

DE MUJERES Y GENES:

UNA APROXIMACIÓN DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS

DE MUJERES Y GENES:

UNA APROXIMACIÓN AL ANÁLISIS DEL IMPACTO DE LA ENFERMEDAD
GENÉTICA EN LAS MUJERES DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS

Genoveva Keyeux Burian von Dedina

Directora académica



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA
SEDE BOGOTÁ
INSTITUTO DE GENÉTICA
DOCTORADO INTERFACULTADES EN SALUD PÚBLICA



redbioética
red latinoamericana y del caribe de bioética



UNIVERSIDAD DEL ROSARIO

*A nuestro querido amigo, maestro y compañero,
José María Cantú “Chema”,
inspirador de esta y otras utopías de la vida*

© UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA
UNIVERSIDAD DEL ROSARIO

RED LATINOAMERICANA Y DEL CARIBE DE BIOÉTICA REDBIOÉTICA UNESCO

© *Genoveva Keyeux Burian von Dedina, Beatriz Peña Riveros, Carlos Martín Restrepo Fernández, Carolina Morales Borrero, Franklyn Edwin Prieto Alvarado, Heidi Eliana Mateus, Lucy Cardona Lastra, Rita Baldrich Ferrer.*

Directora académica *Genoveva Keyeux Burian von Dedina*
Universidad Nacional de Colombia

Autores *Genoveva Keyeux Burian von Dedina*
Beatriz Peña Riveros
Carolina Morales Borrero
Rita Baldrich Ferrer
Universidad Nacional de Colombia

Carlos Martín Restrepo Fernández
Franklyn Edwin Prieto Alvarado
Heidi Eliana Mateus
Universidad del Rosario

Lucy Cardona Lastra
Asesora en Género

Portada Pintura al óleo de Henri Matisse, *desnudo azul* (1952)

Diseño y diagramación *Gustavo Antonio Díaz Toro*

Corrección de textos *César Cortés Rz.*

Impresión IMPRESOL
Calle 78 No. 29B44 - Tel. (571)250 8244
impresol@gmail.com
Bogotá, D.C. Colombia

ISBN: 978-958-719-929-1

Primera edición 2011
Bogotá, Colombia

Las ideas y opiniones expresadas en este libro son responsabilidad de los autores.

Esta publicación puede ser reproducida total o parcialmente siempre y cuando se cite la fuente y sea utilizada con fines académicos y no lucrativos.

Catalogación en la publicación Universidad Nacional de Colombia

De mujeres y genes : una aproximación desde la bioética y los derechos humanos /
Genoveva Keyeux Burian von Dedina ... [et al.]. – Bogotá : Universidad Nacional
de Colombia. Instituto de Génética. Doctorado Interfacultades en Salud Pública :
Universidad del Rosario : Red Bioética. Unesco, 2011
260 p.

Incluye referencias bibliográficas

ISBN : 978-958-719-929-1

1. Derechos de la mujer 2. Bioética 3. Discriminación sexual contra la mujer
4. Salud pública 5. Derecho a la salud 6. Anormalidades humanas - Aspectos genéticos
7. Genómica I. Burian von Devina, Genoveva Keyeux, 1955-

CDD-21 323.34 / 2011

ÍNDICE

PREÁMBULO

| | |
|------------------|----|
| Alya Saada | 13 |
|------------------|----|

PRÓLOGO

| | |
|---------------------------|----|
| Víctor Penchazhadeh | 17 |
|---------------------------|----|

PRESENTACIÓN

| | |
|-----------------------|----|
| Geneveva Keyeux | 21 |
|-----------------------|----|

I. INTRODUCCIÓN

| | |
|--|----|
| G Keyeux, CM Restrepo, L Cardona, H Mateus, B Peña, R Baldrich, F Prieto | 25 |
|--|----|

II. GLOSARIO PARA LEGOS

| | |
|----------------------|----|
| Geneveva Keyeux..... | 31 |
|----------------------|----|

III. SALUD Y DERECHOS SEXUALES Y REPRODUCTIVOS

DE LAS MUJERES EN COLOMBIA: AVANCES Y RETROCESOS

A. LA SALUD DE LAS MUJERES EN COLOMBIA

| | |
|-------------------|----|
| Lucy Cardona..... | 37 |
|-------------------|----|

| | |
|---|----|
| 1. La salud como derecho | 37 |
| 2. Salud y el enfoque de género..... | 38 |
| 3. La situación de salud de las mujeres en Colombia | 41 |
| Datos generales | 41 |
| Percepción de salud | 42 |
| Morbimortalidad general y específica para las mujeres | 43 |
| Embarazos no planificados y aborto inducido..... | 43 |
| Situación VIH/sida | 44 |
| Infecciones de transmisión sexual (ITS)..... | 45 |
| Violencia en la familia | 45 |
| 4. Salud plena para las mujeres, una mirada integral..... | 46 |

B. SALUD, MUJERES Y DERECHOS SEXUALES Y REPRODUCTIVOS EN COLOMBIA. UN APOORTE DESDE LA BIOÉTICA

| | |
|-----------------------|----|
| Carolina Morales..... | 49 |
|-----------------------|----|

| | |
|---|----|
| Introducción | 50 |
| 1. Los derechos sexuales de las mujeres en las políticas formuladas entre 1964 y 1991..... | 51 |
| 2. Políticas de gobierno formuladas entre 1992 y 1996..... | 52 |
| El debate por los derechos sexuales en Colombia en el marco de las políticas de gobierno..... | 53 |
| 3. Políticas de Estado, entre 1997 y 2005. Una luz al final del período | 54 |
| a. De la penalización de las conductas sexuales a la despenalización del aborto | 55 |
| b. Una nueva educación sexual..... | 56 |
| 4. Conclusiones | 57 |
| 5. Recomendaciones | 58 |

IV. LA ENFERMEDAD GENÉTICA SACUDE DURAMENTE LOS HOGARES DE LOS PAÍSES EN DESARROLLO

| | |
|---|----|
| Genoveva Keyeux | 61 |
| 1. La carga de las enfermedades genéticas y las malformaciones congénitas | 61 |
| 2. Los defectos congénitos son también enfermedades fruto de la pobreza | 71 |
| 3. El impacto personal, familiar y social de la enfermedad genética | 75 |

V. LOS TRASTORNOS GENÉTICOS, UN PROBLEMA DE SALUD PÚBLICA EN AMÉRICA LATINA

| | |
|---|-----|
| Genoveva Keyeux | 83 |
| 1. ¿Está aumentando la incidencia de los trastornos genéticos América Latina?..... | 83 |
| Prevalencia..... | 85 |
| Mortalidad | 92 |
| 2. Gasto en salud y políticas públicas de atención a los trastornos hereditarios..... | 96 |
| Políticas internacionales y nacionales | 98 |
| ¿Cuánto cuesta atender los trastornos congénitos? Ejemplos seleccionados | 100 |
| 3. La atención en los servicios de genética | 103 |
| 4. Algunas acciones exitosas en el mundo..... | 106 |
| 5. Las mujeres en el centro de los programas de prevención y atención | 109 |
| Importancia de la planificación familiar en la prevención de trastornos genéticos.... | 110 |
| Los Objetivos de Desarrollo del Milenio..... | 112 |

VI. LA PROBLEMÁTICA DE GÉNERO EN LA GENÉTICA. CONSIDERACIONES DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS

| | |
|---|-----|
| Genoveva Keyeux | 115 |
| 1. Bioética y sociedad civil | 116 |
| 2. Los derechos humanos, un tema olvidado de la genética | 121 |
| 3. La problemática de género se incorpora a la bioética | 130 |
| Genética, género y bioética..... | 137 |
| La ética en las enfermedades prevenibles | 137 |
| Coerción social e institucional | 144 |
| Selección y elección del sexo | 152 |
| Bioética y derechos humanos: pensando en la familia de los enfermos | 159 |
| 5. Ejercicio de la bioética y empoderamiento de las mujeres | 163 |
| Transitar de la abnegación religiosa al empoderamiento | 164 |
| A modo de síntesis..... | 169 |

VII. DECLARACIONES INTERNACIONALES SOBRE GENOMA, SALUD Y BIOÉTICA

| | |
|--|-----|
| Genoveva Keyeux | 171 |
| 1. Declaraciones y convenciones internacionales | 171 |
| Protección particular de los derechos de las mujeres..... | 171 |
| Declaraciones especiales y otros instrumentos internacionales..... | 175 |

| | |
|--|-----|
| 2. Declaraciones de UNESCO | 176 |
| Las declaraciones de UNESCO y la legislación colombiana | 179 |
| 3. La genética en las declaraciones de UNESCO | 181 |
| Cuestionamientos del movimiento feminista a las declaraciones de UNESCO | 184 |
| | |
| VIII. ESTUDIO DE CASO: ANÁLISIS DE LOS PROBLEMAS BIOÉTICOS ANTE LA ENFERMEDAD GENÉTICA DESDE LA PERSPECTIVA DE GÉNERO EN COLOMBIA | |
| G Keyeux, CM Restrepo, H Mateus, R Baldrich, L Cardona, B Peña, F Prieto | 187 |
| 1. Marco conceptual..... | 187 |
| Género y justicia social | 187 |
| El proyecto | 188 |
| Factores estructurales que acentúan la vulnerabilidad de las mujeres | 189 |
| Metodología del proyecto | 191 |
| 3. Características sociales..... | 192 |
| Situación de salud y reproducción | 198 |
| El cuidado de los niños, niñas y jóvenes..... | 201 |
| 6. El concepto de la herencia..... | 204 |
| Características normales..... | 204 |
| Características patológicas | 205 |
| 7. Actitud frente a la enfermedad genética..... | 211 |
| Actitud de las madres..... | 211 |
| Apoyos externos para enfrentar la situación..... | 212 |
| 8. Prevención de la enfermedad genética..... | 213 |
| Opciones frente al riesgo de tener hijos afectados..... | 213 |
| Actitud de las encuestadas frente a una gestación anormal | 216 |
| Percepción del riesgo de transmisión de las enfermedades genéticas | 217 |
| 9. Respuesta familiar y social..... | 217 |
| | |
| IX. REFLEXIONES Y RECOMENDACIONES DE LA EXPERIENCIA EN COLOMBIA | |
| G Keyeux, L Cardona, B Peña, CM Restrepo, H Mateus | 223 |
| 1. Reflexiones..... | 223 |
| El universo de la encuesta | 223 |
| La autodeterminación y autonomía de las mujeres frente a la herencia biológica..... | 225 |
| Percepción e imaginarios colectivos..... | 227 |
| La carga social y afectiva de los defectos congénitos para la mujer colombiana | 228 |
| Papel de la bioética en la sociedad..... | 233 |
| 2. Recomendaciones para la implementación de acciones..... | 235 |
| Educación e información en genética..... | 235 |
| Veeduría bioética | 237 |
| Acciones políticas | 239 |
| | |
| X. REFERENCIAS | 243 |
| | |
| XI. AUTORES | 257 |

PREÁMBULO

Alya Saada¹

La cuestión de la salud en tanto que derecho de la persona humana fue consagrada mediante instrumentos normativos universalmente reconocidos y proclamados desde hace más de medio siglo en la Declaración universal de los derechos del hombre (1946), completada mucho más tarde en 1979 por la *Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer* que aborda entre otros, la cuestión de la salud reproductiva, y más recientemente aún en 2005, por la *Declaración universal sobre bioética y derechos humanos*, para no citar sino estos tres instrumentos.

La salud es uno de los bienes más preciosos de los cuales pueda disfrutar el ser humano y ante la opinión pública a menudo se confunde con un estado natural o un hecho evidente, cuando está ahí. En realidad, la salud es una noción frágil y compleja. Ella está determinada por factores de múltiple índole: el medio físico y natural, los datos genéticos hereditarios y las condiciones sociales, económicas y culturales.

Con el desarrollo científico y tecnológico y los descubrimientos derivados en todos los campos, las condiciones de vida y el curso de la historia de la humanidad cambiaron de manera inédita, inimaginable hace apenas 100 años. Los descubrimientos científicos más recientes en el campo de la genética y el establecimiento del mapa del genoma humano, acompañados por el desarrollo de biotecnologías cada vez más sofisticadas, constituyen una revolución científica con consecuencias inesperadas en el campo de la salud, así como en muchos otros ámbitos. A partir de ahora, los médicos disponen de un saber cuyas fronteras son empujadas cada día más lejos, y de un poder extraordinario para cambiar la vida de millones de personas que sufren de enfermedades consideradas hasta hace poco como una fatalidad, inevitables y/o incurables.

1 Filósofa, ex Consejera Regional para las Ciencias Sociales y Humanas - UNESCO México

Lo que nos interesa particularmente en este texto son las enfermedades de transmisión genética, cuyo gen portador ya ha sido identificado. Esto ha permitido ya sea la detección y la prevención en ciertos casos, o la intervención médica temprana en otros.

Así sucede en los países avanzados industrialmente, en donde el sistema de salud y el nivel de educación global de las poblaciones permiten el acceso de la gran mayoría de los ciudadanos a los cuidados médicos y a la medicina preventiva. Sin embargo, estamos lejos de que tales enfermedades hayan sido erradicadas en estos países. Otros factores, como la falta de educación y de información en las capas sociales desfavorecidas constituyen un verdadero obstáculo. Las creencias religiosas también están allí para mantener prácticas y comportamientos dañinos para el futuro hijo, la madre y el entorno familiar, tal como se describe en este libro.

El debate bioético en torno a estas cuestiones y la movilización de las asociaciones concernidas (discapacitados, padres de discapacitados, médicos, etc.) contribuyó de forma importante en los países occidentales para hacer evolucionar la situación mediante el establecimiento de leyes que autorizan la interrupción del embarazo a causa de la detección en el feto de una enfermedad altamente discapacitante para el niño por nacer. La ley no siempre se aplica, pero abre el espacio a la libertad de escogencia.

En los países en desarrollo e inclusive en los países llamados emergentes como Brasil, India, China y Sudáfrica, que gozan de un crecimiento económico, asistimos a un sistema sanitario de dos y hasta tres velocidades. Están los más ricos, que pueden seguir tratamientos en los mejores hospitales del mundo y beneficiar de los últimos descubrimientos científicos y tecnológicos, aquellos que pueden pagar los servicios disponibles en el mercado del sector privado, y los Otros: los pobres, los analfabetas, los marginados y los excluidos. Pero “esos otros” representan en muchos países del subcontinente americano hasta el 40 por ciento o más de la población. Son ellos los más vulnerables y los más expuestos a las enfermedades en general, y necesitan ser tomados a cargo por las autoridades públicas sanitarias.

¿Será necesario recordar que en América Latina, de manera general, una familia de cada cinco tiene como jefe a una mujer, pues el hombre se ha ido por diversas razones, dejando abandonada a la mujer sin recursos y a cargo de una familia que alimentar y cuidar? Es en estas poblaciones en donde encontramos el mayor número de víctimas de enfermedades genéticas, con lo que cabe de sufrimientos y degradación hasta la indignidad de las condiciones de vida individual y familiar. Y recordemos que en estos casos, las mujeres son tildadas

de responsables, pues son ellas quienes dan la vida y quienes se encargan de estos enfermos que precisan de asistencia y cuidados constantes.

Lo que choca en los estudios aquí presentados es la falta de interés real por estas poblaciones y la ausencia de políticas de salud pública por parte de los Estados para luchar contra estas enfermedades genéticas endémicas que son técnica y médicamente evitables. Dado que el argumento del costo financiero no aguanta el análisis, ¿debemos suponer que los pobres no son considerados como seres humanos dignos y ciudadanos de pleno derecho? Sin duda es cierto que las mujeres pertenecientes a estas capas sociales con los problemas dramáticos mencionados viven en condiciones inaceptables para cualquier ser humano, en el silencio y la sumisión. Ignorantes de sus derechos, ellas continúan cumpliendo, tanto como pueden, las tareas de alimentadoras y de cuidadoras que les han sido atribuidas desde hace milenios.

Después de más de 30 años de la adopción de la *Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer*, y muchos decenios de lucha contra estas discriminaciones en los ámbitos internacional, nacional y local, llama la atención constatar aun el peso de las discriminaciones de las cuales son víctimas las mujeres de las capas pobres de la población en América Latina, y los pocos estudios existentes para hacer conocer estas injusticias para remediarlas.

Hoy en día es triste constatar hasta qué punto la opinión pública parece no estar afectada por las injusticias y las desigualdades que aumentan en todo el mundo. Es como si el problema ético y social de las discriminaciones fundamentadas en el sexo haya desaparecido bajo el vocablo “género” desde su adopción en 1995 en los textos oficiales; este cambio de terminología estuvo seguido en el mundo por un debilitamiento gradual y unánime del compromiso y de la acción de los Estados y de la sociedad en la lucha contra las discriminaciones hacia las mujeres y la promoción de la igualdad entre los sexos.

Por ello, esta publicación es bienvenida en más de un aspecto y esperamos que sea ampliamente difundida entre los tomadores de decisiones, los educadores, los bio-eticistas y todas las asociaciones que trabajan para la equidad, la justicia y la igualdad de derechos para todos.

PRÓLOGO

Víctor B. Penchaszadeh²

La historia de la humanidad es una permanente lucha por la justicia y la igualdad, y de resistencia a la sumisión a los poderosos. Esta gesta por los derechos humanos y contra las inequidades incluye la lucha por la equidad de género y contra la sumisión de la mujer, en todos los órdenes de la vida. El área de la salud es uno de los campos en que mayores desigualdades e injusticias ocurren entre varones y mujeres, y por lo general ellas llevan la peor parte. En efecto, hace muy poco que los problemas de salud específicos de la mujer comenzaron a tomarse en consideración desde una óptica femenina, en contraste con las definiciones hegemónicas que prevalecían desde la visión del varón. Es también reciente la atención sobre cómo los problemas de salud afectan diferencialmente a las mujeres en términos de acceso a los servicios, aplicaciones de prevención y tratamiento, discriminación, estigmatización y calidad de atención.

A esto se suma el hecho de que la mujer es quien suele cargar con la “culpa”, en la familia, de las enfermedades que afectan a sus hijos, además de la carga psicológica y social que implica tener niños enfermos. En pocas áreas de la salud esto es más evidente que en las enfermedades causadas total o parcialmente por factores congénitos o genéticos, en gran medida porque se suele atribuir la causalidad de muchos de estos trastornos, erróneamente o no, a las circunstancias del embarazo (de las cuales se hace “responsable” a la madre) o a la transmisión hereditaria (también “responsabilidad” de la madre). En este imaginario, generado por la dominación masculina, el varón suele eximirse arbitrariamente de la responsabilidad por problemas de infertilidad, de defectos congénitos o de enfermedades hereditarias. Si a esto se agrega que en países en desarrollo la pobreza afecta mayormente a la mujer, tenemos completado un círculo vicioso de injusticia, discriminación, estigmatización y explotación de la mujer en la sociedad.

2 Médico y Genetista, Profesor de Genética y Salud Pública de la Universidad de Columbia, Nueva York. Presidente de la Redbioética de Latinoamérica y el Caribe de UNESCO.

La genética humana ha tenido un desarrollo vertiginoso en el último cuarto del siglo XX, que continúa y es muy seguro que seguirá deslumbrándonos con nuevos métodos preventivos y nuevas terapéuticas para enfermedades que causan grandes sufrimientos y que aún no tienen cura. Dado que las injusticias básicas en el mundo son la división entre países ricos y pobres y la concentración de la riqueza en cada vez menos manos, no es de extrañar que la población mundial que vive en los países pobres tenga mucho menor acceso a los avances de la genética en prevención y tratamiento de enfermedades. Y dentro de esa injusticia, sobresale la situación particularmente desventajosa de la mujer en los países pobres, que debe cargar con la discriminación, el estigma y la falta de servicios adecuados para los problemas genéticos que pueden afectar a su familia.

Es interesante abordar la problemática de cómo los avances de la genética y sus aplicaciones a la salud (algunas bien fundamentadas, y otras basadas más en exageraciones y expresiones de deseos que en evidencia científica) afectan a las mujeres, desde una óptica bioética con enfoque de derechos humanos. Es aquí donde este excelente libro que tengo el placer de prologar, aporta un enfoque original e inédito. En este texto, la doctora Keyeux y sus colaboradores desmenuzan de manera inteligible y amena, dirigida a un público no especializado, la situación en América Latina en general y en Colombia en particular, con relación al derecho a la salud, los derechos sexuales y reproductivos, el aborto, las enfermedades genéticas y los defectos congénitos y su prevención y tratamiento.

Es imposible no sentirse conmovido por la realidad que nos presenta este libro tan necesario. A través de sus páginas nos demuestra que las posibilidades concretas de beneficiarse con la prevención y tratamiento aportados por estos avances están estrechamente relacionadas con la posición de las personas en la escala social, con la vigencia del derecho a la salud, y con el estatus de la mujer en la sociedad. En el análisis ético de las desigualdades obvias e injustas, el libro acude a la bioética y a la doctrina de los derechos humanos para encontrar herramientas concretas que permitan avanzar a un orden social más justo en el que el bienestar y la salud de la mayoría, sea más importante que el lucro de unos pocos.

Un mérito de este libro, poco común en otras publicaciones sobre estos temas, es que luego de demostrarnos la dura realidad sanitaria de nuestros pueblos, especialmente de la mujer y específicamente en el campo de los defectos congénitos y las enfermedades genéticas, se adentra en la difícil búsqueda de soluciones. Con el apoyo de estudios empíricos en población colombiana, y en base al análisis de conceptos de autodeterminación y autonomía de las

mujeres, de criterios de normalidad y anormalidad, de carga afectiva de los defectos congénitos en las mujeres y del papel de la bioética, los autores hacen una serie de propuestas sumamente pertinentes en el marco político, ético y sanitario de Colombia, para superar las injusticias e inequidades a que está sujeta la mujer en este campo.

En suma, un libro excelente que debiera ser leído atentamente por profesionales de diferentes disciplinas relacionadas con la salud, la genética, la ética y la mujer, así como por el público general y, especialmente, por los tomadores de decisiones políticas, sanitarias y éticas de América Latina en general y de Colombia en particular.

PRESENTACIÓN

Genoveva Keyeux

Abundan en la literatura académica y los documentos de análisis de diversos organismos multilaterales las referencias al hecho de que son las mujeres quienes llevan la carga más pesada en la sociedad latinoamericana: no solo ejercen el rol de madres, esposas y amas de casa, sino que son las cuidadoras y protectoras de la salud y del bienestar de su hogar. Con un ingrediente adicional: si algo falla en cualquiera de estas esferas, la responsabilidad a menudo recae sobre ellas. Se trata de un mecanismo de respuesta que obedece a una cultura tradicionalista y patriarcal y a un inconsciente colectivo fuertemente arraigados entre nosotros. La familia y la sociedad consideran tener el derecho o la prerrogativa de señalarlas, castigarlas moral o incluso físicamente, y marginarlas por estas faltas. Por lo general, la Iglesia, las entidades gubernamentales encargadas del bienestar social y los centros académicos, salvo honrosas excepciones, hacen poco por desestimular este estado de cosas, en parte porque tales órganos de la sociedad están regidos en su mayoría por sensibilidades masculinas, y, al no abordar el análisis de los problemas sociales desde un enfoque diferenciado de género, se sienten muy poco interpelados por las situaciones de la cotidianidad femenina. Afortunadamente, algunas organizaciones de la sociedad civil y grupos académicos han logrado, pese a todo, abrir el camino para un cambio en ese estado de cosas.

El presente texto gira en torno a la manera como los problemas genéticos aquejan de forma específica a las mujeres. Surge como una respuesta a esta situación, por lo demás, poco explícita en nuestras sociedades. ¿A quién se incrimina por transmitir una enfermedad hereditaria? A la madre. ¿A quién se exige que los hijos nazcan sanos, sin malformaciones, rozagantes y saludables? A la mujer. Estas respuestas y actitudes se hallan tan ancladas en el inconsciente del ciudadano común, que quisimos romper con este estado de cosas, abordando los trastornos genéticos en el contexto de la vida cotidiana de las mujeres y de las familias, analizándolos además desde una mirada de la bioética y los derechos humanos.

Hoy, más que nunca, la bioética y los derechos humanos deben ocuparse de las consecuencias que puedan tener los avances del conocimiento científico y la tecnología, no de manera genérica, sino para seres encarnados: para las mujeres que sufren de diversas maneras la discriminación, el estigma y la carga psicológica, económica y social de un hijo o una hija con un trastorno genético, procurando un mayor bienestar para todas y todos los ciudadanos.

Este libro no pretende ser un texto erudito para personas de alto vuelo en bioética, genética o teoría feminista: sentimos un profundo respeto por estos sectores académicos, y somos conscientes de que el texto seguramente no llenaría todas sus expectativas. El libro que imaginamos es un texto para personas que no necesariamente son especialistas ni en genética ni en bioética, pero que sí tienen una sensibilidad hacia los problemas que afronta la sociedad latinoamericana en materia de salud y derechos humanos. Para satisfacer a quienes quieran indagar más allá de lo que pudimos aportar en ideas propias y ajenas, hemos agregado una bibliografía detallada, que podrá ser consultada, en gran medida, vía Internet, permitiéndoles de esta manera profundizar esta primera aproximación a un tema poco explorado hasta el momento.

En un país en donde la bioética y la genética médica han sido patrimonio de las esferas de poder desde sus inicios –de la mano de sacerdotes, médicos, y abogados–nos pareció importante, en cambio, llenar un vacío para el nivel de la gente del común y para intelectuales y profesionales de un amplio espectro. Las personas de la calle, incluso los círculos de personas cultivadas, pero profanas en la materia, desconocen los fundamentos básicos de la genética –tal vez hayan oído hablar algo, cuando nace un hijo *mongólico* en la familia de alguien cercano–, y poco se imaginan los nexos de ésta con la bioética y los derechos humanos. Estas personas conforman la sociedad civil, y su participación activa en las deliberaciones bioéticas, que cada día surgen con mayor fuerza en nuestros países, requiere de un conocimiento previo de la temática específica.

El libro partió de un proyecto de investigación financiado por la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética REDBIOETICA de UNESCO³, el cual es presentado en el capítulo VIII como estudio de caso. Una vez terminado el informe, sentimos que esta experiencia debía ser compartida más allá del ámbito académico con la sociedad en general, ya que es por ella, y desde ella, que vendrán los requerimientos para que se abra un camino hacia la inclusión de la genética y los derechos conexos, resultantes de los avances en el conocimiento,

3 El proyecto “Problemas Bioéticos de la Genómica desde la perspectiva de Género”, presentado en el año 2003 por G. Keyeux, fue ejecutado por un equipo interdisciplinario de investigadores entre 2004 y 2006.

en las políticas públicas de salud, educación y bienestar ciudadano. También imaginamos un escenario para las deliberaciones de la bioética en Colombia, en el cual las mujeres tuvieran un papel protagónico desde sus necesidades y desde sus aportes.

La propuesta del proyecto y el análisis de las respuestas recogen una visión amplia de un equipo de personas que se dedican a estudiar y reflexionar sobre los problemas de salud y de las mujeres en la sociedad. Aunque el laboratorio social escenario del proyecto fue la clase media colombiana, la situación particular de esta franja de mujeres puede ser común a muchas otras mujeres de América Latina que comparten situaciones como la falta de empoderamiento, educación precaria, grandes dificultades económicas, y ser cabeza de familia en una sociedad que desatiende sus necesidades y poco protege sus derechos fundamentales.

Damos nuestros sinceros agradecimientos a todas las mujeres de los programas que atiende la Fundación Centro de Asesoría Familiar y Comunitaria CAF de Bogotá, que generosamente nos donaron su tiempo para llenar las encuestas y compartir sus experiencias e inquietudes en conversaciones informales, así como a las directivas del CAF. Sin la confianza de Alya Saada, Secretaria Ejecutiva de la REDBIOETICA UNESCO hasta fines del 2007, en que este proyecto tendría un valor para la bioética en América Latina, su realización no hubiera sido posible. A ella, especialmente, va nuestra gratitud por su incondicional apoyo y estímulo. Queremos, además, hacer un reconocimiento especial a Víctor J. Vera, ex-director del Instituto de Genética de la Universidad Nacional de Colombia, por su apoyo y confianza en este proyecto.

La visión presentada en los capítulos de co-autoría es el resultado de un consenso, que no necesariamente refleja una posición unánime de los autores: los disensos en torno a algunos puntos enriquecieron enormemente la discusión previa a la redacción de los mismos. La responsabilidad de cada capítulo corresponde al autor que lo escribió y no implica que represente las posiciones de UNESCO ni de las universidades sobre el tema ni la de los demás coautores del presente libro.

I. INTRODUCCIÓN

G. Keyeux, CM. Restrepo, L. Cardona, H. Mateus, B. Peña, R. Baldrich, F. Prieto

La cobertura del Estado en materia de salud en América Latina es reducida, aún en países que, como Colombia, pretendieron a través de la Ley 100 de 1993 cubrir toda la población mediante dos mecanismos de vinculación: el contributivo para los empleados, y el subsidiado para las personas de escasos recursos económicos. Por esta razón, y dentro de un esquema de economía neo-liberal, este campo está en su mayoría en manos privadas, las cuales manejan la salud con esquemas fundamentalmente economicistas, es decir, pensado más desde las leyes del libre mercado y la rentabilidad económica.

La Ley 100 de 1993, llamada Sistema de Seguridad Social Integral, es el marco jurídico para garantizar derechos irrenunciables de los colombianos acordes con la dignidad humana y relacionada con la Seguridad Social Integral, la cobertura económica de salud y servicios complementarios, bajo principios de eficiencia, universalidad, solidaridad, integralidad, unidad y participación, garantizando mediante esta, por parte del Estado, a todos los habitantes, el derecho irrenunciable a la Seguridad Social, que incluye Salud y Pensiones.

A pesar de una expectativa cercana al 100 por ciento, la ampliación de la cobertura en salud en Colombia, después de la promulgación de la Ley 100, aumentó de 25 por ciento en 1993 a 52.1 por ciento en 1997. En el año 2000, el 32.3 por ciento de la población estaba afiliado al régimen contributivo, 22.47 por ciento al régimen subsidiado y 3 por ciento estaba cubierto por regímenes especiales. El 42.6 por ciento de la población colombiana no se encontraba asegurada⁴.

Más aún, se evidencia una marcada falta de regulación del Estado sobre lo privado en general, permitiendo y auspiciando que los servicios básicos de salud quedaran en manos de empresas privadas, que son esencialmente administradores de servicios, desvirtuando el sentido solidario de la práctica de la atención en salud y por ende, la atención de un derecho básico de la población consagrado

4 Rodríguez-Monguió R, Infante Campos A. (2003).

como un derecho fundamental en la Declaración Universal de los Derechos Humanos. Tal como lo señala Hernández⁵, en Colombia no ha sido reconocido el *derecho a la salud*, porque, tanto en la Constitución Política de 1886 como en la de 1991, se enuncia: el derecho *al servicio* de salud (Art.49 de la Constitución Política de Colombia de 1991). De ésta manera, no aparece en la Constitución la salud como un derecho fundamental, quedando relegado a un derecho conexo al derecho a la vida, lo que ha permitido que el Estado se desentienda de su obligación de proveer a los ciudadanos la atención básica en salud.

En este contexto, es notoria la insuficiencia o incluso ausencia de políticas de atención y prevención de las enfermedades genéticas por parte de organismos nacionales, Ministerios de Salud o similares (para el caso de Colombia, Ministerio de Protección Social), e internacionales, como consorcios, redes de apoyo regionales y mundiales, auspiciando así que la atención a los problemas de salud relacionados con la genética y las aplicaciones de la genómica sean casi exclusivamente competencia de las empresas privadas, lo cual conlleva a que se preste atención prioritaria a los servicios genéticos más rentables, descuidándose los programas de detección y seguimiento preventivos.

Como consecuencia directa de este escenario, se observa que la situación de inequidad de los países considerados en vía de desarrollo, en particular aquella relacionada con la salud, se agudiza aún más si se incluye la enfermedad genética, por tratarse de problemas que perduran durante toda la vida de los pacientes, y cuyo impacto en éste y su familia va más allá de la sola atención en salud. En particular, no existe un apoyo ni acompañamiento estatal a las familias con pacientes con enfermedad genética.

Por otro lado, la dominación masculina en los distintos niveles de poder así como el establecimiento de hegemonías son claros: la Iglesia, el Estado, la medicina, el derecho. En consecuencia, la toma de decisiones se ve enfocada eminentemente desde la mirada masculina, aun en asuntos que atañen de manera muy contundente a la mujer. A esto se suma la perpetuación de un modelo cultural de tipo patriarcal que no favorece la culturización de la mujer, en donde la sociedad invisibiliza el ámbito relativo a la sexualidad femenina, lo que conlleva a una visión fatalista y subordinada de la mujer frente a los acontecimientos de su propia vida, y en particular, su vida reproductiva.

En el ámbito de lo doméstico, y en razón a las condiciones económicas, sociales, políticas y culturales de la mayor parte de la población, la incompre-

5 Hernández M. (1991).

sión, la falta de solidaridad y la ausencia de co-responsabilidad de los hombres frente a problemas de índole familiar y personal de la mujer se manifiesta de diversas formas: abandono del hogar, no reconocimiento de los hijos, no ejercicio de la paternidad y desconocimiento de las dificultades específicas de la mujer, por citar algunos. Esta situación recurrente, muy arraigada en el inconsciente tanto de mujeres como de hombres, ha hecho que la mujer no se sienta sujeto de derecho pleno en términos reales, aunque lo sea en términos formales, razón por la cual requiere de una especial atención y capacitación para llegar a una mayor apropiación de los derechos humanos, apoyado en la institucionalidad, quien debe tener en cuenta los efectos diferenciados de la política hacia hombres y mujeres.

La mujer latinoamericana, por lo tanto, se encuentra desprotegida frente a los problemas de salud reproductiva en general, pero muy particularmente frente a los problemas genéticos que la tocan a ella específicamente. Los programas de atención y orientación en salud sexual y reproductiva han mejorado considerablemente los indicadores demográficos en Colombia, propiciando paulatinamente que la mujer se convierta en la dueña de su cuerpo y de sus decisiones en materia de planificación familiar, al menos en algunos estratos socioeconómicos. Sin embargo, estos programas no han incorporado los aspectos relacionados con los problemas genéticos, probablemente debido al hecho de que el manejo de la información y los conocimientos específicos se ha mantenido como un campo de actuación exclusivo de los profesionales que atienden la consulta genética en el país.

En la actualidad, el campo de la genética reproductiva es uno de los pocos espacios de la salud en donde las nuevas tecnologías de la genética se están aplicando efectivamente, dado que éstas se emplean en la realización de exámenes de diagnóstico prenatal y pre-implantatorio.

Aunque menos difundidas por el momento, tenemos también las aplicaciones en ginecología para el diagnóstico de marcadores de susceptibilidad al cáncer mamario o cérvico-uterino. Por lo tanto, si hay un ámbito en el cual la genómica y sus aplicaciones a la genética humana tienen un matiz de género, es en el de la salud sexual y reproductiva, justificando plenamente y apelando de manera urgente a la bioética en la aproximación de los cuestionamientos desde la mirada del género.

En consecuencia, es necesario y urgente crear una conciencia general de que los derechos de la genómica, consagrados recientemente por las Naciones Unidas, además de ser derechos de todos los ciudadanos sin distinción de sexo, raza, clase social o religión, deben ser considerados como derechos funda-

mentales de la mujer, y se deben incorporar a la mayor brevedad dentro de las políticas de Estado. En ese sentido, el mandato de las Naciones Unidas a través de UNESCO, con referencia a la implementación progresiva en las legislaciones nacionales de normas bioéticas en referencia al genoma humano y a las aplicaciones derivadas de la genómica (Artículo 4 de la Resolución 30G/23 de 1999⁶, Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos, 2005), debería ser el escenario privilegiado desde el cual se incorporen aspectos tales como la educación, la capacitación y el empoderamiento de las mujeres -como cuidadoras de la vida y responsables, en los países en desarrollo, del bienestar y de la calidad de vida de la familia - sobre genoma, particularidades de género y los derechos humanos.

