

el proyecto genoma humano: consideraciones para las personas con discapacidad intelectual*

a. holland y i. c. h. clare 

universidad de cambridge

traducido por eliana noemí sabeh

resumen

El artículo analiza el impacto que pueden tener los recientes avances en tecnología genética para las personas con discapacidad intelectual. Resalta el conflicto entre los beneficios evidentes de los avances en la genética para la población en general y los efectos negativos para las personas con discapacidad intelectual en particular. Este conflicto se ilustra en el artículo a través del uso de ejemplos, incluyendo las implicaciones de la falta de capacidad de una persona para dar consentimiento a investigaciones y tratamiento; el tema de la responsabilidad individual en el comportamiento antisocial cuando se considera que tiene un componente genético; y la cuestión de las decisiones sobre la vida y la muerte a través del tratamiento frente trastornos progresivos, determinados genéticamente. Los autores adoptan una perspectiva de derechos humanos para discutir estos ejemplos porque ello ofrece riqueza para articular y justificar las preocupaciones morales en este área, ausente en la mayor parte de los debates actuales al estar dominados por la primacía de la autonomía.

Palabras clave: beneficios para las personas con DI, "por el bien", cuestiones éticas, derechos humanos.

summary

The paper discusses the impact which recent advances in gene technology may have for people with intellectual disabilities. It highlights a conflict between the apparent benefits of advances in genetics for the population in general and the negative effects on persons with intellectual disabilities in particular. This conflict is illustrated in the paper through the use of examples, including the implications of a person's lack of capacity to consent to investigations and treatment; the issue of individual responsibility for antisocial behaviour when this is considered to have a genetic component; and the issue of life and death decisions about treatment in the face of a progressive, genetically determined, disorder. The authors adopt a human rights perspective to discuss these examples because it provides a richness to articulate and justify moral concerns in this area which is lacking in much of the current debate as this is dominated by the primacy of autonomy.

Keywords: benefits for persons with ID, 'best interests', ethical issues, human rights.

introducción ■ ■ ■

En este artículo consideramos algunas cuestiones éticas que surgen de los avances en el conocimiento y la tecnología genética que provienen del Proyecto Genoma Humano y que tienen el potencial de repercutir en la vida de las personas con discapacidad intelectual (DI). Sostenemos que, mientras existe un continuo debate ético sobre el impacto potencial del Proyecto Genoma Humano en general, sólo han habido consideraciones limitadas sobre las implicaciones particulares para las personas con DI. Este es un motivo de preocupación.

Mientras avanza la identificación de síndromes genéticos asociados con DI, y en el contexto de opiniones y evidencias crecientes sobre el papel de la genética en la influencia de la función cerebral y, a su vez, en el desarrollo intelectual, emocional y social, pueden no ser aplicados los principios éticos establecidos para la población general a través de la legislación sobre los derechos humanos, y las orientaciones establecidas y la jurisprudencia.

Nuestra preocupación radica fundamentalmente en que, dado que las personas con DI pueden ser vistas como menos valiosas que otras, entonces sus derechos pueden no ser tenidos en cuenta. Según Reinders (2000) en medicina y particularmente en genética, ha habido un cambio radical y una reducción del debate moral. El énfasis ahora está puesto sobre el derecho de elección individual y en la existencia de un "espacio moral" para las decisiones que toman los individuos por sí mismos, más que en la consideración de cuestiones morales más amplias en lo que concierne al contexto social y cultural que genera estas decisiones. El autor nos reta a considerar las consecuencias para las personas con DI como resultado de esta primacía de la autonomía, la cual, aunque no necesariamente juzgada como enferma, simplemente es inadecuada.

Este artículo ha sido escrito desde nuestras perspectivas como investigadores y como clínicos (psiquiatras y psicólogos) con experiencia en varios servicios de atención de la salud para personas con DI. No somos en absoluto expertos en

filosofía o ética, pero hemos tratado de reflejar el modo en que podrían ser consideradas imparcialmente y sin discriminación las situaciones éticas y legales complejas en la práctica clínica cotidiana. Al igual que Reinders (2000), somos muy conscientes del cambio hacia la primacía del principio de "autodeterminación" y estamos de acuerdo en que el amplio debate sobre lo que él llama "la buena vida para los seres humanos" debe ser abordado. Nosotros proponemos que los principios de los derechos humanos deben otorgar un marco para dicho debate. También sostenemos que los avances genéticos no deben ser descartados – y evidentemente no pueden ser ignorados – dado que su aplicación tiene el potencial de traer beneficios considerables a las personas con DI. La cuestión es cómo y quién toma las decisiones sobre qué puede ser beneficioso: beneficios aparentes para la sociedad pueden no ser vistos de la misma manera por hombres y mujeres con DI.

Hasta el momento, las consideraciones sobre la aplicación de la genética a la DI se han centrado de manera prioritaria en dos cuestiones específicas. En primer lugar, la aplicación del conocimiento genético a la evaluación predictiva prenatal, y en segundo lugar, la idea de la terapia génica como la panacea para las enfermedades genéticas. Las posibilidades asociadas con la primera de ellas va a incrementarse, y desde una perspectiva ética, se tornará más compleja. En cambio, mientras se puede ofrecer la terapia génica para trastornos genéticos como la fibrosis quística y algunos trastornos raros de la médula, en el futuro próximo las probabilidades de que esto sea una posibilidad es limitada para los trastornos genéticos asociados con la DI. Sin embargo, como analizamos posteriormente, una comprensión de la expresión génica y los subsecuentes procesos biológicos,

combinados con las perspectivas de las ciencias biológicas, comportamentales y sociales puede tener el potencial de ofrecer nuevos conocimientos sustanciales que indudablemente nos retará a volver, por ejemplo, al debate "determinismo genético" versus "libre albedrío". No cabe duda que hay que debatir las implicaciones de estos desarrollos.

