individual y (ii) si este concepto es de trascendencia social, como fue demostrado. Entonces podemos afirmar que esta herramienta ha llevado a una importante transformación de un concepto social. Es en este sentido que podemos decir que la genetización algo de razón tiene. Nosotros hemos argumentado en tal sentido pero, lamentablemente, mostrar algunas consecuencias sociales que ya se siguen de esta transformación del concepto de salud, excede la extensión posible de esta contribución (Torres, 2006). De cualquier manera, se aprecian algunos efectos en legislaciones sobre medicina reproductiva, como la *superengenesia*. También se pueden visualizar en la legislación referida al retiro laboral y los compromisos económicos de largo tiempo. *Sed de hoc alia*.

4. CONCLUSIONES

K. Bayertz, una de las voces más autorizadas de la antropología y la filosofía de la medicina, escribió 'Genetic diagnosis could thus lead to a profound alteration in our understanding of health and disease'(1997). En esta contribución hemos mostrado concretamente cuál es esa alteración y por qué tiene relevancia social, algo que da una razón parcial cuando se afirma que la genética está cambiando fundamentales conceptos que trascienden su propio ámbito y el de la medicina.

REFERENCIAS

- Bayertz, K.: 1997, 'What is special about molecular genetic diagnosis?', *The Journal of Medicine and Philosophy*, 23, 247-254.
- Boorse, C.: 1977, 'Health as a theoretical concept', *Philosophy of Science*, 44, 542-573.
- Kuh, T.: 'Postscript', *The Structure of Scientific Revolutions*, Chicago University Press, 2nd. edition, 1970
- Lippmann, A.: 1991, 'Prenatal genetic testing and screening. Constructing needs and reinforces inequalities', in *American Journal of Law and Medicine*, 17, 15-50.
- Nelkin, D. y M. Lindee, *The DNA Mystique: the gen as a cultural icon*, The University of Michigan Press, 2004.
- Nordenfelt, L.: 1995, *On the Nature of Health*, Kluwer Academic Publishers.
- Ten Have, H.: 2001, 'Genetics and culture: the geneticization thesis', *Medicine, Health Care and Philosophy*, 4, 295-304.
- Torres, J. M.: 1995, 'The importance of accurate terminology in the field of human gene transfer', *Human Gene Therapy*, vol. 6, No 2, 133-135.
- Torres, J. M.: 2002, 'The importance of genetic services for the theory of health: basis for an integrating theory', *Journal of Medicine, Health Care and Philosophy*, vol. 5, 43-51.
- Torres, J. M.: 2006, 'Genetic tools, Kuhnian theoretical shift and the geneticization process', *Journal of Medicine, Health Care and Philosophy*, vol. 9, 3-12.
- Torres, J. M.: 2008, 'Terapia génica: ¿por qué perseverar?', *Ludus Vitalis*, vol. 29, 203-206.
- Torres, J. M.: 2007, 'Terapia génica: ¿realidad o sólo un sueño de pipa?', *Ludus Vitalis*, vol. 28, 181-192.
- .