Estos temas, entre otros que agitan el panorama internacional, son abordados desde la bioética en razón a la complejidad de su manejo y del valor que tienen para las futuras generaciones. Los problemas cotidianos a los que se ven enfrentadas las mujeres cuando aparece la enfermedad genética –en sus hijos, principalmente, pero también en ellas mismas como en cualquier miembro de su familia +- merecen ser ascendidos a un campo de reflexión bioética como una problemática temática o área en sí misma, de mayor urgencia en los países en desarrollo, que los temas de frontera, como la clonación y la manipulación genética.

La problemática bioética de la genética con visión de género contiene todos los atributos propios de la bioética, y demanda una aproximación interdisciplinaria y pluralista –desde la filosofía, la biología, los derechos humanos, la política, la economía, la salud pública, la sociología– en la búsqueda de una respuesta y solución a problemas que revisten facetas específicas para las mujeres.

Este libro, en su integralidad, trata de hacer palpable lo que puede llegar a ser la experiencia de vida, dolorosa, pero valiente, de las madres y las familias que tienen hijos o parientes con enfermedades altamente discapacitantes, como son los trastornos genéticos, que en muchas ocasiones llevan a quienes los padecen a la muerte temprana. Con este fin, aborda esta categoría de enfermedades desde varios ángulos y aporta una variedad de elementos de análisis

6 La Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos: de los principios a la práctica. Aplicación de la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, Resolución 30P/23, Artículo 4: “La Conferencia General [...] invita a los Estados Miembros, las organizaciones internacionales, intergubernamentales o no gubernamentales, así como a todas las entidades que, según se haya definido, podrían colaborar en ésta empresa, a tomar todas las medidas necesarias para aplicar las orientaciones mencionadas.”

agrupados en capítulos: la enfermedad genética y los trastornos congénitos como problema de la esfera personal de vida de las madres y de las familias que tienen un hijo o hija afectado (Capítulo 4) y como problema de salud que afecta a la colectividad entera (Capítulo 5); los derechos humanos y la bioética como lente de escrutinio que apunta hacia valores y derechos que conciernen de manera más específica a las mujeres (Capítulo 6), y los instrumentos internacionales que amparan esos consensos y derechos (Capítulo 7); la reflexión y las propuestas de acción, centradas en el efecto potencializador de la educación para la promoción de acciones preventivas, que surgen en torno a la experiencia de mujeres en Colombia que se encuentran desorientadas frente a la herencia biológica y su papel en los trastornos congénitos, se presentan en los capítulos 8 y 9 mediante un estudio de caso.

II. GLOSARIO PARA LEGOS

Genoveva Keyeux

El glosario de los términos usados en el presente libro no pretende ser un diccionario científico de la terminología genética. Más bien, tiene la intención de expresar en términos sencillos el significado de los mismos, con el fin de que el lector no se sienta subyugado por un léxico hermético e ininteligible que le impide comprender el significado del texto.

Uno de los propósitos centrales de la Bioética es justamente establecer un diálogo entre diferentes saberes y experiencias, es decir, un discurso público, abierto, razón por la cual es nuestro deber hablar con nuestros interlocutores en un lenguaje comprensible para todos, sea éste el lenguaje de la filosofía, la medicina, la ciencia o la sociología. Nuestra pretensión no fue escribir genética para genetistas ni bioética para bioeticistas exclusivamente, más bien quisimos aportar elementos para lograr una interlocución entre académicos y ciudadanos legos que comparten inquietudes e intereses por el tema tratado. No por ello, sin embargo, el lenguaje puede perder rigurosidad en la utilización de los conceptos. Solo así, siendo meticulosos en el empleo de las palabras y fieles con su contenido semántico, además de rigurosos conceptualmente, creemos, será posible construir realmente una práctica ética en las ciencias, que cumpla con los propósitos de ser objetiva, democrática, incluyente y propositiva, y por encima de todo, veraz. El resto –el discurso ininteligible– es mera retórica que nutre el ego individual o secunda otros intereses, y en todos los casos, empequeñece la vida colectiva.

El glosario presentado a continuación contiene los términos genéricos del campo de la genética que hemos empleado en el libro. Los términos más específicos, como por ejemplo ciertas enfermedades, están explicados en el texto, ya sea en forma de recuadro, cuando quisimos ampliar la información útil para el lector, o en una nota a pie de página, cuando se trataba de precisar o desarrollar de manera breve el concepto presentado en el cuerpo del capítulo.

Como no se trata de un diccionario en el sentido ortodoxo de su estructura, hemos agrupado los términos que tienen interconexión entre sí, de tal manera que el lector pueda fácilmente entender la diferencia entre ellos, como por ejem-

plo en el caso del cromosoma, que contiene decenas de genes. Al no hallarse en orden alfabético, presentamos disculpas si el lector demora un poco más en encontrar la palabra que busca; confiamos en que estará contento, al fin de cuentas, de clarificar o entender un conjunto de conceptos ligados unos con otros.

Albert Einstein dijo alguna vez:

“You do not really understand something unless you can explain it to your grandmother”

Uno no entiende verdaderamente algo, hasta tanto no pueda explicárselo a su abuela. Esperamos poder cumplir este propósito.

Glosario

- **ADN:** sigla que significa Ácido Desoxiribo Nucléico. Es la molécula química que contiene toda la información genética de un ser vivo como el ser humano, los primates, los mamíferos, y en general, todos los organismos vivos, con excepción de algunos virus y priones. El ADN está formado por genes (o regiones) que contienen el código para formar las proteínas del organismo (ver más adelante), y regiones que regulan la expresión de los mismos: ¿cuándo, en qué células, en qué cantidad, etc., deben producirse estas? Además, existen zonas del ADN cuya función desconocemos aun, y que parecieran ser simples regiones de enlace entre genes (tienen varios nombres: regiones intergénicas, silenciosas, anónimas).
- **MUTACIÓN** es el término utilizado en genética para indicar un cambio en el ADN, del estado normal a uno no funcional o alterado. Las mutaciones pueden ser de muchos tipos, pero siempre alteran el material químico de manera irreversible. Cuando las mutaciones ocurren en zonas o genes codificantes, en la mayoría de casos causan trastornos en la función de la proteína, conllevando a estados patológicos. En cambio, cuando suceden en regiones silenciosas, no producen efectos fisiológicos, pero en cambio son útiles en la determinación de la filiación biológica y constituyen la huella genética (genetic fingerprint), que, al igual que las huellas dactilares, es personal y única de cada individuo. Esta se utiliza en los test de paternidad, identificación de restos humanos, identificación de criminales, entre otros.
- **GEN:** es un fragmento de ADN que contiene la información necesaria para producir una proteína del organismo, y de esa manera, para cumplir con una función específica. En todas las células del organismo existen siempre dos copias del mismo gen, salvo en las células reproductoras (óvulos y espermatozoides), en donde no hay sino una copia, ya que en la

fecundación, se vuelve nuevamente a producir una célula con dos copias, heredadas de cada uno de los progenitores. Otra excepción son los genes localizados en los cromosomas sexuales (ver más adelante).

- **GEN DOMINANTE:** la función, derivada de la información contenida en el gen, siempre se manifestará, independientemente de si existe una o dos copias (idénticas) de la información (ver enfermedades dominantes).
- **GEN RECESIVO:** para que la información del gen se exprese, se requiere que haya dos copias del gen recesivo. De lo contrario, en presencia de un gen dominante, solo se expresará la información aportada por éste (ver enfermedades recesivas).
- Existe una tercera situación, en presencia de **GENES CO-DOMINANTES:** en este caso, la información de ambas versiones del gen tiene el mismo peso en la realización de la función.
- **GENOMA:** es el conjunto del patrimonio genético que tiene cada ser vivo. Todos los organismos poseen un genoma, el cual puede ser bastante simple, como el genoma bacteriano o viral, o muy complejo, como el genoma humano. El genoma está constituido por genes (con información funcional) y por regiones silenciosas (no codificantes, porque no contienen un código para formar una proteína), cuya función es de regulación (cómo, cuándo, dónde debe expresarse un determinado gen), o de las que desconocemos por ahora el papel que desempeñan.
- **HOMOCIGOTO:** cuando una persona ha recibido de ambos padres el gen con las mismas características, se dice que es homocigoto. Puede ser homocigoto normal, si ambas copias lo son, u homocigoto anormal, cuando hereda dos genes anormales.
- **HETEROCIGOTO:** en contraste, las personas que heredan dos copias diferentes del mismo gen, serán heterocigotas. Por esto, sólo se puede ser heterocigoto para un gen normal y el otro anormal. En el caso en que este último sea dominante, la persona heterocigota forzosamente manifestará la enfermedad, mientras que si el gen anormal es recesivo, entonces solo será portadora no afectada por la enfermedad, o portadora sana.
- **PORTADORES:** las personas portadoras son por lo general sanas, no sufren la enfermedad, pero tienen un gen recesivo anormal que pueden transmitir a la descendencia. Si el otro progenitor se encuentra en la misma situación, ambos tienen la posibilidad de 25 por ciento ($\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$) de transmitir las dos copias anormales del gen a un descendiente, el cual sufrirá la enfermedad.
- **PORTADORES LIGADOS A X:** las mujeres con un gen anormal en el cromosoma X son llamadas portadoras (sanas). A diferencia de los casos an-

teriores, todo niño que herede de ella el cromosoma X anormal, manifestará obligatoriamente la enfermedad, ya que los varones heredarán del padre un cromosoma Y, el cual no tiene la copia normal del gen defectuoso. El caso más conocido en la historia de una portadora sana es el de la reina Victoria de Inglaterra, quien transmitió el gen de la hemofilia a varias casas reales de Europa por intermedio de sus hijos varones, entre esas la de Rusia; su bisnieto, el Tsarevitch Alexis de Rusia, murió de hemofilia.

- **CROMOSOMA:** fragmento muy grande de ADN que se encuentra súper-enrollado y condensado, y por ello forma estructuras visibles en el microscopio, con forma de X. Cada cromosoma contiene un gran número de genes, y existen dos copias (casi) idénticas de cada uno de ellos en cada célula somática (no reproductora) del organismo.
- **AUTOSOMAS:** de los 46 cromosomas que tienen las células del cuerpo humano, 22 pares son cromosomas autosómicos o autosomas; estos tienen información para realizar las distintas funciones del organismo. Algunos cromosomas autosómicos han sido muy estudiados por su compromiso en enfermedades muy conocidas (por ejemplo, síndrome Down; ver trisomías).
- **CROMOSOMAS SEXUALES:** el par 23 de los cromosomas está constituido por estos cromosomas, llamados cromosoma X y cromosoma Y. El hombre tiene dos cromosomas diferentes, X y Y, y la mujer dos iguales, X y X. Los genes que se encuentran en estos cromosomas tienen funciones específicas para la diferenciación de los órganos sexuales masculinos y femeninos, y el cromosoma Y es quien define el sexo del futuro bebé. En el cromosoma X también se encuentran genes que tienen otras funciones, como la coagulación o la estructuración de la pared de las células musculares.
- **CROMOSOMOPATÍAS** o trastornos cromosómicos: estos afectan grandes porciones o todo un cromosoma, y pueden ser causados por:
 - ausencia de algún cromosoma o **MONOSOMIA**, en cuyo caso existe una sola copia de ese cromosoma. En general, los fetos no son viables, y son abortados espontáneamente en una etapa temprana del embarazo;
 - presencia de un cromosoma supernumerario, o **TRISOMÍA**. La más conocida sin duda es la trisomía 21, que causa el Síndrome Down (llamado popularmente mongolismo);
 - también pueden ser ocasionados por **DELECCIONES**, en cuyo caso falta un pedazo del cromosoma, o

- **INSERCIONES**, que es la situación inversa, es decir adquisición de un fragmento adicional, o
- **TRANSLOCACIONES**, situación en la cual dos cromosomas diferentes intercambian mutuamente un fragmento, resultando entonces cromosomas híbridos.
- **TRASTORNOS GENÉTICOS**: incluyen todas las enfermedades que puedan tener un origen genético, sea una malformación congénita, una enfermedad genética o una enfermedad compleja.
- **ENFERMEDAD MONOGÉNICA**: se refiere a una enfermedad causada por un solo gen anormal, y cuyo desarrollo o aparición no depende de factores externos. También se denominan **ENFERMEDADES UNIGÉNICAS** o **ENFERMEDADES GENÉTICAS MENDELIANAS** en honor a Gregor Mendel, quien descubriera las leyes de la herencia a finales del siglo XIX.
- **ENFERMEDAD DOMINANTE**: es una enfermedad monogénica que se manifiesta o expresa con la presencia de una sola copia del gen anormal dominante. En este caso, el gen normal es recesivo.
- **ENFERMEDAD RECESIVA**: en presencia de un gen dominante normal, ésta no se manifiesta. Se requiere que la persona tenga ambas copias (recesivas) del gen defectuoso para que se manifieste la enfermedad. Se denominan **PORTADORES** a las personas que tienen un gen dominante normal y uno recesivo anormal.
- **ENFERMEDADES COMPLEJAS O MULTIFACTORIALES**: es el conjunto de enfermedades más comunes que tienen a la vez un componente genético, en este caso de varios genes que intervienen conjuntamente, y un componente ambiental. Se considera dentro de esto último los virus y bacterias, nutrientes, estrés y otros.
- **MALFORMACIONES CONGÉNITAS**: aparecen en cualquier etapa del desarrollo embrionario durante el embarazo. Muchas tienen un origen genético, y las que no lo tienen, se atribuyen a factores externos como infecciones, abuso de alcohol y de tabaco, consumo de medicamentos teratogénicos, y otros factores indeterminados.
- **PREVALENCIA**: en genética, se refiere a la proporción de personas que sufren una enfermedad genética o malformación congénita con respecto al total de la población.

- **INCIDENCIA:** se refiere al número de nuevos casos o casos ocurridos. En genética, generalmente se refiere al número de neonatos que presentan algún trastorno congénito, respecto al total de recién nacidos.
- **GENÉTICA CLÁSICA:** en el contexto del presente libro, se refiere al tipo de análisis o exámenes que se realizaba hasta hace unos 20 años: estudio de proteínas sanguíneas, como los grupos sanguíneos, las inmunoglobulinas (anticuerpos) y otras que se encuentran en circulación; estudio de las proteínas de membrana celular, como los antígenos leucocitarios (HLA).
- **BIOLOGÍA MOLECULAR o GENÉTICA MOLECULAR:** hoy en día, la mayoría de los estudios anteriores fueron reemplazados por el análisis de genes, como los que producen las proteínas mencionadas y otras.
- **CITOGENÉTICA:** es el campo de la genética que estudia los cromosomas. También se refiere al examen que se practica para determinar trastornos cromosómicos, aunque es más exacto referirse al examen como **CARIOTIPO**.
- **GENÉTICA BIOQUÍMICA:** dentro de los estudios por métodos clásicos, ésta analiza las enzimas que producen trastornos metabólicos como la fenilcetonuria.
- El **TAMIZAJE genético** (a veces se utiliza el término inglés *screening*) es un estudio no directivo que se practica a un grupo de personas, independientemente de su estado de salud, con el fin de detectar una posible mutación en alguno de los genes estudiados. Por lo general se practica en neonatos, con el fin de detectar precozmente enfermedades, en las cuales la intervención temprana puede redundar en una mejoría importante del paciente, evitando las manifestaciones que conducen a una discapacidad permanente. También se puede practicar a cualquier grupo de individuos (adultos, grupos étnicos, etáreos, etc.), en el marco de investigaciones.
- **ENDOGAMIA:** cuando por razones culturales, religiosas, económicas o de aislamiento geográfico, los miembros de una comunidad se casan entre sí, se produce una sociedad endogámica.
- **CONSANGUINIDAD:** si esta endogamia se produce entre miembros de una misma familia, se habla de consanguinidad. En ambos casos, el riesgo de tener una descendencia con alguna enfermedad recesiva se incrementa, pues aumenta la probabilidad de que ambos miembros de la pareja hayan heredado un gen anormal de un ancestro común, y por lo tanto sean, sin saberlo, portadores, aunque aparentemente ambos sean sanos.

III. SALUD Y DERECHOS SEXUALES Y REPRODUCTIVOS DE LAS MUJERES EN COLOMBIA: AVANCES Y RETROCESOS

L. Cardona, C. Morales

A. LA SALUD DE LAS MUJERES EN COLOMBIA

Lucy Cardona

En esta sección se pretende dar una visión de la situación de salud de las mujeres en Colombia desde la perspectiva de género, por lo cual se aborda inicialmente la salud como derecho y específicamente como derecho de las mujeres, luego se examina el paralelo entre salud y el enfoque de género, para proveer algunos datos que dan cuenta de la situación de las mujeres colombianas en función de su derecho a la salud.

1. La salud como derecho

El enfoque de derechos parte de la afirmación de que todas las personas nacen libres e iguales en dignidad y derechos, por tanto, estos son considerados: universales, indivisibles, interdependientes e interrelacionados⁷. En este sentido, todos los derechos, bien sean económicos, políticos, civiles, culturales o sociales, tienen igual validez e importancia y recae en el Estado el garantizarlos, ya que es la persona jurídica que ha firmado los Pactos y Convenciones internacionales que los consagran, y por tanto, es responsable de la violación que de ellos se haga, bien sea por acción u omisión⁸.

La salud se encuentra dentro de los derechos económicos y sociales, los cuales se consideran precondition de la libertad y de la igualdad efectiva de todos y todas, en particular las mujeres. A este respecto, la Constitución Colombiana establece y presupone dentro de una visión humanística y universal, un sujeto que es titular de derechos y obligaciones sin consideración a su sexo, lo que se ha querido complementar con el principio de igualdad de derechos entre hombres y mujeres⁹.

7 Serrano M. (2007).

8 Ministerio del Trabajo y Seguridad Social, Sena (2002).

9 Defensoría del Pueblo. (1995).

A pesar de esto, se reconoce que "...las mujeres y sus intereses todavía no están plenamente integrados dentro del panorama de los derechos humanos, es ilustrativo, por ejemplo que no se reconozcan los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres a pesar de que la maternidad y la reproducción han sido utilizadas para definir el rol de las mujeres en nuestras sociedades"¹⁰. De hecho se considera que la incorporación de la perspectiva de género en los derechos humanos significa la construcción de un nuevo paradigma que reconozca las particularidades y especificidades de las mujeres a partir de la reinterpretación de los derechos humanos bajo un nuevo enfoque.

Con relación a lo anterior, es importante enfatizar que "[l]a igualdad no es el derecho a ser igual que los demás, sino a ser tratado igual que los demás"¹¹. Acerca de esta lucha, se han hecho avances por ejemplo en la Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer¹², pues en la misma, después de proclamar el derecho de la mujer a gozar de los mismos derechos del hombre, se exhorta a que se le dé un trato distinto para superar determinadas circunstancias y hacer la igualdad real y efectiva.

Esta necesidad de igualdad, pero con trato diferenciado, se vuelve especialmente cierta en el tema de la salud, si se tiene en cuenta que existen diferencias fisiológicas, psíquicas y emocionales, por citar algunas, entre hombres y mujeres, que requieren efectivamente de un trato específico para cada sexo. Adicionalmente, si se entiende "...la salud como un bien público, un derecho humano esencial por su conexidad con la vida... por lo que se convierten en obligación del Estado y responsabilidad social su realización en interdependencia del desarrollo de otros derechos humanos como el derecho a la vida, a la asistencia sanitaria integral, a las condiciones para el bienestar y la participación"¹³.

2. Salud y el enfoque de género

El enfoque de género implica ir más allá del estudio de las mujeres y de la incorporación de una variable como sexo en los análisis. Requiere de la utilización de un concepto relacional que englobe las desigualdades económicas, socioculturales y de poder, entre hombres y mujeres, por un lado, y entre las propias mujeres y los propios hombres ubicados en diferentes clases, grupos étnicos, etapas de su ciclo de vida y posición en los sistemas de parentesco. Es

10 Facio A.

11 Facio A. *Ibíd.*

12 Comité para la Eliminación de la Discriminación contra la Mujer, CEDAW, en 1992.

13 Alcaldía Mayor de Bogotá (2005).

una forma distinta de mirar y pensar los procesos sociales, las necesidades y demandas, reconociendo las diferencias de género y la heterogeneidad de las necesidades, intereses y demandas de las mujeres y los hombres¹⁴.

También se afirma que el enfoque de género permite dar respuestas diferenciales frente a las necesidades prácticas de mujeres y hombres y a las necesidades estratégicas que tienen las mujeres. En este sentido, por necesidades prácticas de género¹⁵, entendemos aquellas que están relacionadas con la satisfacción de carencias materiales como: alimentación, vestido, vivienda, servicios básicos, agua, luz, SALUD, educación, trabajo, empleo, etc. Estas necesidades son concretas y prácticas, visibles, cotidianas, inmediatas, sentidas por la familia y no sólo por las mujeres, están referidas a las condiciones materiales de la vida, y están íntimamente relacionadas con la salud.

Adicionalmente, en su calidad de dadoras y cuidadoras de la vida, las mujeres no sólo tienen que ver con su propia salud sino con la salud de la familia y de la sociedad. En general, el descanso, la higiene, la reproducción, la alimentación y el soporte afectivo, aspectos claves de una buena salud, se apoyan principalmente en el rol de las mujeres, que se mantiene vigente a pesar de la incorporación de éstas al trabajo laboral formal o informal¹⁶. Por tanto el enfoque de género y salud no sólo debe dar cuenta de la salud de las mujeres, sino también de la relación de estas con la salud de los demás y cómo esto, a su vez, puede repercutir en su propia salud.

En este sentido, los datos de la Encuesta Nacional de Salud¹⁷ indican que la responsabilidad en general de los cuidados y atención dada a los hijos e hijas durante el primer año de vida recae esencialmente en las mujeres. Todas o la mayoría de las veces (90%), se encargaban de tranquilizarlos en las noches, alimentarlos durante el día, bañarlos, cambiarles el pañal y entretenerlos. Así mismo, en la dedicación de tiempo a los hijos e hijas en los días de descanso, en los casos en los que se reportó dedicación de todo el día, el porcentaje es mayor en las mujeres (91%) que en los hombres (56%).

Oficialmente, cuando se habla de salud se tratan algunos temas críticos o principales. Según la Organización Mundial de la Salud, OMS, los cuatro compromisos centrales de los gobiernos en materia de salud pública son: 1) fomento de la vitalidad y salud integral, 2) prevención de lesiones y enferme-

14 De Oliveira O. & Ariza M. (2004).

15 Género y desarrollo, por igual. www.porigual.com/desarrollo/necesidades_genero.php
Recuperado en junio de 2008.

16 Cardona L. & Dalmazzo M. (2004).

17 Ministerio de la Protección Social. (2007).

dades infecciosas y no infecciosas, 3) organización y previsión de servicios para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, y 4) rehabilitación de personas enfermas o incapacitadas para que alcancen el grado más alto posible de actividad por sí mismas¹⁸.

En Colombia, desde la perspectiva de la equidad en salud para las mujeres, el Plan de Igualdad de Oportunidades de Género del Distrito Capital (Bogotá), determina que es necesario trabajar la equidad de género en función de la salud, respondiendo a cuatro acciones que están en proceso de implementación, puesto que se están poniendo en práctica las iniciativas propuestas en el mismo, y el avance y alcance logrados con las mismas será valorado en el año 2012.

«El Plan de Igualdad de Oportunidades para la Equidad de Género en el Distrito Capital es un instrumento que comprende un conjunto de acciones de igualdad, interrelacionadas, orientadas a reducir y combatir la desigualdad existente entre hombres y mujeres.» En este sentido busca la disminución de las inequidades y brechas que enfrentan las mujeres y también, que quienes habitan en el Distrito Capital, puedan avanzar hacia el disfrute de sus derechos y el desarrollo de sus potencialidades. Al respecto se resalta que Bogotá es la única ciudad del país que tiene Plan de Igualdad de Oportunidades. Este Plan fue implementado por aprobación del Consejo de Bogotá por el Acuerdo 091 de 2003.

Las acciones enunciadas en el plan son:

- Alcanzar igualdad de oportunidades entre mujeres y hombres para gozar de buena salud y mantenerse libre de enfermedades y discapacidad prevenibles.
- Lograr la asignación de recursos, teniendo en cuenta las necesidades diferenciales de las mujeres y los hombres, adecuando los servicios a esas diferencias, ajustando los aportes financieros a la real capacidad de pago de las mujeres y sufragando el costo de la maternidad por parte de la sociedad y no solo por parte de ellas.
- Alcanzar una justa distribución entre hombres y mujeres de las responsabilidades, el poder y las recompensas por la atención formal e informal prestada en los hogares, la comunidad y las instituciones de salud.
- Hacer visibles y cuantificables los aportes de las mujeres en horas de trabajo en promoción, prevención, fomento, reparación y rehabilitación y cuidados ante el nacimiento y la muerte y el trabajo comunitario gratuito que ellas realizan.

18 Alcaldía Mayor de Bogotá. (2005). Op cit.

Con estos aspectos en mente, se puede pasar a examinar la situación concreta de las mujeres en función de la salud y reflexionar acerca de cómo esta responde a los objetivos y propuestas oficiales al respecto.

3. La situación de salud de las mujeres en Colombia

Datos generales

De acuerdo con la Encuesta Nacional de Demografía y Salud (ENDS)¹⁹ en Colombia, el 31 por ciento de la población es menor de 15 años, mientras el 62 por ciento tiene entre 15 y 64 años. En cuanto a distribución, 74 por ciento de la población pertenece al área urbana, en donde la proporción de mujeres es de 54 por ciento. La proporción de jefas de hogar sigue en aumento, aunque 70 por ciento de los hogares tiene jefe hombre. El porcentaje de niños que vive con ambos padres ha disminuido de 61 a 58 por ciento, y las familias incompletas, sean nucleares o extensas, han aumentado su proporción en la última década.

Es de destacar que la ENDS se centra en las mujeres en edad fértil, a las cuales caracteriza de la siguiente manera: 78 por ciento de las mujeres en edad reproductiva vive en áreas urbanas. Con relación al año 2000 disminuye la proporción de mujeres que sólo tienen educación primaria y aumenta la de educación superior. A este respecto, las mujeres en edad fértil, de que trata esta encuesta, tienen 8.6 años promedio de educación. Así mismo, aumentó al 64 por ciento la cantidad de mujeres que trabajaron en los 12 meses anteriores a la encuesta, en tanto que, en el 2000, fueron el 60 por ciento. También aumentó el porcentaje de las que estaban trabajando al momento de la encuesta, de 49 a 52 por ciento. Aumentó el grupo de ocupación de ventas y servicios, que pasó de 55 a 68 por ciento. Así mismo se destaca que la gran mayoría de las mujeres entrevistadas se encontraban laborando en el sector informal de la economía.

Desde luego, se encuentra un vínculo entre salud y oportunidades laborales, no sólo en el sentido de que, sin una buena salud, es más difícil acceder a trabajos rentables, sino porque además, aunque existen normas que lo prohíben, se mantienen prácticas que van en contra de la igualdad de hombres y mujeres. A este respecto, del total de mujeres que alguna vez han trabajado, a 27 por ciento de ellas les pidieron prueba de embarazo cuando solicitaron trabajo; a 5 por ciento les solicitaron prueba de SIDA; a 2 por ciento certificado de esterilización y al 4 por ciento las despidieron del trabajo por estar embarazadas.

19 Profamilia. Encuesta Nacional de Demografía y Salud (ENDS) 2005. La Encuesta Nacional de Demografía y Salud (ENDS) es un proyecto desarrollado quinquenalmente por Profamilia desde 1990; ofrece información sobre la salud de las mujeres en edad fértil, su historia reproductiva y su entorno familiar.

En cuanto a la afiliación al sistema de salud, es mayor entre las mujeres que entre los hombres.

El Sistema General de Seguridad Social en Salud funciona en dos regímenes de afiliación: el Régimen Contributivo y el Régimen Subsidiado. Según la ley todos los empleados, trabajadores independientes (con ingresos totales mensuales superiores a un salario mínimo) y los pensionados, deben estar afiliados al Régimen Contributivo, mientras que el régimen subsidiado es el mecanismo mediante el cual la población más pobre del país, sin capacidad de pago, tiene acceso a los servicios de salud a través de un subsidio que ofrece el Estado.

Cerca de una tercera parte de los menores de 20 años no está afiliado al SGSSS. Entre los que no tienen ninguna educación, el porcentaje de no afiliados es de 37 por ciento, mientras que los de educación superior, tienen cerca de 20 puntos porcentuales menos. La falta de afiliación en el área urbana es de 28 por ciento, mientras en el área rural llega a 40 por ciento. Entre las personas más ricas, 86 por ciento están afiliadas al SGSSS, en contraste con la población más pobre, dentro de la cual la proporción es sólo de 58 por ciento. La meta de llegar a través del régimen contributivo al 70 por ciento de la población no se ha cumplido y está muy distante de lograrse.

Percepción de salud

Según los datos de la ENDS²⁰, la salud de los hombres es percibida en un porcentaje ligeramente mayor que el de las mujeres como excelente, muy buena y buena, en tanto que las mujeres tienen porcentajes mayores en las alternativas de regular y mala. La percepción de una salud “excelente”, “muy buena” y “buena” se concentra en los grupos jóvenes (menores de 20 años) y empieza a disminuir al aumentar la edad. La población que reside en el área urbana tiene una tendencia mayor a percibir su salud como excelente, muy buena y buena, que la que vive en la zona rural.

Dos de cada tres personas han consultado sobre su salud en el último año de la encuesta. La diferencia entre hombres y mujeres es de 14 puntos porcentuales, siendo las mujeres las que más frecuentemente consultan sobre este aspecto. Por edad, el porcentaje de consulta se incrementa a partir de los 40 años de edad. El porcentaje de personas que estuvieron enfermas en los últimos 30 días fue de 12 por ciento para el país, 14 por ciento para mujeres y 11 por ciento para hombres.

20 Profamilia. (2005). Op cit.

Morbimortalidad general y específica para las mujeres

De acuerdo con los datos oficiales, no se ha generado información en el Sistema Distrital de Salud que permita correlacionar las condiciones de vida, las cargas domésticas reproductivas, las múltiples jornadas de las mujeres y las enfermedades y causas de muerte femenina más allá de lo que médicamente reportan las historias clínicas cuando consultan por enfermedades comunes.

De acuerdo con los índices de mortalidad, las mujeres presentan mayores porcentajes (64%) que los hombres en algunos tipos de enfermedades, como las neoplasias o tumores, la enfermedad hipertensiva y las cerebro-vasculares, especialmente las que están en edades entre 45 y 60 años y más. Las conclusiones de los estudios realizados tanto por Profamilia²¹ como por la Secretaría Distrital de Salud muestran que la mortalidad materna en Bogotá se debió a causas obstétricas directas, con 94 por ciento. La principal causa obstétrica fue el trastorno hipertensivo del embarazo o pre-eclampsia y le sigue la eclampsia con 40 por ciento para el año 2003²².

Embarazos no planificados y aborto inducido

En los últimos 5 años en Bogotá ha disminuido la prevalencia de abortos inducidos en las jóvenes adolescentes de 5 por ciento en 1998 a 4.15 por ciento en 2003. Sin embargo, es necesario tener en cuenta que en este campo se presentan sub-registros de información, que se generan dadas las condiciones en que se realizan los abortos en la ciudad²³.

Al respecto, aunque la Sentencia T-355 de 2006 de la Corte Constitucional, referida a la despenalización del aborto en ciertas circunstancias existe, algunas entidades de salud, especialmente las relacionadas con la Iglesia, dificultan su aplicación lo que lleva a abortos clandestinos y otras prácticas que van en detrimento de la buena salud y el bienestar de las mujeres.

En esta Sentencia la Corte Constitucional determina que no se incurre en delito de aborto, cuando con la voluntad de la mujer, la interrupción del embarazo se produzca en los siguientes casos: (i) Cuando la continuación del embarazo constituya peligro para la vida o la salud de la mujer, certificada por un médico; (ii) Cuando exista grave malformación del feto que haga inviable su vida, certificada por un médico; y, (iii) Cuando el embarazo sea el resultado de una

21 Profamilia es una entidad privada sin ánimo de lucro, afiliada a la Federación Internacional de Planificación Familiar (IPPF) que brinda 65 por ciento de la planificación familiar en el país.

22 Datos tomados de: Alcaldía Mayor de Bogotá, *Política pública de mujer y géneros*. Op cit.

23 *Ibid.*

conducta, debidamente denunciada, constitutiva de acceso carnal o acto sexual sin consentimiento, abusivo o de inseminación artificial o transferencia.

De acuerdo con los datos de PROFAMILIA, los embarazos en las adolescentes con edades entre 11 y 16 años en Colombia constituyen una gran preocupación; a partir del 2000, Colombia ocupa el primer lugar de Suramérica. En los estratos de ingresos altos, 11 por ciento de las adolescentes tienen o han tenido un embarazo. En los estratos de menores ingresos, la proporción es de 31 por cada 100. El 51 por ciento de las adolescentes embarazadas no tienen acceso a educación secundaria y 60 por ciento de las hijas de madres adolescentes corren el riesgo de repetir la historia.

Situación VIH/SIDA

Siguiendo con los resultados de la ENDS, 98 por ciento de todas las mujeres entrevistadas ha oído hablar de esta enfermedad. El nivel de conocimiento es menor entre las más jóvenes (de 15 a 19 años) y entre las de 40 a 49 años de edad; tampoco conocen del tema las mujeres que reportaron que nunca habían tenido relaciones sexuales, o las que viven en el área rural, en la región Oriental colombiana, o entre las mujeres sin ninguna educación y en el nivel más bajo según el índice de riqueza.

De las mujeres que habían oído hablar de la enfermedad, 77 por ciento mencionó el uso del condón como la práctica más segura. Únicamente la mitad de las mujeres sin educación reportó conocer esta práctica, al igual que 64 por ciento de las que pertenecen al quintil más pobre.

Estos resultados muestran la falta de conocimiento sobre prácticas seguras para evitar el contagio de la enfermedad por parte de las mujeres colombianas y la falta de una adecuada educación sexual. Todavía existe un porcentaje de mujeres que piensa que el SIDA se puede transmitir por prácticas diferentes a las relaciones sexuales, a la transmisión madre-hijo y a las transfusiones con sangre no certificada.

En Bogotá, en el rango de edades entre 15 y 19 años la relación entre hombre-mujer afectados por la enfermedad es de 1 a 1, mostrándose una tendencia a aumentar el porcentaje en las mujeres, incrementando en 1.7 por ciento contra 0.3 por ciento en los hombres²⁴.

24 Alcaldía Mayor de Bogotá. Datos del Plan de Igualdad de Oportunidades. Op cit.

Infecciones de transmisión sexual (ITS)

El 83 por ciento de las mujeres manifestó conocer ITS diferentes al VIH/SIDA, mostrando un incremento significativo con relación a la ENDS 2000, cuando el 58 por ciento manifestó que las conocía. El 1 por ciento de las mujeres manifestó que le habían diagnosticado una ITS en los últimos 12 meses previos a la encuesta. Esta proporción es mayor entre mujeres de 25 a 29 años de edad, en el área rural, en la región Pacífica colombiana, entre las que tienen sólo primaria y entre las de índices de riqueza más bajos.

El 79 por ciento de las mujeres que reportaron haber tenido ITS, acudió a un médico o enfermera para su tratamiento, 8% fue a una droguería o farmacia, 10 por ciento se auto-medicó, 8 por ciento acudió a donde un amigo o pariente y 2 por ciento a donde un curandero. Las principales razones expuestas para no acudir al médico o a una enfermera fueron la falta de dinero (29%), pensó que el problema pasaría solo (20%), le daba miedo del diagnóstico del médico (11%) y le era difícil conseguir una cita (11%).

Violencia en la familia

Las mujeres son las principales víctimas de la violencia al interior de la familia: 60 por ciento de ellas han sido víctimas ocasionales de violencia psicológica y 46 por ciento son víctimas frecuentes. El 16 por ciento de las mujeres han recibido maltrato físico en su hogar y 4 por ciento es maltratada con frecuencia. El 3 por ciento de las mujeres tras haber sido maltratadas físicamente por su esposo o compañero han tenido como consecuencias heridas graves, abortos, embarazos no deseados o pérdida de conocimiento.²⁵ El 85 por ciento se quejó de secuelas físicas o psicológicas resultado de esta situación²⁶. Adicionalmente, en el grupo de edad de 15 a 19 años, entre las mujeres que fueron víctimas de violencia, 87 por ciento nunca buscó ayuda, tampoco lo hizo 82 por ciento del grupo de 20 a 24 años²⁷.