Nosotros predecimos que las situaciones clínicas en las cuales parece haber un conflicto entre los beneficios aparentes de los avances en genética cuando se aplican a un individuo o un grupo de personas y los derechos de los hombres y mujeres con DI, llegarán a ser progresivamente habituales. Tales situaciones, que se ilustran en el artículo a través del uso de ejemplos, incluye las implicaciones de la falta de capacidad de una persona para dar el consentimiento a investigaciones y/o tratamiento, y cómo, bajo tales circunstancias, se define y determina lo que es "para el bien" de la persona implicada; la cuestión de la responsabilidad individual de un comportamiento antisocial y que se considera que posee un componente genético y las posibles consecuencias políticas y sociales de las afirmaciones exitosas sobre la vulnerabilidad genética; y el derecho de hombres y mujeres con DI a tomar decisiones de vida o muerte sobre el tratamiento cuando ellos puedan o no ser conscientes de que tienen un trastorno progresivo, determinado genéticamente.

algunos ejemplos ■ ■ ■

Mientras el Proyecto Genoma Humano aportará avances significativos en la comprensión y en último término en los tratamientos, también traerá un aumento en la decisión de los individuos en el marco de la legislación de su jurisdicción particular. Examinamos tres situaciones hipotéticas que implican a personas con

DI y consideramos cómo pueden ser comprometidas bajo la presión del contexto político, familiar y social. Posteriormente, consideramos cómo pueden resistirse esos compromisos centrándose en los principios ratificados en la Declaración de Derechos Humanos de Naciones Unidas (Naciones Unidas 1948) y en publicaciones relacionadas. Estos ejemplos se basan en asuntos que pueden ocurrir ahora pero, aun más importante, es probable que lleguen a ser más comunes a medida que avance el conocimiento genético. Reconocemos que planteamos más preguntas que las que respondemos pero creemos que se requiere un debate informado y razonado sobre estos temas complejos.

El derecho a la libertad y a una familia

A medida que continúan los avances del Proyecto Genoma Humano, imagine que se identifica un gen en el cromosoma X, una variante del cual se asocia generalmente con DI ligera y con comportamiento impulsivo y problemático. Aunque se sabe poco sobre el mecanismo potencial por el cual el gen conduce a estos comportamientos, no existe una evidencia cierta de que ellos se minimizan con medicación o tratamientos psicológicos. El patrón del trastorno entre los hombres, sin embargo, es claro: en la infancia, los niños afectados tienen déficit de atención y trastornos de conducta, y en la adolescencia, comportamiento impulsivo e ilegal. En una familia se ha encontrado que todos los hombres con la variante del gen han sido condenados por serios delitos sexuales, incluida violación. Se han propuesto las siguientes respuestas a este conocimiento:

Los padres no deberían ser desalentados de considerar la interrupción de un embarazo si se encuentra que el niño tiene esta mutación genética.

Un niño con una historia que sugiere la presencia del trastorno, perteneciente a una familia con otros hombres afectados, debe ser evaluado en relación a la mutación genética.

A los hombres que participan en crímenes sexuales en los cuales se ha visto que tienen la mutación se les debería prescribir medicación anti-libidinal y se debería realizar la esterilización por vasectomía.

Deberían existir poderes que permitirían incapacitar obligatoriamente a los hombres con esta mutación si se considera que constituyen un peligro público. El ejercicio de estos poderes debería estar permitido aún si no han sido condenados por un delito criminal.

Este ejemplo se ha hecho imitando tanto el origen familiar presentado en la literatura (Brunner *et al.*, 1993), como las propuestas recientes del gobierno del Reino Unido de introducir posibles detenciones preventivas en Inglaterra y en Gales, de hombres y mujeres que se cree que tienen "trastornos severos y peligrosos de la personalidad" (Home Office & Department of Health, 1999). Los derechos del individuo y los derechos de la sociedad de ser protegida parecen aquí ser opuestos. Si las propuestas anteriores fueran implementadas, contravendría los derechos humanos básicos, incluyendo los principios del consentimiento informado sobre cualquier procedimiento médico, sea para propósitos de investigación o tratamiento, el derecho a la vida familiar, y el derecho a la libertad, a menos que esto sea suprimido por una corte o tribunal constituido apropiadamente tras una sentencia por un delito criminal.

Las cuestiones también son problemáticas si un trastorno genético de esta clase se asociara con discapacidades más signi-

ficativas y la persona afectada careciera de capacidad para consentir las investigaciones anteriores y/o los tratamientos. Bajo la ley inglesa, se puede hacer algo, dado que es "por el bien" de la persona. ¿Quién decide qué es "el bien" para estos hombres? ¿Es correcto que se usen medicación antilibidinal y/o detenciones preventivas basadas en que cometer un crimen y afrontar las consiguientes consecuencias no sería "por el bien" de la persona? En Australia, podrían utilizarse Leyes de Custodia, pero esto no resuelve el asunto.

En el momento actual, se discute que la detención preventiva es inaceptable dado que la definición clínica de "un trastorno severo de la personalidad" es problemática. Sin embargo, los avances genéticos, como la identificación de la mutación de un gen asociada a una personalidad particular y a un conjunto de comportamientos, parece resolver la cuestión. La capacidad de detectar la mutación dará un respeto científico a lo que de otra manera hubiera sido una definición incierta. La "agresión" será vista como un trastorno médico y que por lo tanto debe ser "tratado", más que vista en el contexto social amplio. En el ejemplo que hemos dado también hay factores particulares que tienen el potencial de llevar a la racionalización y justificación de acciones que bajo otras circunstancias serían consideradas inapropiadas y una violación a los derechos de la persona. En primer lugar está la cuestión del temor. Habrá la creencia, sea correcto o no, de que los hombres en estas familias son inevitablemente violentos. En segundo lugar, debido a su DI los hombres pueden ser desvalorizados. Contrariamente a la ley Inglesa (y la ley en muchas otras jurisdicciones) se presumirá que su "status" implica que no tienen la capacidad para tomar decisiones por sí mismos; en

lugar de ello, a otros se les permitirá actuar en nombre de lo que ellos creen que es "por el bien" de esa persona. Mientras se ha rechazado un enfoque hacia la capacidad (Wong *et al.*, 1999), es debatible si esto se reavivará en un caso que implique preocupación sobre el riesgo putativo hacia otros. En tercer lugar, la probable rareza extrema de estos trastornos significará que el público general no tendrá miedo de ser nunca objeto de las respuestas propuestas. En cambio, propuestas similares relacionadas, por ejemplo, a aquellos que pueden beber demasiado alcohol (South, 1997), serán vistas como que afectan a demasiadas personas, y es probable que generen una condena amplia. Este ejemplo plantea otras cuestiones: en ausencia de tratamientos que se hayan consolidado como efectivos, y por supuesto, la "efectividad" de un tratamiento es en sí misma una cuestión polémica, ¿hasta cuándo será restringida la libertad de alguien para "evitar" un delito? ¿Cuánta gente con la mutación puede ser detenida justificadamente para evitar un delito? ¿Y hay alguna diferencia dependiendo de la naturaleza del posible delito?

El derecho a vivir o a morir

El conocimiento de las bases genéticas y el curso de los trastornos muy raros de un único gen está mejorando significativamente. En una familia hipotética, se ha evaluado a la segunda hija y se ha encontrado que tiene un raro trastorno genético que se sabe que produce una pérdida significativa de habilidades. Antes de dejar la escuela secundaria, sus habilidades académicas, interpersonales, motrices y otras habilidades para la vida diaria se volvieron notablemente pobres, y se anticipa que este deterioro continuará, llevando con los años a una pérdida completa de la función.

Se hicieron las siguientes peticiones:

- En base a la información genética que ella recibió, la joven plantea que, al alcanzar la edad adulta (18 años en la ley inglesa) ella no quiere permanecer viva cuando pase a ser completamente dependiente de otros para su necesidades diarias. Si es necesario, sostiene, se debería permitir a su familia ayudarla a terminar con su vida, de acuerdo con sus deseos.
- A lo largo de los años siguientes, la joven efectivamente se deteriora y llega a ser incapaz de usar lenguaje verbal o a coordinar sus movimientos motores. Es difícil para ella abandonar su hogar. Su madre viuda, habiendo sido testigo de este deterioro, cree que tiene el deber de realizar los deseos de su hija antes de morir ella misma.

Este ejemplo está basado en la probabilidad de que sea identificada con mucho mayor detalle la base genética de trastornos raros de modo que, por ejemplo, diferentes mutaciones en el mismo gen, cada una con efectos sutilmente diferentes en la presentación y prognosis, serán identificadas de manera rutinaria y el pronóstico de los trastornos será conocido varios años antes, probablemente a nivel prenatal o al menos en la edad temprana, como ocurre con la enfermedad de Huntington.

Una situación similar a esta fue enfrentada por la señora Diane Pretty, una mujer con Enfermedad Neuro-Motora, quien suponía que, en el momento que quisiera terminar su vida, ella no sería capaz de hacerlo sin ayuda. Puesto que mientras el suicidio no es un delito criminal bajo la ley inglesa, pero sí lo es ayudar o inducir al suicidio, ella buscó una declaración de la corte de que no sería ilegal que su marido la ayudara a morir. La corte suprema en Inglaterra no aceptó

hacer esta declaración, así que buscó una decisión de la Corte Europea, ubicada en Estrasburgo ¿Qué ocurriría si el trastorno genético produjera deficiencias de una manera tan significativa, tan tempranamente en la vida, que la persona nunca hubiera sido capaz de comprender la información sobre la condición y su pronóstico? En dicho caso ninguna "directiva anticipada" sobre el tratamiento hubiera sido válida pues debe ser hecha por un individuo con la capacidad de tomar la decisión. De cualquier modo, al menos en la ley inglesa, sólo los rechazos anticipados al tratamiento pueden ser vinculantes legalmente; la eutanasia, que implica un acto intencional para terminar con la vida de una persona, sigue siendo ilegal. Para alguien con DI severa ¿cómo debe ser juzgado el valor último de la vida de esa persona y por quién? ¿Y qué ocurre si pudiera mejorarse, o al menos se retrasara el deterioro, si hubiera más recursos disponibles?

En el Reino Unido se acepta que la presencia de una anomalía genética en el desarrollo del feto, que se sabe asociada con discapacidad, es una justificación suficiente para la interrupción de un embarazo si los padres quieren. Sin embargo, una vez que el niño ha nacido, matar deliberadamente es infanticidio y más tarde asesinato ¿Bajo qué circunstancias podría ser posible tomar la decisión de que es "por el bien" de un niño con una DI severa, el cual es incapaz de expresar sus deseos de continuar viviendo, de que es correcto sostener un tratamiento que mantiene la vida? ¿Mientras un acto que tiene la intención de terminar con la vida de otro es asesinato, puede el hecho de que una persona sin capacidad tenga un trastorno progresivo y debilitante justificar en algún caso tal acto y/o ser usado como mitigante en cualquier juicio posterior al que realiza la acción? El aumento del conocimiento

sobre la acción de los genes en el desarrollo debe ir unido a un mayor compromiso en el debate sobre las realidades y las posibilidades de una "buena vida" como persona con DI. Como plantea Reinders (2000) los supuestos negativos y los estereotipos dominan las consideraciones sobre el valor de la vida de una persona con discapacidad. Dado que la interrupción del embarazo debido a que un bebé tiene síndrome de Down se considera aceptable, entonces también debería serlo el acabar con la vida de una persona que tiene un trastorno genético asociado a una discapacidad severa. Las personas con capacidad pueden decidir por sí mismas cuándo no desean más un tratamiento o medidas para prolongar la vida porque sienten que no quieren tener "sufrimiento". Este término, "sufrimiento", sin embargo también se asocia con la situación de tener una DI; es común, por ejemplo, decir que un individuo "sufre de síndrome de Down". Esto lleva inexorablemente a la idea de que la finalización de la vida contribuye a un alivio del "sufrimiento" (generalmente entendido como "bueno") pero no toma en consideración ningún aspecto positivo de las personas con DI.

Libre de tratamiento degradante

La investigación sugiere que las nuevas técnicas de diagnóstico permitirán el establecimiento de un diagnóstico y pronóstico mucho más precisos con respecto a los efectos de los síndromes genéticos recientemente identificados, asociados con un retraso significativo en el desarrollo y con DI severa. Para investigar la naturaleza exacta de tales trastornos y sus efectos en el desarrollo del cerebro, se requiere más investigación usando sangre, líquido cefalorraquídeo (LCR), y/o biopsias de piel tanto de miembros afectados como no afectados de las correspondientes familias. Los científicos han prometido que esta investigación aumen-

tará significativamente el conocimiento de estos trastornos devastadores y pueden también llevar a un avance en nuestra comprensión de otras enfermedades cerebrales como la demencia, que son tan comunes en la población general.