En el caso de mujeres alguna vez casadas o unidas, dos de cada cinco reportaron haber sufrido agresiones físicas por parte del esposo o compañero; la violencia física por parte del cónyuge baja de 41 a 39 por ciento, cuando se compara con los resultados obtenidos cinco años atrás. Las mujeres mayores de 30 años sufren más la violencia física: las viudas, separadas o divorciadas, las residentes en el área urbana. Las que tienen educación superior tienen

25 Ribero R & Sánchez F. (2004).

26 Procuraduría General de la Nación. (2009).

27 *Ibíd.*

el porcentaje más bajo de violencia física por parte del esposo o compañero (31%). Así mismo, dos de cada tres mujeres encuestadas en la ENDS 2005, contestaron que sus esposos o compañeros ejercían o habían ejercido situaciones de control contra ellas; esta relación es similar a la encontrada en la ENDS 2000. Las situaciones mencionadas con más frecuencia fueron: que el esposo insiste siempre en saber en dónde está ella (37%), el esposo la ignora (36%), el esposo le impide el contacto con amigos o amigas (26%) y el esposo la acusa de infidelidad (26%). Estas situaciones de control son más frecuentes entre las mujeres de 30 a 34 años de edad, las que antes estuvieron casadas o unidas (79%), en Bogotá, y entre las mujeres que no tienen educación. Además, una tercera parte de las mujeres contestó que, sus esposos o compañeros las amenazaban, porcentaje similar al encontrado en la ENDS 2000. La amenaza más frecuente es abandonarla (21%), seguida por quitarle los hijos (18%) y quitarle el apoyo económico (16%).

En cifras, esto representa 630.000 dictámenes por violencia intrafamiliar correspondientes al período 2000-2008 registrados por el Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, así como 385.143 dictámenes de violencia de pareja para el mismo período.

Esta situación se ve agravada por las afirmaciones del documento Situación de la violencia contra las mujeres²⁸ en relación con los servicios de salud en función de la violencia intrafamiliar y sexual puesto que "... en la actualidad, el sistema de vigilancia epidemiológica para violencias o es precario o no opera... y el sector salud no cuenta con una referencia sobre el comportamiento actual de estos eventos..." Así mismo, se afirma que "...el sistema de salud no cuenta con la preparación necesaria para detectar, atender y prevenir las violencias intrafamiliar y sexual".

4. Salud plena para las mujeres, una mirada integral

La salud debe ser entendida no sólo como la ausencia de enfermedad, sino en general como unas condiciones que permitan asegurar una situación favorable que faculte el bienestar físico, psicológico, afectivo y social de las mujeres, lo cual implica una mirada integral del tema de la salud y no sólo la prevención y/o el remedio de las enfermedades.

A este respecto, el Relator Especial de la ONU para el *Derecho al Disfrute del Más Alto Nivel Posible de Salud Física y Mental* señaló que: "El derecho a la salud no es sólo un derecho a la atención de la salud, sino también un derecho

28 Ibid.

a otros determinantes sociales, económicos, culturales y políticos de la salud. Entre ellos cabe mencionar la participación en los procesos de adopción de decisiones relacionados con la salud, la información sobre la salud sexual y reproductiva, el alfabetismo, la nutrición, la no discriminación y la igualdad en materia de género”.²⁹

Se considera que las desigualdades en materia de salud “determinan si las necesidades de salud de las personas se reconocen, si tienen voz o un mínimo control sobre sus vidas y su salud y si pueden realizar sus derechos”³⁰. Por tanto, en función de alcanzar esa salud integral deseada, es necesario, en primera instancia, visibilizar las necesidades y condiciones particulares de las mujeres, pues muchas veces la información que permite diagnosticar el estado del derecho a la salud no está desagregada por sexo y aún en los casos en los que está, la orientación en la recolección, sistematización y procesamiento de datos se realiza desde una mirada androcéntrica³¹ que no permite identificar las problemáticas concretas de las mujeres.

Esto significa que, los datos que permiten tomar decisiones, trazar políticas y ejecutar acciones tendrían un sesgo que no permite hacer las oportunas y necesarias diferenciaciones para ofrecer un servicio adecuado o tan siquiera alcanzar el entendimiento de las condiciones de salud de manera oportuna y equilibrada para todos y todas.

Al respecto, sólo por citar un ejemplo, se considera que los riesgos ambientales para la salud relacionados con la contaminación en las zonas urbanas “pueden tener un efecto desproporcionado sobre la salud de las mujeres y los niños en razón de su diferente susceptibilidad a los efectos tóxicos de diversas sustancias químicas, de su diferente exposición a ellos y del carácter de las tareas que frecuentemente realizan las mujeres”³². Sin embargo, no parece haber un trato diferenciado en términos de prevención o tratamiento que permita equilibrar esta situación entre hombres y mujeres.

Además, el tema de salud con relación a las mujeres no sólo se refiere a su salud personal sino que, por su rol, normalmente ligado al bienestar de los demás (familia, hijos, comunidad) a través de actividades asociadas a la alimentación, la higiene, la salubridad de las viviendas, entre otras, constituyen un punto clave en la conservación de la salud de la sociedad en general lo que ocurre muchas veces a costa de su propia salud personal.

29 Citado en: Mesa por la Vida y la Salud de las mujeres. Documento de Fundamentación

30 Ribero R & Sánchez F. (2004). Op.cit.

31 Es decir, aquella que tiene al varón como referente y que por lo tanto invisibiliza a otros grupos poblacionales, que difieren de las características y necesidades de éste, lo cual es especialmente cierto para las mujeres.

32 Rainero L. (2004).

Cuando se habla de la salud de las mujeres, no se han hecho ni los estudios ni las reflexiones pertinentes, que permitan tomar medidas efectivas relacionadas con minimizar y/o prevenir las potenciales enfermedades producto de las actividades que desarrollan las mujeres en función de la salud de su familia y de otras personas, lo cual sería fundamental no sólo en función de las mismas mujeres, sino de todas aquellas personas que dependen de los cuidados de éstas.

Adicionalmente, como se mencionó antes, la salud está estrechamente relacionada con otros determinantes de carácter económico, cultural, social, entre otros. Por lo tanto, la situación de las mujeres en estos diferentes aspectos también afecta su salud. A este respecto, la ENDS señala que la falta de conocimiento sobre prevención y cuidados de enfermedades es mayor entre las poblaciones de menores ingresos y también en los niveles educativos más bajos.

En este sentido, también es importante poner atención a la situación de las mujeres en otras dimensiones que pueden implicar propensión a una mala salud, o al menos, a unas condiciones desfavorables para alcanzar la salud integral. Al respecto se resalta que en Colombia, las mujeres empezaron el nuevo siglo con unos ingresos 20 por ciento menores a los de los hombres, las mujeres jefas de hogar de bajos recursos aumentaron de 44 por ciento en 1992 a 51 por ciento en el 2001. Así mismo se incrementó el porcentaje de mujeres jefas de hogar en el sector informal, pasando de 56 por ciento en 1992 a 60 por ciento en el 2001. El índice más alto de desempleo se presenta entre mujeres³³.

Esta situación desigual en materia laboral y económica entre hombres y mujeres potencialmente puede incidir en peores condiciones de salud de las últimas, puesto que no sólo les impide acceder al régimen contributivo como trabajadoras aportantes, sino que además les dificulta el acceso a ingresos suficientes para asegurarse una buena alimentación, una vivienda adecuada, una educación suficiente, un descanso reparador, entre otros aspectos que pueden verse como factores primordiales en la concepción de la salud integral.

Con esto último, se quiere decir que la situación de las mujeres en lo referente a la salud no sólo tiene que ver con el bienestar físico, también hay una serie de aspectos asociados que aumentan aún más las desigualdades existentes, que fueron mencionadas antes, entre hombres y mujeres a este respecto. Por tanto se debe propender por una mirada integral, que abarque todas estas particularidades, cuando se trabaje por la equidad y la salud integral de las mujeres colombianas.

33 Consejería Presidencial para la Equidad de la Mujer. Presidencia de la República (2003).

B. SALUD, MUJERES Y DERECHOS SEXUALES Y REPRODUCTIVOS EN COLOMBIA. UN APORTE DESDE LA BIOÉTICA

Carolina Morales

En el marco del debate mundial por los Derechos Sexuales y Reproductivos, a mediados de los años noventa se impuso en Colombia un esquema de derechos “prestacionales” es decir, ligados a la capacidad de pago de las personas económicamente activas, con efectos más deletéreos para unos ciudadanos que para otros. Entre los actores sociales más afectados por estas políticas estuvieron, no solo aquellos que no percibían un salario, sino también y especialmente las Mujeres, debido al contenido mismo de estos derechos que fue negado, y al significado e implicación de la vulneración de los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres. Desde entonces, hace casi dos décadas el debate por estos derechos muestra claramente la inequidad y la injusticia social frente a las mujeres. Esto se relaciona directamente con el comportamiento de todas las problemáticas asociadas al campo de los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres, como se muestra más adelante, todas se agudizaron, especialmente el embarazo en las mujeres adolescentes.

El embarazo adolescente apareció como un problema que creció de manera permanente desde 1990 hasta hacerse inmanejable; el Sida y las enfermedades de transmisión sexual también aumentaron durante estas dos últimas décadas. Sin embargo, aunque se esperaba una respuesta resolutive del Estado ante estas problemáticas, ésta no se dio. Pese al debate adelantado por las mujeres en distintos escenarios con el fin de despenalizar las conductas sexuales, denunciar las formas de violencia y exigir sus derechos desde mediados de los años setenta, solo hubo una señal de cambio en 2006, cuando se obtuvo, de manera parcial, la despenalización del aborto.

En esta sección del libro se presenta un panorama socio-histórico de la situación de salud y de los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres entre 1990 y 2006, con el cual se pretende dar una explicación acerca de la persistencia en el desconocimiento de los derechos de las mujeres. Para ello se hace un análisis político. Para finalizar se señalan algunos aportes y desafíos que puede aportar la bioética para enfrentar este grave problema de salud pública en el país.

Introducción

Con frecuencia, la formulación de políticas es antecedida por la tradicional evaluación de los resultados de lo que ha hecho frente a la problemática, con base en indicadores cuantitativos, que muestran solo una parte de la situación y ofrecen información parcial. Esta evaluación forma parte del ciclo político, que es derivado del enfoque positivista aplicado a las ciencias políticas. Debido al predominio de este enfoque en la elaboración de las políticas, son muy escasas las buenas evaluaciones para la formulación de políticas, y son escasos también el uso de enfoques distintos al positivista para formular o evaluar políticas. En el campo de las políticas asociadas a los derechos sexuales y reproductivos pasa algo parecido. La mayoría de los estudios existentes privilegian este enfoque positivista, además revisan esencialmente los resultados obtenidos, ya sea en la cobertura de atención, en el uso de condones o métodos de planificación familiar en general, pero no revisan los procesos.

La literatura sobre análisis de políticas es escasa y el debate no incluye estudio de actores implicados en la formulación de políticas. Por esa razón se efectuó este trabajo, con la pretensión de comprender las políticas y por tanto los derechos, no solo como el mero enunciado emitido por las instancias del poder Legislativo, Ejecutivo o Judicial del Estado, sino como resultado de una correlación de fuerzas. Fuerzas que ponen en movimiento el poder entre los actores involucrados.

El enfoque sociopolítico³⁴ usado en ciencias políticas y sociales, muestra una opción pertinente para revisar el movimiento del poder y analizar la configuración de políticas³⁵. Se usa por ello este enfoque, para el análisis de las políticas en cuestión y especialmente para explicar la problemática que afecta a las mujeres en el campo de la salud sexual y reproductiva. Se usa el embarazo adolescente como un elemento trazador. Este enfoque, como se mencionó, tiene en cuenta las pugnas y conflictos entre los actores, motivados por mantener el poder durante el proceso de formulación de políticas, y además durante las fases de implementación y evaluación de las políticas^{36,37,38}. Finalmente se intenta identificar el meollo del debate por los derechos sexuales en Colombia y su implicación en las políticas y en la vida de las Mujeres.

34 Hernández M. (2004).

35 Tillym C. (2008).

36 Morales C. (2010 a).

37 Algunos de los textos que inspiraron el uso de este enfoque para el trabajo que se presenta en esta sección son: Almeida C. (2006).

38 Abrantes Pégo R. (2010).

1. Los derechos sexuales de las mujeres en las políticas formuladas entre 1964 y 1991. El paso del control natal a la salud sexual y reproductiva.

En las políticas de salud sexual y reproductiva que se formularon para mujeres en Colombia, se presentaron tres momentos históricos bien diferenciados entre 1964 y 2005. El primero entre 1964 y 1991 durante el cual la política cambió del control natal a atención materno-infantil, pasando por la atención a la salud sexual y reproductiva, con énfasis en la penalización del aborto y la educación sexual tradicional. Durante este periodo, las políticas mantuvieron el mismo enfoque basado en el control de las conductas sexuales.

A principios de los años sesenta apareció la mujer en la arena política y también el joven. Este último se presentó defendiendo el manejo autónomo de su cuerpo, en un marco político que unió la revolución cubana y el temor de la expansión del comunismo por parte del gobierno norteamericano.

Las políticas de control natal y planificación familiar de este período retomaron las ideas tradicionales de la sexualidad, la familia, la mujer, la maternidad y la sociedad, derivadas del catolicismo ortodoxo y de los principios del Estado corporativo en boga. Ese Estado era opuesto a cualquier idea modernizadora o cualquier vínculo con el comunismo o sindicalismo, pues era derivado del conservadurismo de mediados de siglo pasado. En ese marco la primera cátedra de educación sexual iniciada en 1974 bajo el nombre “Comportamiento y Salud”, recogió dicha tradición, junto a otras acciones de carácter eminentemente asistencial sobre la salud sexual y reproductiva³⁹; ambas se mantuvieron por cerca de 20 años sin modificaciones.

Después, a mediados de los años setenta, las mujeres y los movimientos feministas, bajo la influencia del socialismo internacional, debatieron la penalización del aborto. Pero fue sólo hasta el debate por la Asamblea Nacional Constituyente, ANC, 21 años después, que la agenda de los movimientos de mujeres logró incidencia tanto en la preparación de dicha Asamblea como en el cambio de las políticas de control que se traían, a las políticas de autonomía⁴⁰. En la ANC las mujeres, sin filiación política ni vínculo a ningún partido político, hicieron temblar los púlpitos y las salas del Congreso de la República, logrando la aprobación del divorcio civil con aval de la Iglesia, pues el aborto, el tema candente, al ser un asunto de alta incidencia electoral, fue

39 McNamara R. (1974).

40 Morales C. (2010 b).

descartado por todos los asambleístas y congresistas. En su lugar aceptaron el divorcio. No fue posible avanzar en el debate sobre los derechos sexuales de las mujeres, debido al control moral sobre el comportamiento sexual de la mujer, solo se accedió a un pequeño cambio en el matrimonio, el divorcio.

2. Políticas de gobierno formuladas entre 1992 y 1996. Los derechos se limitan por causa del preventivismo.

En las administraciones liberales de César Gaviria y Ernesto Samper, entre 1992 y 1996 se formularon políticas de gobierno relacionadas con el tema de la prevención; ambos gobiernos retomaron la penalización de las conductas sexuales y conformaron además un esquema de control político sobre el cuerpo de la mujer y del joven. Dicho control privilegió lo sexual como estrategia de penalización y dio contenido al preventivismo. Este preventivismo buscaba esencialmente controlar el comportamiento de riesgo en las conductas sexuales de las mujeres mediante acciones de carácter asistencial, tales como el uso de métodos de planificación familiar. Pero en realidad estas acciones buscaban aminorar las consecuencias del bloque de reformas de ajuste estructural que el gobierno había implementado recientemente, bajo la influencia del Consenso de Washington. Esas reformas generaban un conjunto de cambios en los modos de vida de las mujeres, asociados a la pérdida de estabilidad laboral, a la privatización de las políticas sociales (educación, vivienda y salud) y al aumento de la brecha entre la población pobre y la población más rica. Estas reformas buscaban esencialmente abrir paso a la propuesta neoliberal impulsada por el Banco Mundial y el Fondo Monetario Internacional⁴¹; además facilitaron la gestión de la tecnocracia del gobierno Gaviria, quien aprovechó para introducir un articulado dirigido a focalizar poblaciones, que como las mujeres, podrían fomentar uno de los cambios más significativos: el subsidio a la demanda⁴². Este subsidio buscaba insertar a los pobres a la economía de mercado, en medio de la creciente globalización⁴³.

Las políticas preventivistas fueron desplegadas por un nuevo actor del gobierno, la Consejería para la Juventud, la Mujer y la Familia, que señalaba la importancia de la Mujer y de su protección por parte del Estado, pero siempre que fuese un ejemplo de acogida y recepción de las políticas. Si bien esas políticas constituyeron una novedad, sus efectos no lo fueron. Dichas políticas mostraron las contradicciones, pues en vez de aminorar las problemáticas,

41 Misa G. (2001).

42 Departamento Nacional de Planeación CONPES 2626. (1992). Política Social para los Jóvenes y las Mujeres.

43 Parodi C. (2005).

se agudizaron en distintas direcciones debido a la ausencia de una propuesta clara sobre los derechos de las mujeres. Desde la década de los noventa, la proporción de adolescentes embarazadas aumentó, pasó de 17 por ciento a 21 por ciento en 2005⁴⁴; y en su mayoría fueron embarazos no deseados⁴⁵. Esta proporción se duplicó en mujeres en situación de desplazamiento (36%). La fecundidad en mujeres entre 10 y 14 años creció de 2.77 nacidos vivos en el año 2000, a 3.01 en 2007. La tasa de abortos clandestinos también aumentó desde los años noventa. Colombia ocupó un lugar destacado en Suramérica, con el índice más alto de mortalidad materna después de Bolivia, Perú y Paraguay⁴⁶. La razón de mortalidad materna en el país pasó de 104.94 por cien mil en 2000 a 75.6 por cien mil en 2007, una reducción escasa teniendo en cuenta que todas las políticas de salud sexual y reproductiva formuladas desde 1964 y las metas del milenio estaban dirigidas a reducir a 45 por cien mil muertes maternas para 2015. No obstante, en América Latina y el Caribe, 15.000 mujeres perdieron la vida en 2005 por causas asociadas al embarazo y al parto⁴⁷.

El debate por los derechos sexuales en Colombia en el marco de las políticas de gobierno

Aunque desde 1994 fueron ratificados en la esfera mundial los derechos sexuales y reproductivos como derechos humanos, Colombia en medio de la administración de Ernesto Samper⁴⁸ desconoció el Bloque de Constitucionalidad y por tanto la exigencia constitucional de respetar los derechos de los y las ciudadanas, con graves implicaciones sobre la vida y la salud de las mujeres. Se aumentó la práctica clandestina del aborto, con un alto costo social para la sociedad, tanto en vidas de muchas mujeres como en sus condiciones de ciudadanía y en el sistema de salud. Se dificultó realizar y mantener un debate público sobre la sexualidad y la autonomía del cuerpo de la mujer, y se sancionó moralmente a las madres solteras, a las mujeres embarazadas y desempleadas con lo cual se favoreció la exclusión sistemática de las mujeres de derechos como salud, educación, seguridad social y empleo⁴⁹. Además el papa Juan Pablo II criticó directamente los resultados de la Conferencia Internacional sobre la Población y Desarrollo de 1994, con base en el sustento de ir contra los valores tradicionales de la familia y la maternidad.

44 Profamilia. (2005).

45 Guillaume A, Lerner S. (2008).

46 Naciones Unidas. (2010). Mortalidad materna en Colombia: un grave problema de salud pública.

47 Ibid.

48 Presidencia de la República. (1999).

49 Departamento Nacional de Planeación CONPES 2794. (1995). Política de Juventud.

3. Políticas de Estado, entre 1997 y 2005. Una luz al final del período

Entre 1997 y 2005 el tercer momento de la configuración de políticas relacionadas con los derechos sexuales y reproductivos, se formularon nuevas doctrinas para mujeres y jóvenes: las del Estado. Se acentuó el esquema preventivista mediante nuevas formas de control sobre otros comportamientos considerados también de riesgo. Fue el caso de la pobreza, de la maternidad y la reproducción. Con *el manejo social del riesgo* paulatinamente se hizo el enfoque central de la política de protección social y por lo tanto de la salud, con efectos sobre los mandatos constitucionales. Se cambió la laicidad del Estado social de derecho, anunciada en la Asamblea Nacional Constituyente, por un Estado excluyente y confesional, y se retomaron algunos de los principios del antiguo concordato.

El manejo social del riesgo en la política social se introdujo a principio del siglo XXI por sus autores Holzman y Jorgensen. Su propuesta era controlar los riesgos de cuestiones como la pobreza, mediante una reducción transitoria del efecto de la caída del ingreso. Se asumió el riesgo como el efecto de no percibir ingresos. Un ejemplo de esta política en el país fue el programa Familias en Acción.

En vez de avanzar, el Estado tuvo un gran retroceso en sus planteamientos políticos, que fueron orientados hacia la Constitución que precedió la de 1991. En ese marco, las mujeres insistieron en la exigencia de sus derechos en la Corte Constitucional, logrando sólo la aceptación del derecho al aborto por violación, y además sólo en condiciones extraordinarias de embarazo. Y como si esto fuera poco, quedó sujeto al criterio del legislador. En el año 2002 con la nueva reforma del Estado por la administración Uribe hacia un Estado Comunitario⁵⁰, se implantó definitivamente el manejo social del riesgo y la seguridad democrática como ejes de la política de salud sexual, lo cual descartó de manera definitiva los derechos.

El manejo social del riesgo y la seguridad democrática eran los ejes centrales de la administración de Álvaro Uribe Vélez. Con ellos se pretendía un mayor control sobre las conductas de las mujeres a través de programas de focalización de pobres, tales como Familias en Acción, cuya orientación era la implantación de subsidios (acciones de premio o castigo) para incentivar ciertos resultados en la economía de mercado. Las mujeres pobres que ingresan a estos programas, están obligadas a cambiar su conducta sexual para poder recibir el subsidio. Los derechos nunca formaron parte de estos programas.

50 Presidencia de la República de Colombia. (2002).

Sin embargo, entre 2002 y 2006, en medio de la mayor agudización del control sobre el comportamiento de la mujer de todo el periodo comprendido entre 1964 y 2005, se logró mediante la persistencia del debate y la movilización de las mujeres^{51,52} el cambio del *status quo* con la despenalización parcial del aborto.

a. De la penalización de las conductas sexuales a la despenalización del aborto

El proceso de mayor debate y conflicto se dio en 2005 cuando de nuevo el movimiento nacional de mujeres planteó la discusión sobre la despenalización del aborto, pero esta vez mediante una nueva estrategia jurídica llamada *litigio de alto impacto*⁵³; con esta estrategia rápidamente adhirieron varios actores sociales y el apoyo se sintió en todo el país; se logró un movimiento nacional aunque con muchas dificultades, lo que trajo consigo un fallo a favor por parte de la Corte constitucional.

El litigio de alto impacto es una estrategia jurídica orientada a generar cambios fundamentales mediante la exigencia de los derechos y el uso de las herramientas disponibles en el sector de la justicia. En este caso se presentó inconstitucionalidad por parte de un grupo de abogadas con apoyo de instituciones internacionales, la demanda de la penalización del aborto dentro del código penal colombiano.

Lo interesante de todo el proceso es que la Sentencia C-355/06 que despenalizó el aborto en Colombia, se emitió en el momento de mayor control y contención política y del mayor aumento indiscriminado de la censura moral y penal⁵⁴. Con ésta Sentencia el movimiento de mujeres logró la despenalización de las conductas sexuales a través de la despenalización del aborto. Entre los efectos políticos de esta Sentencia, estuvo la reubicación política de todos los actores en la correlación de fuerzas; incluso el Ministerio de la Protección Social, pasó del rechazo total del aborto a la emisión de guías de manejo y realización del aborto. Sólo un actor no aceptó la despenalización: la Iglesia ortodoxa. El Papa y los diversos actores vinculados a la Iglesia se negaron a debatir y a respetar las diferencias entre sus fieles. Cabe destacar el papel de organizaciones como Católicas por el Derecho a Decidir, la cual mostró irrestrictamente su defensa y

51 Córdoba de Castro P. (2002).

52 Córdoba de Castro P. (2005).

53 Ver en: http://www.womenslinkworldwide.org/gjo_strategies.html

54 Roa López M. et al. (2006).

apoyo permanente de los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres y, su oposición política a los parámetros morales de la Iglesia⁵⁵.

No obstante, tanto el nuevo Estado como la fuerza de la tradición moral, sustentaron como necesaria la extensión del autoritarismo (caudillista) como solución a las crisis de una sociedad con predominio de la ideología católica. En ese marco, las representaciones sociales sobre la mujer se acentuaron en su contenido moral; la relación entre el “buen padre” y el pecado de la “mala mujer” legitimó la gobernabilidad de los asuntos de la salud sexual y reproductiva. El Estado comunitario terminó de desmontar las bases del Estado social de derecho para sobrevalorar los subsidios a la demanda para los más pobres, la estabilidad del capital y la confianza inversionista. La política social se dedicó a una serie de programas de aseguramiento transitorio y parcial, con efectos duraderos sobre la equidad y la igualdad de derechos entre los y las ciudadanas. Las mujeres quedaron atrapadas entre el manejo social del riesgo cuyo aparente tutelaje facilitó la penalización progresiva de las conductas sexuales y conductas generales.

b. Una nueva educación sexual

En ese marco se aprobó un programa de educación sexual que recibió apoyo por parte de los dos partidos políticos tradicionales en medio de un consenso bipartidista⁵⁶, como había ocurrido durante el Frente Nacional; pero esta vez con el fin de fomentar la formación por competencias según la propuesta de la revolución educativa, que planteó como incentivo la adquisición de la ciudadanía si se lograba corregir el comportamiento sexual. Entre 1997 y 2005 los conflictos se agudizaron y paradójicamente las políticas dejaron de lado los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres.

En general desde 1991 hasta 2006, la formulación de las políticas de salud sexual y reproductiva para mujeres en Colombia, mostró varias fuerzas en confrontación tanto en la esfera nacional como en la internacional: las industrias farmacéuticas, organismos intergubernamentales defensores de los derechos sexuales y reproductivos, los movimientos sociales, la Iglesia, los partidos políticos, las mujeres, etc. También mostró la resistencia a la despenalización del aborto por parte de los médicos conservadores, aunque la objeción de conciencia seguía siendo una opción. Contrario a lo esperado, las mujeres no aumentaron la demanda del aborto en los servicios de salud autorizados para

55 Hurst J. (2004).

56 Baena López CA & Quijano Martínez H. (2008).

ello, seguramente debido a la fuerte censura moral que aún se mantiene. En este sentido, se puede afirmar que el papel de los médicos y de los profesionales de la salud fue definitivo, pues como gremio y como profesionales están lejos de apoyar la despenalización y legalización del aborto. Persisten temores a sanciones morales y en algunos, el interés sobre las ventajas económicas de la práctica del aborto de manera ilegal.

El aborto constituyó un problema de salud pública, en la medida en que fue y sigue siendo una de las prácticas que más incide en las altas tasas de mortalidad y morbilidad materna. Parecen insuficientes los argumentos que estimulan la movilización y la organización en defensa de los derechos sexuales y reproductivos, especialmente teniendo en cuenta el peso de la decisión del profesional de la salud en la disminución de las inequidades e injusticias ocasionadas por la práctica del aborto ilegal e inseguro.

En toda la trayectoria por la configuración de las políticas de salud sexual y reproductiva de mujeres, el papel de la mujer fue definitivo, específicamente en la preparación de la Asamblea Nacional Constituyente, en el reconocimiento de sus derechos políticos y en el cambio de rumbo de estas políticas. El énfasis preventivista de las políticas y el esquema neoliberal del Estado no lograron congelar las formas de organización y participación política de la mujer, mientras que el moralismo tradicional sí.

4. Conclusiones

En toda la configuración de estas políticas, el predominio preventivista fue puesto en duda por las organizaciones de mujeres, por medio de novedosas estrategias de movilización; no ocurrió lo mismo con el moralismo católico, que continúa siendo preponderante; incluso se usó para fortalecer la imagen del gobierno en el Estado comunitario. Esta situación no es exclusiva de Colombia. El clima político conservador recorre también la región latinoamericana, dada la gran influencia de la jerarquía de la Iglesia Católica y de los grupos de derecha, fenómeno que convive con una mayor participación de la sociedad civil.

El aborto, la educación sexual y los derechos sexuales y reproductivos son temas que se manejan cada vez más como asuntos exclusivamente políticos y de gran rentabilidad electoral. El hecho de que el debate sobre aspectos tan cruciales como la sexualidad y la reproducción —y por tanto, la salud sexual y reproductiva de mujeres— se restrinja al papel del Estado y a las consecuencias de las políticas neoliberales, constituye un campo de reflexión y acción sobre el cual es necesario el aporte de cada cual para mejorar la equidad, la justicia social y las condiciones de salud de toda la población.

En esa medida, el movimiento de mujeres es un ejemplo a seguir; su efecto logró rebasar el control político y el poder estatal, mediante un cambio en la correlación de fuerzas que cambió las políticas de salud sexual y reproductiva y los derechos. Las políticas de carácter asistencialista y paternalista dialogaron muy bien con el enfoque preventivista y el moralismo, además demostraron hasta la saciedad una alta rentabilidad electoral en distintos momentos del sistema político colombiano. En el centro de tales políticas hay una matriz cultural en la cual está ausente la figura paterna y prevalece el deseo de un padre con autoridad capaz de imponer seguridad y arraigar los valores tradicionales. En ese sentido, preventivismo y moralismo se asociaron al miedo y al control, mientras que autonomía y derechos se vincularon a libertad, dignidad y justicia social.

Desde la perspectiva de la bioética el aporte es enorme. De un lado, comprender la multidimensionalidad del derecho a la salud implica ejercer un derecho que protege tanto las bases democráticas del Estado como las de la participación política de los y las ciudadanas. El derecho a la salud contempla, una dimensión de participación de los ciudadanos en la formulación, gestión y control de las políticas. El derecho a la salud contempla también la inclusión real y democrática de todos los ciudadanos sin discriminación por edad, sexo, género, posición social o credo religioso. En este campo tales dimensiones no se han tenido en cuenta. Sólo de forma parcial por parte de las mujeres que impulsaron la definición del aborto no punible en Colombia. El desafío está entonces, en tomar la multidimensionalidad del derecho a la salud en serio, de la mano de la bioética para hacer realidad los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres. Esto conlleva hacer real la participación y tomar la multiculturalidad como un principio base de la democracia y de la participación cotidiana de todos los ciudadanos.

5. Recomendaciones

Es indispensable realizar un debate público y participativo sobre el derecho a la salud y a la ciudadanía plena de las mujeres. Y también un análisis de los conflictos de orden moral y político en el ejercicio y garantía de los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres, en lo cual la bioética social es de gran valor. Se trata de reconocer el pluralismo moral que existe en el conflicto sobre la sexualidad y la reproducción de los ciudadanos. Esto implica abolir las discriminaciones de clase social, género, religión etnia y edad. Se trata también de redistribuir equitativamente el poder socio-político individual y colectivamente para ejercer los derechos sin obstáculos morales. Implica cuestionar el preventi-

vismo y el moralismo del campo de las políticas de salud sexual y reproductiva con base en los enfoques de la bioética. Dimensiones como la interculturalidad y la multidimensionalidad de los derechos pueden ser la guía de estas políticas.

Más allá de obtener el carnet de afiliación a la seguridad social o de adquirir un paquete mínimo de servicios subsidiados, el derecho humano fundamental al desarrollo pleno de la sexualidad incluye el respeto de los valores y la moral de cada ciudadano. Es el derecho a vivir y realizar el proyecto de vida derivado de los propios valores y las metas de calidad de vida⁵⁷. La bioética contribuye a definir una nueva manera de garantizar los derechos por parte del Estado y de las instituciones públicas. Las recomendaciones de la bioética social en este ámbito consisten en cambiar las políticas sociales en todos los campos de los derechos humanos⁵⁸.

57 Thomas F. (2007).

58 Zambrano CV. (2006).

IV. LA ENFERMEDAD GENÉTICA SACUDE DURAMENTE LOS HOGARES DE LOS PAÍSES EN DESARROLLO

Genoveva Keyeux

La aproximación al análisis de la enfermedad genética y el género desde la bioética y los derechos humanos se hace en el presente libro a partir de tres capítulos de conceptualización teórica. En el presente capítulo trataremos el impacto de las anomalías congénitas desde el punto de vista de la familia, los cuidadores de los pacientes, y especialmente de las mujeres. El punto de vista de su impacto en la sociedad, en el sistema de salud pública, será abordado por separado (Capítulo V), y los cuestionamientos que, determinadas prácticas relacionadas con la genética, o la imposibilidad de acceder a ellas, suscitan a la bioética y los derechos humanos, serán considerados en el Capítulo VI. Para facilitar de su comprensión y argumentación, estos tres aspectos, referidos a situaciones específicas, han sido separados en los capítulos mencionados; el lector no debe ver en ello una simplificación intelectual de su indagación y análisis, sino una aproximación metodológica, que tiene como objetivo un abordaje tan racional y argumentado como sea posible.

Adicionalmente, el objetivo del presente libro no es ser un tratado de genética humana; por ello, el lector habrá encontrado en el Glosario para Legos unas cuantas definiciones necesarias para evitar el desconcierto y la confusión derivada de la terminología científica propia de ésta área del conocimiento. Además, hemos escogido a título de ejemplo, dentro de la amplia lista de trastornos hereditarios, solo unos pocos que pueden ser más conocidos del público en general, o que revisten alguna importancia para el país, para ilustrar situaciones que son analizadas desde la perspectiva del presente libro.

1. La carga de las enfermedades genéticas y las malformaciones congénitas

Para quien no esté muy familiarizado con el tema, genético, congénito y hereditario son términos que parecen sinónimos. Sin embargo, existe una diferencia fundamental entre todos ellos, en nuestro caso importante desde el punto de vista de las consecuencias familiares y sociales que acarrear los diferentes trastornos para las madres, los padres, los hijos(as) afectados(as) y para el resto del núcleo familiar.

Las *malformaciones congénitas* (MFC) son defectos de nacimiento que afectan al individuo en una o varias de sus estructuras. A menudo tienen un componente genético. En estos casos es posible detectar, mediante un estudio citogenético, alteraciones cromosómicas en el feto o el recién nacido. Sin embargo, usualmente éstas no son hereditarias en el sentido estricto –los padres son perfectamente sanos y no son portadores de alguna alteración genética–, por cuanto resultan de un evento *fortuito* ocurrido en alguna célula reproductora, sea el óvulo o espermatozoide. En consecuencia, su aparición es totalmente inesperada en la familia, ya que no existen antecedentes en otra generación en línea directa.

En los casos en que efectivamente se presenta una MFC por anomalía genética fetal, frecuentemente esta alteración se presenta bajo la forma de trastornos cromosómicos numéricos, de los cuales el más conocido es sin duda el síndrome Down⁵⁹, o trisomía 21, y los trastornos de cromosomas sexuales (super-mujer XXX, síndrome Klinefelter XXY o síndrome Turner XO), aunque también puede haber daños sólo en una porción más o menos extensa del cromosoma. En todos ellos, como se acaba de mencionar, la causa (casi siempre) es esporádica, no hereditaria; sin embargo, a partir de ese momento, los adultos que nacieron con una malformación congénita podrán transmitirla a la siguiente generación (es decir, esas MFC pueden ser heredables), aunque en la mayoría de los casos, estas personas con MFC son infértiles. La excepción más conocida es el síndrome Down *por translocación*, en cuyo caso el progenitor es un portador sano, tiene la alteración del cromosoma 21 (hay un pequeño fragmento del cromosoma 21 fusionado –translocado– a otro cromosoma) y podrá transmitirlo más de una vez a su descendencia, como si se tratara del modo típico como se hereda una enfermedad monogénica (ver más adelante).