Al Comité de Ética local se le ha pedido la aprobación de un proyecto de investigación que incluye lo siguiente:

- El examen físico y la evaluación psicológica de los miembros afectados y no afectados de aquellas familias que se sabe que tienen una mutación genética asociada con un trastorno particular;
- La necesidad de hacer venopunción para obtener muestras de sangre, punción lumbar para LCR y biopsia de piel para cultivo de fibroblasto;
- Recogida de tejido cerebral tras la muerte.

Aquí hay varias cuestiones. Incluyen los motivos fundamentales de la investigación, el tema del consentimiento, el intrusismo de los procedimientos propuestos y sus riesgos, y la cuestión de cómo definir lo que es "por el bien" de aquellos niños y adultos que no tienen la capacidad de dar o negar el consentimiento. Para otros miembros de la familia, es esencial la esperanza de que se desarrollará eventualmente un tratamiento para evitar la DI, y los miembros no afectados de familia con capacidad están dispuestos a consentir procedimientos invasivos. Sin embargo, para que la investigación tenga alguna posibilidad de dar resultados, son fundamentales varias muestras de miembros familiares que están afectados.

El problema fundamental es si la investigación puede ser llevada a cabo sobre un individuo que no tiene la capacidad de dar o negar el consentimiento y que no le producirá ningún beneficio directo

a él o ella, pero que puede hacerlo para las generaciones futuras de la familia y otras familias en situación similar. Sea bajo el marco del derecho consuetudinario, o el uso de estatutos que ofrecen un mecanismo para sustituir la toma de decisiones en nombre de aquellos que no pueden tomar decisiones por sí mismos, es necesario un asesoramiento ¿Qué es aceptable? En el Reino Unido, la "buena práctica" dicta que cualquier investigación realizada bajo el derecho consuetudinario debe ser lo menos invasiva posible. En este ejemplo, la evaluación física y psicológica, realizada de manera adecuada, es probable que no sea amenazadora y que no tenga o al menos tenga el mínimo efecto secundario. La venopunción es medianamente incómoda, y la punción lumbar y la biopsia de piel son más invasivas. Estos tres procedimientos pueden requerir la sedación y la punción lumbar puede producir un severo dolor de cabeza. Paradójicamente, la última opción - la donación de tejido cerebral - que parece ser el más intrusivo, podría ser el menos problemático. Después de la muerte el pariente más cercano da o niega el consentimiento *post mortem*, y los deseos de la persona fallecida no pueden conocerse, a menos que lo haya manifestado cuando estaba totalmente capacitado.

Bajo estas circunstancias, mientras un individuo no pueda ser capaz de dar el completo consentimiento informado, la persona puede mostrar que no disiente cuando, por ejemplo, ponen el brazo para un test de sangre, indicando alguna comprensión del procedimiento en cuestión ¿Esto es aceptable y dónde debe marcarse la línea entre una motivación aceptable y una coerción inaceptable? Aunque ello no pueda presuponerse, se plantea que los individuos sin capacidad actuarían en la situación de la misma manera que sus familiares. Gun *et al.* (2000) han sostenido que todos tenemos

el derecho a realizar actos de altruismo y esto es efectivamente consistente con la jurisprudencia inglesa, que ha permitido que una mujer sin capacidad pudiera donar la médula ósea para beneficiar a un pariente cercano (ReY: *Mental Incapacity (Bone Marrow Transplant)* [1996] 2 Family Law Reports 787).

genética en el siglo 20 ■ ■ ■

En el resto de este artículo analizamos de manera breve el potencial de los avances genéticos para beneficiar a las personas con DI, y consideramos el papel de las leyes nacionales y los acuerdos internacionales y cómo podrían ser aplicados en el contexto de la DI. Los avances en la investigación genética representados a través del Proyecto Genoma Humano, pueden llevar a una comprensión y mejora de algunas de las discapacidades secundarias más problemáticas. Sin embargo, para las personas con DI, la ciencia genética debe ser vista dentro de un contexto histórico que no es positivo en absoluto.

La rapidez de los cambios que han tenido lugar en genética durante el último siglo es extraordinario. La estructura del ADN y la naturaleza del código genético fueron totalmente deducidos en 1953 (Watson & Crick, 1953). La categorización de acuerdo al tamaño y la longitud de los brazos cortos y largos de los cromosomas (23 pares) en las células humanas comenzó tan sólo en 1956 (Levan, 1956). Ahora se ha secuenciado el ADN, se ha estimado de manera más precisa el número de genes del genoma humano en 30.000-35.000, en lugar de la estimación previa de 100.000, y se ha estimado la cantidad de variación en la secuencia del ADN (polimorfismo del ADN) de la población que cuenta en la influencia genética de la variación individual. Se promete una nueva era en medicina. No solo habrá

una mejor comprensión de la susceptibilidad a la enfermedad y la causa de diversos trastornos que están al menos parcialmente bajo influencia genética, sino que también, a través del conocimiento del perfil de cada persona, la medicación será mejor prescrita con respecto a la eficacia del tratamiento y el riesgo de efectos secundarios (Tanne, 1998). Será rutinario el establecimiento del perfil de DNA para diagnóstico o propósitos terapéuticos.

Menos de 50 años antes del comienzo de esta revolución genética, científicos eminentes todavía estaban advirtiendo de los peligros para la sociedad del "incapacitado" (ver, por ej., Capítulo 6, Fennell, 1996; Thomson, 1998). Se creía que, especialmente entre los "débiles mentales" (es decir, personas con ligeras discapacidades del aprendizaje), la combinación de genes "inferiores" y la reproducción incontrolada daría como resultado el deterioro de la calidad de la población como un todo. Publicaciones "científicas" como la detallada historia de Kallikaks (Goddard, 1913) apoyaron y alentaron estos puntos de vista. Las ideas eugenésicas, como las promovidas por la Sociedad de Educación Eugénica en el Reino Unido (cuyo presidente fue entre 1911 y 1928 el Especialista Leonard Darwin, el cuarto hijo de Charles Darwin) fueron ampliamente aceptadas, y en Europa, Estados Unidos y otros lugares se desarrollaron rápidamente las instituciones aisladas donde había segregación de género y/o esterilización obligatoria. Aunque la influencia de la eugenesia declinó de manera bastante rápida después de la Segunda Guerra Mundial, la mayor parte de las políticas que afectan la vida de las personas con DI, implementadas durante el periodo de entusiasmo hacia esos puntos de vista, sólo fueron progresivamente reconsideradas.

Combinando el pensamiento científico

de las etapas temprana y tardía del último siglo se dio el rápido desarrollo de la ciencia del comportamiento genético. Ello ha tenido una influencia radical sobre nuestra comprensión acerca de las influencias sobre la habilidad intelectual, el trastorno psiquiátrico y los rasgos de personalidad (ver revisión, Sherman *et al.*, 1997). En la década del 60, el desarrollo de estudios sobre la familia, gemelos y adopción, y la metodología analítica asociada, llevó a replantear la etiología de los trastornos mentales y el interjuego entre genes y ambiente (Rutter & Plomin, 1997). Los debates más contenciosos fueron aquellos concernientes a la influencia genética en la inteligencia (Jensen 1969). Más recientemente se ha desarrollado el concepto de "psicología y psiquiatría de la evolución", proponiendo que la selección darwiniana ha modelado el desarrollo del cerebro humano y, como consecuencia, aspectos de nuestro funcionamiento y comportamiento (Abed, 2000).

El final del último siglo y el comienzo del nuevo milenio se ha asociado con una creencia igualmente ferviente en la genética, encapsulada en la publicidad dada lo que se ha conocido como la finalización de la secuencia del genoma humano, anunciado simultáneamente por el Presidente de los Estados Unidos y el Primer Ministro Británico, aunque, en realidad, el proyecto está lejos de ser completado (Ross, 2001).

discapacidad intelectual ¿un caso especial o no? ■ ■ ■

Al considerar el impacto del Proyecto Genoma Humano es necesario poner mucho cuidado en cuanto a las personas con DI. Las habilidades cognitivas y los logros son altamente valorados, y por lo tanto, para las mujeres, las personas de clase trabajadora y los grupos minoritarios, ha sido una manera importante a

través de la cual fue posible intentar desafiar la hegemonía de la mayoría étnica, clase media, hombres. Sin embargo, la DI está estigmatizada de manera que lleva a acciones que se considerarían inaceptables para la población general. Glover (1999), en su análisis de las líneas hacia el genocidio, describe cómo inicialmente se utilizan cambios sutiles en el lenguaje para describir a un grupo particular, posibilitando a los futuros persecutores ver a los individuos de ese grupo como "diferentes". Palabras como débil mental, idiota e imbécil utilizadas en los primeros sistemas de clasificación son ejemplos del tipo, y no han sido reivindicados por aquellos a quienes ofendía originalmente. En lugar de ello se usan mecanismos lingüísticos elaborados (como hemos hecho en este artículo) para la negación (Winnicott, 1949). Como comenta Szivos (1992) en relación a las personas con DI: ¿"usaremos ahora la apologética frase de ... 'personas que son mujeres' cuando tenemos la orgullosa expresión de... 'mujeres'? Pienso que no" (p.127). Sin embargo, como el "libre albedrío" y la "elección" van siendo progresivamente centrales en las sociedades democráticas "liberales", ¿cómo respondemos a aquellos que se consideran sin habilidad para ejercer la elección? ¿Son no-personas?.

Creemos que los avances en el conocimiento genético no se han correspondido con un debate informado sobre la DI. En lugar de ello, hay una polarización de visiones. Se ha argumentado que es "irresponsable" traer conscientemente un niño "perjudicado" al mundo (Harris, 2000), aumentando la obligación moral de los padres de tomar decisiones sobre la eliminación de la discapacidad a través de la preimplantación embrionaria o diagnóstico e interrupción prenatal. En contraste evidente, se ha planteado que los niños deberían ser seleccionados por

su discapacidad. Un caso reciente en Estados Unidos, en un intento de tener un hijo que fuera sordo, uno de los miembros de una pareja de lesbianas sordas usó esperma donado por un hombre con sordera de origen genético. De hecho, se encontró que el niño tenía algo de audición en un oído, pero la madre declinó usar una ayuda auditiva, diciendo que su hijo podría tomar esa decisión cuando fuera mayor. La elección de la pareja, de hecho debido a la identidad cultural, fue criticada por varias organizaciones, incluyendo la Asociación Nacional de Sordos de Estados Unidos porque (pace Harris 2000) los padres tenían una responsabilidad de maximizar de manera razonable las ventajas disponibles para su hijo (The Guardian, 8 de abril de 2002). Es difícil ver cómo pueden reconciliarse ambos extremos. A medida que la tecnología mejora, y dado que se identifican más mutaciones genéticas asociadas con la discapacidad, las opciones y elecciones que tengan que hacer las personas serán tanto más comunes como más difíciles (Vogel 2001).

Esta historia y las respuestas negativas que siguen asociándose con la presencia de DI junto con la realidad de la vulnerabilidad de muchas personas con DI nos lleva a plantear que la DI es un "caso especial". No quiere decir que se necesitan principios diferentes, sino que los ya establecidos deben ser aplicados con un cuidado particular.

derechos humanos básicos ■■■

En este artículo hemos dado antes tres ejemplos de situaciones clínicas que creemos que serán progresivamente comunes a medida que avancen los conocimientos sobre genética. Tales situaciones clínicas requieren una solución. ¿Cómo podrían ser considerados bajo la luz de los principios ratificados por la Declaración de