En muchas otras ocasiones, sin embargo, lo que ocasiona las MFC son agentes externos, tales como medicamentos, problemas maternos durante el embarazo, especialmente inmadurez del sistema reproductor en adolescentes, que afectan el desarrollo de tejidos y órganos fetales, ingestión de alcohol o tabaco, efectos nutricionales y exposición a infecciones virales, agentes tóxicos e irradiaciones en etapas tempranas del desarrollo embrionario. En este caso, no serán heredables, puesto que no afectan directamente el material genético presente en los óvulos o los espermatozoides, requisito *sine qua non* para que la descendencia herede el trastorno.

A pesar de que el origen y las consecuencias desde el punto de vista hereditario sean diferentes, muchas personas piensan que todas las malformaciones congénitas son el producto de algún trastorno heredado de la madre, lo asimilan a otras formas de enfermedad hereditaria, y en consecuencia no hacen la distin-

59 Comúnmente es llamado mongolismo.

ción entre causas genéticas y ambientales. En muchas ocasiones, esto conduce a que las mujeres sean estigmatizadas de ser “culpables” de la discapacidad que las MFC generan en los hijos, y pueden llegar a ser repudiadas jurídicamente o por la vía de hecho en sociedades fuertemente patriarcales o religiosas, como ha sido el caso en la India, por ejemplo (ver Capítulo VI-4)⁶⁰.

Las *enfermedades genéticas* (EG), también conocidas como enfermedades monogénicas o unigénicas -como la hemofilia, fibrosis quística, fenilcetonuria, anemia falciforme o los errores innatos del metabolismo-, son defectos congénitos que afectan alguna función del organismo. Estas se deben a la alteración en un solo gen, y el efecto de la mutación en el gen se exterioriza en los síntomas de la enfermedad de manera directa: las manifestaciones clínicas primarias no dependen de otros genes ni de factores del medio ambiente (como sí ocurre con las enfermedades multifactoriales o enfermedades complejas comunes, ECC). A pesar de esto, se observa con frecuencia que no todos los pacientes presentan exactamente las mismas manifestaciones o la misma severidad clínica, teniendo la misma mutación. Por ello, hoy en día se piensa que otros genes, así como también algunos determinantes ambientales, sociales y económicos, a los que nos referiremos más adelante, pueden modular la severidad de las manifestaciones de los trastornos unigénicos, como los que acabamos de mencionar.

En las enfermedades monogénicas, uno o los dos padres transmiten la enfermedad, aunque ellos pueden ser asintomáticos (en cuyo caso, como por ejemplo en la fibrosis quística, son portadores sanos) o tener leves manifestaciones en situaciones particulares (las personas que tienen el denominado rasgo falciforme son portadoras sanas de la anemia falciforme, y sólo presentan problemas hematológicos en presencia de ciertos medicamentos o a cierta altura sobre el nivel del mar). Solo en algunas enfermedades genéticas se ha encontrado que ocurren *de novo*, es decir de forma esporádica; en estos casos, como la distrofia muscular de Duchenne, ambos padres son perfectamente sanos, y el riesgo de recurrencia, es decir que la enfermedad vuelva a aparecer en otro descendiente, es prácticamente nulo.

La diabetes mellitus tipo I, conocida como diabetes juvenil, o la enfermedad de Alzheimer, son dos ejemplos de *enfermedades complejas comunes* (ECC). En estas enfermedades de origen *multifactorial*, la alteración conjunta en varios genes confiere una susceptibilidad o predisposición genética a contraer la enfermedad, la cual posiblemente se desarrollará si la persona se encuentra en

60 Chattopadhyay S. (2006).

presencia de factores externos desencadenantes o condicionantes (nutrición, stress, agentes infecciosos, tabaco, alcohol y otros).

Dada su naturaleza multifactorial –genética y ambiental– se presentan interacciones complejas entre los diversos genes que intervienen, y entre estos y el medio que actúa sobre ellos. Son mucho más comunes que las enfermedades unigénicas, pues al no ser letales en edades tempranas, las alteraciones en los genes responsables han podido dispersarse en las poblaciones a lo largo de la historia de la humanidad, sin por ello poner en peligro la supervivencia de la especie como tal.

En una familia en donde existan antecedentes de alguna de estas enfermedades multifactoriales, es indiscutible que hay una alta probabilidad de compartir la herencia *de los genes* alterados con el familiar afectado, pero hasta tanto no se conozcan cuáles son todos los genes y los factores externos que intervienen, y cómo actúan, será muy difícil predecir el grado de heredabilidad *de la enfermedad* como tal en otros miembros de la familia. Así mismo, la edad de inicio, severidad de la enfermedad, y el curso o desarrollo de la misma a lo largo de la vida del paciente son variables e inciertos en cada caso, por lo cual es difícil predecir de manera exacta cuál será el futuro de la salud del paciente, con sólo detectar las variantes anormales de los genes implicados.

Es claro, entonces, que las implicaciones para la familia y el paciente, en términos de morbi-mortalidad y riesgo de recurrencia de las primeras (malformaciones congénitas y enfermedades genéticas), y edad de inicio y riesgo efectivo de desarrollo de las últimas, es muy diferente, lo que conlleva consecuencias para la calidad de vida del paciente y de la familia bien distintas, e implica tomas de decisión diversas en lo referente al proyecto familiar de una pareja.

En efecto, una enfermedad genética (EG) tiene un riesgo muy alto de presentarse nuevamente en la descendencia –la probabilidad es de 25 por ciento o 50 por ciento, según si se trata de una enfermedad de herencia recesiva o dominante, y siempre que se herede, se manifestarán los síntomas en el paciente. En cambio, si un familiar hereda la susceptibilidad a alguna enfermedad compleja (ECC), el peso de los genes en el posible desarrollo de la enfermedad no es mayor del 20 por ciento.

En las EG, en cada nuevo embarazo, las leyes de la probabilidad vuelven a hacerse efectivas, independientemente del hecho de que ya haya nacido un hijo/a con la enfermedad, como cuando se lanza una moneda al aire repetidas veces. Por esta misma razón, entre más hijos tenga una pareja portadora o afectada, mayor es el riesgo de tener varios hijos(as) afectados(as).

En países en donde el índice de natalidad es alto, especialmente en las clases menos favorecidas, es común ver familias con varios hijos aquejados por la misma enfermedad genética. El desconocimiento de la pareja, en especial

de las mujeres, sobre los trastornos hereditarios y acerca de la posibilidad de detectarlos tempranamente, sumado a la falta de acceso a los servicios de salud especializados, que incluya la asesoría genética, y a una deficiente calidad de los mismos, hacen que no exista ningún mecanismo de prevención para evitar la recurrencia de embarazos anormales. Aunque los sistemas de salud muchas veces carecen de indicadores confiables que muestren las cifras de casos en recién nacidos o en la población, la alerta sobre la prevalencia mucho mayor de estos trastornos congénitos (MFC y EG) en países de bajos recursos económicos o en poblaciones desfavorecidas en los países industrializados ha sido dada por organismos como la Organización Mundial de la Salud y la Fundación March of Dimes (ver Capítulo V).

Por fortuna, también existe la posibilidad de diagnosticar la presencia o ausencia de las MFC y muchas EG *in útero*, o incluso antes de cualquier embarazo, lo que no sucede con las enfermedades multifactoriales comunes (ECC). El hecho de conocer los riesgos y de saber cómo se puede actuar frente a ellos, hace parte de las prácticas preventivas que ofrece hoy en día la genética clínica. El diagnóstico preconcepcional o prenatal permite que las parejas puedan ejercer de manera efectiva el derecho fundamental que tiene todo individuo frente a su proyecto de vida personal en la perspectiva de su libre desarrollo y elección. En la práctica, la posibilidad de *conocer y elegir* concierne muy particularmente a las mujeres, pues son ellas, en definitiva, quienes terminan asumiendo la pesada carga de los hijos, especialmente cuando, en países como Colombia, la proporción de mujeres cabeza de hogar ha aumentado considerablemente en los últimos 20 años, pasando de 22 por ciento a de cerca de 30 por ciento^{61,62}.

Durante los últimos 25 años, en varios países del mundo se realizaron grandes esfuerzos para determinar la prevalencia de los diversos trastornos genéticos en la población, tanto a escala nacional como regional. En particular, los países del Mediterráneo, Medio Oriente y Sudeste Asiático se favorecieron con los estudios para establecer la epidemiología de las hemoglobinopatías, un tipo de enfermedad genética muy frecuente en el mundo. Los estudios realizados a lo largo de varias décadas permitieron hacer el seguimiento de la incidencia de nuevos casos a través del tiempo, gracias al profundo conocimiento que se logró tener de este conjunto de enfermedades sanguíneas, tanto desde el punto de vista de la estructura del gen y las mutaciones, como de la distribución de éstas en las poblaciones de los países mencionados, y gracias a programas estatales de prevención. El Imperio Británico, en cuyas colonias eran muy frecuentes, fue pionero en las investigaciones bioquímicas y moleculares de la anemia falciforme y las talasemias, así como en el apoyo a los

61 DANE. (2005). Censo 2005. Jefatura de Hogar.

62 FAO. (2007). División de Género, Equidad y Empleo Rural.

programas preventivos y de atención de los pacientes y sus familias que fueron adoptados a nivel gubernamental por varios países después de su independencia (ver Capítulo V).

Aunque menos exhaustivamente estudiadas en el mundo, varias enfermedades genéticas como la fibrosis quística o mucoviscidosis, la fenilcetonuria, la deficiencia en G6PD (glucosa-6 fosfato deshidrogenasa) y otras han comenzado a ser caracterizadas en diversos países, especialmente porque, detectadas a tiempo, son enfermedades que pueden ser tratadas en los neonatos⁶³, previniendo las manifestaciones clínicas más severas y logrando un desarrollo prácticamente normal de los niños(as), con lo cual también se ha logrado evitar los efectos psicológicos y sociales negativos que estas enfermedades hereditarias tienen sobre los demás miembros de la familia y las madres en especial, como veremos más adelante.

Dependiendo de los países, el tamizaje neonatal incluye la detección de estas afecciones, más el hipotiroidismo congénito, la anemia falciforme y la galactosemia. En Estados Unidos se recomienda el tamizaje para 29 condiciones diferentes, que incluyen: trastornos del metabolismo de los aminoácidos, de los ácidos orgánicos y del sistema de oxidación de los ácidos grasos, las enfermedades previamente mencionadas y algunas otras condiciones.

Si bien en muchos países las cifras provienen apenas de estimaciones, pues no existen estudios epidemiológicos, o los que se conocen son fragmentados y parciales, lo cierto es que los trastornos hereditarios afectan millones de familias a través del planeta: 5 por ciento de los niños(as) en el mundo nacen con un trastorno congénito (ya sean malformaciones congénitas o enfermedades genéticas), y en la mayoría de los casos, mueren en los tres primeros años de vida. Aunque la mayoría de las enfermedades genéticas son raras, en su conjunto, serían responsables de alrededor de 1 por ciento de niños con afecciones de salud.

Lo que muchas personas ignoran, es que, además, en cerca de 10 por ciento de todos los embarazos aparentemente normales existe una alteración en los cromosomas. Por lo general, los fetos no son viables, y 90 por ciento de ellos mueren *in útero* durante las primeras semanas del embarazo, causando una parte importante de los abortos espontáneos, que muchas veces pasan desapercibidos, pues las mujeres ignoran que están embarazadas.

Por otro lado, en las interrupciones espontáneas de la gestación que son documentadas, las cuales se producen durante el primer trimestre del embarazo, se ha encontrado que entre 50 y 60 por ciento son causados por alteraciones

63 Ver March of Dimes. http://www.marchofdimes.com/professionals/14332_15455.asp

cromosómicas. En todos estos casos, el trastorno genético ni siquiera es compatible con el desarrollo completo del feto hasta el nacimiento, mientras que en otros casos, el desarrollo prosigue hasta el parto, pero la muerte sobreviene muy rápidamente después en el recién nacido(a). Los que sobreviven un poco más (6 de cada mil nacidos), generalmente tienen malformaciones congénitas graves y retardo mental de moderado a profundo (síndrome Down, síndrome de Patau o síndrome Edwards), o se acompañan de trastornos en el desarrollo de los caracteres sexuales (síndrome Turner o Klinefelter)^{64,65}. La terminación de un embarazo o gestación por trastornos cromosómicos no es, por lo tanto, un acto exclusivamente humano, es un mecanismo que se produce igualmente por la intervención de la naturaleza biológica, de la vida, y tampoco es propia de la especie humana, pues ocurre en los demás mamíferos placentarios (de gestación intrauterina)⁶⁶.

Recuadro 1. Las hemoglobinopatías son letales, pero tienen tratamiento

Se trata de un conjunto de enfermedades hereditarias que afectan el funcionamiento normal de los glóbulos rojos, y por ende, el transporte de oxígeno a las células. Las hemoglobinopatías se dividen en dos grupos principales de enfermedades: la *anemia de células falciformes* y las *talasemias*. Los genes responsables (α -globina y β -globina, en los cromosomas 16 y 11, respectivamente), llevan la información necesaria para la síntesis de las cadenas alfa y beta de la hemoglobina, las cuales, unidas al hierro, transportan el oxígeno.

En ausencia de tratamiento, la mayoría de las talasemias son letales en los pacientes que han recibido de ambos padres la mutación en el gen de las globinas (por tanto, son homocigotos). La terapia requerida de por vida, que consiste en el aporte de glóbulos rojos sanos mediante transfusión, la captura (quelación) del exceso de hierro tóxico para el organismo mediante medicamentos quelantes y el monitoreo requerido para evitar la toxicidad, es muy costosa, aún en países desarrollados –del orden de los \$100.000 dólares anuales por paciente en los Estados Unidos, incluyendo el monitoreo de niveles de hierro⁶⁷–, y por tanto, los países en donde es más frecuente la enfermedad, como los países africanos y del sudeste asiático, generalmente no pueden ofrecer el tratamiento necesario a los pacientes, y menos aún el trasplante de médula ósea de un donante sano compatible, el cual tendría la ventaja de curar definitivamente al paciente (ver el impacto sobre la salud pública en el Capítulo V- 4).

64 WHO. (1999a).

65 WHO. (1999b).

66 Se estima que la incidencia de anomalías cromosómicas en embriones de animales domésticos es de 7-10 por ciento, y la mayoría de estos trastornos causan abortos en el estado embrionario o fetal.

67 Medical Center. (2006).

Los datos sobre incidencia o prevalencia de trastornos congénitos que existen actualmente para América Latina son dispares de un país a otro y, en todo caso, bastante incompletos. En Colombia ha sido difícil poder calcular la incidencia real de las enfermedades genéticas más comunes, pues no existen o son pocos los reportes clínicos. Sin embargo, la experiencia en los centros hospitalarios universitarios en donde se ofrece la consulta de genética, y la escasa y disímil información de la literatura indicarían que, las enfermedades genéticas son frecuentes. Por ejemplo, los escasos estudios de hemoglobinopatías realizados en algunas regiones de fuerte impregnación afro-colombiana indican una prevalencia en la población entre 12 por ciento (San Andrés) y 45 por ciento (Valle)^{68,69}.

Una manera indirecta de poder calcular la incidencia es mediante el número de portadores sanos; en el caso de la fibrosis quística (FQ), un análisis piloto en busca de portadores identificados al azar en la población colombiana ha permitido estimar que la incidencia sería de 1 en 7.056 nacidos vivos^{70,71}. Sin embargo, hasta el año 2000 se habían reportado en el país solo 350 casos de FQ, pero se calcula que deben existir aproximadamente 3.000 personas afectadas⁷². La ausencia de información confiable para ambas enfermedades (hemoglobinopatías y fibrosis quística) supone un problema considerable de sub-diagnóstico por desconocimiento de su existencia por gran parte de los médicos, y porque los pacientes mueren tempranamente, por lo general sin que se haya sospechado y diagnosticado la enfermedad, o porque no existe acceso a los métodos de diagnóstico, incluso en las ciudades principales.

En general, la enfermedad toma por sorpresa a los padres, quienes no saben que son portadores sanos de una mutación en el gen. Si no se les ofrece un asesoramiento genético claro, así como la posibilidad de diagnóstico prenatal, el riesgo de recurrencia en cada embarazo es de 25 por ciento (probabilidad de 1 en 4 de tener nuevamente un hijo o hija afectado(a)).

La carga familiar y económica es muy pesada; los niños con FQ requieren de medicamentos y un soporte respiratorio y nutricional permanente; en general, las madres aprenden a administrar a diario las terapias en casa, pero

68 Bernal MP, Giraldo A, Bermúdez AJ & Moreno E. (1995).

69 Pereira FD & Sáenz I. (1996).

70 Keyeux G et al. (1997).

71 Jay LM, Mateus H, Fonseca D, Restrepo CM & Keyeux G. (2006).

72 Daza W. (2000).

cuando hay una crisis aguda, los niños deben ser hospitalizados por períodos relativamente largos y tratados con antibióticos y equipos de terapia respiratoria. Las hemoglobinopatías son igualmente onerosas y demandantes para la familia, pues requieren de transfusiones y medicamentos, además de la administración ininterrumpida de penicilina profiláctica durante varios años.

Recuadro 2. La carga de la fibrosis quística

La fibrosis quística es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, que afecta a 1 de cada 2500 individuos en países europeos, en donde es más frecuente, al igual que en población blanca de Norteamérica (Estados Unidos y Canadá). El gen que causa la enfermedad produce una proteína que actúa como un canal de cloro en las membranas de las mucosas de todo el cuerpo, regulando la concentración de sales. El gen defectuoso, al no producir la proteína requerida, o producirla de manera anormal, conduce a un espesamiento de las secreciones mucosas, que terminan obstruyendo las glándulas y los tejidos en donde se requiere una buena secreción.

De esta manera, el pulmón, el páncreas, el intestino, los canales seminales y la epidermis se ven afectados, produciendo problemas respiratorios crónicos y agudos, insuficiencia pancreática, desnutrición por mala absorción e infertilidad, principalmente. En ausencia de un diagnóstico temprano y de tratamiento clínico y terapia respiratoria, los pacientes mueren en edad temprana, incluso al nacer, principalmente de enfermedad respiratoria.

A pesar del vacío en la información de cifras, es claro que desde hace un par de décadas América Latina y algunos países en desarrollo están pasando por una transición epidemiológica. Según los datos de la Organización Mundial de la Salud, esta se traduce en que, más de 25 por ciento de los decesos en menores de un año en los países de la Región que tienen menores tasas de mortalidad infantil, se deben a malformaciones congénitas y enfermedades genéticas⁷³.

A esto debe añadirse que, los recursos para la salud se destinan a los servicios esenciales más requeridos por la mayoría de la población en países en desarrollo. En consecuencia, el impacto que esto representa en la mortalidad infantil por afecciones congénitas es mucho mayor que en países de ingresos económicos altos. Mientras que en Sudáfrica 34 por ciento de los niños que

73 WHO. (1999a, b). Op cit.

nacen con síndrome Down con un defecto congénito del corazón no llegan al año de vida, y a los dos años ya no está vivo sino un tercio de ellos, en Gran Bretaña el número de niños que sobreviven gracias a las cirugías del corazón y demás tratamientos, es prácticamente el doble⁷⁴. En términos generales, la disponibilidad de tratamientos adecuados y de cirugía pediátrica en los países desarrollados se traduce en un 54 por ciento de éxito y supervivencia de los pacientes con MFC mayores⁷⁵.

En América Latina esta situación es aún peor, pues 55 por ciento de los niños con Síndrome Down mueren antes de llegar al año de edad; de éstos, 60 por ciento muere por afección cardíaca, y muchos otros por infecciones⁷⁶. Siendo este trastorno una de las anomalías genéticas más sencillas de diagnosticar clínicamente y por métodos de laboratorio poco sofisticados, esta situación probablemente no se pueda explicar sino por el hecho de que, debido a los altos costos, a estos niños no se les pueden brindar los tratamientos quirúrgicos y los demás que se requieran.

De los millones de familias que tienen uno o varios hijos afectados por trastornos hereditarios a través del mundo, más de 90 por ciento se encuentran en los países de ingresos bajos y medios, y de éstos, sin duda, un gran número vive en América Latina. El impacto social, familiar, económico y psicológico que la enfermedad genética produce en estas familias, y con mayor razón, en las madres cabeza de hogar, aún no se ha evaluado seriamente en nuestro continente, y en ese sentido, el estudio de caso que realizamos y se presenta en el Capítulo VIII es apenas una primera aproximación a esta problemática desde un ángulo específico.

La respuesta que hasta el momento la sociedad Latinoamericana en su conjunto, y ésta a través de sus instancias de poder —la Iglesia, el sistema de salud y las instituciones jurídicas y legislativas— ha mostrado frente a esta situación, es la estigmatización y penalización del aborto o interrupción voluntaria del embarazo por razones terapéuticas, sin ofrecer a cambio alternativas que permitan paliar las manifestaciones más severas de estos trastornos en los hijos(as) afectados(as), y ayuden a las mujeres a sobrellevar la dura carga en todas las esferas de su vida, que para ellas significa enfrentar su crianza y cuidado.

74 WHO. (1999a). Op cit.

75 WHO. (2000).

76 Castilla EE et al. (1998).

2. Los defectos congénitos son también enfermedades fruto de la pobreza

Hemos mencionado ya que las enfermedades complejas comunes (ECC) dependen de o están sujetas a la acción de determinantes sociales y medioambientales para su desarrollo. Estos incluyen condiciones generales de salud y nutrición de los pacientes, y condiciones de salubridad del medio en el que viven. En la presente sección nos ocuparemos solo de las enfermedades genéticas (EG), para mostrar cómo éstas también están asociadas en grados variables a diversos determinantes, en particular a los sociales y culturales, en dos aspectos esenciales: la morbi-mortalidad y la prevalencia. Dado que es posible actuar sobre los determinantes sociales y modificarlos hasta revertirlos, es posible de esta manera actuar sobre las enfermedades genéticas, con lo cual no hay tal, que exista verdaderamente una “fatalidad” genética en el sentido de un sino inevitable.

Entre otras consecuencias, el concebir las enfermedades genéticas exclusivamente desde la óptica de un determinismo genético ineludible, con la idea de que no hay nada para hacer cuando de repente aparecen, ha traído como consecuencia en muchos de nuestros países, que fueran desvinculadas de la responsabilidad social que debe ser asumida por los Estados, en observancia de derechos fundamentales a los cuales aspira y tiene derecho todo ser humano.

Muchos genetistas han persuadido a los profesionales y tomadores de decisiones de la salud, y de ello dan prueba innumerables artículos de la literatura científica especializada, de la naturaleza determinante de la información genética en la aparición de todo tipo de enfermedades. Esta distorsión científica ha sido puesta al servicio de muchas cosas, entre otras, para conseguir la financiación con cuantiosas sumas de dinero de mega-proyectos de investigación genómica. Recordemos el Proyecto del Genoma Humano, pero también los proyectos de estudio de genomas de grupos de poblaciones sanas⁷⁷. Todos ellos, por supuesto de gran interés para el conocimiento científico, pero presentados bajo una óptica un tanto artificiosa acerca de la curación segura de las enfermedades, una vez conocidos los genes implicados. Hoy en día, este

⁷⁷ Podemos citar los más destacados: el proyecto HapMap, del International HapMap Consortium; los Proyectos de Genoma de Islandia financiado por deCODE Genetics y el de Estonia, bajo el auspicio de la Estonian Genome Project Foundation; y el más reciente, el proyecto Biobank de UK Biobank, una institución británica de beneficencia. Ver: deCODE genetics. <http://www.decodegenetics.com/>
Estonian Genome Project Foundation (EGPF) <http://www.geenivaramu.ee>
International HapMap Consortium <http://www.hapmap.org>
UK Biobank <http://www.ukbiobank.ac.uk/>

paradigma del determinismo genético está siendo aprovechado también por la industria farmacéutica y por los aseguradores de salud para promover la medicina genómica que, teóricamente, predecirá el curso de la salud de las personas con solo conocer su genoma, pero que sabemos por situaciones que ya están ocurriendo en otras latitudes, acto seguido, las excluirá de su amparo, bajo el argumento de ser pre-existencias, suscitando serios interrogantes éticos (algunos de ellos serán tratados en el Capítulo VI-4)^{78,79,80,81,82,83,84,85,86}.

Es innegable y está fuera de duda que, en las enfermedades genéticas uni-génicas o mendelianas, la presencia de anomalías en el material hereditario (el ADN) es causa suficiente para la manifestación de la enfermedad. A pesar de ello, existe una cierta variabilidad en la severidad de los síntomas entre diferentes pacientes, incluso en el seno de una misma familia, cuyo origen ha sido un asunto poco comprendido hasta el momento. Se ha atribuido a otros factores también de origen genético un rol modulador sobre el efecto clínico que producen las mutaciones de los genes causales⁸⁷, pero una vez más, estos factores moduladores parecen responder a, o ser activados por causas exógenas a la biología del individuo.

Hasta hace algunos años, se pensaba que el papel jugado por los determinantes sociales como la pobreza, desnutrición, falta de educación y sanidad y otros, no parecía tener mayor relevancia en estas enfermedades, como sí lo tienen en las enfermedades infecciosas o en los trastornos del crecimiento y desarrollo del niño. Hoy en día, sin embargo, se les reconoce un papel creciente, y en muchos casos se logra mitigar al máximo o evitar las manifestaciones clínicas, o incluso la muerte, de los pacientes con trastornos genéticos, con cuidados de salud simples, siempre y cuando sean suministrados a tiempo, con una mejor educación de los padres, cambios en las condiciones de sanidad, mejoramiento de la calidad del medio ambiente, entre otros.

78 Choi CQ. (2005).

79 Merikangas K & Risch N. (2003).

80 Pang T & Weatherall DJ. (2002).

81 Pincock S. (2005).

82 Sankar P & Kahn J. (2005).

83 Keyeux G. (2006).

84 Penchaszadeh V. (2006).

85 Keyeux G. (2007).

86 Keyeux G. (2008).

87 Comúnmente se han denominado genes modificadores e improntas epigenéticas. Los primeros son un conjunto de genes que actuarían en conjunto con el gen causal, aumentando o disminuyendo su efecto patogénico, y las segundas son modificaciones adicionales que puede sufrir el genoma del paciente afectado por una EG.

En los países en desarrollo de la franja tropical, por ejemplo, se ha visto que la asociación de condiciones pobres de higiene y ciertas enfermedades genéticas se convierte en un factor agravante de mortalidad infantil temprana, debido a la alta incidencia de infecciones en esta región del globo. Esto se observa claramente en pacientes con anemia falciforme o con fibrosis quística, en los cuales la causa predominante de mortalidad son las infecciones respiratorias y otras (hepatitis B en el caso de las hemoglobinopatías), más fatales entre más pequeños sean los niños, y no el problema de transporte de oxígeno o de electrolitos, que se da por efecto de la mutación en los respectivos genes. En Colombia, por ejemplo, en la fibrosis quística, la causa de muerte en la mayoría de los pacientes son las infecciones recurrentes del sistema respiratorio, incluso antes de que puedan ser diagnosticados genéticamente^{88,89}. Si son diagnosticados desde muy pequeños, la administración profiláctica de antibióticos, la vacunación contra los agentes infecciosos, la terapia respiratoria y el refuerzo nutricional mejoran considerablemente el pronóstico y la expectativa de vida de estos pacientes^{90,91}.

Una vez más, esta situación está muy bien documentada en el caso de las hemoglobinopatías: en África, la mayoría de pacientes mueren por infecciones de origen mal definidas, y no por las crisis hemolíticas; en cambio, en los países desarrollados en donde existe la anemia falciforme (países del Mediterráneo, como el sur de España y de Francia, y en Italia), la administración de penicilina en forma profiláctica ha reducido considerablemente la muerte por infección con neumococo en edades tempranas⁹².

Así como en el caso de las enfermedades multifactoriales, donde tampoco cabe duda de que las mutaciones de los genes juegan un papel, podría afirmarse que el problema en un gran número de enfermedades hereditarias unigénicas no se debe tanto al genoma (la causa genética), como a los factores de riesgo agravantes que están directamente asociados a las condiciones socioeconómicas de pobreza, a la dificultad de acceso a tratamientos adecuados y tempranos, a la mala nutrición, a la educación deficiente y a las condiciones ambientales insalubres en las cuales proliferan agentes infecciosos y demás, que rodean al paciente.

88 Keyeux G et al. (1997). Op cit.

89 Keyeux G et al. (2003).

90 Weatherall DJ. (2005).

91 Pereira FD & Sáenz I. (1996). Op cit.

92 Weatherall DJ. (2005). Op cit.

El segundo grupo de factores determinantes es la ausencia o bajo cubrimiento de las campañas de control natal en los estratos socio-económicos más bajos, y las condiciones de vida de la madre que acompañan el período prenatal. Estos se traducen en una mayor tasa de natalidad, haciendo que la enfermedad genética sea más frecuente y afecte a un mayor número de hijos en familias de estos niveles económicos. A su vez, las condiciones de la madre durante el embarazo son también desfavorables a un normal desarrollo fetal: trabajos pesados; pocas horas de sueño porque trabaja tarde, vive lejos y tiene que atender a toda la familia; mala alimentación; contacto frecuente con agentes teratogénicos e infecciosos en los lugares de trabajo y en el transporte público; condiciones de stress elevado; a menudo desnutrición y condiciones de salud deficientes desde antes del embarazo.

Además, el aumento de los embarazos en adolescentes (entre los 13 y 15 años de edad) entre los estratos de menores ingresos está también relacionado con un mayor índice de anomalías congénitas de origen genético (labio y paladar hendido, polidactilia - dedos supernumerarios en pies y manos) o con retardo en el desarrollo fetal (retardo mental, defectos del sistema cardiovascular y respiratorio y otros).

En estas circunstancias, no es de sorprenderse que las malformaciones congénitas –genéticas o no– y las enfermedades genéticas sean más frecuentes entre los pobres que entre los ricos, como lo demuestran claramente las cifras presentadas por los diferentes organismos internacionales que se han interesado por el problema en el mundo (ver indicadores en el Capítulo V).

Así mismo, los inadecuados o, peor aún, escasos cuidados de la salud del niño con trastornos congénitos condicionan la mayor discapacidad física y mental de los niños y adultos que sobreviven, observada en los niveles más desfavorecidos de la sociedad: las terapias de reemplazo nutricional necesarias en las enfermedades por errores innatos del metabolismo, en la fenilcetonuria (PKU, ver más adelante) o en la fibrosis quística son inasequibles, al igual que otras terapias de soporte físico, psicológico y educativo para niños con distrofias musculares, síndrome Down o retraso mental.

El profesor Arnold Munnich, un importante genetista francés, hace poco escribió: “El énfasis actual, tanto de los científicos como de los medios de comunicación, en las promesas de la terapia génica y la clonación terapéutica, ha engeguceado a los investigadores y el público mismo acerca de la mejor manera para tratar las enfermedades genéticas. No podíamos esperar, y no lo hicimos, la identificación de los genes y sus mutaciones y el diseño de terapias futurísticas. Con calma y de manera eficiente, los tratamientos convencionales [eliminación de sustancias tóxicas para el organismo, presentes en la dieta;

suplementos nutricionales; electro-estimulación y otras formas de terapias de soporte; o proteínas y enzimas desarrolladas por la industria farmacéutica] y el manejo de los síntomas han tenido un impacto creciente en la calidad y expectativa de vida de los pacientes con una gama de enfermedades genéticas. Los pacientes, al fin y al cabo, sufren no por sus mutaciones, sino por las consecuencias funcionales de estas mutaciones”⁹³.

Muchos de los pacientes que fueron diagnosticados y tratados oportunamente en años anteriores en países desarrollados, hoy son adultos con sus plenas facultades físicas y mentales, ejercen un oficio o profesión, tienen una familia, y sus padres y ellos mismos han podido alcanzar un desarrollo humano pleno y el goce del mayor bienestar posible de alcanzar (*una vida tan saludable, lograda y digna como sea posible*). La pobreza no puede ser una excusa para que no se logre lo mismo en países con condiciones económicas menos favorables, pues detrás de la disculpa del costo económico, muchas veces se esconde una falta de sensibilización de los profesionales de la salud y los tomadores de decisiones, la negligencia y mala administración de los recursos existentes, una ausencia evidente de racionalidad económica en el gasto sanitario, y una gran indiferencia hacia los cuestionamientos desde los derechos humanos y la ética civil suscitados por la inequidad frente a los problemas de las enfermedades de origen genético. Como dice Jesús Conill Sancho “[...] la racionalidad económica se convirtió en un ingrediente de la preocupación bioética, precisamente por razones de justicia. [...] La *racionalidad económica* nos ofrecería el canon de lo *moralmente justo* en la distribución de bienes como la salud”⁹⁴.

3. El impacto personal, familiar y social de la enfermedad genética

Los datos presentados anteriormente y que serán detallados en el Capítulo V dedicado al impacto de los trastornos congénitos en la sociedad, sustentan con cifras y ejemplos específicos el problema que representa para los padres y todo el grupo familiar el hecho de tener un hijo o hija con un problema de salud que, además de ser grave, severamente discapacitante, y de requerir de manera permanente cuidados de salud de diversa índole, produce un desarreglo importante en la vida de los miembros de esa familia. Un(a) niño(a) con un problema de salud incurable y altamente discapacitante, cuyos padres saben que muy seguramente morirá tempranamente en la infancia, que además sufre permanentemente debido a su condición, produce en ellos y en el entorno familiar una gran zozobra, tristeza, aflicción e impotencia, acompaña-

93 Munnich A. (2006). Traducción de la autora.

94 Conill Sancho J. (2004).

das muchas veces por sentimientos de culpa. Este pesado fardo psicológico y emocional para la familia requiere de un acompañamiento psicológico y social especializado en estos problemas.

Produce, además, una erosión del proyecto personal de vida de los padres, particularmente de la madre, pero también de los hermanos(as) del paciente afectado, algunos de cuyos aspectos más relevantes serán tratados desde la perspectiva de derechos humanos y bioética en el capítulo VI-4.

Además de los efectos psico-afectivos individuales y familiares, el trastorno congénito significa también el traslado de un esfuerzo económico pesado —el cual debería estar cubierto por el sistema de salud— hacia la familia, debido a la repetida necesidad de hospitalización de muchos de los pacientes y los altos costos de los medicamentos y de las terapias de apoyo necesarias de manera permanente y vitalicia. La situación se torna aún más difícil cuando nos encontramos frente a mujeres solas, cabeza de hogar, que no cuentan con el apoyo emocional y económico del cónyuge, y que por lo general enfrentan grandes necesidades económicas, asociado a un nivel educativo precario, lo cual no les permite acceder a empleos mejor remunerados y condiciones de vida más fáciles para ellas y sus hijos(as).

Estos son apenas algunos de los aspectos que deben enfrentar las familias de manera conjunta con el sistema de salud. Sin embargo, en Colombia este no interviene en el tratamiento primario de las enfermedades genéticas o la prevención de las mismas, y solo lo hace cuando se presentan las complicaciones secundarias ocasionadas por el trastorno genético, que son evacuadas a través de servicios especializados o de urgencias.

Ante este panorama, las asociaciones de padres de pacientes, que se crean generalmente de manera espontánea por iniciativa de alguno de los padres o la pareja que tiene un hijo con un trastorno hereditario, sirven de apoyo y brindan orientación a los padres hacia el tipo de ayuda que cada caso requiere. Algunas ocasiones, en las llamadas “enfermedades huérfanas”, estas asociaciones de padres se dedican a obtener tratamientos sofisticados que mejoran la calidad de vida de sus hijos, pero que sirven de eje para que empresas multinacionales abusen de una posición dominante del mercado, promoviendo la venta de medicamentos de muy alto costo, con un detrimento sustancial de los exiguos presupuestos de salud. Un ejemplo de esto es el caso del tratamiento enzimático de la enfermedad de Pompe, con costos de varios cientos de millones de pesos por año por cada paciente.