Derechos Humanos de las Naciones Unidas (Naciones Unidas, 1948), la posterior Declaración de los Derechos de las Personas con Retraso Mental de Naciones Unidas (1971), la Declaración de los Derechos de las Personas con Discapacidad (Naciones Unidas, 1975), y la adopción de las Normas Uniformes (Naciones Unidas, 1994) que incluye, *inter alia*, el derecho a la vida, a la salud y a la educación y la ausencia de trato cruel y degradante, inicialmente en el contexto de la no discriminación debido al género, al contexto racial, a las creencias religiosas, o las clases y posteriormente también a las discapacidades. Aunque estos principios requieren una actualización (por ej. para incluir la no discriminación por orientación sexual) ofrecen un marco para el uso del conocimiento del Proyecto Genoma Humano y deberían aplicarse independientemente de las características individuales de una persona. En Europa estos principios han sido ratificados en estatutos como la Convención Europea de los Derechos Humanos y constituyen la base de demandas a la Corte Europea cuando hay razones para pensar que uno o más de ellos han sido vulnerados. Muchas consideraciones similares están incluidas en la Declaración Universal de Derechos del Hombre y del Genoma Humano (UNESCO 1997), que ha sido adoptado por la UNESCO. Es el primer instrumento universal de este tipo en el campo de la biología y requiere que los países en los cuales se adopta, asuman un "compromiso moral" de tratar las cuestiones éticas que surgen de los avances científicos. Los artículos en esta Declaración consideran la importancia del respeto por la diversidad genética, la investigación, el consentimiento, la confidencialidad y se ocupan de las prácticas contrarias a la dignidad humana (por ej. la clonación).

Poco tiempo después de la Declaración

de los Derechos Humanos de las Naciones Unidas (Naciones Unidas, 1948), se estableció el Código de Nuremberg (1949), prohibiendo cualquier investigación sobre niños o adultos "incompetentes mentales". Posteriormente, se pensó que era demasiado extremo y que no era por "el bien" de los grupos implicados, en último término; la subsiguiente Declaración de Helsinki (Asociación Médica Mundial, 1964) permitió la inclusión de estos grupos, dado que había el consentimiento de un representante legal (en la Ley inglesa no existe esa posibilidad para los adultos sin capacidad), la investigación era de valor potencial a nivel diagnóstico y terapéutico, y los riesgos no excedían los beneficios previsibles para los participantes o para otros (Knoppers et al., 2002). En el 2000, la Asociación Mundial de Medicina revisó esta Declaración, de manera que la investigación que implica a personas que no tienen legalmente la capacidad de dar el consentimiento deben realizarse si:

1. Hay probabilidades razonables de que la población con la cual se lleva a cabo la investigación obtiene beneficios de los resultados;
2. El investigador ha obtenido el consentimiento informado de un representante autorizado legalmente de acuerdo con la ley vigente.

Desde nuestro punto de vista, el rol de estos acuerdos es tanto el de ofrecer un punto de referencia por debajo de los cuales no deben caer los estándares y establecer los principios y prácticas que los gobiernos deben esforzarse en conseguir. Mientras la Declaración Internacional de los Derechos Humanos (Naciones Unidas, 1948) no pueda cubrir las necesidades especiales de las personas con DI, al menos puede ofrecer un medio para enfrentarse a las condiciones inhumanas y degradantes. Sin embargo, un cambio sustancial requiere más que esto.

marcos legales y de servicios locales

En Inglaterra y Gales, el documento gubernamental *Mejores Servicios para los Discapacitados Mentales* (Departamento de Salud y Seguridad Social) establece el marco para el cierre de hospitales con estancias de larga duración para personas con DI mientras, en el mismo año, la Ley de Educación (1971) estableció, finalmente, que todos los niños, incluyendo aquellos que calificados como "ineducables" tenían derecho a la educación. Recientemente, otro documento del gobierno *Valorando a las Personas* (Departamento de Salud 2001) ha reiterado nuevamente los principios clave que deben sustentar la provisión de servicios. Estos principios incluyen aquellos de elección e inclusión. La "elección" requiere que haya tanto opciones para elegir como que la persona implicada tenga la habilidad de hacer la elección y de comunicar sus deseos. Cuando una persona carece de la habilidad (capacidad) para tomar decisiones (por ej., por falta de conciencia o por presencia de un "trastorno mental" que afecta la habilidad) el marco de la ley es crucial para establecer los principios para la toma de decisiones de la cual será sustituta. Cuando falta una ley de esta clase o se considera que infringe los principios de los derechos humanos, bajo la ley inglesa, tanto las cortes nacionales y si es necesario la Corte Europea puede tomar parte activa. Esto está ocurriendo actualmente. Por ejemplo, en el caso del señor L (*R v Bournewood Community and Mental Health NHS Trust exp. L* [1999] I AC 458), un hombre sin capacidad de dar o negar su consentimiento para la admisión en un hospital, se dijo que, al admitirlo en el hospital, se le negaba el derecho a moverse con libertad sin ser debido al proceso de la ley, tanto por la ausencia de una ley apropiada como por el fallo de la

autoridad competente para usar el marco legal existente, que hubiera otorgado una manera de apelar, y permitido a sus cuidadores recusar la decisión. En este ejemplo, se usaron los principios de los derechos humanos básicos para proteger a una persona con discapacidad de aprendizaje severo, y a través del proceso de apelación judicial volvió a vivir en su casa con su cuidadores pagados. Desafortunadamente esto no ocurre a menudo.

En los países democráticos los adultos tienen derecho a tomar decisiones que afectan a sus propias vidas (Wong et al., 1999) y son capaces, por ejemplo de determinar por sí mismos si aceptan o continúan aceptando un tratamiento o no. Este principio, sin embargo, sólo tiene sentido si la persona posee la capacidad de tomar la decisión particular y puede hacerlo libremente. Debe haber alguna manera de tomar decisiones en nombre de las personas que son incapaces de tomar decisiones por sí mismas, debido a una discapacidad temporal, fluctuante o permanente. En Inglaterra y Gales, esto se otorga a través del principio del derecho consuetudinario de "actuar por el bien de una persona incapacitada". En otros lugares, por ejemplo, en Escocia (Bajo la Ley de Incapacidad Mental (Escocia) 2000) y Australia bajo la Tutela (Tait y Carney, 1995), existe legislación estatutaria que otorga el marco para la toma de decisiones.