Aunque ambos, el sistema de salud y las asociaciones, deberían ser complementarias una de otra, en los países en desarrollo muchas veces son éstas últimas quienes asumen el rol del primero, ya que los servicios estatales de salud, si no tienen la infraestructura y el personal requerido para el diagnóstico y tratamiento de los pacientes, menos aún están preparados ni tienen los recursos para brindar el apoyo psicosocial a las familias.

En este contexto, lo que define que un trastorno hereditario sea “grave” tiene que ver con lo discapacitante que pueda resultar la enfermedad para el paciente, y lo demandante para sus cuidadores, en los términos que acabamos de mencionar. La seriedad de un trastorno de ésta índole está relacionada con el apoyo médico, psico-terapéutico, paramédico, nutricional, educativo y demás que el sistema de salud esté en capacidad real de brindar a estos pacientes y a sus familias, garantizando así la accesibilidad efectiva del paciente a las terapias de soporte o la terapia curativa que haya sido desarrollada y esté disponible en el momento. Tiene que ver, también, con la posibilidad de practicar un diagnóstico temprano de la enfermedad, con el fin de iniciar rápidamente el tratamiento antes de que aparezcan los signos más severos del trastorno, como en el caso de la Fenilcetonuria, que se ilustrará a continuación.

Desde la otra orilla, lo que marca la definición de gravedad está también íntimamente asociado con valores culturales y/o religiosos que se traducen en la percepción y la conducta que desarrolla la comunidad frente a la discapacidad o la enfermedad hereditaria. En muchas sociedades o grupos sociales, la percepción negativa se manifiesta en comportamientos de estigma y discriminación hacia el enfermo, y en la marginación del paciente de la vida en comunidad y la vida laboral, si éste llega a la edad adulta.

Como lo ilustra el siguiente ejemplo, un sistema de salud que ofrece todas las herramientas de apoyo para los trastornos congénitos marca la pauta de la diferencia en términos de gravedad y discapacidad, que puede tener una enfermedad hereditaria como la fenilcetonuria (Recuadro 3). Este es un ejemplo de trastorno detectable ya sea por medio de un diagnóstico prenatal o del tamizaje en recién nacidos que, en ausencia de tratamiento, se considera severo.

Recuadro 3. Intervención temprana en la fenilcetonuria

La fenilcetonuria (PKU), un trastorno metabólico de herencia recesiva, es una enfermedad altamente discapacitante, pues conduce al retardo mental progresivo en los niños(as) que la padecen. En apariencia, los recién nacidos son normales, aunque un signo llamativo puede ser el color muy claro de piel, cabello y ojos, que resalta con respecto al resto de la familia. Otros trastornos asociados al retardo mental, que aparecerán con la edad, son convulsiones, microcefalia (es decir, tamaño reducido de la cabeza) y retardo en el crecimiento.

Sin embargo, si al recién nacido se le practica un examen relativamente sencillo, con el cual se pueden detectar niveles anormalmente elevados de fenilalanina sanguínea (sustancia que, al acumularse en la sangre y depositarse en el cerebro, se vuelve tóxica), el cual debe ser confirmado con otros análisis adicionales, e inmediatamente se le formula una dieta pobre en proteínas que contienen este aminoácido durante los primeros 7-8 años de vida, e incluso hasta la adolescencia, el desarrollo de su cerebro será normal⁹⁵.

Se deberán suprimir de la dieta los alimentos de origen animal (carne, pescado, pollo y huevos, y los derivados, como la leche, el queso) y granos como el frijol y la arveja, y podrá ingerir cantidades limitadas de cereales y almidones, frutas y vegetales. Es obvio que con esta dieta tan restringida, los niños muchas veces se sienten con hambre y el aporte calórico y nutricional es inadecuado para sus requerimientos de crecimiento. Por esta razón, deben tomar suplementos nutricionales que son muy costosos (ver Capítulo VI, 4).

El asesoramiento genético oportuno para la paciente –si se trata de una mujer– cuando ésta sea adulta, hará que durante su embarazo ella vuelva a seguir una dieta estricta libre de fenilalanina, para así evitar problemas en el desarrollo del feto que, aunque sea normal, no podría metabolizar el exceso de fenilalanina de origen materno que se filtrará a través de la placenta.

Sin embargo, gracias a la identificación temprana y a una adecuada terapia y seguimiento médico, el curso de la enfermedad puede ser modificado hasta prácticamente revertirlo, convirtiéndolo en una condición benigna. En este caso particular, la disponibilidad de un diagnóstico genético temprano, unido a una dieta especial con suministro de suplementos nutricionales elaborados con base en proteínas libres de fenilalanina, y un seguimiento médico y nutricional estricto, con refuerzo psico-pedagógico, y una adherencia positiva al tratamiento, convertirá una enfermedad altamente discapacitante en un problema manejable

95 <http://www.medhelp.org/lib/pku.htm>

para la familia y para el paciente. En otros casos, como en la enfermedad de Tay-Sachs o las trisomías del cromosoma 13 o 18, por citar solo algunas, aunque existe la posibilidad de realizar un diagnóstico genético del paciente, no existe ni cura ni alivio para la enfermedad. Estas enfermedades afectan de manera seria una diversidad de órganos y son letales a corto o mediano plazo.

Los cuestionamientos bioéticos que suscitan la interrupción voluntaria del embarazo en los casos de diagnóstico prenatal de PKU y otros trastornos, para los cuales existen terapias efectivas, están contemplados en el Capítulo VI-4, pero vale la pena referirse a ellos en este punto, en relación con el concepto de impacto, ligado al de gravedad, a que hacemos alusión.

En Colombia, luego de la despenalización del aborto en casos de defecto congénito del feto⁹⁶, ha habido un debate intenso liderado por algunos sectores de la salud y la Iglesia. Algunos han sostenido, en un intento por debilitar la argumentación de la Sentencia, que no se puede definir si una enfermedad hereditaria es verdaderamente incurable, ni el grado de compromiso o gravedad de las mismas, es decir hasta qué punto son incompatibles con la vida, pues con el progreso del conocimiento científico y tecnológico en esta materia, se llegará a curar todas estas enfermedades, logrando así la viabilidad de los fetos afectados.

Esta es una posición ideológica que se apoya en valores del idealismo filosófico, recusando la realidad científica inmanente y tangible, la cual, por supuesto puede cambiar con el tiempo y conducir a nuevos hallazgos y progresos terapéuticos. Pero entre tanto, en el día a día que vive el ser humano, en última instancia, quien percibe de primera mano y tiene la facultad para cualificar la gravedad y discapacidad en la vida de un hijo o hija con un trastorno congénito, es la propia familia del paciente, pero más específicamente la madre, quien, ante la ausencia de acciones del sistema de salud, se encuentra totalmente desvalida, pues es ella quien se ve enfrentada en lo cotidiano con la imposibilidad de apoyo e intervención médico-social.

De ahí que la alternativa de interrumpir un embarazo, cuando el feto presenta un trastorno genético, depende de una serie de factores científicos, médicos y económicos que varían mucho de un país a otro, e incluso pueden evolucionar con el tiempo. La primera opción de ofrecer oportunamente un tratamiento metabólico, quirúrgico o farmacológico, que depende de un sistema de salud que atiende de manera equitativa a sus pacientes, es sin duda más recomendable que la interrupción del embarazo, pero el manejo terapéutico

96 Recordemos que en Colombia el aborto sigue siendo ilegal, y solo fue despenalizado en tres casos, uno de los cuales es el de malformaciones del feto incompatibles con la vida (Sentencia C-355 de mayo de 2006).

debe estar efectivamente al alcance del paciente. De lo contrario, el problema sigue siendo tan catastrófico como lo sería, si la medicina no contara con alternativas o posibilidades terapéuticas. De ahí que, el espíritu de la legislación sobre la despenalización, como una de las opciones que se ofrecen a las parejas, en particular a las mujeres, debe tener en cuenta la realidad social, económica y de atención en salud que existe en el país, no la de circunstancias futuristas de un país que no existe sino en el ideal.

En principio no resulta fácil imaginar que en los países con escasos recursos económicos se pudiera destinar una parte considerable de la partida presupuestal limitada de dineros públicos para la atención en salud, con el fin de atender una gran variedad de enfermedades hereditarias que afectan, cada una, a un número limitado de pacientes. Sin embargo, la destinación de unos recursos razonables y equitativos del sistema de salud estatal en la prevención y tratamiento de las manifestaciones clínicas de aquellas enfermedades genéticas en donde la intervención redundaría en una sustancial mejoría en la calidad de vida del paciente y su entorno familiar, debería ser un derecho al que tengan acceso todos aquellos que lo requieren.

Estas consideraciones conducen a una conclusión importante: la clave es la prevención. En definitiva, aquello que puede invertir la balanza de la carga social y familiar que representan los trastornos genéticos, es la implementación de medidas efectivas de prevención. Estas comienzan por lo más elemental, que es una mínima educación e información básica del público general a través de los medios masivos de comunicación sobre temas relacionados con los trastornos congénitos, pasando por un currículo escolar en donde la biología y la educación sexual incluyan un fuerte componente sobre los conceptos de la herencia biológica humana. En cuanto al sistema sanitario, las medidas específicas y recomendaciones dadas por la Organización Mundial de la Salud para lograr efectivamente la prevención de las enfermedades genéticas y malformaciones congénitas son de diversa índole, y comienzan igualmente por el tema de la educación de los médicos y del personal de salud en genética humana y clínica^{97,98}.

El énfasis en la necesidad urgente de impartir información y educación hacia las mujeres es grande, pues cada vez más se reconoce, a través de mediciones sociales cualitativas y cuantitativas, el importante papel jugado por las mujeres en la solución de los problemas de los países en desarrollo. Las ONG y organismos multilaterales lo han reconocido hace tiempo a través de programas y campañas de apoyo, cada vez más numerosos, en los países menos

97 WHO. (2000). Op cit.

98 WHO. (2005).

favorecidos, los cuales se enfocan hacia las redes de mujeres. En ese sentido, la OMS ha enfatizado claramente a través de varios documentos dedicados a la mejoría de las condiciones genéticas de los países en desarrollo, que la educación dirigida hacia las mujeres es de suma importancia, pues “el nivel de educación de las madres es el único y más importante factor predictivo de la salud y supervivencia de los niños(as) en los países en desarrollo”⁹⁹.

Nadie desconoce el éxito de Grameen Bank¹⁰⁰, una iniciativa creada por el premio Nobel en Economía, Muhammad Yunus. Este hombre comprendió que, si los países quieren salir de la miseria, hay que comenzar por sacar a las familias del círculo infernal de la pobreza, apoyando la microempresa en manos de mujeres. Algunas organizaciones multilaterales como la REPEM¹⁰¹ y UNIFEM¹⁰² brindan soporte financiero, educativo y técnico a programas y estrategias que promuevan el empoderamiento de las mujeres y la equidad de género en la lucha por la disminución de la pobreza y desigualdad.

La Red de Educación Popular entre Mujeres de América Latina y el Caribe REPEM es una organización que tiene estatus consultivo ante el ECOSOC (Economic and Social Council) de Naciones Unidas. “REPEM desarrolla sus actividades en América Latina y el Caribe desde 1981. Es una entidad civil sin fines de lucro que cuenta con la participación de aproximadamente 140 instituciones, organizaciones y grupos de mujeres en Argentina, Honduras, Bolivia, México, Brasil, Nicaragua, Colombia, Panamá, Cuba, Paraguay, Chile, Perú, Ecuador, El Salvador, Uruguay, Guatemala, Venezuela, entre otros. Su experiencia se basa en el desarrollo de actividades, acciones y elaboración de propuestas sostenidas en incidencia política con perspectiva de género, que buscan el empoderamiento de las mujeres que se encuentran en condiciones y situaciones de discriminación, desigualdad, violencia y pobreza en los distintos países de la Región.”

Esto nos lleva a pensar que, la manera más efectiva de lograr disminuir el impacto potenciador que tienen los trastornos congénitos sobre la pobreza y el empobrecimiento progresivo de las familias, y vice-versa, el efecto negativo de la sinergia de la pobreza sobre la presencia de estas enfermedades, es trabajando inicialmente con redes de mujeres. En relación con Colombia, estas ideas serán desarrolladas de manera más completa en el capítulo final del presente libro (Capítulo IX).

99 WHO. (1999a). Op cit

100 <http://www.grameen-info.org/>

101 <http://www.repem.org.uy/>

102 <http://www.unifem.org/>

V. LOS TRASTORNOS GENÉTICOS, UN PROBLEMA DE SALUD PÚBLICA EN AMÉRICA LATINA

Genoveva Keyeux

1. ¿Está aumentando la incidencia de los trastornos genéticos en América Latina?

En varios países de América Latina, en las últimas décadas se ha venido presentando una transición epidemiológica de los problemas agudos de salud hacia problemas crónicos, similar a la que se dio en los países industrializados en la primera mitad del siglo XX. Esta transición es el resultado de una notoria reducción de la mortalidad infantil por causas infecciosas y parasitarias y por desnutrición, llegando a niveles inferiores a 40-50 muertes por cada mil nacimientos conjugado con la disminución en la tasa de natalidad de la mayoría de los países de la región. El resultado de la mejoría en estos dos indicadores poblacionales se ha manifestado en el hecho de que, aquellos niños con trastornos genéticos que nacen cada año y que en épocas anteriores habrían muerto prematuramente por las causas mencionadas, sin diagnóstico genético, hoy en día sobreviven varias décadas, requieren tratamientos médicos y de soporte de por vida, y representan una proporción importante de la morbilidad en las estadísticas de estos países.

Algunos autores sostienen que la magnitud de los trastornos congénitos empieza a hacerse sentir a partir del momento en que la tasa global de mortalidad infantil desciende por debajo de 40 por mil nacidos vivos. De hecho, las malformaciones congénitas (MFC) y las enfermedades genéticas (EG) se encuentran entre las tres principales causas de mortalidad en varios países de América Latina, coincidiendo con aquellos en donde la mortalidad infantil está por debajo del umbral mencionado^{103,104}. Un claro ejemplo de esta situación es Chile; mientras que en 1970 las MFC representaban un 4.4 por ciento de la mortalidad infantil, para el año 2001, es decir, tres décadas más tarde, éstas contribuían ocho veces más a las causas de muerte temprana

103 WHO. (1999 a).

104 WHO. Satellite Consultation, Porto Alegre 19 June 2003. Publicado en: WHO (2004 a).

en niños y niñas (35%). Paralelamente, la tasa de mortalidad infantil pasó de 80 a 10 por 1000 nacidos vivos¹⁰⁵.

Estas cifras sin duda alguna son reveladoras de la magnitud que puede llegar a tener el problema de las anomalías congénitas en países en desarrollo, pero no reflejan sino la faceta más sobresaliente del asunto, ya que la mayoría de los niños con estas afecciones mueren muy temprano, muchas veces antes de llegar al diagnóstico genético. Si se quiere estimar la prevalencia efectiva de estas condiciones en la población, habría que tomar una franja de edad más amplia, que incluya aquellos niños y niñas que sobreviven más tiempo, debido a que padecen trastornos menos letales, los cuales posiblemente no son aparentes al momento de nacer, o no son detectados por falta de programas de tamizaje en neonatos, como puede ser la fenilcetonuria (PKU) o formas menos severas de fibrosis quística (FQ).

En consecuencia, se ha sugerido que, en países en desarrollo, la prevalencia de las malformaciones congénitas y las enfermedades genéticas a la edad de 5 años podría estar por encima de 78 por mil nacidos vivos. Esto se ve reflejado, sin duda, en el hecho de que, en algunos centros hospitalarios de América Latina, la admisión pediátrica por estas causas se estima entre 10 y 25 por ciento de todas las hospitalizaciones¹⁰⁶. Aunque tal situación está claramente identificada en ciertos centros urbanos, que cuentan con un personal razonablemente entrenado para poder reconocer entidades de origen genético (en general, se trata de hospitales universitarios), en la mayoría de los centros que se encuentran más alejados no se cuenta con una capacidad diagnóstica en genética clínica, además de que las historias clínicas y las estadísticas son poco confiables. Sin embargo, a pesar de representar una proporción importante de la admisión pediátrica, la mayor causa de desconocimiento del impacto de los trastornos hereditarios en América Latina proviene, sin duda, del hecho que, en la mayoría de los casos, los niños mueren antes de llegar a estos centros y poder ser atendidos, conllevando a un sub-registro muy importante de estas entidades clínicas.

Pese a todo, paulatinamente ha mejorado el reconocimiento y la documentación de los trastornos congénitos en los diferentes centros hospitalarios, con lo cual las cifras de los registros de nuevos casos de niños con trastornos genéticos han venido aumentando progresivamente¹⁰⁷. Estos trastornos incluyen los defectos o malformaciones de origen genético o parcialmente genético, las enfer-

105 Nazer H J, López-Camelo J, Castilla E. (2001).

106 WHO. (1999 a). Op cit.

107 WHO. (2004 a).

medades genéticas y los trastornos cromosómicos y, más adelante en la vida, la aparición de enfermedades comunes crónicas con una predisposición genética.

Prevalencia

Según cifras de la Organización Mundial de la Salud (OMS)^{108,109} y de la fundación March of Dimes (MOD)¹¹⁰, se calcula que cada año nacen en el mundo por lo menos 7.6 a 7.9 millones de niños y niñas con trastornos genéticos severos o malformaciones congénitas, de los cuales 94 por ciento, es decir, la abrumadora cifra de 7.4 millones de niños(as), nacen en los países en vías de desarrollo, contra apenas 500 mil en los países industrializados. De ellos, 3.2 millones sobrevivirán con una discapacidad de por vida, que en la mayoría de casos se asociará a una discapacidad física y/o mental grave, pues en los países pobres no se les puede ofrecer prácticamente ninguna ayuda terapéutica ni de soporte.

La Fundación March of Dimes fue establecida en 1938 por el presidente Franklin D. Roosevelt para combatir el polio en la población infantil de Estados Unidos. Sesenta años más tarde, la Fundación amplió su cobertura a otros países a través de su Global Program, y en la actualidad promueve la salud infantil por medio de la prevención de los nacimientos prematuros, los defectos congénitos y la mortalidad infantil.

No es gratuito que la Fundación March of Dimes haya subtitulado su informe “La cifra oculta de la mortalidad y discapacidad infantil”¹¹¹, aludiendo al gravamen velado que representan los trastornos congénitos, dentro del conjunto de causas de mortalidad infantil, en la mayoría de países de ingresos bajos y medios.

Así las cosas, se estima que la prevalencia en los recién nacidos y la carga individual y colectiva de los trastornos congénitos en los países en desarrollo por lo menos tan importante, o aún más, que en los países industrializados. De ahí que la OMS y otras organizaciones se hayan preocupado por atacar el problema con iniciativas que tienden a la puesta en marcha de programas nacionales de diagnóstico, atención y prevención. Al mismo tiempo, han promovido la vigilancia mediante estudios epidemiológicos para poder establecer la línea de base de la prevalencia real de los defectos congénitos, ya que, por el momento, las cifras más confiables que se tiene en la mayoría de países de in-

108 WHO. (2004 b).

109 WHO. (2005). Op cit

110 March of Dimes. (2006).

111 En inglés: The hidden toll of dying and disabled children.

gresos bajos y medios provienen de estimaciones hechas a partir de sofisticados modelos de predicción¹¹².

Además, se espera que los registros poblacionales que se realicen en los países permitan conocer las prioridades en cada uno, o incluso en determinadas regiones con características específicas dentro de esos estados. En Colombia y en Brasil, por ejemplo, estas podrían ser las regiones con un número importante de población afrodescendiente, debido a la posibilidad de una mayor proporción de casos de hemoglobinopatías que en el resto del país, lo que contribuiría a orientar de manera más efectiva las políticas nacionales (ver más adelante algunos ejemplos exitosos en el mundo). Para ello, la OMS ha convocado desde hace una década a una serie de reuniones de expertos de todos los continentes con el fin de analizar la situación existente y proponer acciones para el establecimiento de guías de salud pública para el control de los desórdenes congénitos, que permitan de manera efectiva promover la atención y la prevención, considerando además la necesidad de contextualización socio-económica y de reflexión desde la ética y los derechos humanos, que estos crecientes problemas demandan^{113,114,115}.

Varios estudios muestran que, en su conjunto, la prevalencia promedio de defectos congénitos en recién nacidos en países de escasos recursos es alrededor de 20 por ciento más alta que en países industrializados, con una diferencia entre el país de menor prevalencia (Francia, con 39.7 por 1000 nacidos vivos) y el de mayor (Sudán, con 82.0), del doble¹¹⁶. Dentro de éstos se encuentran las enfermedades monogénicas recesivas, las enfermedades ligadas a X y los trastornos cromosómicos, como las distintas trisomías (síndrome Down, síndrome Cri-du-chat, o síndrome Klinefelter) o las monosomías (síndrome Turner)¹¹⁷. Entre las principales causas que explican esta mayor frecuencia al nacer está, en primer lugar, la pobreza: falta de educación sexual y reproductiva; falta de acceso a servicios adecuados de salud, que incluyan los distintos niveles de atención en genética (diagnóstico, prevención y asesoría); y atención deficiente de la salud infantil. Además de esto, la consanguinidad juega un papel importante en la prevalencia de enfermedades monogénicas recesivas, y

112 March of Dimes. (2006). *Ibíd.*

113 WHO. Meeting on public health approaches for the control of genetically determined disorders and birth defects in primary health care (1999). Las recomendaciones fueron publicadas en WHO (2000).

114 WHO. (2004 a). *Op cit.*

115 WHO. (2002 a).

116 March of Dimes. (2006). *Op cit.* Wall chart.

117 15 Cromosomas 21, 14, XXY y XO, respectivamente.

la edad gestacional materna (muy joven o bastante avanzada) en ciertos países menos desarrollados también es un factor decisivo¹¹⁸.

Por el contrario, las enfermedades monogénicas dominantes que no son letales, como por ejemplo la corea de Huntington¹¹⁹ o la hipercolesterolemia familiar, y la mayoría de malformaciones congénitas de origen parcialmente genético, tienen una incidencia relativamente homogénea en todas las poblaciones del mundo¹²⁰, salvo en aislados poblacionales particulares, como la zona del lago de Maracaibo, en donde vive un número importante de familias afectadas por la corea de Huntington¹²¹.

En la medida en que los trastornos congénitos producen una muerte temprana de los individuos afectados, la prevalencia en la población puede haber pasado desapercibida en América Latina y el Caribe, tal como se ha visto en otros países de ingresos bajos y medianos, al menos a nivel de las estadísticas que recogen esta información. En Sudáfrica, por ejemplo, en el año 2002 se reportó una prevalencia al nacer de síndrome Down de 2 en mil recién nacidos, mientras que la prevalencia en la población entre los 2 y 9 años de edad era apenas de 0.75:1000¹²²; es decir, la mayoría de los niños mueren antes de llegar a los dos años de edad, y si los casos no son debidamente registrados al momento del nacimiento, las estadísticas pueden estar indicando cifras totalmente equivocadas, invisibilizando el problema ante las autoridades sanitarias.

Quizá por esta razón, la contribución de los defectos congénitos a los problemas de salud pública de los países de la región es una cuota pesada, que no ha sido debidamente registrada hasta ahora, como lo demuestra el reciente informe de la Fundación March of Dimes¹²³. Por lo tanto, en la medida en que mejoren los métodos diagnósticos y de tratamiento o cuidado, permitiendo la supervivencia de un mayor número de pacientes, las estadísticas de prevalencia en la población se irán acercando a los valores de la prevalencia al nacimiento.

A pesar del vacío de indicadores reales existente en la actualidad, el ejercicio de calcular la prevalencia en recién nacidos con métodos conservadores de estimación mínima tiene un impacto potencialmente importante, en particular

118 Alwan A & Modell B. (2003).

119 Se trata de una enfermedad neurológica degenerativa de herencia autosómica dominante, cuyos síntomas no comienzan a manifestarse sino en la quinta década de la vida. Produce trastornos neurológicos (movimientos involuntarios), pérdida de facultades cognitivas y demencia progresiva.

120 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

121 Este fenómeno, conocido como efecto fundador, se debe al hecho de que en el siglo XIX algún inmigrante trajo consigo el gen, que se expandió en la pequeña población que se estableció en ese lugar.

122 Christianson AL, Zwane ME, Manga P et al. (2002).

123 March of Dimes. (2006). Op cit.

en países periféricos: por una parte, permite contrastar los estimativos con las observaciones reportadas, apuntando hacia el subregistro, cuando éstas últimas son muy inferiores a las estimaciones, alertando a los centros hospitalarios para que tomen las medidas correctivas. Además, invita a la puesta en marcha de iniciativas de vigilancia epidemiológica, como, por ejemplo, la que comenzó a ser implementada en Colombia con el ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas), con el fin de documentar los estimativos basales que efectivamente se observan en el país. Por otra parte, debe contribuir a la formulación de las políticas requeridas para establecer los servicios de genética que obedezcan a las condiciones propias de cada país, y que se ajusten a la necesidad de cubrir las enfermedades más frecuentes.

El ECLAMC se propuso hacer un censo de las anomalías del desarrollo, mediante la investigación clínica y epidemiológica de las mismas. Existe desde el año 1967, y anualmente recopila información de unos 200.000 neonatos en diversos hospitales de América Latina¹²⁴. Aunque ha sido el aporte más consistente hasta el momento a la casuística de malformaciones congénitas en la región, tiene muy poca información acerca de las enfermedades genéticas en nuestros países, lo cual ha hecho muy difícil poder saber a ciencia cierta, cuán importante es su impacto en la morbi-mortalidad infantil de la región. Además, en la actualidad existen pocos reportes en la literatura que permitan saber cuál es el panorama global de estas enfermedades en América Latina. La OMS¹²⁵ publicó un reporte mundial sobre las hemoglobinopatías y otro sobre la fibrosis quística^{126,127}, pero en los casos de las demás enfermedades Mendelianas (monogénicas) es muy difícil obtener un panorama detallado, ya que no han sido estudiadas de manera sistemática en nuestros países.

El informe muy detallado de la Fundación March of Dimes muestra que, al igual que en el resto del mundo, los trastornos congénitos de origen genético (enfermedades monogénicas, cromosómicas o multifactoriales) más comunes en América Latina y el Caribe son los defectos congénitos del sistema cardiovascular, los defectos del tubo neural¹²⁸, el síndrome Down, las hemoglobinopatías y la deficiencia de la enzima G6PD, aun cuando existen variaciones importantes entre los países de la región.

124 Castilla EE & Orioli IM. (2004).

125 WHO. (1994).

126 WHO. (2004 c).

127 Pérez MM, Luna MC, Pivetta OH & Keyeux G. (2007).

128 Se hablará de ellos con más detalle en el Capítulo VI.

La deficiencia de la enzima sanguínea G6PD produce una enfermedad hemolítica cuando los pacientes portadores de la mutación ingieren ciertos compuestos farmacológicos (drogas antimaláricas como la primaquina o medicamentos contra la lepra, como las sulfonas) o naturales (las habas; en este caso se denomina a la enfermedad favismo). El gen mutante es especialmente frecuente en poblaciones que viven en zonas endémicas para la malaria (o poblaciones descendientes, como los afrodescendientes), pues la deficiencia enzimática tiene un efecto protector contra el plasmodio.

Por ejemplo, los países de fuerte influencia afrodescendiente como Cuba, República Dominicana, Haití, Jamaica, Brasil o Panamá, presentan una elevada prevalencia de hemoglobinopatías y deficiencia de G6PD (ver Tabla 1). En la región, los defectos del tubo neural son especialmente importantes (prevalencia ≥ 2.5 en mil nacidos vivos) en toda la región de Centroamérica (El Salvador, Guatemala, Honduras, México, Nicaragua y Panamá), exceptuando Costa Rica, y están por encima de la prevalencia promedio en países de ingresos medios (1.8:1000)¹²⁹.

Cuba y Costa Rica son los dos únicos países de América Latina y del Caribe que se encuentran en el rango de países con menor número de defectos congénitos, junto con Norteamérica y los países más desarrollados de Europa. La situación de Cuba, que presenta la tasa más baja de defectos congénitos de la Región, de 47.2 infantes por cada mil nacidos vivos, demuestra la efectividad que han tenido los programas nacionales de monitoreo y prevención de las enfermedades genéticas y malformaciones congénitas implementadas desde finales de la década de los setenta del siglo pasado. Si comparamos a Cuba con sus vecinos del Caribe, pese a que comparte un origen afrodescendiente similar, la prevalencia de hemoglobinopatías y deficiencia de G6PD, dos trastornos monogénicos que se pueden monitorear fácilmente con pruebas clásicas o moleculares, también es más baja, mostrando el impacto favorable de programas coordinados a nivel nacional. Todos los demás países de la región tienen una prevalencia moderada, entre 52.4 y 58.6 por cada mil nacidos vivos.

Los cálculos de la Fundación MOD para Colombia, los más completos y actualizados que se encuentran disponibles al día de hoy¹³⁰ muestran que cada año nacen más de 54.000 niños con defectos congénitos, para una prevalencia de 55.5 infantes por mil nacidos vivos, muy similar a lo que se presenta en Bolivia y República Dominicana.

129 March of Dimes. (2006). Op cit.

130 March of Dimes. (2006). Op cit. Appendix B y Wall Chart.

Del total de niños que nacen anualmente con estos trastornos, se estima que cerca de 8.000 recién nacidos tienen problemas por defectos del sistema cardiovascular, un poco menos de 3.000 presentan problemas del tubo neural, y el síndrome Down es responsable de unos 1.000 casos. En cuanto a los trastornos de cromosomas sexuales, éstos son más numerosos que el anterior, unas 1.700 ocurrencias calculadas. En total, se estima que en Colombia se presentarían 39.500 nacimientos anuales de niños(as) con malformaciones congénitas y trastornos cromosómicos importantes.

Algunas enfermedades genéticas monogénicas también son relativamente frecuentes, pues casi 7.000 recién nacidos tienen enfermedades dominantes, mientras que las recesivas representan cerca de 2.500 casos, y aquellas ligadas al cromosoma X suman más de 1.000 afectados. La deficiencia de G6PD se estima apenas en 300 casos. Aunque en 1994 la Organización Mundial de la Salud¹³¹ había reportado unos pocos casos de nacimientos de niños(as) con alguna hemoglobinopatía, los estimativos del número global de estas, calculados por la Fundación MOD, indican que aparentemente estas enfermedades no existen en el país, lo cual a todas luces no corresponde a la realidad del país (Tabla 1).

Al igual que otros países como Venezuela y Ecuador, en donde la población afrodescendiente parece ser minoritaria en los censos, si este estimativo se calcula sobre el total de los habitantes, puede estar fuertemente sesgado, pues el cálculo se realiza sobre la base del porcentaje total de población afrodescendiente en el país. Debería estar discriminado por regiones de mayor proporción afrodescendiente, ya que de esta forma, arrojaría la prevalencia real que se observa en zonas de fuerte aporte africano, como son la Costa Pacífica, la Costa Atlántica y las Islas de San Andrés y Providencia en Colombia. Igualmente, estudios epidemiológicos por micro-regiones en estas mismas zonas del país probablemente revelarían una situación desconocida, o al menos subestimada, hasta ahora en Colombia.

Efectivamente, se ha sugerido en años recientes, con base en las observaciones recogidas en varios estudios, que incluso es aconsejable realizar micro-mapeos de frecuencias en poblaciones cercanas, pues la frecuencia de HBS¹³² y de talasemias en distintas poblaciones de África, la India, el Medio Oriente y del Sureste asiático ha demostrado variar enormemente en zonas localizadas a pocos kilómetros unas de otras. Como una conclusión de estas investigaciones se ha encontrado que, los estimativos del número de pacientes afectados, tomados como valores regionales (África del Norte y África Sub-Sahariana, por ejemplo) por las agencias multilaterales, están seriamente sesgados hacia abajo.

131 WHO. (1994). Op cit.

132 Responsable de la anemia falciforme o drepanocitosis.

Ello hace que las estadísticas oficiales no permitan a estas instituciones internacionales indicar a los gobiernos la magnitud exacta del problema y asesorarlos adecuadamente en las medidas que se deben adoptar al respecto^{133,134}.

Tabla 1.
Prevalencia de defectos congénitos en países de América Latina y del Caribe.

| PAÍS | Nacimientos anuales de infantes con defectos congénitos | Hemoglobinopatías | Deficiencia de G6PD | Total |
|---------------------------------|---|--|---------------------|-------|
| | | Prevalencia por cada mil nacidos vivos | | |
| Argentina | 38.000 | 0.0 | 0.1 | 52.5 |
| Bolivia | 15.000 | 0.1 | 0.1 | 55.4 |
| Brasil | 192.000 | 0.5 | 0.6 | 57.2 |
| Chile | 15.000 | 0.0 | 0.0 | 52.7 |
| Colombia | 54.000 | 0.0 | 0.3 | 55.5 |
| Costa Rica | 5.000 | 0.0 | 0.2 | 51.5 |
| Cuba | 6.000 | 2.5 | 0.5 | 47.2 |
| República Dominicana | 11.000 | 2.8 | 1.2 | 55.7 |
| Ecuador | 17.000 | 0.1 | 0.2 | 56.8 |
| El Salvador | 9.000 | 0.0 | 0.2 | 53.1 |
| Guatemala | 22.000 | 0.0 | 0.1 | 53.4 |
| Haití | 15.000 | 4.5 | 1.2 | 58.4 |
| Honduras | 11.000 | 0.0 | 0.1 | 54.5 |
| Jamaica | 3.000 | 5.6 | 1.2 | 58.6 |
| México | 121.000 | 0.0 | 0.1 | 52.9 |
| Nicaragua | 9.000 | 0.0 | 0.1 | 52.9 |
| Panamá | 3.000 | 0.2 | 0.7 | 53.6 |
| Paraguay | 9.000 | 0.0 | 0.1 | 55.0 |
| Perú | 33.000 | 0.0 | 0.1 | 54.6 |
| Uruguay | 3.000 | 0.0 | 0.0 | 52.6 |
| Venezuela | 30.000 | 0.1 | 0.3 | 52.4 |
| Países de ingresos altos (HIC) | 500.000 | 0.3 | 0.1 | 47.2 |
| Países de ingresos medios (MIC) | 2'600.000 | 0.5 | 0.8 | 55.7 |
| Países de ingresos bajos (LIC) | 4'800.000 | 3.8 | 1.9 | 64.2 |
| Mundo | 7'900.000 | 2.3 | 1.3 | 59.8 |

133 Weatherall DJ. (2005). Op cit.

134 Weatherall DJ, Akinyanju O, Fucharoen S, Olivieri N & Musgrove P. (2006).

Fuente: March of Dimes (2006). La prevalencia de defectos del sistema cardiovascular (7.9) es idéntica en todos los países del mundo, mientras que la del Síndrome Down oscila alrededor de 1.8 en países de ingresos bajos (LIC), 1.4 en los de ingresos medios (MIC) y 1.0 en países industrializados (HIC), un valor 2-3 veces más bajo que en los países menos favorecidos. En la región, Colombia y Cuba están entre los países con menor prevalencia (1.1 y 1.0, respectivamente) de S. de Down.

La situación respecto a los defectos del tubo neural tiene una mayor variación en la Región, con Costa Rica (0.5) y Uruguay (1.0) a la cabeza de los países con más baja prevalencia, y en general, los países de Centroamérica con la más alta (2.5); ésta es intermedia en Colombia (2.0) y los demás países.

Mortalidad

Si el número de nacimientos anuales de niños con problemas de defectos congénitos es abrumador, no menos lo es la cifra de mortalidad. El estudio realizado por la Fundación March of Dimes, a partir de cálculos realizados sobre datos longitudinales en varias poblaciones, indica que, cada año, se producen 3.3 millones de muertes en edad temprana (antes de los 5 años de edad) por causa de trastornos congénitos, 95 por ciento de los decesos ocurren en países pobres¹³⁵.

En contraste, a escala mundial, las cifras globales más actualizadas (año 2004) de la OMS, basadas en los casos que son efectivamente reportados por los diferentes países, indican que 3.7 por ciento de los niños y niñas en el mundo mueren por causas congénitas y enfermedades genéticas antes de llegar a los 5 años de edad (384.000 de 11.8 millones de muertes)¹³⁶. Cuando se desglosan los porcentajes de decesos causados por anomalías congénitas por grupos de países según sus ingresos, se observa que en los países de ingresos altos (HIC), la mortalidad por estas causas no llega al 0.2 por ciento, mientras que en los países de ingresos medios (MIC) y bajos (LIC), el porcentaje es de 1.1 y 2 por ciento, respectivamente, indicando que la proporción de niños y jóvenes que mueren por anomalías congénitas en estos dos grupos de países es entre 5 y 10 veces mayor que en las naciones industrializadas.

Si bien la diferencia en número entre los dos estudios es radical, revelando claramente el alcance que tiene el subregistro de los casos por las dificultades en el reconocimiento de los mismos, la gran diferencia que se puede observar entre los tres grupos de países en ambos estudios radica en que la mayoría de los niños (más del 90%) que nacen con estos defectos mueren muy temprano

135 March of Dimes. (2006). Op cit.

136 WHO. (2008 a).

por falta de atención en los países de ingresos bajos y medios, mientras que 70 por ciento de ellos llegan a la edad adulta en los países de altos ingresos per cápita, gracias a los tratamientos médicos y de soporte que reciben de manera oportuna y sostenida a lo largo de su vida.

En la actualidad, la contribución de los trastornos genéticos a la mortalidad infantil en menores de un año en América Latina ocupa del segundo al cuarto lugar¹³⁷. En Colombia, por ejemplo, los registros que reporta el DANE, correspondientes a datos del año 1999, muestran que 14 por ciento de las muertes en infantes menores de 5 años, y 12.4 por ciento en niños y jóvenes hasta 14 años de ambos sexos, fueron reportados como consecuencia de malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas¹³⁸, valor cercano al que reportan los países desarrollados (19.4% para el rango de edades de 0-14 años)¹³⁹. Esto indica que, Colombia efectivamente se encuentra dentro de esos países que están en una etapa de transición epidemiológica, en donde, debido a una reducción en la proporción total de muertes por diarreas e infecciones respiratorias, y a la tasa de nacimientos de niños y niñas con anomalías congénitas que se mantiene constante, éstas comienzan a ser reconocidas como una causa importante de las muertes en edades tempranas.

Infortunadamente, las estadísticas del DANE no sólo se basan en unos pocos reportes hospitalarios y están desactualizadas, sino que no permiten observar el panorama por regiones o grupos poblacionales: más allá de una transición a nivel global, es muy probable que en las regiones más pobres del país, como son el Chocó y en general la Costa Pacífica, estemos enfrentando más bien una adición o acumulación epidemiológica, con los problemas agudos y recurrentes de mortalidad infantil sumándose a altos índices de enfermedades genéticas (sobre todo hemoglobinopatías) y malformaciones congénitas no reconocidas o mal documentadas.

En ese sentido, un estudio realizado por la Universidad del Valle hace más de una década mostró que gran número de personas, no solo afrodescendientes sino también mestizos, padecen una u otra forma de hemoglobinopatías, siendo la más severa la anemia falciforme (HBS). El estudio mostró que la frecuencia de portadores (asintomáticos) del gen HBS en la población analizada llega casi al 40

137 WHO. (2004 a). Op cit.

138 DANE. Defunciones por grupos de edad y sexo y Lista de 56 grupos de causas (basada en la clasificación internacional de enfermedades CIE - 9) 1999.

139 WHO. (2008 a). Op cit. Tabla A3.

por ciento ¹⁴⁰, probablemente debido a la ventaja de supervivencia de los portadores en zonas endémicas para la malaria. Otro tanto sucede con la deficiencia de la enzima G6PD, que también es muy frecuente en África, y podría pensarse que el gen portador de la mutación puede ser frecuente en estas poblaciones en Colombia.

Por lo general, la causa más importante de muerte en pacientes con hemoglobinopatías son las infecciones, especialmente en niños menores de 5 años, de tal manera que no es desacertado afirmar que, en regiones tropicales, la asociación de pobreza, falta de higiene, desnutrición y determinadas enfermedades genéticas debe ser considerada como un factor agravante en la mortalidad causada por las enfermedades infecciosas. Por esta razón, la prevalencia de hemoglobinopatías debería ser escrutada en detalle en estas zonas del país; la detección de portadores u homocigotos para el gen HBS permitiría realizar tratamientos profilácticos directivos, previniendo así la muerte inadmisibles de estos pacientes por causas perfectamente tratables.

En la actualidad, no existen datos desagregados para América Latina, que permitan calcular el peso de las enfermedades monogénicas en la mortalidad temprana. Sin embargo, hay un estudio publicado por dos reconocidos especialistas que muestra que, en el Sudeste Asiático, el Medio Oriente, África y los países de ingresos medios, dentro de los cuales se cuentan la mayor parte de los países de América Latina, la prevalencia de éstas se hallan en un rango de 10 a 20 por ciento, dos a cuatro veces más que en Europa o Norteamérica¹⁴¹. En esta categoría porcentual se agrupan las enfermedades recesivas (como la fibrosis quística, las hemoglobinopatías o la fenilcetonuria) y las ligadas al cromosoma X (hemofilia, distrofia muscular de Duchenne o la deficiencia en G6PD), generalmente letales si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo. Los estimativos de la Fundación MOD en números absolutos, más pesimistas, muestran que, en los países de ingresos bajos y medios, se totalizan cerca de 850.000 recién nacidos con enfermedades dominantes, unos 157.000 ligadas a X y otros 950.000 con enfermedades recesivas¹⁴². Este número representa entre 10 a 40 veces más casos, que en los países con niveles de ingresos altos, lo

140 El estudio reveló que 8.7 por ciento de las personas con sospecha de hemoglobinopatías efectivamente tiene hemoglobina SS, con un cuadro clínico severo, y otro 31 por ciento tiene las formas menos severas de HB-AS, SC y S-tal. Pereira FD & Sáenz I. (1996). Op cit.

141 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.
En este trabajo los autores revisan y actualizan los datos publicados previamente en: WHO. (2000).

142 March of Dimes. (2006). Appendix B. Op cit.

que indicaría y corroboraría que la mortalidad es también mucho más elevada en países en desarrollo.

Aunque existen relativamente pocos estudios regionales, dado que las enfermedades monogénicas en general afectan a un número pequeño de pacientes, uno de ellos se refiere al albinismo, que aunque no es muy frecuente, se presenta en un alto número de personas en aislados poblacionales, como por ejemplo en ciertas zonas geográficas de Argentina^{143,144}. En regiones tropicales, la susceptibilidad al cáncer de piel, por la falta de pigmentación, hace que las personas afectadas por esta enfermedad genética no tengan una esperanza de vida muy larga (cerca de 30 años). Otros aislados geográficos con particular mortalidad por enfermedades genéticas son Cuba (ataxia espino-cerebelar) y Venezuela (enfermedad de Huntington).

Ante este panorama de morbi-mortalidad por las diversas formas de trastornos congénitos, cabe preguntarse por qué los servicios de genética no han sido incorporados de forma sistemática a los programas de salud pública en América Latina en general, pero particularmente en Colombia. Aparte de la primera explicación que salta a la mente, que es la de responder de manera prioritaria a las enfermedades más frecuentes en la población, como son las afecciones diarreicas e infecciosas, dando prioridad a los gastos destinados a resolver las necesidades más demandantes, también parece deberse a una serie de prejuicios y a un empeño más por el desarrollo de la empresa privada, que por el auge de servicios y estructuras articulados al sistema de salud pública.

Según el informe sobre servicios de genética en América Latina presentado por Koffman y Penchaszadeh^{145,146}, primero, la formación deficiente de los médicos en el campo de la genética clínica, para quienes se trata de enfermedades poco frecuentes, reflejada en los currículos en donde muchas veces los temas de genética afloran de manera dispersa y puntual en medio de las distintas especialidades clínicas; segundo, la idea generalizada de que se trata de una tecnología demasiado sofisticada, además de muy costosa para nuestro medio, que encima de todo, no responde a prioridades en salud pública; y tercero, sobre todo, el fantasma ideológico de que existe inevitablemente una relación directa y obligatoria entre diagnóstico y aborto, han contribuido de manera

143 Bailliet G, Castilla EE, Adams JP et al. (2001).

144 Castilla EE & Sod R. (1990).

145 WHO. (2004 a). Op cit.

146 Penchaszadeh V. (2004).

decisiva al atraso que vive la región en términos de prestación de servicios clínicos y diagnósticos en genética.

2. Gasto en salud y políticas públicas de atención a los trastornos hereditarios

De manera general, América Latina y el Caribe (LAC) es una región en donde existe una gran disparidad en lo que se refiere a gastos en salud, incluidos los que se refieren a la atención primaria de los trastornos congénitos. Comparada con sus vecinos hemisféricos, Canadá y Estados Unidos, representa 61 por ciento de la población, pero solo 14 por ciento del gasto global en salud de la región. Según el último informe del 2007 de la Organización Panamericana de la Salud sobre la salud en las Américas, las cifras más alarmantes se observan en Ecuador, Bolivia, Haití, Honduras y Perú, en donde el gasto nacional en salud per cápita se encuentra por debajo de \$200 dólares (Haití tiene el peor indicador de toda la región: tan solo \$98 dólares per cápita se invierten en la salud de sus habitantes)¹⁴⁷.

Los indicadores publicados por diversos organismos multilaterales, como el Banco Mundial, la Organización Mundial de la Salud y la Organización Panamericana de la Salud a lo largo de los últimos 10 años muestran una tendencia generalizada en el mundo hacia el aumento en los gastos en salud. En el caso de América Latina, en 1995 los gastos anuales en salud estaban en alrededor de \$105 dólares per cápita, y aumentaron a \$262 en el 2001, mientras que, en el mismo período de tiempo, en países industrializados éstos pasaron de \$1860 dólares a \$2736¹⁴⁸, ¹⁴⁹. Para el año 2004, el gasto nacional en salud promedio en América Latina prácticamente se duplicó, pasando a \$501 dólares per cápita.

Aunque en apariencia mejoró la inversión, puesto que en términos comparativos, entre 1995 y 2001, la brecha de inversión en salud entre países de la Región y países industrializados se redujo de 17:1 a 10:1 veces, en términos absolutos esto representa un aumento totalmente insuficiente en el monto que se destina a atender la salud en nuestros países, entre otras razones, porque los insumos (medicamentos, implementos y equipos hospitalarios, quirúrgicos y de laboratorio) cuestan lo mismo, o incluso muchas veces más, que en los países industrializados en donde son producidos, debido al lucro desmedido de las casas comercializadoras y a los altos gravámenes impuestos por los gobiernos.

147 OPS Organización Panamericana de la Salud. (2007).

148 WHO. (2004 a). Op cit.

149 Penchaszadeh V. (2004). Op cit.

Colombia se encuentra en una situación intermedia: según las últimas cifras publicadas por la Organización Mundial de la salud con datos de 2005, el gasto público en salud estaba en \$492 dólares per cápita, con una inversión de 7.3 por ciento del PIB¹⁵⁰. En la última década, el porcentaje total del gasto de la Nación en la salud de los colombianos se ha mantenido relativamente estable, alrededor del 17 por ciento¹⁵¹. Una de las grandes limitantes que tiene el sistema de salud pública es, desde luego, la disponibilidad de recursos, y la gran demanda de servicios por parte de una población que no puede aportar económicamente al sistema- la población que no está afiliada al régimen contributivo, y tiene que ser subsidiada por el sistema mismo y los demás contribuyentes (32.3% de la población)¹⁵².

Por otro lado, la proporción del gasto público para salud frente al privado sigue siendo desfavorable en los países de LAC (48% frente al gasto privado de 52%), comparado con los sistemas nacionales de carácter universal prevalentes en los países de la Unión Europea (74:26) o de Canadá (71:29), en donde menos de la tercera parte corresponde al gasto privado, y en cambio se parece más al sistema que impera en los Estados Unidos (45:55, público/privado), país en el cual la compra de bienes y servicios de salud a proveedores privados está muy extendida. Esto se refleja igualmente en el porcentaje del producto interno bruto (PIB) que América Latina destina al gasto público en salud (3.3%), comparado con países industrializados (más de 7% en la Unión Europea y Canadá)¹⁵³.

Además, en términos de atención a las enfermedades genéticas, existe una tendencia generalizada hacia la falta de políticas estatales, sumada a la exclusión casi universal de la cobertura de los servicios de diagnóstico genético, y hacia la creciente privatización de los servicios de salud con ánimo de lucro. Siguiendo este patrón, el desarrollo de servicios de atención genética en América Latina se encuentra concentrado principalmente en centros privados, mientras que en los centros hospitalarios públicos existe un marcado déficit de atención primaria en genética (diagnóstico clínico, tratamiento y seguimiento de los pacientes y asesoramiento de sus familiares) y de servicios de laboratorio de diagnóstico. Paralelamente, la concentración de los servicios en unas pocas zonas urbanas, por lo general la capital del país y unas contadas capitales regionales, hace muy difícil su acceso a personas que viven en veredas alejadas o en zonas rurales.

150 WHO. (2008 b). World Health Statistics 2008.

151 WHOSIS. WHO Statistical Information System

152 PAHO. (2006). Estrategia de cooperación con Colombia 2006 - 2010.

153 OPS. (2007). Op cit.

Esta situación de inequidad se ha visto agravada por el hecho de que las familias de estratos socio-económicos bajos son las que tienen la mayor tasa de prevalencia de defectos congénitos, y por lo tanto, una gran parte de los usuarios que demandan estos servicios son niños o niñas y madres de escasos recursos económicos, por lo general madres cabeza de familia de los sectores populares, que no los pueden pagar de su bolsillo.

Políticas internacionales y nacionales

La Organización Mundial de la Salud (OMS) y otras entidades, aunque reconociendo la importancia de las enfermedades genéticas, no las han puesto en la agenda de sus prioridades en materia de salud pública, debido a que las enfermedades infecciosas y otras afecciones comunes siguen siendo mayoritarias en el mundo. Sin embargo, esto no ha impedido que, desde hace una década, la OMS haya emitido directrices destinadas a los tomadores de decisiones en los países en desarrollo, exhortando la implementación de servicios de atención primaria para la prevención de enfermedades genéticas, basados en tecnologías modernas de biología molecular^{154,155,156}. A pesar de esto, la ausencia de políticas nacionales y regionales para la división del trabajo y regulación de los costos de los servicios, o para la adquisición de los equipos e insumos necesarios, ha hecho imposible el acceso, a bajo costo, a estas pruebas. Tampoco se ha procurado la negociación de los precios con las empresas biotecnológicas que los producen, tomando como modelo la compra a precios muy bajos de lotes masivos de vacunas y suministros para vacunación por parte de la Organización Panamericana de la Salud, en los últimos 30 años, a través de un fondo rotatorio^{157,158,159}, ni se ha incentivado la producción local —a menores precios— de una variedad de insumos requeridos, haciendo imposible el acceso económico a estas pruebas.

A esto se suma el monopolio de la comercialización —en manos de un número reducido de proveedores— de los insumos y equipos, con frecuencia

154 WHO. (1999). Op cit.

155 WHO. (2004 a). Op cit.

156 WHO. (2002 b). Genomics and World Health. Report of the Advisory Committee on Health Research.

157 El PAHO (Pan American Health Organization) Revolving Fund for Vaccine Procurement fue establecido en 1979 con un capital de 1 millón de dólares. En la actualidad participan 35 países de la región en este fondo, el cual inmuniza a través de la campaña anual de la Semana de la Vacunación a millones de personas en los países participantes.

158 PAHO. Making Vaccines Affordable.

159 PAHO's revolving fund for immunization.

importados de países desarrollados, requeridos para realizar exámenes diagnósticos citogenéticos y moleculares en los pacientes, sin que exista una regulación y vigilancia por parte del Estado. Con lo cual, las pruebas genéticas resultan mucho más costosas que en centros especializados de Europa o Estados Unidos. A título de ejemplo, mientras en Europa un diagnóstico molecular de Beta Talasemia o Fibrosis Quística en un centro privado cuesta entre 150-180€, los análisis de Fibrosis Quística en un laboratorio privado en Colombia cuestan el doble (más de 350\$US), a pesar de que los gastos en salarios del personal sean muchísimo más bajos en nuestros países.

Tampoco existen acuerdos regionales para la división del trabajo de diagnóstico en centros de referencia Latinoamericanos, como sí los hay en países desarrollados, aumentando la dificultad de acceso a una diversidad de pruebas diagnósticas para los pacientes de esta región del mundo y la ineficiencia e inequidad en la oferta de los servicios de genética. Sin embargo, se ha auspiciado una reciente iniciativa en este sentido, coordinada por la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH)¹⁶⁰, el éxito de la cual dependerá no sólo de la voluntad política de los países, sino de recursos puestos a disposición del aseguramiento de la calidad y la división regional de los análisis genéticos.

En contraste, la Unión Europea tomó hace algunos años la iniciativa de creación de una red de laboratorios especializados en análisis genéticos de diagnóstico a través de toda Europa, EUROGENTEST¹⁶¹, bajo el raciocinio de que ningún laboratorio puede ofrecer todas las pruebas existentes en la actualidad, y que no resulta rentable para el sistema público de salud invertir y duplicar ofertas de servicios similares en todos los laboratorios capacitados. El objetivo de Eurogentest es el estudio de los genes que causan enfermedades monogénicas, que permita realizar la *detección temprana* de las enfermedades (en fase prenatal y neonatal) y dar respuesta efectiva a la *prevención* de estos desórdenes a través de programas de educación masiva y asesoramiento genético a las familias afectadas o en riesgo. Igualmente, ofrece el servicio de diagnóstico de portadores para enfermedades recesivas, para aquellas familias en donde exista un caso índice conocido, o simplemente porque la pareja que consulta quiere descartar posibles riesgos antes de concebir el primer hijo.

Además, en ausencia de redes efectivas de coordinación regional y de recursos públicos, el espectro de los servicios ofrecidos en el sector privado, allí donde los hay, depende generalmente de la rentabilidad económica que éstos

160 WHO. (2004 a). Op cit.

161 EUROGENTEST - Genetic Testing in Europe, seleccionado y aprobado en el 2004 como una Red de Excelencia dentro del Sexto Programa Marco de la Comisión de la Unión Europea.

tengan y del interés personal de quién los ofrece; de allí que en América Latina exista, comparativamente, un hiper desarrollo de laboratorios de análisis de citogenética básica y de pruebas de paternidad, mientras que el tamizaje de enfermedades monogénicas frecuentes poco se ofrece¹⁶². Todo esto conduce a una grave inequidad en el acceso, restringido a quienes tienen recursos para pagar los servicios que ofrecen el mercado local o los laboratorios especializados internacionales, en ausencia de unas claras políticas de oferta por parte del sector público.

En cuanto a la prevención de trastornos genéticos, aparte del tamizaje y diagnóstico neonatal de fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito, y la suplementación de ácido fólico en ciertos alimentos en algunos países de América Latina (ver más adelante en este capítulo), no existen políticas nacionales y regionales. Aún así, el tamizaje neonatal para estas dos condiciones prevenibles no es universal, se practica esencialmente en centros urbanos (ciudades capitales y algunas otras ciudades importantes), y la cobertura sigue siendo baja. Si, además, las medidas de tamizaje y diagnóstico de los recién nacidos afectados no son acompañadas de medidas complementarias de cubrimiento de los tratamientos, tendientes a reducir o incluso asumir los altos costos de los mismos, los servicios de diagnóstico resultan siendo poco efectivos además de ser inequitativos, al no brindar los tratamientos y el seguimiento obligado (dieta baja en fenilalanina o terapia de reemplazo con tiroxina, y seguimiento por medio de exámenes regulares de los respectivos niveles sanguíneos)¹⁶³, salvo para quienes los puedan pagar. El tema será ampliado más adelante en el Capítulo VI, 4.

¿Cuánto cuesta atender los trastornos congénitos? Ejemplos seleccionados

A futuro, y en ausencia de políticas claras de prevención, es decir, 1 - de campañas públicas de educación acerca de lo que son las enfermedades genéticas y las anomalías congénitas, de cómo se transmiten y de cuáles son los factores que aumentan los riesgos de que se produzcan, y por ende, de cómo lograr la prevención, y 2 - de asesoramiento a las parejas en riesgo y de servicios de diagnóstico prenatal, cuando en América Latina se logre ofrecer un tratamiento accesible para estas y otras enfermedades (hemoglobinopatías, fibrosis

162 WHO. (2004 a). Op cit.

163 Es recomendable que el tratamiento del hipotiroidismo congénito, al igual que el de la fenilcetonuria, se dé por toda la vida, aunque la etapa más crítica es la infancia y adolescencia, debido al peligro de retardo mental severo que generalmente producen ambas condiciones.

quística, y algunas otras), éstas se convertirán en un peso importante para las finanzas de la salud pública, debido al aumento de pacientes que llegarán a la edad reproductiva. Diversos cálculos han sido establecidos en países africanos, del Medio Oriente y del Sud-este asiático, en donde la prevalencia de hemoglobinopatías (talasemia y anemia falciforme) es alta, alertando a las autoridades para que tomen rápidamente medidas preventivas^{164,165,166}.

Tailandia es un país del Sudeste Asiático que comparte indicadores demográficos, sociales y económicos con Colombia y algunos otros países de América Latina^{167,168}. A diferencia de Colombia, tiene un problema de salud muy serio asociado a una condición genética: la talasemia es un problema real de salud pública, pues tiene una prevalencia muy alta en la población (5.6)¹⁶⁹, y se estima que 1 por ciento de la población, es decir alrededor de 600.000 personas, están afectadas, constituyéndose así en el problema médico y socio-económico más relevante del país¹⁷⁰. Las estimaciones de los nuevos casos para el año 2020 suman 100.000 nuevos pacientes, pero dado que existe una gran variabilidad de la prevalencia entre lugares poco distantes, se piensa que esta alarmante cifra podría incluso estar bastante por debajo de la real¹⁷¹. A pesar de ello, y con una inversión de apenas el 2 por ciento del producto interno bruto en el gasto público en salud (comparado el 6.4 % del PIB en Colombia), tiene una tasa de mortalidad infantil (en niños menores de los 5 años) bastante inferior a la de Colombia (11.0 contra 19.1)^{172, 173}. Efectivamente, la expectativa de vida para un niño o niña con beta talasemia mayor, que recibe transfusiones, es de 10 a 15 años. Se calcula que hay entre 500.000 y 750.000 pacientes que han llegado a la edad adulta, aunque 10 por ciento de ellos (unos 55.000) son dependientes de transfusiones y tienen serias discapacidades¹⁷⁴.

Es interesante analizar los cálculos del costo de tratamiento de beta talasemia que se han hecho en este país, basados en un seguimiento detallado del curso de la enfermedad: el costo de manejo de un solo paciente que llega a la edad entre 10 a 30 años oscila entre 32 mil y 185 mil dólares, y el costo anual aproximado de tratamiento completo de todos los pacientes es de 20 millones

164 WHO. (2000). Op cit.

165 Weatherall DJ. (2005). Op cit.

166 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

167 UNFPA United Nations Population Fund. (2007).

168 One World-Nations Online.

169 March of Dimes. (2006). Op cit.

170 Fucharoen S. (2000).

171 Weatherall DJ et al.(2006). Op cit.

172 UNFPA United Nations Population Fund (2007). Op cit.

173 One World - Nations Online.Op cit.

174 Weatherall DJ et al. (2006). Op cit.

de dólares^{175,176}. Como es previsible, con ese costo tan elevado, la mayoría de niños no llegan a sobrevivir más allá de 10 años. Muchos de ellos pueden llegar a esta edad sostenidos sólo por transfusiones sanguíneas, pero el tratamiento completo debe incluir drogas que remueven el exceso de hierro que se acumula por causa de las transfusiones. Estas drogas son las que encarecen excesivamente el tratamiento, pues las solas transfusiones sanguíneas, dependiendo del país, pueden ser relativamente baratas.

Existen otras alternativas a la transfusión-quelación del hierro, como el trasplante de células madre hematopoiéticas, pero no están todavía disponibles en muchos lugares, más por aspectos tecnológicos que involucran la compatibilidad del donante y complicaciones post-trasplante. En Taiwán se ha calculado que, por cada caso en el que se logra realizar un trasplante de esta naturaleza, se puede reducir el costo de tratamiento por paciente en más de dos terceras partes¹⁷⁷.

La situación también es apremiante en China. Se prevé que, entre el año 2005 y 2025, nacerán cada año 20.000 niños con beta talasemia mayor, si el Estado no hace nada para prevenirlo y, si los pacientes sobreviven hasta la edad adulta, la atención médica de los mismos le costará al gobierno chino una proporción bastante considerable de su gasto anual en salud¹⁷⁸.

En conclusión, aunque la supervivencia de pacientes más allá de los 2 años de edad es relativamente alta, los costos del tratamiento completo no permiten una atención universal de los mismos, y su calidad de vida es pobre, razón por la cual las políticas de prevención de nuevos casos son de suma urgencia. La única manera de poder ofrecer el tratamiento adecuado a los pacientes es limitando el número de nuevos casos. Los distintos países en desarrollo, en donde estas consideraciones se han encarado de manera racional, han establecido políticas de prevención que, en unas pocas décadas, han mostrado las bondades, respondiendo tanto a cuestiones puramente económicas, como de justicia y equidad social. En la mayoría de ellos, el tamizaje prematrimonial de portadores es la opción predilecta, lo cual no ha impedido los matrimonios, y en cambio ha abierto el abanico de opciones reproductivas de las parejas en riesgo^{179,180}. Tailandia tiene una experiencia bastante larga en el manejo preventivo de las talasemias, con lo cual ha logrado, aunque de manera dispar a lo

175 Ibid.

176 Fucharoen S & Winichagoon P. (2007).

177 Ho W-L et al. (2006).

178 Weatherall DJ et al. (2006), Op cit.

179 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

180 Petrou M & Modell B. (1995).

largo del país, reducir los nuevos casos de la enfermedad, así como los decesos tempranos de niños afectados¹⁸¹.

Ala' Alwan y Bernadette Modell concluyen sus recomendaciones para la implementación de servicios de genética en países en desarrollo diciendo que “el desarrollo de estos servicios es una responsabilidad ética en todos los países”. Además, el grupo de expertos de la OMS reunido hace 25 años para analizar las opciones de control de enfermedades genéticas afirma que “el mayor de los dilemas éticos es la disponibilidad limitada de los servicios de genética [...]. Como resultado, las mujeres innecesariamente asumen la carga de niños y niñas seriamente afectados; cuando se dan cuenta que el problema pudiera haberse evitado, esta situación se torna aun peor”, apuntando a las diversas facetas humanas del problema para las madres, más allá del aspecto médico y socio-económico¹⁸².

3. La atención en los servicios de genética

El profesor Arno Motulsky, uno de los más destacados pioneros y maestros de la genética clínica, al recibir el premio a la excelencia en educación, afirmaba que, haber trabajado en genética humana y clínica en la segunda mitad del siglo XX había sido un privilegio, pues ésta pasó de ser la cenicienta de las especialidades, a ser la reina de las ciencias biomédicas¹⁸³. Aunque esta afirmación es muy cierta, y el impacto que ha tenido la investigación en genética humana en la prevención y el tratamiento de algunas enfermedades genéticas y, en general, en la atención en salud en los países industrializados es evidente, la realidad de los países en desarrollo es totalmente diferente.

A pesar de que en los centros hospitalarios universitarios de varios países de América Latina se hayan creado unidades de genética, los servicios de atención primaria en genética son casi inexistentes. En cambio, se podría afirmar que están razonablemente bien desarrollados en los servicios terciarios¹⁸⁴. En la región, la cobertura de esta especialidad es, en promedio, aproximadamente de 1 médico por cada millón de habitantes (hay unos 500 genetistas clínicos

181 Yamsri S et al. (2010).

182 WHO. (1985). Community approaches to hereditary diseases. Citado en Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

183 Motulsky AG. (2000).

Arno Motulsky y Friedrich Vogel son los autores de *Human Genetics. Problems and Approaches*, considerado en su momento, como el más completo y exhaustivo tratado de genética humana y médica. La cuarta edición, completamente revisada y actualizada por varios autores, apareció con el título de *Vogel and Motulsky's human genetics (Springer Verlag)*.

184 Penchaszadeh V. (2004). Op cit.

entrenados), pero existen diferencias muy marcadas entre los distintos países, y entre las zonas urbanas y rurales, ya que la atención de pacientes con trastornos genéticos muchas veces se ofrece en instituciones especializadas de carácter privado en las grandes ciudades, en detrimento de los servicios públicos de atención primaria menos costosos y de mayor cobertura. Esta situación sigue la tendencia general de los servicios médicos, altamente especializados y basados en una tecnología costosa, que no está al alcance de todos, ni es cubierta por las entidades prestadoras de servicios de salud, contribuyendo de esta manera a las graves inequidades en la atención de la salud en general.

Debido a esto, el énfasis de la atención que se ofrece a los pacientes con trastornos congénitos gira particularmente en torno a los servicios de diagnóstico y no a los de prevención, y el tamizaje en recién nacidos se hace sólo para determinadas condiciones, en las ciudades más importantes y con baja cobertura de los neonatos atendidos. El resultado es que los programas de prevención a nivel poblacional son prácticamente inexistentes: la cobertura del tamizaje para fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito no alcanza más del 30-50 por ciento de los neonatos en aquellas pocas ciudades en donde es ofrecido en un número limitado de centros hospitalarios¹⁸⁵.

De la misma manera que el énfasis en la práctica clínica privada de genética es el diagnóstico clínico y no la prevención, los laboratorios se especializan predominantemente en los exámenes citogenéticos para la detección de trastornos cromosómicos (Síndrome Down y otras trisomías, trastornos de cromosomas sexuales, Síndrome de X-frágil y otros) y los análisis bioquímicos y moleculares para algunas de las patologías más frecuentes, que apoyan la actividad de diagnóstico. De manera limitada, dependiendo del país, estos laboratorios también ofrecen el servicio de diagnóstico prenatal, que está casi exclusivamente restringido al sector privado. En consecuencia, el acceso a servicios médicos y de laboratorio de calidad en la especialidad de la genética clínica en América Latina es restringido e inequitativo, limitando su acceso a quienes tienen la capacidad de pagarlos, y no a quienes lo necesitan.

Por otro lado, no existen muchos programas formales de entrenamiento en genética clínica: a nivel académico, estos programas existen solo en Argentina, Brasil, Chile, Cuba y México. En Colombia, el Ministerio de la Protección Social, a través de la Ley de Talento Humano en Salud del 2007¹⁸⁶, buscó reglamentar el ejercicio profesional de los médicos genetistas, lo cual ha llevado a que algunas universidades hayan consolidado los pocos programas específi-

185 WHO. (2004 a). Op cit.

186 República de Colombia, Ley 1164 de 2007.

cos de postgrado que existían desde antes y organizado otros nuevos para la formación en Genética Clínica¹⁸⁷.

“El presidente Álvaro Uribe Vélez sancionó la Ley de Talento Humano en Salud, mediante la cual fueron establecidos mecanismos dirigidos a elevar los índices de calidad del sector de la salud en el país. Entre otros aspectos, la Ley contempla la creación del Consejo Nacional de Salud y del Registro Único Nacional de Talento Humano en Salud. Adicionalmente se establecen mecanismos para garantizar que estos profesionales se mantengan actualizados. También establece la necesidad de fijar topes en materia de tarifas en la prestación de servicios médicos.”

“De acuerdo con esta Ley, el Gobierno, con la participación obligatoria de las universidades, asociaciones científicas, colegios y agremiaciones de cada disciplina, diseñará los criterios, mecanismos, procesos y procedimientos necesarios para garantizar la idoneidad del personal de salud e implementar el proceso de recertificación dentro de los seis meses siguientes a la expedición de la presente ley a través de este registro. Con esta certificación los profesionales y auxiliares deberán demostrar que se mantienen actualizados en sus competencias para ejercer sus actividades.”

Además, prácticamente ninguno de los países de la región entrena a profesionales de la salud u otros profesionales afines en la asesoría genética, limitando el ejercicio de la misma a los médicos. En los países industrializados, el entrenamiento en el asesoramiento genético (*genetic counselling*) es una especialización en sí misma, distinta de la genética clínica, y está abierta a una amplia gama de profesionales, con lo cual se asegura una cobertura amplia en los servicios de atención primaria. En gran medida, esta situación en América Latina ha restringido las posibilidades de prestar un mejor servicio de asesoría y prevención a las parejas en riesgo o a las personas con hijos con trastornos genéticos, por personal debidamente entrenado y capacitado.

En este momento, la Asociación Colombiana de Genética Humana (ACGH) registra oficialmente un número muy bajo de profesionales que prestan atención en genética clínica (alrededor de 30). Estos se encuentran laborando en nueve de las principales ciudades del país, pero se concentran especialmente en las ciudades de Bogotá, Medellín, Cali, Bucaramanga y Barranquilla, con lo cual, la cobertura en la atención por especialistas en Colombia es más baja que el promedio latinoamericano, y en todo caso muy dispar, teniendo en cuenta que, cuando se detecta un posible caso de trastorno congénito o de enfermedad genética en recién nacidos o en etapas más tardías de la vida, la geografía del

187 <http://web.presidencia.gov.co/sp/2007/octubre/16/03162007.html>

país no permite la remisión y el fácil desplazamiento de los pacientes hacia las ciudades en donde se ofrecen los servicios especializados.

Un informe publicado en 2004¹⁸⁸ indica que, para esa fecha, en Colombia se calculaban unas 4.000 consultas anuales, y un número similar de solicitudes de cariotipo. Teniendo en cuenta el número de nuevos casos de niños que nacen cada año con trastornos congénitos, según estimaciones de la Fundación March of Dimes, la cifra estimada de consultas señala que solo uno de cada 13 casos llega a ser visto por un especialista en Colombia; de igual forma, los estudios de cariotipo solicitados no llegan a cubrir sino la décima parte de los casos de malformaciones congénitas importantes que se presentan anualmente, para las cuales este examen es sin duda de gran valor. En gran medida esta situación se debe al hecho de que los servicios de análisis de cariotipo y moleculares (estudios de ADN) no estaban contemplados dentro del POS o de los sistemas de seguros privados, así como tampoco la consulta, hasta que la Corte Constitucional, en el año 2008, reguló esta situación mediante la Sentencia T-760 de 2008 (ver la discusión al respecto en el Capítulo IX).

4. Algunas acciones exitosas en el mundo

Desde hace varios años existen acciones a través de programas estatales, tendientes a la atención de los trastornos congénitos en países en vías de desarrollo. Estos surgieron en respuesta a las voces de alerta emanadas de instituciones como la Organización Mundial de la Salud^{189,190,191} y de prestigiosos genetistas como David Weatherall y Bernadette Modell, quienes durante más de 20 años efectuaron estudios exhaustivos acerca de la morbi-mortalidad de las hemoglobinopatías en países pobres, así como en naciones de ingresos medios y altos (Chipre o Gran Bretaña).

La propuesta concreta de la OMS ha sido la articulación de manera integral, a nivel de servicios de atención primaria, del diagnóstico, la prevención y el tratamiento de los trastornos congénitos, por medio de procesos escalonados que sean factibles, y esto de manera muy rápida, con el fin de maximizar la relación costo-beneficio a largo plazo, dado que se trata de enfermedades que requieren de intervenciones médicas y de soporte vitalicios en aquellos pacientes que no mueren tempranamente en la infancia y sobreviven hasta edades avanzadas.

188 Giraldo A. (2004).

189 WHO. (2000). Op cit

190 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

191 Weatherall DJ. (2005). Op cit.

A modo de referencia, para tener en cuenta en las zonas con una creciente transición epidemiológica, en países desarrollados 64 por ciento de los trastornos cromosómicos y 31 por ciento de las enfermedades monogénicas se convierten en enfermedades crónicas para las cuales, hoy por hoy, prácticamente no existen tratamientos que permitan su curación¹⁹². Los pacientes con estos trastornos requieren de un tratamiento médico y del soporte social durante el resto de su vida, que, además de ser costosos, son muy demandantes en términos de labores profesionales.