La jurisprudencia en Inglaterra y Gales ha establecido claramente que un adulto con capacidad puede tomar decisiones por sí mismo sobre trastornos físicos (por ej. *Re C (Adult: Refusal of Treatment)* [1994] I All E.R. 819, y *Re A.K. (Medical Treatment: Consent)* [2001] I F.L.R. 120) cuando las consecuencias de la decisión de interrumpir el apoyo a la vida llevaría a la persona a la muerte. Sin embargo, este no es el caso para un trastorno men-

tal en el que la legislación, bajo la *Ley de Salud Mental de 1983* permite la detención obligatoria y el tratamiento de una persona, sea o no capaz de tomar las decisiones por sí mismo/misma. Los principios éticos que se propusieron como la base de la nueva legislación de salud mental para Inglaterra y Gales fueron rechazados explícitamente por el gobierno (Departamento de Salud, 1999). Este es un ejemplo oportuno, ya que en la discriminación entre las personas con trastornos mentales y físicos demuestra los prejuicios y el pragmatismo de los políticos, que quieren responder a lo que se percibe como una presión pública. Cuando se trata de cuestiones relacionadas con el trastorno mental incluida la DI, los principios éticos generales parecen ser eliminados (Szmukler & Holloway, 2000) y resurgen los iniciales temores a la "peligrosidad" e "inferioridad".

la importancia de la ciencia genética en la discapacidad intelectual ■ ■ ■

La ciencia genética tiene ya gran importancia en el campo de la DI, principalmente por la "elección" que ofrece a las familias con una historia de enfermedades determinadas genéticamente, o cuando se realizan las ecografías durante el embarazo a las madres de edad avanzada. Sin embargo, hay otros desarrollos de importancia. En primer lugar, existen muchas causas de DI significativa que provienen de heredar una anomalía cromosómica o de la mutación de un único gen. En estos casos particulares, un fallo en la expresión o una expresión anormal de un gen o genes desde la concepción o la edad temprana tiene un serio efecto en el desarrollo cerebral y por tanto, en el desarrollo social, emocional y cognitivo. La habilidad para identificar y caracterizar los genes individuales otorga una vía para determinar el pro-

blema fundamental que surge en el cerebro como resultado de la anomalía genética particular. En segundo lugar, muchos de los problemas adicionales asociados con un síndrome genético particular puede ser un efecto directo o indirecto de la expresión anormal del gen a través de sus consecuencias sobre el funcionamiento cerebral. Aun si hay comportamientos particulares que no son el resultado directo de la expresión anormal del gen, el genotipo puede alterar la vulnerabilidad hacia patrones particulares de comportamiento que subsecuentemente adquieren forma con el tiempo. Por ejemplo, mientras el perfil de desarrollo que caracteriza un trastorno del espectro autista puede reflejar factores genéticos, el tratamiento y los apoyos deben paliar algunas de las dificultades asociadas normalmente con este perfil, como los sentimientos de ansiedad que pueden estar implicados en el comportamiento impulsivo (Gilliot et al., 2001). De igual modo, si se pueden caracterizar los mecanismos biológicos que sustentan estas vulnerabilidades, entonces pueden desarrollarse intervenciones que podrían minimizar minusvalías y discapacidades adicionales. En estos y muchos otros ejemplos posibles, las técnicas de genética molecular y de biología molecular ofrecen un medio para investigar indirectamente la función cerebral, y por lo tanto, la oportunidad para el desarrollo de nuevos tratamientos.

Como es de esperar por nuestras trayectorias profesionales (y quizás por cuestión de género), diferimos en el grado en el cual valoramos tal enfoque, estando uno de nosotros (A.H.) más convencido que el otro (I.C.) de la utilidad de la investigación que no sólo identifica "genes fallados" sino que examina la función de esos genes en el cerebro y las consecuencias de una expresión deficiente o ausente. En la genética del compor-

tamiento, algunas veces el malentendido es tan grande que cualquier informe acerca de la influencia genética en el comportamiento lleva a asunciones respecto a su inevitabilidad (ver ejemplo 1). Si el comportamiento es antisocial, entonces ¿la persona debería a lo mejor ser eliminada de la sociedad para proteger a otros de su impacto (Rothstein 1999)? En efecto, esta fue una respuesta al informe de la familia usado en ese ejemplo (Bruner et al. 1993). Sin embargo, ambos coincidimos en que el debate natura/nurtura es estéril. Está claro que existen complejas interrelaciones entre los efectos de los genes sobre el potencial, y la influencia del entorno pasado y presente y las experiencias de vida (Rutter & Plomin 1997). Una mutación genética puede limitar gravemente el desarrollo y funcionamiento de una persona, pero habrá importantes diferencias entre la vida de un hombre o mujer que está "socialmente excluido" y el mismo individuo en un entorno rico de oportunidades y apoyos. Reinders (2000) ha presentado esta idea refiriéndose al documento "Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías" de la Organización Mundial de la Salud (OMS 1980). En los estudios genéticos, la investigación se centra en las causas de deficiencias – la identificación de algún trastorno o enfermedad genética – que afecta al desarrollo cerebral. Esta deficiencia puede llevar a una discapacidad, dependiendo de la disponibilidad y del impacto de recursos adicionales como educación y apoyo; sin embargo, si son adecuados, puede no producir una "minusvalía" o desventaja.

conclusiones ■ ■ ■

En este documento, hemos considerado cuestiones que creemos importantes y que, hasta ahora, permanecen sin resolver. Concluimos con tres puntos particu-

larmente importantes cuando se trata de trastornos genéticos que tienen el potencial de afectar el desarrollo intelectual de una persona y/o su comportamiento.

Los principios establecidos a través de las organizaciones internacionales como las Naciones Unidas son para todas las personas, como seres humanos. Ninguno de ellos puede ser eliminado por discapacidad; si se toma la decisión de que un principio particular no se aplica, entonces la decisión debe ser no-discriminatoria, y no debe aplicarse únicamente a aquellos con discapacidad.

Los avances genéticos tienen implicaciones particulares para las personas cuyos trastornos genéticos tienen el potencial de afectar su desarrollo intelectual, social y emocional, y su comportamiento. Aún más importante, el uso de dicho conocimiento será influido por las actitudes de la sociedad. La historia de la DI sugiere firmemente que deberíamos ser precavidos en extremo en cuanto al compromiso de los derechos individuales en "beneficio de la sociedad".