Algunos autores han documentado el problema de la carga económica infligida por la enfermedad genética al sistema de salud pública en países con bajos o medianos recursos económicos, sustentándose en cifras calculadas a partir de modelos estimativos. En la región del Medio Oriente, por ejemplo, el cálculo del costo de tratamiento durante el primer año (año 1) de una nueva cohorte de pacientes con talasemia —es decir, los pacientes que nacen ese año con la enfermedad—, versus el costo anual de prevención de nuevos casos, es relativamente similar (entre 1.4 y 2.3 veces más alto).

Sin embargo, mientras el monto anual que debe invertir la salud pública en prevenir nuevos casos de la enfermedad se mantiene constante a lo largo de una década, los gastos estimados para el tratamiento de los pacientes, en ausencia de prevención, se disparan exponencialmente como resultado de la suma de cohortes nuevas cada año. La relación tratamiento versus prevención llega a ser de alrededor de 23:1 veces más alta al cabo de ese mismo lapso de tiempo (10 años), debido a la cantidad de nuevos pacientes que nacen y se van sumando a los anteriores en la demanda de tratamiento.

El caso de Pakistán, el país con mayor prevalencia al nacimiento (más de 4.400 casos por año) de infantes con beta talasemia mayor (la forma más severa de talasemia, que termina siendo letal en ausencia de tratamiento o con tratamiento parcial, que sólo incluye transfusiones sanguíneas¹⁹³), es elocuente: en este país, en el año 10, el cálculo del costo de los tratamientos asciende a más de 300 millones de dólares, contra 16 millones de dólares necesarios en el mismo año para continuar con la prevención de nuevos casos (relación 18.5:1)^{194,195}. Como es obvio, desde una valoración estrictamente económica y una racionalidad de costo-beneficio en el gasto público, sin contar con los

192 WHO. (2000). Op cit.

193 La sobrevida media de pacientes beta talasémicos, en ausencia de terapia de quelación, es de apenas diez años.

194 WHO. (2000). Op cit.

195 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

aspectos humanos de alivio del sufrimiento para los pacientes y las familias, la prevención de nuevos casos es una condición absolutamente necesaria, si se quiere lograr atender de manera adecuada y sostenida a lo largo de su vida los pacientes que sufren de la enfermedad.

La experiencia de un pequeño país del Mediterráneo como Chipre es muy interesante, pues ilustra el colapso que podría sufrir el sistema de salud, aún en un país de ingresos altos si el Estado no adopta políticas efectivas. En la década de los setenta se presentó una situación parecida a la de Pakistán: estaba previsto que en un lapso de 40 años, en ausencia de prevención, 40 por ciento de la población, por efecto de la sobrevida de los pacientes hasta la edad reproductiva, la endogamia y la consanguinidad, se convertiría en portadora. Gracias a los tratamientos que les permitirían sobrevivir, hacia el 2020, la prevalencia de los pacientes beta talasémicos pasaría de 1:1000 a 1:138 (cada año nacen entre 60-70 nuevos casos)^{196,197,198}. Los cálculos igualmente arrojaron que, esta situación demandaría al sistema de salud un gasto igual o superior al producto interno bruto de esa pequeña nación.

La política de educación, que fue diseñada para informar a la población chipriota sobre esta condición de salud, sumada a la detección prematrimonial de portadores, redujo el número de neonatos afectados a menos de 5 por ciento de las expectativas en una sola década, con lo cual los gastos anuales de tratamiento se estabilizaron y se han mantenido muy por debajo de los costos inicialmente proyectados. Esto, a su vez, ha permitido ofrecer a los pacientes afectados los cuidados de calidad que ellos requieren. Sin embargo, en aras a la discusión ética que dichas medidas provocaron, y que detallaremos más adelante (ver Capítulo VI, 4), no podemos dejar de mencionar aquí, que la política oficial de restricción de matrimonios entre parejas portadoras fue fuertemente criticada por diversos sectores, por atentar contra derechos y libertades fundamentales de todo ser humano.

Así como sucedió en Chipre hace más de 30 años, Pakistán, Irán y otros países del Medio Oriente con altos índices de nacimientos de pacientes con hemoglobinopatías severas han asumido recientemente el reto de la organización de servicios de diagnóstico y prevención, que incluyen la atención a los pacientes, la información a la comunidad, la detección de portadores en la población y el asesoramiento genético de los mismos. De igual manera, se ofrece el diagnóstico prenatal y la posibilidad de optar por el aborto en condiciones seguras, todo

196 Weatherall DJ, et al. (2006). Op cit.

197 WHO. (2000). Op cit.

198 Angastiniotis M, Hyriakidou S & Hadjiminas M. (1986).

esto, a pesar de ser países con bajos recursos económicos y una cultura fuertemente religiosa (ver también la mirada desde la bioética en el Capítulo VI, 4). Gracias a estas políticas, la factibilidad de poder brindar una atención en salud de buena calidad a los pacientes actuales se acerca más a la realidad económica de los presupuestos de los países y a los montos que éstos pueden invertir en este tipo de enfermedades, sin que para ello tengan que reducir la inversión en la atención de los demás problemas de salud, más frecuentes, y en consecuencia muy demandantes en términos presupuestales^{199,200}.

Los ejemplos anteriores de países con ingresos per cápita similares a los de América Latina, o incluso más bajos, deben servir de estímulo para la implementación, desde el Estado, de programas preventivos para los trastornos congénitos más frecuentes entre nuestra población. Algo se ha avanzado en ese sentido en los últimos años, y entre los programas actuales de prevención de defectos congénitos a nivel de atención primaria en América Latina podemos citar los programas de inmunización de la rubéola, las campañas contra el consumo de alcohol y la prevención del uso o la exposición a posibles teratógenos durante el embarazo, causantes de muchas malformaciones congénitas, por medio de la diseminación de información sobre estos fármacos o sustancias al público y a los médicos.

El programa de fortificación de ácido fólico también ha sido exitoso. En Chile, en donde éste fue implementado desde enero de 2000, la harina de trigo es enriquecida con 220mg/100g de ácido fólico (para una ingesta total de 427mg de ácido fólico por día). En respuesta a esta medida, la prevalencia al nacimiento de los defectos del tubo neural se redujo de 17 por 10.000 a menos de 10 por 10.000 recién nacidos (42% de reducción) en el período inmediatamente posterior a la entrada en vigencia de la medida estatal en 2001-2002, mostrando claramente la eficacia de programas preventivos asumidos desde el Estado²⁰¹.

5. Las mujeres en el centro de los programas de prevención y atención de las enfermedades genéticas

Los ejemplos y las cifras anteriores conducen a un mismo punto en la ruta de la prevención: las mujeres. Desde los indicadores de logros en materia de salud sexual y reproductiva que se han alcanzado en el mundo, pasando por los efectos

199 Alwan A & Modell B. (2003). Op cit.

200 Weatherall DJ et al. (2006). Op cit.

201 Penchaszadeh V. (2008).

positivos que las recomendaciones de cuidados durante el embarazo han tenido en la prevención de malformaciones congénitas fetales por agentes externos, las mujeres son el punto focal de las acciones y políticas de salud y educación, para poder garantizar una mejor salud para sus hijos y toda la familia.

De igual forma, las campañas y políticas enfocadas hacia las mujeres con miras a la prevención de enfermedades genéticas Mendelianas ya han mostrado algunos resultados muy significativos, como en el caso de la prevención de las hemoglobinopatías. A pesar de esto, siguen siendo esfuerzos fragmentados y aislados en la mayoría de países de ingresos bajos y medios, ya que requieren de un mayor empeño por parte de los Estados para coordinar todos los niveles de intervención requeridos. Por esto, la información y educación en el tema de las anomalías congénitas y enfermedades genéticas, para una toma de conciencia y empoderamiento de las mujeres, debe ser un trabajo incesante, en paralelo con la educación del personal de salud y de los tomadores de decisiones en materia de políticas públicas.

Sin embargo, no debe quedar la sensación de que el único punto de acción se sitúa en el ámbito de la prevención. Así mismo, el cuidado de los enfermos, es decir, la disponibilidad de terapias y actividades de soporte, debe hacer parte de las políticas que ofrecen los Estados. Son parte de los derechos que los pacientes deben reclamar para sí mismos, y las mujeres para sus hijos, cuando éstas quedan como únicas responsables de su crianza.

Con esto no estamos señalando que los hombres puedan ni deban sustraerse a su propia obligación de velar por la salud sexual y reproductiva de la pareja y por la salud de su familia, en particular la de sus hijos; sin embargo, la experiencia en muchos países pobres ha demostrado que, las acciones y programas enfocados hacia las mujeres son los que logran, sobre todo en la fase inicial, modificar comportamientos sociales de los hombres, muchas veces inamovibles por hallarse íntimamente ligados a roles de género en las sociedades patriarcales y machistas, como son las de América Latina. En nuestros días encontramos un ejemplo claro de esta realidad cambiante en hombres jóvenes, quienes muchas veces buscan, por iniciativa propia, protegerse y proteger a su pareja de un posible embarazo, además de cualquier enfermedad de transmisión sexual, después de que, en décadas pasadas, las mujeres fueron quienes libraron arduas batallas en favor de la planificación familiar y tomaron esta iniciativa en la pareja.

Importancia de la planificación familiar en la prevención de trastornos genéticos

Con la implementación de los métodos de planificación familiar en el mundo, la posibilidad de sobrevida de un número más reducido de hijos cre-

ció de manera espectacular en casi todos los países en unas pocas décadas. No solo se redujo el número total de hijos por familia, sino el número de casos con trastornos cromosómicos, ya que las mujeres mayores de 35 años pudieron tomar medidas efectivas para impedir nuevos embarazos, evitando así el riesgo de tener hijos con síndrome Down, el más frecuente de los trastornos cromosómicos asociado a la avanzada edad de gestación. Las cifras hablan por sí solas: en Europa, la prevalencia de síndrome Down se redujo en 60 por ciento en el lapso de 25 años, en respuesta a las medidas de planificación familiar adoptadas a partir de la década de los cincuenta del siglo pasado.

En los últimos años, la proporción de mujeres mayores que tienen hijos ha aumentado de nuevo, debido a los cambios de las condiciones socioeconómicas de éstos países. A pesar de ello, gracias a la introducción de la ultrasonografía, el diagnóstico prenatal (citogenético o molecular) y la posibilidad de interrumpir el embarazo, esta reducción en la incidencia de Síndrome Down se ha mantenido constante.

Además, se prevé que la disminución del tamaño de las familias, en principio, también debería reducir la prevalencia de enfermedades monogénicas hasta un 40-50 por ciento en aquellos países en donde la tasa de fertilidad es elevada y las familias son numerosas²⁰². En la práctica, si se logra controlar la explosión demográfica en África, esto debería reflejarse de manera contundente principalmente en los países subsaharianos, en donde nacen anualmente más de 200 mil niños con anemia falciforme (HBS)²⁰³.

Junto con el ofrecimiento del servicio de planificación familiar por parte del sistema de salud público, la posibilidad de elección del número de hijos y el espaciamiento de los embarazos dio a las mujeres (y a sus cónyuges) la posibilidad de organizar y planear la vida familiar, y así también de mejorar la calidad de su propia vida. Esto ha sido tanto más importante, por cuanto las parejas que ya tenían un primer hijo afectado con algún trastorno genético, conociendo el riesgo de recurrencia de la enfermedad, han conquistado la posibilidad de tomar la decisión de evitar tener más hijos a través de medidas efectivas de planificación familiar y de prevención de malformaciones congénitas.

Más allá de los beneficios en la esfera de la vida personal de las mujeres, como se ampliará en el próximo capítulo, la disminución en las cifras de prevalencia de

202 March of Dimes. (2006) Op cit.

203 Estos datos son del año 2001, y se calcularon sin considerar el incremento de la tasa de natalidad proyectado en ese mismo continente. Por esta razón, la cifra puede ser mucho más elevada.

Weatherall et al. (2006) Op cit.

los defectos congénitos, como consecuencia directa de la reducción en la tasa de natalidad y de las medidas de prevención pre-concepcionales y prenatales, entraña una cualificación sustancial en términos de salud pública. La experiencia en los países mencionados, en donde estos programas han sido exitosos, muestra claramente, que el blanco inicial de las acciones de sensibilización, educación e implementación de las medidas preventivas, debe ser la población femenina.

Los Objetivos de Desarrollo del Milenio

El tercero de los Objetivos de Desarrollo del Milenio (ODM), promulgados en el año 2000 por los países miembros de la Naciones Unidas, se refiere a la promoción de la igualdad entre los sexos y el empoderamiento de las mujeres. La Meta 3A enuncia explícitamente que se buscará

“Eliminar las desigualdades entre los géneros en la enseñanza primaria y secundaria, preferiblemente para el año 2005, y en todos los niveles de la enseñanza antes de finales de 2015”²⁰⁴.

Junto con el cuarto y quinto Objetivo, relacionados con la reducción de la mortalidad infantil y la salud materna, los ODM están orientados a mejorar la calidad de vida de las familias, enfocándolos a través de las acciones hacia las mujeres y sus hijos.

En estos objetivos deberían entonces estar intercaladas las acciones necesarias para encarar toda la problemática relacionada con las anomalías congénitas de las que hemos hablado. Para lograrlo, las acciones deberán estar dirigidas tanto hacia el individuo, como hacia los programas estatales relacionados con la salud pública.

En un documento relacionado con el octavo Foro Global para la Investigación en Salud que tuvo lugar en México en 2004 (VIII Global Forum for Health Research), Lesley Doyal²⁰⁵ analiza los Objetivos relativos a la salud, desde una perspectiva de género. Con acertada mirada señala que, al asegurar la supervivencia de su familia, en especial cuando los ingresos económicos son precarios, las mujeres se ponen en riesgo de sufrir más enfermedades que los hombres, tales como infecciones, problemas de salud del aparato reproductor, enfermedades cardiovasculares y trastornos psiquiátricos, debido al agotamiento físico y psicológico que significan las múltiples tareas del hogar.

204 Millenium Development Goals <http://www.un.org/spanish/millenniumgoals/gender/shtml>

205 Doyal N. (2005).

A pesar de que las enfermedades genéticas tienen características devastadoras para quien las padece y quien cuida a los hijos o hijas afectados, en especial las mujeres, con un componente adicional, y es que están íntimamente asociadas a la pobreza, al analfabetismo y a condiciones de vida precarias, sobre las cuales es posible actuar, la autora pasa por encima de ellas y sólo menciona las enfermedades multifactoriales comunes (ECC) dentro del espectro de trastornos de la salud que ameritan una especial atención diferencial de género.

Dentro de las enfermedades que hacen parte de los Objetivos del Milenio, están específicamente las enfermedades complejas o multifactoriales comunes (ECC). Entre estas se encuentran los desórdenes neuro-siquiátricos y las enfermedades cardiovasculares. De éstas últimas se sabe que representan actualmente el 30 por ciento de la mortalidad global, pero afectan muchos más a países pobres (80% del total de muertes ocurren en estos países). Como lo menciona la autora, la enfermedad coronaria y la depresión aquejan a muchas más mujeres que hombres, aunque aún no está claro cuáles son los factores biológicos y socio-culturales que determinan esta situación.

Si las Metas de Desarrollo del Milenio (MDG, 2000) han de lograrse, en particular en lo referente a la igualdad de oportunidades y derechos de mujeres y hombres, los objetivos relativos a la salud reproductiva y sexual de las mujeres forzosamente tendrán que integrar el diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades hereditarias dentro de sus acciones. Su integración de manera más explícita a las Acciones aun debe darse, y es una batalla que los países de menores ingresos deben dar de manera urgente.

VI. LA PROBLEMÁTICA DE GÉNERO EN LA GENÉTICA. CONSIDERACIONES DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS

Genoveva Keyeux

La bioética es un campo nuevo, que enlaza la reflexión ética al quehacer de las ciencias de la vida. Entre otros asuntos, se ha ocupado especialmente de los cuestionamientos planteados a la sociedad por los avances del conocimiento y las aplicaciones de la genética en los seres vivos. De manera específica tratándose de seres humanos, estos cuestionamientos también se han articulado con la doctrina de los derechos humanos. Esto ha tenido como consecuencia impulsar en años recientes el debate en relación con los posibles efectos de intensificación de la marginación y la degradación de la dignidad de las personas, y el paupericidio de una amplia franja de la sociedad, propiciados por los rápidos desarrollos de la genética: discriminación, estigmatización o exclusión social fundamentada en características particulares del genoma de determinadas personas o grupos humanos; dificultad o imposibilidad de acceso a los avances bio-médicos debido a sus altos costos; violación del deber de confidencialidad de los datos genéticos, entre otros.

El genetista mexicano José María Cantú, miembro fundador de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética UNESCO, acuñó el concepto de “paupericidio” refiriéndose a la transformación del cuidado de la salud por cuenta del negocio de la medicina: en los últimos años se ha incorporado los avances aún inciertos de la genómica, al punto que hoy se habla del paradigma de la medicina genómica, encareciendo el cuidado de la salud hasta el punto de convertirla en “una zancadilla evolutiva autoinducida que hace del PAUPERICIDIO su instrumento”, como lo definió en alguna entrevista que dio²⁰⁶.

Por otro lado, la instrumentalización del ser humano a través de la manipulación del genoma, para hacer de él un ser adaptado a determinadas “necesidades” o patrones de la sociedad, es una inquietud que, no por ser más futurista, merece menos atención.

206 Cantú JM et al. (2000).

Al lado de éstos cuestionamientos y muchos otros, algunos de los cuales se desarrollarán a lo largo del presente capítulo, existe un vasto universo de inquietudes y deliberaciones relacionadas con el reino animal y vegetal, que no tienen cabida acá, pero que son igualmente ricas en reflexiones y posiciones a veces convergentes, otras divergentes, y en algunas ocasiones, radicalmente opuestas. Así como la filosofía, la bioética no es una doctrina acabada, y tal vez su riqueza y fortaleza se encuentran justamente en esa permanente evolución del pensamiento y la acción que desarrolla, en respuesta consonante con los nuevos retos y los cambios que aparecen en las sociedades actuales sometidas a un constante flujo y transformación, que se caracterizan por ser biológica y culturalmente diversas y en las cuales todas las decisiones son, en principio, consensuadas democráticamente.

1. Bioética y sociedad civil

La bioética es, ante todo, una reflexión y un campo de acciones concretas que nace y se materializa en la sociedad civil. Tiene, innegablemente, un sustrato académico argumentativo y analítico, pero su función es, ante todo, social. Surge de dilemas planteados a la sociedad, que son expuestos y analizados por individuos que, antes que ser expertos académicos, son igualmente ciudadanos comunes, potenciales beneficiarios de las aplicaciones de los progresos científicos, o afectados por los abusos de las mismas.

El ámbito de la reflexión de la bioética es universal, pues las inquietudes, los cuestionamientos y las controversias que suscitan los rápidos descubrimientos y aplicaciones de las bio-ciencias han de ser analizados a la luz de los multifacéticos contextos culturales, sociales y políticos de todas y cada una de las sociedades humanas, en torno a valores y principios. Más aún, las deliberaciones orientadas en torno a deberes y derechos, inscribe la universalidad de la bioética en el marco de los derechos humanos, pues la ciencia, en especial las bio-ciencias, a partir de ese momento, adquieren un marco de referencia con principios reconocidos y aceptados por todas las naciones, en donde se equilibran los derechos individuales con los derechos colectivos, y éstos, a su vez, traspasan la esfera del *anthropos*, para integrar al *bios* en su totalidad. En el mismo nivel que la Declaración Universal sobre Derechos Humanos, hoy poseemos un instrumento con fuerza similar, la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos, adoptada en 2005²⁰⁷, ya que, al igual que su-

207 Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de UNESCO, aprobada unánimemente en la Asamblea General de UNESCO en París en noviembre de 2005.

cedió en 1948 con la primera, "...los Estados Miembros se comprometían, y comprometían con ello a la comunidad internacional, a respetar y aplicar los principios fundamentales de la bioética reunidos en un único texto"²⁰⁸.

La bioética nace en la década de los setenta en Estados Unidos, con dos orientaciones un tanto diferentes. Por un lado, Van Rensselaer Potter (1970, 1971) acuña el nombre de Bioética a una disciplina que aporta a las ciencias biológicas consideraciones desde las ciencias humanas. Simultánea, pero independientemente, André Hellegers (1971) intenta dar una respuesta ética contemporánea a los interrogantes que plantea una medicina cada día más instrumentalizada y subordinada a los dictámenes de los avances tecnológicos, bautizando a ésta disciplina bioética médica.

Durante mucho tiempo, y sobre todo debido a la preeminencia tecnológica e ideológica de los países anglosajones y en especial de los Estados Unidos de Norteamérica, la perspectiva de la bioética fue esencialmente bio-médica, clínica y antropocéntrica. Como reflejo de ello, la escuela norteamericana de bioética iniciada en el Hastings Centre y en el Kennedy Institute of Ethics tomó gran fuerza, y la mayoría de los grupos de bioética que comenzaron a florecer estuvieron orientados principalmente por el cuerpo médico, de la mano de teólogos de la Iglesia Católica y Protestante. De igual manera, en los países de América Latina podría decirse que la paternidad de los centros o grupos de bioética se atribuyó inicialmente a un grupo de médicos y religiosos.

Años más tarde, la formulación de una bioética global más amplia, concomitante con su des-medicalización, propició que la bioética sumergiera sus raíces filosóficas y conceptuales en los crecientes problemas ecológicos, las reivindicaciones de diversos grupos de minorías y de movimientos anti-atómicos, ecologistas y feministas.

Más recientemente, las crecientes desigualdades sociales materializadas en el hambre, la pauperización, la exclusión de los sistemas de salud y laboral, la feminización de la pobreza, la reemergencia de enfermedades causadas por condiciones sociales adversas -como la insalubridad de la vivienda y la falta de acceso al agua potable, cuya erradicación ha sido permanentemente postergada - han hecho que la bioética adquiera otro enfoque más cercano a los derechos humanos, con la consiguiente integración de los problemas emanados del campo de la salud pública, el derecho al acceso a los medicamentos y a los avances científicos derivados de la genómica, la seguridad alimentaria, las prioridades de inversión de recursos y de definición de problemáticas de

208 Prefacio de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos.

investigación, la destrucción del medio ambiente, o los problemas específicos ligados a la diversidad étnica, cultural y sexual, entre otros.

En la *Nouvelle encyclopédie de bioéthique*²⁰⁹, Gilbert Hottois define la Bio-ética como:

“el conjunto de investigaciones, discursos y prácticas generalmente pluridisciplinarias y pluralistas, que tienen como objeto el esclarecimiento, y, en lo posible, la resolución de los cuestionamientos de carácter ético suscitados por la investigación y el desarrollo biomédico y biotecnológico en el seno de sociedades caracterizadas, en diversos grados, como siendo individualistas, multi-culturales y evolutivas”^{210,211}.

Siendo ésta una de las posibles definiciones de la bioética, la principal crítica que podría recaer sobre ella es que se centra, expresamente, en la problemática tecno-científica en el ámbito de la bio-medicina²¹², propio de las sociedades industrializadas en países desarrollados, en oposición a la visión más social de la bioética aterrizada en los problemas socio-económicos de los países empobrecidos, o en vías de desarrollo, pero que también se manifiestan en franjas específicas de la sociedad de países ricos, y que no tienen que ver directa o exclusivamente con la investigación y el desarrollo científico.

La voz de la bioética pensada desde hace varios lustros en, y desde, América Latina ha propiciado la ampliación del espacio conceptual de la bioética gracias a la puesta en contexto situacional de ésta, tal como lo expresa el Artículo 14 de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de UNESCO (2005):

Artículo 14 – Responsabilidad social y salud

1. La promoción de la salud y el desarrollo social para sus pueblos es un cometido esencial de los gobiernos, que comparten todos los sectores de la sociedad.
2. Teniendo en cuenta que el goce del grado máximo de salud que se pueda lograr es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social, los progresos de la ciencia y la tecnología deberían fomentar:

209 Hottois G & Missa JN. (2001).

210 Ibid.

211 Hottois G. (2004).

212 Aunque estos problemas tecno-científicos caracterizan en primera instancia a las sociedades industrializadas o “avanzadas”, Hottois reconoce que puedan ser diferentes en sociedades en vía de desarrollo.

- a) el acceso a una atención médica de calidad y a los medicamentos esenciales, especialmente para la salud de las mujeres y los niños, ya que la salud es esencial para la vida misma y debe considerarse un bien social y humano;
- b) el acceso a una alimentación y un agua adecuadas;
- c) la mejora de las condiciones de vida y del medio ambiente;
- d) la supresión de la marginación y exclusión de personas por cualquier motivo; y
- e) la reducción de la pobreza y el analfabetismo.

La Carta de Buenos Aires sobre Bioética y Derechos Humanos²¹³ es el resultado de una consulta que realizó la UNESCO en noviembre de 2004 a expertos de la región de América Latina sobre el borrador de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. Los puntos centrales de la Carta fueron presentados y defendidos en la reunión del Comité Internacional de Bioética que tuvo lugar al poco tiempo en París. Apoyados en las preocupaciones sociales consignadas en la Carta, los países de América Latina dieron un debate enérgico que fue apoyado por otros países en desarrollo y culminó en una negociación del texto final de la Declaración durante la Conferencia General de UNESCO²¹⁴, cuyo resultado se ve plasmado especialmente en el Artículo 14 mencionado.

En la actualidad, el giro dado hacia la bioética social ha determinado una convergencia de diálogo entre ambos, bioética y derechos humanos, ampliando el espectro de temas de interés de la bioética mucho más allá de los problemas de la esfera médica y humana. Aunque el eje central de esta Declaración son las biotecnologías y los avances de la medicina, en ella se reconoce la importancia de atender cuestiones relacionadas con la biodiversidad, el medio ambiente y la biósfera:

“La Declaración trata de las cuestiones éticas relacionadas con la medicina, las ciencias de la vida y las tecnologías conexas aplicadas a los seres humanos, teniendo en cuenta sus dimensiones sociales, jurídicas y ambientales.”²¹⁵

Tal vez encontramos en M. Kottow²¹⁶ una definición más amplia que quizás abarque mejor aquello que identifica a la bioética. Se trata, para Kottow, de una reflexión sobre los actos humanos “que afectan el fundamento de lo vital [...] porque sus efectos influyen profunda e irreversiblemente, de un modo real o potencial, en los procesos vitales”. Es, entonces, una definición

213 Carta de Buenos Aires. (2004).

214 Byk C. (2006).

215 Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos de UNESCO (2005). Artículo 1.1 – Alcance.

216 Kottow M. (2005).

que integra mejor los problemas profundos de diverso orden, no solo tecnocientíficos y bio-médicos, que enfrenta la humanidad *para alcanzar una vida tan saludable, lograda y digna como sea posible*, pero que, además, rebasan el marco netamente antropológico para englobar las demás formas de vida. Esta definición deja planteada la interconexión, probablemente irrestituible, de los efectos sobre todas las formas de vida, y posiblemente sobre su supervivencia, a consecuencia del quehacer humano en las diversas esferas de influencia de la ciencia sobre los seres vivos, y en lo ambiental.

Gilbert Hottois²¹⁷ subraya la necesidad de que la bioética sea emprendida en un medio abierto y pluralista, es decir en contexto de una sociedad democrática y heterogénea, caracterizada por una “interacción comunicativa fuerte”. Quiere decir esto que, los problemas que analiza e intenta resolver la bioética son problemas multifacéticos que necesariamente requieren un abordaje desde la complejidad –entendida como el entretendido de diversos aspectos y planos de la realidad en un todo con múltiples dimensiones - y desde la diversidad. Creemos que esto, a su vez, demanda discursos honestos y libres de sujeciones ideológicas, en donde las percepciones desde la diversidad de las culturas, de las creencias religiosas, de las miradas de género, de las opciones sexuales, sean respetadas, pero más que esto, sean escuchadas con atención e integradas para lograr una verdadera introyección en el análisis bioético, con el fin de alcanzar la interacción comunicativa de la que habla Hottois.

El temario de la bioética no deja de extenderse, reflejando esa complejidad. Así mismo, el discurso ha integrado múltiples teorías, desde el idealismo filosófico alemán, pasando por el pragmatismo principialista angloamericano. Giovanni Berlinguer²¹⁸ introdujo a finales de los años ochenta del siglo pasado un elemento de reflexión en la bioética muy importante para el propósito del presente libro.

Para Berlinguer existen dos vertientes en el temario de la bioética: los temas de la ciencia de punta, que son el sustrato de una reflexión bioética de frontera –como podrían ser las intervenciones sobre el genoma, la fecundación artificial y los trasplantes de órganos (que ya hoy no son tecnologías tan novedosas), los organismos genéticamente modificados– y los temas más cercanos a la vida cotidiana. En la bioética cotidiana, los dilemas analizados surgen de los ciclos de vida del ser humano y las interdependencias sociales, afectivas, psíquicas y demás entre los humanos, los cuales marcan sus expe-

217 Hottois G. (2001). Op cit.

218 Berlinguer G. (2002).

riencias más profundas –el nacimiento, la muerte, la salud, la vida lograda y digna, la vida afectiva y la reproducción–, pero también de las interdependencias a nivel planetario entre todos los seres vivos.

Tanto Potter como Berlinguer coinciden en la evaluación ética de las aplicaciones de los progresos científicos desde una mirada de la bioética contextualizada en el marco de los sucesos de la actualidad cotidiana, que inciden en la vida de los individuos y de los grupos humanos. Para éste último, sobre todo, se trata de una reflexión y deliberación *desde* la sociedad *y con* la sociedad, en donde no siempre es fácil trazar una línea divisoria entre los dos campos de la bioética, y mucho menos, en donde haya ausencia de reflexiones contradictorias ante situaciones complejas.

2. Los derechos humanos, un tema olvidado de la genética

Las enfermedades genéticas en los países en vías de desarrollo hacen parte de aquellos problemas de salud que habitualmente se han dejado en último lugar en las políticas públicas, debido principalmente al gran impacto que tienen las enfermedades más comunes sobre los presupuestos de salud, pero también en gran medida como consecuencia del desconocimiento general entre el gremio de profesionales de la salud y los actores políticos que se tiene en torno a ellas²¹⁹. Es así que, en la mayoría de países de ingresos bajos y medios no existen programas de atención y prevención de las malformaciones congénitas más comunes.

Sin embargo, en una aproximación desde los derechos humanos más allá de las consideraciones económicas, las personas que padecen enfermedades genéticas o malformaciones congénitas tienen el mismo derecho a ser atendidas que cualquier otro paciente. Más aun, la exigibilidad al acatamiento de los derechos humanos específicamente relacionados con la salud y atención de las discapacidades que entrañan los trastornos congénitos debería hacerse extensiva al núcleo familiar del paciente (ver más adelante, VI-4), en particular a los padres, por ser ellos quienes sufren directamente el impacto y las consecuencias de un paciente con trastornos altamente discapacitantes, por ahora incurables y crónicos, en aquellos casos en que los pacientes sobreviven.

219 El impacto de los trastornos genéticos sobre la salud pública fue abordado en el capítulo V.

Hace poco, la OMS publicó un documento de análisis acerca de las enfermedades desatendidas o abandonadas²²⁰ y su vínculo con los derechos humanos²²¹. Aunque originalmente éstas comprenden las enfermedades tropicales que padecen las poblaciones desamparadas de los países de bajos ingresos, el análisis y las recomendaciones son igualmente válidas para los trastornos genéticos, similarmente olvidados y no atendidos, que afectan con mayor frecuencia a los pobres que sobreviven en las peores condiciones de vida.

En consecuencia, esta situación de desatención deja a los pacientes que sufren trastornos genéticos en una situación indiscutible de vulneración de sus derechos tan nefasta como en el caso de las dolencias o afecciones de salud consideradas bajo el término original de *neglected diseases*. El beneficio que puede traer un análisis del impacto y las vulneraciones ocasionadas por la desatención de las enfermedades genéticas desde la perspectiva de los derechos humanos, es el de proveer mejores herramientas conceptuales y jurídicas, categóricas e irrefutables, para la lucha contra éstas, al proponer los nexos explícitos con las normativas y legislaciones internacionales, regionales y nacionales, que rigen en materia de derechos a la salud (también conocidos como derechos de segunda generación).

Se puede afirmar que la violación de los derechos humanos es a la vez causa y efecto de los trastornos genéticos. Efectivamente, la prevalencia de estos es mayor, sin lugar a dudas, entre la población en la cual los derechos fundamentales a la salud, la educación, a ser instruido o informado, y a la prevención, no son garantizados. Aunque los trastornos genéticos en principio no dependen directamente de las condiciones de vida de las personas, salvo aquellos causados por agentes externos que tienen efectos tóxicos o mutagénicos²²², los pobres de los países en desarrollo son la población con mayor número de hijos afectados, siguiendo el mismo patrón de morbi-mortalidad que las enfermedades transmisibles o infecciosas.

En esta franja de la población se conjugan dos factores que aumentan proporcionalmente la prevalencia de la enfermedad genética, directamente relacionados con la violación de sus derechos. El primero es un nivel muy pobre

220 En el informe, los autores adoptan la definición de Kindhauser: se consideran *enfermedades abandonadas* (en inglés, *neglected diseases*) aquellas que afectan primordialmente a las personas que viven en estado de pobreza y en situación de desempoderamiento en países en desarrollo, en su mayoría en áreas rurales.

221 Hunt P, Steward R, Bueno de Mesquita J & Oldring L. (2007).

222 Una sustancia o agente es considerada mutagénica si produce daños irreversibles en el genoma de una persona, como por ejemplo la talidomida o la exposición a dosis elevadas de radiaciones.

de educación, el cual hace que se perpetúe la ignorancia de las personas en torno a las causas de los trastornos genéticos, y las formas de evitarlos o prevenirlos. La ignorancia frente al tema de la herencia biológica, y frente a qué son las enfermedades genéticas y las malformaciones congénitas y qué las causa, no es más que un nivel más profundo de la ignorancia generalizada en la que se encuentran sumidas las personas analfabetas, o incluso las personas con una escolaridad mínima, en los países de ingresos bajos y medios (ver al respecto el capítulo VIII, en el que se resumen y analizan las respuestas a una encuesta aplicada a mujeres de sectores populares en Colombia).

El segundo factor es la falta de acceso a la prevención. Al no ofrecer el servicio preventivo de diagnóstico de portadores o de diagnóstico prenatal, los sistemas de salud están violando sistemáticamente varios derechos fundamentales, como son el derecho que tiene cada ser humano a la autonomía frente a decisiones reproductivas y de vida, el derecho a asumir en plena libertad su desarrollo como persona, así como el derecho al acceso a los progresos de la ciencia.

Estos derechos quedaron plenamente identificados en los párrafos 8 y 9 de la Observación General No. 14 del Consejo Económico y Social de Naciones Unidas del 2000²²³:

“El derecho a la salud no debe entenderse como un derecho a estar *sano*. El derecho a la salud entraña libertades y derechos. Entre las libertades figura el derecho a controlar su salud y su cuerpo, con inclusión de la libertad sexual y genésica”.

La libertad genésica a la que se refiere el CDESCR no es otra cosa que la libertad garantizada de tener una procreación sana, tanto para la madre como para el futuro hijo/hija, a través de toda la gama de servicios de salud existentes. Se habla de *libertad*, entendiéndose incluida la libertad de escogencia y decisión respecto a tener o no descendencia, especialmente cuando existen riesgos de afecciones genéticas. Los medios para garantizar estos derechos son aclarados en el siguiente párrafo:

“Así, los factores genéticos, la propensión individual a una afección y la adopción de estilos de vida malsanos o arriesgados suelen desempeñar un papel importante en lo que respecta a la salud de la persona. Por lo tanto, el derecho a la salud debe entenderse como un derecho al disfrute de toda una gama de

223 CDESCR. Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (2000).

facilidades, bienes, servicios y condiciones necesarios para alcanzar el más alto nivel posible de salud”.