En el punto central de la resolución de alguno de los tipos de dilemas descritos antes está el concepto de capacidad en la toma de decisiones, y para aquellos que no tienen la capacidad de tomar una o más decisiones particulares, la necesidad de ser capaces de actuar legítimamente "por el bien de la persona". El marco para esta acción variará de acuerdo con la legislación local e internacional pero hay una necesidad urgente de que los políticos y la gente considere cómo ofrecer una guía explícita y transparente que respete los derechos humanos básicos. La aceptada Declaración y Resolución de Naciones Unidas establece el contexto en el cual cualquier legislación o práctica de tal clase puede al menos ser juzgada y puesta en entredicho.

Abed R.T. (2000). Psychiatry and Darwinism. *British Journal of Psychiatry*, 177, 1-3.

Brunner H.G., Nelen M., Breakefield X.O., Ropers H. & van Oost B. (1993). Abnormal behaviour associated with a point mutation in the structural gene for monoamine oxidase A. *Science*, 262, 578-80.

Department of Health (1999). *Reform of the Mental Health Act 1983*. Stationery Office, London.

Department of Health (2001). *Valuing People: A New Strategy for Learning Disability for the 21st Century*. Department of Health, London.

Department of Health and Social Security (1971). *Better Services For the Mentally Handicapped*. HMSO, London.

Education Act (1971). HMSO, London.

Fennell P. (1996). *Treatment Without Consent: Law, Psychiatry and the Treatment of Mentally Disordered People Since 1845*. Routledge, London.

Gilliot A., Furniss F. & Walter A. (2001). Anxiety in high functioning children with autism. *Autism*, 5, 277-86.

Glover J. (1999). *Humanity: A Moral History of the 20th Century*. Jonathan Cape, London.

Goddard H.H. (1913). *The Kallikak Family*. Macmillan, New York.

Gunn M., Wong J., Clare I.C.H. & Holland A. (2000). Medical research and incompetent adults. *Journal of Mental Health La*, February, 60-72.

Harris J. (2000). Is there a coherent

social conception of disability? *Journal of Medical Ethics*, 26, 95-101.

Home Office & Department of Health (1999). *Managing Dangerous People with Severe Personality Disorder: Proposals for Consultation*. Home Office, London.

Jensen A.R. (1969). How can we boost IQ and scholastic achievement? *Harvard Education Review*, 39, 1-123.

Knoppers B.M., Avard D., Cardinal G. & Cranley Glass K. (2002). Children and incompetent adults in genetic research: consent and safeguards. *Nature Review: Genetics*, 3, 221-5.

Levan A. (1956). Chromosome studies in some human tumours and tissues of normal origin, grown *in vivo* and *in vitro* at the Sloan-Kettering Institute. *Cancer*, 9, 648-63.

Mental Health Act 1983 HMSO, London.

Reinders H.S. (2000). *The Future of the Disabled in Liberal Society*. Notre Dame, Indiana.

Ross M. (2001). *Presentation to the Special Research Group in Ethics*. IAS-SID, Cambridge, April 2001.

Rothstein M.A. (1999). Genes and justice: the growing impact of the new genetics on the courts. In: *Behavioural Genetics: The Clash of Culture and Biology* (eds R.A. Carson & M.A. Rothstein), pp. 89-115. Johns Hopkins University Press, Baltimore, MI.

Rutter M. & Plomin R. (1997). Opportunities for psychiatry from genetic findings. *British Journal of Psychiatry*, 171, 209-19.

Sherman S.L., DeFries J.C., Gottesman

I.L., Loehlin J.C.M., J.M. Pelias M.Z., Rice J. & Waldman I. (1997). Behavioral Genetics 1997: ASHG Statement. Recent developments in human behavioral genetics: past accomplishments and future directions. *American Journal of Human Genetics*, 60, 1265-75.

Szivos S. (1992). The limits to integration? In: *Normalisation: A Reader for the Nineties* (eds H. Brown & H. Smith), 112-33. Routledge, London.

Szmukler G. & Holloway F. (2000). Reform of the Mental Health Act: health or safety? *British Journal of Psychiatry*, 177, 196-200.

Tait D. & Carney T. (1995). Too much access?: the case for intermediate options to guardianship. *Australian Journal of Social Issues*, 30, 445-61.

Tanne J.H. (1998). The new word in designer drugs. *British Medical Journal*, 316, 1930.

Code of Nuremberg (1949). *Permissible Medical Experiments: Trials of War Criminals Before the Nuremberg Military Tribunals Under Control Council Law No 10: Nuremberg, October 1946-1949*, Vol. 2. US Government Printing Office, Washington, DC.

Thomson M. (1998). *The Problem of Mental Deficiency: Eugenics, Democracy Social Policy in Britain c. 1870-1959*. Clarendon Press, Oxford.

UNESCO (1997). *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights*. UNESCO, Paris.

United Nations (1948). *Universal Declaration of Human Rights GA res 217A (III) UN.Doc A/810*. UN, New York.

United Nations (1971). *Declaration in the Rights of Mentally Retarded Persons*. UN, New York.

United Nations (1975). *Declaration on the Rights of Disabled Persons*. UN, New York.

United Nations (1994). *The Standard Rules on the Equalization of Opportunities for Persons with Disabilities*. UN, New York.

Vogel F. (2001). Human genetics: the molecular revolution and its ethical consequences. *International Journal of Human Genetics*, 1, 1-9.

Watson J. & Crick F. (1953) Deoxyribose nucleic acid. *Nature*, 171, 737.

Winnicott D. (1949) Hate in the counter-transference. *International Journal of Psychoanalysis*, 30, 69-79.

Wong J.G., Clare I.C.H., Gunn M.J. & Holland A.J. (1999). Capacity to make health care decisions: its importance in clinical practice. *Psychological Medicine*, 29, 437-46.

World Health Organization (WHO) (1980). *Impairments, Disabilities and Handicaps*. WHO, Geneva.

World Medical Association (1964). *Declaration of Helsinki*. World Medical Association, Helsinki.

Zigmond A. & Holland A.J. (2000). Unethical mental health law: history repeats itself. *Journal of Mental Health Law*, 3, 49-56.