Además, el derecho a ser informado, en virtud de los adelantos científicos que permiten detectar a las personas en riesgo (adultos sanos que pueden transmitir un defecto genético y, en consecuencia, tener hijos afectados), o los fetos afectados, tampoco está siendo atendido, infringiendo el parágrafo 12 iv):

“Acceso a la información: ese acceso comprende el derecho de solicitar, recibir y difundir información e ideas [...] acerca de las cuestiones relacionadas con la salud”.

Por su lado, en los países pobres cuando se trata de personas con enfermedades genéticas, la violación de los derechos a la equidad y a la no-discriminación en la atención de salud, el derecho al trabajo, a una calidad de vida digna, y a la no-exclusión de las pólizas o seguros de salud, es casi sistemática. Aunque no sería viable, haciendo uso en este momento del conocimiento científico del que disponemos, invocar el derecho a recibir tratamientos para *curar* los trastornos genéticos, acogiéndose a los derechos humanos –exigibilidad que sí es de aplicación en el caso de una multitud de otras enfermedades–, dado que en la actualidad se desconoce el daño a nivel del ADN que causa la mayoría de las enfermedades genéticas, y tampoco existe el procedimiento para revertirlo y así obtener la curación, sí se mantiene la vigencia del derecho fundamental al disfrute del mayor estándar de salud existente posible. En el caso específico de los trastornos genéticos, este derecho incluye servicios de rehabilitación de diversa índole (terapia física, de lenguaje, nutricional, respiratoria, etc.) y un amplio espectro de servicios de atención de salud, con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente. Estos servicios, pese a que no conduzcan a la curación de la enfermedad, son exigibles, amparados por el derecho a una vida digna, consagrada en diversos tratados internacionales, como la Declaración Universal de los Derechos Humanos de 1948 y la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de UNESCO de 2003 (ver Capítulo VII).

La discriminación y el estigma en la esfera de la vida privada, o la censura social que experimentan las personas, en particular las mujeres que tienen una afección genética o un hijo con alguna enfermedad hereditaria, son otras formas de violación a los derechos consagrados en el derecho internacional de derechos humanos. Al verse discriminadas laboral o socialmente, las personas en condición de discapacidad genética se vuelven aún más vulnerables por la falta de recursos económicos y de apoyo psicosocial, que les permita sobre-

llevar su situación de menoscabo o fragilidad intrínseca, condicionada por el hecho de ser personas que poseen genes anormales.

Así, al no existir mecanismos efectivos de protección desde el Estado contra estas situaciones, se causa una vulneración (exógena) de sus derechos no solo a la salud, sino al bienestar y a las oportunidades de desarrollo personal, social y económico. Se trata de un círculo vicioso, en el cual la violación de ciertos derechos hace aún más vulnerables a las personas que las sufren, conllevando a que estos individuos en estado de fragilidad no posean los recursos y mecanismos requeridos para defenderse y hacer valer sus derechos ante la ley.

Garrafa y Machado do Prado²²⁴ sostienen: “[...] para que se analice con más detenimiento toda esa cuestión, es indispensable que sea discutido, a la luz de la Bioética, el significado de vulnerabilidad de los sujetos sociales (individual y colectivamente considerados), así como las transformaciones observadas con relación al real significado que se está intentando dar al concepto de ‘diferencia’. [...] el sentido hoy universalmente aceptado en las ciencias sociales con relación al concepto de ‘diferencia’ fue obtenido a partir de la agudización de las luchas de las mujeres (a partir de los años 50), de los negros (años 60), y de los homosexuales (años 70), cuando quedó demostrado al mundo que diferencia no significaba desigualdad”. En otras palabras, puesto que los pacientes con trastornos congénitos son personas con una situación de salud especial, la ética y la justicia imponen que esa diferencia sea tratada con igualdad (de derechos), es decir, con equidad.

La equidad es un concepto ligado a la ética, y está basado en un fundamento central del derecho, la justicia distributiva. Se refiere al hecho de que la justicia debe aplicarse para todos, reconociendo abiertamente, y teniendo en cuenta en su implementación, las asimetrías que existen en el seno de las sociedades. Referida al campo de la salud, la equidad se identifica con la provisión de soluciones igualitarias a los problemas de salud – que incluyen por igual a hombres y mujeres-, teniendo en cuenta las diferencias en la fisiología y en los ciclos vitales entre los dos sexos, y también teniendo en cuenta las inequidades vinculadas a los recursos económicos y sociales de las personas de ambos géneros.

El concepto de la equidad implica que sean las necesidades, y no una prerrogativa cualquiera, las que dictan la forma como son adjudicados los recursos. Esto, a su vez, entraña que no todas las desigualdades son inequitativas: sólo aquellas que comportan alguna forma de injusticia, son evitables, y están asociadas a diferentes niveles de privilegios sociales²²⁵. Sin embargo, como afirma Dá-

224 Garrafa V & Machado do Prado M. (2001).

225 PAHO. (2003).

maso Gómez²²⁶, “[e]s frecuente ver la equidad aplicada para distribuir, teniendo en cuenta las necesidades, los aportes, los méritos de cada individuo [...] pero no es suficiente, ya que el derecho al trabajo y el acceso a la atención médica deben ser garantizados a todos los ciudadanos no de forma equitativa, sino por justicia, por derecho reconocido a todo ciudadano. La equidad sin justicia es injusta; también la justicia sin equidad al no tener en cuenta las diferencias”.

La equidad adquiere su pleno sentido al estar asociada a los derechos humanos. El vínculo que une a ambos es la búsqueda de una igualdad de oportunidades de salud, sin distingo de ninguna índole entre individuos, ni respecto al tipo de enfermedad que padecen. En ese sentido, se comete una injusticia cuando se tratan casos similares de manera diferente, pero igualmente cuando los asuntos diferentes son tratados de manera idéntica, desconociendo o ignorando aquello que los hace disímiles en términos de necesidades. Por ello, los pacientes, sea cual sea la etiología de su enfermedad, merecen ser tratados con los mejores procedimientos disponibles en el momento, y no es aceptable la imposición de topes similares en los gastos de atención, o argumentar limitaciones económicas respecto a unas enfermedades, por la necesidad de ofrecer una cobertura de otras enfermedades más frecuentes.

El párrafo 12 de la Observación General N°3 del Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales recuerda que:

“incluso en situaciones de limitaciones graves de recursos es preciso proteger a los miembros vulnerables de la sociedad mediante la aprobación de programas especiales de relativo bajo costo”²²⁷.

Es por ello que la igualdad de oportunidades en salud incluye la obligación de los Estados de proveer las condiciones necesarias para ir reduciendo paulatinamente las circunstancias que impiden el acceso a los sistemas, los bienes y los servicios de salud, la prevención, el tratamiento y el control de las enfermedades, en particular cuando nos encontramos ante los casos de trastornos congénitos.

El análisis desde la perspectiva de los derechos humanos y de la equidad también implica que se identifiquen los obstáculos que hacen que los grupos en desventaja no alcancen los bienes y servicios que requieren, de manera que se logre romper el círculo vicioso entre usuarios y servicios; en gran medida, esto se da por la ignorancia por parte de los usuarios de su existencia potencial o real, y porque las personas no ejercen su derecho de exigibilidad a recibirlos²²⁸. El mayor obstáculo es la ignorancia de las personas, potencial o realmente afectadas por trastornos genéticos, acerca del origen de su situación y las posibilidades de prevención, diagnóstico temprano y tratamiento; también en sectores deter-

226 Gómez Placencia D. (2008).

227 CESCR. (2000). Op. cit.

228 Fox D & Scott-Samuel A. (2004).

minados de la sociedad, las creencias religiosas o culturales y la discriminación de género hacen que estos grupos no lleguen a solicitar los servicios médicos necesarios. De ahí que, la educación en temas de salud sexual y reproductiva, con especial énfasis en la herencia biológica, sea uno de los dispositivos que el Estado debe implementar para impulsar el empoderamiento de los individuos y revertir progresivamente una de las mayores causas de recurrencia de trastornos genéticos en los sectores más marginados de la sociedad.

Los derechos humanos, en virtud de su carácter vinculante, no son sólo un mero discurso de contenido humanitario. Por el contrario, imponen ciertos deberes u obligaciones a los Estados, más allá de la conceptualización teórica que permite establecer los nexos entre derechos humanos y salud. Estas son obligaciones de carácter legal –deben ser cumplidas por mandato–, que están sujetas a leyes y normas nacionales e internacionales, siempre bajo el amparo del derecho internacional de los derechos humanos. Las obligaciones se sitúan en tres niveles: el *respeto* y la *protección*, mediante acciones concretas; y el *cumplimiento* de los derechos humanos, por medio de sanciones, cuando no se da.

Por ejemplo, el principio de no-discriminación se refiere a la prohibición de ejercer la discriminación tanto a nivel legal como en la praxis. Esta prohibición ha sido comentada en varios documentos de años recientes del Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales de Naciones Unidas. Es así como se incluyó en las Observaciones Generales 5 (1994) y 14 (2000)²²⁹ la prohibición de la discriminación basada en la orientación sexual, la edad, la *discapacidad* –que incluye, por supuesto, la discapacidad de origen genético– y el *estado de salud* de las personas, además de los demás aspectos básicos ya consagrados:

“El Pacto no se refiere explícitamente a las personas con discapacidades. Sin embargo, la Declaración Universal de los Derechos Humanos reconoce que todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos y, en virtud de que las provisiones del Pacto aplican de manera completa a todos los miembros de la sociedad, las personas con discapacidades tienen plenamente derecho al espectro completo de derechos reconocidos en el Pacto. Adicionalmente, en la medida en que se requiere tratamientos especiales, los estados del Estados están en la obligación de tomar medidas apropiadas [...] para permitir a estas personas buscar subsanar cualquier desventaja [...] como consecuencia de su discapacidad [...]”. “[...] otras condiciones” claramente se refiere a la discriminación basada en la discapacidad”²³⁰.

229 CESCR. Op.cit.

230 Traducción de la autora. CESCR. Persons with disabilities: 09/12/94. CESCR General comment 5. (General Comments). <http://www.un.org/en/documents/> Consultado en agosto de 2008: “5. The Covenant does not refer explicitly to persons with disabilities. Nevertheless, the Universal Declaration of Human Rights recognizes that all human beings are born free and equal in dignity and rights and, since the Covenant’s provisions apply

“[...] el Pacto prohíbe toda discriminación en lo referente al acceso a la atención de la salud y los factores determinantes básicos de la salud, así como a los medios y derechos para conseguirlo, por motivos de [...] impedimentos físicos o mentales, estado de salud [...] orientación sexual [...] que tengan por objeto o por resultado la invalidación o el menoscabo de la igualdad de goce o el ejercicio del derecho a la salud.

El Comité señala que se pueden aplicar muchas medidas, como las relacionadas con la mayoría de las estrategias y los programas destinados a eliminar la discriminación relacionada con la salud, con consecuencias financieras mínimas merced a la promulgación, modificación o revocación de leyes o a la difusión de información.

El Comité recuerda el párrafo 12 de la observación general N° 3 en el que se afirma que incluso en situaciones de limitaciones graves de recursos es preciso proteger a los miembros vulnerables de la sociedad mediante la aprobación de programas especiales de relativo bajo costo”²³¹.

En ese sentido, es obligación del Estado garantizar que las personas tengan acceso a la información oportuna, al diagnóstico disponible y a la prevención por medio del asesoramiento y del tamizaje genético, para evitar que sean discriminadas con respecto a los cuidados de salud a que tienen derecho. El derecho de acceso de las personas que sufren algún trastorno genético, y la obligación del Estado de hacerlo efectivo, debe hacerse extensivo, adicionalmente, a los progenitores y familiares colaterales de los pacientes, por cuanto corren el riesgo de recurrencia de la transmisión de estas afecciones a otros miembros de la familia, situación que puede ser evitada y prevenida a tiempo mediante una detección y asesoramiento tempranos y oportunos.

Por otra parte, el Estado también debe proteger a sus ciudadanos de las inequidades en el acceso a los servicios de salud, como resultado del abuso en los costos, cuando se trata de proveedores privados. Esto, a su vez, requiere que sean atacados todos los frentes que encarecen y limitan el acceso a los servicios: por ejemplo, las patentes impuestas por las firmas biotecnológicas multinacionales a los insumos requeridos para prestar servicios de diagnóstico genético; el monopolio de la comercialización de los insumos por parte de

fully to all members of society, persons with disabilities are clearly entitled to the full range of rights recognized in the Covenant. In addition, in so far as special treatment is necessary, States parties are required to take appropriate measures, to the maximum extent of their available resources, to enable such persons to seek to overcome any disadvantages, in terms of the enjoyment of the rights specified in the Covenant, flowing from their disability. Moreover, the requirement contained in article 2 (2) of the Covenant that the rights “enunciated ... will be exercised without discrimination of any kind” based on certain specified grounds “or other status” clearly applies to discrimination on the grounds of disability.

231 CESCR. (2000). Op.cit.

unas pocas empresas; el lucro indebido impuesto por los laboratorios que realizan las pruebas, y otros niveles de encarecimiento de los servicios, debe ser analizado y remediado de manera global a través de políticas estatales.

En la lógica de la liberalización y con la conquista del mercado privado, la investigación y la aplicación biotecnológica en el campo del tratamiento de enfermedades hereditarias ha tenido hasta el momento como efecto, en los países periféricos, el de favorecer a aquellos que gozan de una situación económicamente privilegiada. De este modo, es posible anticipar que, en ausencia de acciones controladoras por parte del Estado, sustentadas en la reflexión bioética y en la aplicación de los derechos humanos, se “acumulará[n] privilegios biológicos para quienes ya tienen bienestar económico”²³², en detrimento de los individuos menos favorecidos, para quienes la exclusión y marginación de los servicios de salud se ve cada vez más reforzada por la manera como el Estado administra su obligación a través de contratos con entidades privadas que prestan estos servicios (EPS y demás).

La quiebra de patentes exigida por varios países para el uso de los antirretrovirales en la lucha contra el VIH/Sida, basada en la negociación política y económica amparada en una argumentación desde los derechos humanos y la bioética, es un ejemplo de la exigibilidad al respeto por los derechos fundamentales que, estados como la República de Sudáfrica o Brasil, han logrado²³³. En un ámbito diferente, el de la agricultura, organizaciones como el Centro de Aplicación de la Biología Molecular a la Agricultura Internacional (CAM-BIA)²³⁴, han podido producir las herramientas moleculares y bioinformáticas necesarias para la investigación y producción tecnológica, liberándose de la dependencia de los monopolios biotecnológicos tradicionales desarrollados en los países industrializados, en procura de la resolución de los problemas de inseguridad alimentaria en las naciones en desarrollo.

Esta entidad, establecida en Australia, promueve la democratización de recursos biotecnológicos para abordar los problemas agro-industriales por medio de la innovación descentralizada, que se basa en el desarrollo y el uso compartido de biotecnologías a través del Sistema de Innovación Biológica para las Sociedades Abiertas BIOS²³⁵. Tal propuesta está sustentada en el desarrollo de herramientas de informática y análisis de propiedad intelectual y en la reforma estructural de las

232 Kottow M. (2002).

233 Suráfrica logró en diciembre 2003 que GlaxoSmithKline y Boehringer Ingelheim liberaran las patentes y dieran licencia a empresas que producen medicamentos genéricos para que produzcan sus antirretrovirales. Además, el fallo concedió licencia para que los genéricos fueran exportados a otros países sub-saharianos (Hunt et al., 2007, op.cit.).

234 www.cambia.org

235 www.bios.net

normas que rigen el sistema de innovación, a la manera de los sistemas de software de código abierto impulsado por el movimiento LINUX²³⁶.

No resulta lógico, entonces que, habiendo sido posible avanzar en el camino del tratamiento de una pandemia o de la satisfacción de una necesidad básica que afecta a millones de seres humanos, no se luche para avanzar en el mismo sentido en la prevención y el diagnóstico temprano de enfermedades y trastornos que afectan cada año, de la misma manera, a millones de niños y niñas en el mundo.

América Latina debería seguir estos modelos en el área de la genética humana, en la búsqueda de la reducción de los exorbitantes costos de los insumos biotecnológicos, que son, sin duda, uno de los principales escollos que deben ser atacados, en la búsqueda de un sistema regional integrado de prestación de servicios genéticos para el diagnóstico y la prevención de enfermedades monogénicas (ver Capítulos IV y V).

3. La problemática de género se incorpora a la bioética

Las décadas comprendidas entre 1960 y 1990 fueron muy fecundas en términos de movimientos sociales y corrientes de pensamiento. Por un lado, el movimiento feminista en Estados Unidos y en Europa ganó batallas importantísimas en la lucha por obtener el reconocimiento de la igualdad de las mujeres en tanto actores sociales, políticos y laborales, promoviendo su empoderamiento y su autonomía en todos los niveles de la vida privada y pública; por otra parte, el movimiento antirracista y el movimiento gay en Estados Unidos condujeron a la lucha por la conquista de las libertades y derechos civiles y políticos, la igualdad de oportunidades, la no-discriminación. A su vez en Europa, las corrientes filosóficas existencialistas y los movimientos estudiantiles y sociales de Mayo del 68 aportaron fundamentos conceptuales que terminaron de sellar una nueva visión de una sociedad más igualitaria para hombres y mujeres. A ello contribuyó de manera destacada Simone de Beauvoir²³⁷, quien presidió la *Ligue du droit des femmes* (Liga de los Derechos de la Mujer). Finalmente, el año de 1975 fue declarado Año Internacional de la Mujer por las Naciones Unidas, con lo cual se terminó de consolidar y dar carta de ciudadanía a un movimiento de más de siglo y medio de luchas reivindicatorias, inaugurando al mismo tiempo una serie de conferencias mundiales,

236 Nemogá GR, Chaparro A & Keyeux G. (2007).

237 Simone de Beauvoir, como filósofa y novelista, contribuyó de manera importante en el cambio de pensamiento de varias generaciones. Los escritos más destacados en el terreno de los derechos de las mujeres son, sin duda, *El segundo sexo*, *Memorias de una joven formal* y *La mujer rota*.

cuyo propósito ha sido el de “situar la causa de la igualdad entre los géneros en el mismo centro del temario mundial” (ver Recuadro No. 1).

Nacidos en los países ricos, estos movimientos y los nuevos modelos de sociedad que generaron pronto traspasaron sus fronteras hasta llegar a América Latina, en donde se conformaron diversos grupos de reflexión que, aunque inicialmente fueron absorbidos por los movimientos de lucha de clases y luego fueron debilitados por la instauración de dictaduras y movimientos políticos neo-liberales, lograron consolidarse exitosamente en una serie de acciones sociales y políticas que condujeron al reconocimiento e inclusión de las mujeres como actores igualitarios^{238,239}.

En medio de esta agitación de ideas, la bioética fue alimentada por un grupo de activistas y pensadoras feministas, con lo cual muchas de las premisas “universales”, o mejor, universalizantes –en el sentido en que homogeneizaron los conceptos para ambos géneros y los convirtieron en abstracciones puras, en el afán de formular una teoría universal de la bioética– fueron duramente cuestionadas. A comienzos de los noventa del siglo XX, la bioética feminista adquirió un merecido estatus académico, lo que le permitió dar fundamento a sus críticas del modelo dominante de la bioética. En particular, toda la esfera de la salud de las mujeres, y de la salud sexual y reproductiva, comenzó a hacer parte del temario de la bioética, enriqueciéndose con este nuevo enfoque.

Sin embargo, la bioética feminista pronto rebasó la esfera de la salud sexual y reproductiva, para abarcar temas más globales, en los cuales el análisis de los conflictos sociales y económicos –la pobreza, la educación, las relaciones de poder en la sociedad y en la vida privada, la propiedad de la tierra y la vivienda, etc. – empezó a ser desagregado por género, teniendo en cuenta la mirada y la problemática de las mujeres^{240,241,242}. Igualmente, el análisis mismo de los problemas de la salud femenina adquirió una nueva dimensión a partir de la incorporación de estos vectores, lo cual se ha reflejado en los informes periódicos que publican la Organización Mundial de la Salud (OMS), el Banco Mundial y la Organización de Naciones Unidas²⁴³.

238 D’Atri A. (2005).

239 Vitale L.

240 Stanford Encyclopedia of Philosophy. (2004).

241 Pinsart M-G. (2001).

242 A título de ejemplo recomendamos consultar la sección que dedica la OMS a la genética y el género. World Health Organization. Genomics Resource Centre. Gender and Genetics. <http://www.who.int/genomics/gender/en/>

243 PAHO. (2005).

Recuadro 1. Las Cuatro Conferencias Mundiales sobre la Mujer, 1975 a 1995²⁴⁴

Tres conferencias mundiales (Ciudad de México, 1975; Copenhague, 1980; y Nairobi, 1985) ampliaron la conciencia internacional acerca de las preocupaciones de las mujeres y crearon vínculos inestimables entre los movimientos femeninos nacionales y la comunidad internacional. La Primera Conferencia Mundial sobre la Condición Jurídica y Social de la Mujer (1975) fue convocada en México D.F. para que coincidiera con el Año Internacional de la Mujer, con el fin de recordar a la comunidad internacional que la discriminación contra la mujer seguía siendo un problema en buena parte del mundo.

El movimiento en favor de la igualdad entre los géneros ya había alcanzado un reconocimiento verdaderamente mundial cuando se convocó en Nairobi (1985) el tercer evento, la Conferencia Mundial para el Examen y la Evaluación de los Logros del Decenio de las Naciones Unidas para la Mujer: Igualdad, Desarrollo y Paz. Muchos se refirieron a la Conferencia como “el nacimiento del feminismo a escala mundial”.

A partir de la Cuarta Conferencia Mundial sobre la Mujer celebrada en Beijing en 1995, se puede hablar verdaderamente del inicio de un nuevo capítulo en la lucha por la igualdad entre los géneros. En esta última, las representantes de 189 gobiernos adoptaron la Declaración y Plataforma de Acción de Beijing²⁴⁵, encaminada a eliminar los obstáculos a la participación de la mujer en todas las esferas de la vida pública y privada, la cual era en esencia un programa para la potenciación del papel de la mujer en un momento decisivo para el adelanto de la mujer en el siglo XXI.

La Plataforma determinó 12 esferas de interés especial, que exigían la adopción de medidas concretas por parte de los gobiernos y la sociedad civil, de las cuales cabe resaltar, en el contexto del presente libro:

- La persistente y creciente carga de la pobreza que pesa sobre la mujer;
- El acceso desigual a la educación y la insuficiencia de las oportunidades educacionales;
- Las desigualdades de salud y el acceso desigual a los servicios médicos y la deficiencia de estos servicios;
- La violencia contra la mujer;
- La desigualdad en el ejercicio del poder y en la adopción de decisiones;
- La falta de conciencia de los derechos humanos de la mujer internacional y nacionalmente reconocidos y de dedicación a dichos derechos;
- La movilización insuficiente de los medios de información para promover la contribución de la mujer a la sociedad;

La transformación fundamental que se produjo en Beijing fue el reconocimiento de la necesidad de trasladar el centro de la atención de la mujer al concepto de género, reconociendo que toda la estructura de la sociedad, y todas las relaciones entre los hombres y las mujeres en el interior de esa estructura, tenían que ser reevaluadas. Únicamente mediante esa reestructuración fundamental de la sociedad y sus instituciones sería posible potenciar plenamente el papel de la mujer para que ocupara el lugar que le correspondía como participante en pie de igualdad con el hombre en todos los aspectos de la vida.

Este cambio representó una reafirmación de que los derechos de la mujer eran derechos humanos y de que la igualdad entre los géneros era una cuestión de interés universal y de beneficio para todos.

²⁴⁴ Texto tomado y modificado de: <http://www.un.org/spanish/conferences/Beijing/Mujer2011.htm> <http://www.un.org/spanish/Depts/dpi/boletin/mujer/conferencias.htm>. Acceso agosto de 2008.

²⁴⁵ La Declaración fue aprobada por unanimidad en la Conferencia.

Este movimiento cristalizó en 1993 con la creación del *International Network on Feminist Approaches to Bioethics* (Red Internacional de Aproximaciones Feministas de la Bioética), con oficinas en varios países de América Latina²⁴⁶. Más adelante se creó el Instituto de Bioética, Derechos Humanos y Género ANIS²⁴⁷, que viene desarrollando actividades desde 1999 en el campo de la educación, la investigación, la información y el asesoramiento a la rama legislativa en Brasil. En la actualidad, este Instituto representa el único grupo dedicado integralmente a una bioética con perspectiva de género en América Latina. El objetivo de esta organización no gubernamental ha sido el de acompañar centros educativos y de investigación, asociaciones profesionales y movimientos sociales u otras instancias políticas, sociales y educativas comprometidas con los intereses y los derechos de las mujeres y la justicia entre los géneros. ANIS, además de realizar un trabajo activo de acompañamiento del poder legislativo, trabaja de la mano con los medios de comunicación; en el año 2008, por ejemplo, llevó a cabo una campaña de sensibilización de la población y apoyo al proyecto de ley por el derecho a la interrupción del embarazo en casos de anencefalia²⁴⁸ (ver Recuadro No. 2 y la Sección 4).

Podemos citar algunos ejemplos que ilustran claramente la diferencia de aproximación a los problemas dada por el género. Algunos autores afirman, con justificada razón, que la manera como los hombres y las mujeres enfocan y dan respuesta a los problemas de la sociedad, amerita un análisis desde la teoría de la justicia y la teoría ética. Cook y Dickens, por ejemplo, analizan el caso de la seguridad de los ciudadanos: afirman que, la interpretación del problema, y la respuesta que se da al tema de la seguridad, es completamente diferente, dependiendo del género. La visión masculina del problema conduce a que el Estado adjudique la mayoría de los recursos al gasto militar y de policía, mientras que la mirada femenina del mismo asunto privilegia la inversión del gasto público en la protección de la salud. Sin embargo, en cumplimiento del Derecho Internacional de Derechos Humanos y los diferentes pactos y tratados asociados, los Estados pueden ser requeridos a gastar una suma equivalente *per capita* en defensa militar como en salud, gasto ajustado al riesgo comparativo de perder vidas como consecuencia de las agresiones militares o de situaciones de salud que son prevenibles²⁴⁹.

246 <http://www.fabnet.org/>

247 <http://www.anis.org.br/>

248 No Me Obligue A Sufrir. Campaña por el derecho a la interrupción del embarazo en caso de anencefalia: <http://www.petitiononline.com/ADPF54/petition.html>

249 Cook RJ & Dickens BM. (1999).

Recuadro 2. Embarazos incompatibles con la vida

La anencefalia, una de las varias formas de defectos del tubo neural (ver Capítulo V), es una malformación congénita fetal relativamente frecuente, que consiste en la ausencia parcial o total del cerebro (hemisferios y cerebelo) y ausencia de la bóveda craneana y demás tejidos craneales que encierran los hemisferios. Los niños anencefálicos generalmente son sordos, ciegos y se encuentran en estado de vida vegetativa. La anencefalia se produce por ausencia de cierre de los esbozos anteriores de tejido nervioso, entre la tercera y cuarta semana de gestación. Se estima que se presenta en 1-2 de cada 1.000 nacimientos²⁵⁰, aunque se desconoce el número exacto de casos, debido a que muchos embarazos terminan en aborto espontáneo, y por lo tanto subregistro. Generalmente, los niños mueren al nacer o fallecen en las primeras 48 horas de vida.

“La anencefalia es una malformación incompatible con la vida. En el Brasil, las mujeres embarazadas de fetos con anencefalia son obligadas a mantener la gestación para enterrar el feto, instantes después del parto. Casi todos los países democráticos del mundo autorizan la interrupción de la gestación de un feto con anencefalia. El Supremo Tribunal Federal decidirá si las mujeres podrán interrumpir la gestación en el caso de anencefalia. En los días 26, 27 y 28 de agosto tendrán lugar las Audiencias Públicas de Instrucción de la Argumentación de Descumplimiento del Precepto Fundamental 54 (ADPF 54). El juzgamiento será durante este año 2008. El pedido a la ADPF 54 es por el derecho a evitar el sufrimiento. Ninguna mujer debe ser obligada a mantener el embarazo de un feto que morirá”.²⁵¹

La educación ciudadana para luchar contra las diferentes formas de violencia es otra expresión de esta respuesta diferenciada; el recién creado programa regional de *Ciudades seguras sin violencia hacia las mujeres, ciudades seguras para tod@s* del Fondo de Desarrollo de las Naciones Unidas para la Mujer UNIFEM²⁵² es una muestra palpable de ello, ya que, más que aumentar el gasto para acciones policivas, el programa busca crear conciencia ciudadana a través de incentivos a la educación ciudadana, principalmente a través de acciones con mujeres.

250 Seashore MR & Wappner RS. (1996).

251 No Me Obligue A Sufrir. *Ibíd.* La versión en portugués agrega la frase “Nenhuma mulher deve ser obrigada a interromper a gestação”, antes de “Nenhuma mulher deve ser obrigada a manter a gestação de um feto que morrerá”, dejando en claro, que la petición respeta la diversidad de posiciones culturales y religiosas frente a la interrupción del embarazo, que puedan tener las madres que se encuentran en esta situación.

252 <http://www.unifem.org.mx>

El vector del género no solo ha acompañado la reflexión filosófica, de derechos humanos y bioética en los últimos años, sino también la reflexión de la salud. En este ámbito específico, el hecho de llevar a cabo un análisis desde la perspectiva de género ha contribuido al reconocimiento de que existen diferencias biológicas, sociológicas, socio-económicas y culturales entre hombres y mujeres, que afectan su estado de salud y determinan particularidades de la enfermedad. Por ejemplo, nadie pone en duda en la actualidad que la incidencia, mortalidad y factores asociados al desarrollo de distintos tipos de enfermedades crónicas (isquemia cardíaca y otras enfermedades cardiovasculares, diabetes mellitus, enfermedades cerebro-vasculares y neurodegenerativas) varían entre hombres y mujeres. De igual modo, los tipos de neoplasias malignas que padecen hombres y mujeres, no solo las del aparato reproductor, son diferentes según el sexo^{253,254,255}.

Pero más allá, este reconocimiento desafía la visión hasta ahora hegemónica de que existe un punto de vista universal válido para todos en la evaluación de la salud y la enfermedad y en el diseño de las políticas de acceso a los servicios de salud. A tal punto, que la Organización Mundial de la Salud afirma, de manera categórica, que:

“el análisis de género identifica, evalúa y orienta las acciones para encarar las inequidades en salud que surgen de los roles diferentes de las mujeres y los hombres, o de las relaciones de poder desiguales entre ellos, y las subsecuentes consecuencias de estas inequidades en sus vidas y salud”²⁵⁶.

Hasta no hace mucho tiempo, las mujeres como sujetos de investigación, y los temas de salud que las afectan de manera particular, como la fisiología de la menopausia, las influencias hormonales en el estado de salud mental, la relación entre los problemas de la nutrición, el estado de salud general y la lactancia, y otros, no eran tema de investigación. Tan increíble como parezca, la investigación sobre el cáncer cérvico-uterino y de mama/ovario comenzó a recibir la debida atención y el aporte de fondos económicos sustanciosos hace solo un par de décadas. Además, muchos profesionales de la salud, asociaciones de usuarios y grupos de activistas se pronunciaron en contra del hecho que los resultados de las investigaciones sobre dosificaciones farmacológicas o

253 PAHO. (2005) Op.cit.

254 OPS. (2008).

255 WHO. (2008 a).

256 WHO. (2008 c). Genomic Resource Center. Gender and Genetics. Introduction: Genetics and gender mainstreaming.

tratamientos realizadas en personas del sexo masculino, fueran simple y llanamente extrapolados a las mujeres²⁵⁷. En respuesta a estos movimientos de protesta que duraron cerca de dos décadas, en 1990 se creó en el seno del Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos (National Health Institute, NIH) una dependencia de investigación llamada Office of Research on Women's Health (Oficina de Investigación sobre la Salud de las Mujeres), encargada exclusivamente de la investigación de enfermedades prevalentes en mujeres, con el fin de paliar las inequidades en la investigación médica que habían sido persistentes hasta ese momento.

En definitiva, dadas las circunstancias y los contextos biológicos, sociales, culturales, de poder, etc., que enmarcan el vivir y el sentir de hombres y mujeres, y que definitivamente son diferentes, se ha hecho necesario un análisis desde la bioética que tuviera en cuenta las consecuencias específicas para cada género que se derivan de teorías y prácticas que, de ninguna manera son universales, pero que han sido asumidas como si fueran tal. En consecuencia, partiendo de esta constatación, la problemática de género se ha abierto camino en las últimas dos décadas y se ha constituido en un campo propio de reflexión, tanto para la bioética como para los derechos humanos²⁵⁸.

En América Latina, los países pioneros han sido Brasil y Argentina. Otros, como Colombia, aun manifiestan cierta dificultad en incorporar la visión de género en la bioética, pegada como está de la filosofía idealista y del pensamiento judeo-cristiano que permea todos los niveles de la sociedad de manera consciente e inconsciente, y que desvirtúa la posibilidad de atribuir un valor en sí mismo a la corporeidad, junto con las concomitantes diferencias de géneros.

Esto mismo ha hecho que la genética carezca de una mirada no solo desde los derechos humanos, sino que además, el análisis de una problemática que tiene un especial peso en las mujeres, y los cuestionamientos que esto suscita desde la bioética, hayan estado ausentes de la academia y de los debates públicos. Ni las facultades de salud, filosofía y ciencias humanas, ni los centros de bioética, y menos aún los medios de comunicación, han llamado siquiera la atención sobre el hecho de que el género juega un papel importante a la hora de analizar y discutir las consecuencias sanitarias, socio-económicas, psico-afectivas y demás, ligadas a características determinadas del genoma.

257 D'Agincourt-Canning L y Baird P. (2006).

258 Pinsart M-G. (2001).

4. Genética, género y bioética

Pensando en este vacío, en el presente libro nos propusimos explorar en qué medida, y de qué modo, determinados problemas de la genética revisten un particular matiz y establecen una condición especial para las mujeres, en tanto que asunto de salud y escenario de vida, especialmente en países pobres. Dado que no emprendimos la tarea a partir de un análisis estrictamente académico desde la teoría feminista de la bioética, por esta razón, en el capítulo VIII se presentará también los resultados de una encuesta piloto que buscó poner de manifiesto estas particularidades en la experiencia cotidiana en Colombia: las mujeres, sin lugar a dudas, juegan en la familia y en la sociedad un papel especial en el cuidado de enfermos con trastornos genéticos, y por ende, soportan una carga social y familiar diferente a la de los hombres.

Existe una considerable literatura feminista en torno al tema de bioética y genética en los países desarrollados^{259,260,261,262}. Sin embargo, muchos de los problemas allí abordados están más relacionados con el impacto social -individual y colectivo-, que puedan tener las cuestiones relativas a la aplicación de tecnologías de alta complejidad. En cambio, los asuntos del ámbito de la cotidianidad en contextos de pobreza y marginalidad, y, además, en sociedades en donde la regla es la precariedad de la atención en salud, son poco visibles en la literatura internacional. De ahí que muchos de los problemas abordados en la literatura internacional no reflejen las preocupaciones vigentes en la actualidad en los países menos favorecidos, dejando un vacío teórico-conceptual y práctico para quienes quisieran promover un debate público, con el fin de impulsar políticas en favor de la atención de los problemas genéticos en nuestros sistemas de salud.

La ética en las enfermedades prevenibles

El caso de la fenilcetonuria (PKU, capítulos IV y V) ilustra muy bien este escenario. Además, permite mostrar a través de un ejemplo concreto, la lucha que las bioeticistas feministas llevaron a cabo para señalar por qué los problemas que solicitan un análisis y resolución desde la bioética, no son situaciones o dilemas abstractos, ligados a sujetos genéricos y desencarnados, a los que se

259 Citamos solo algunos textos: Marsico G & Ballester Meseguer C. (2003).

260 Mackenzie C. (2007).

261 Mahowald MB. (2002).

262 Shildrick M. (2004).

pueda responder con conceptos universales. Por el contrario, los valores morales que apelan o invocan estos dilemas están íntimamente ligados a contextos y situaciones particulares que reflejan concepciones raciales y culturales, filosóficas y religiosas, de clase, de poder, de roles de género, y que están también directamente ligados a los contextos sociales de bienestar económico, insatisfacción de necesidades básicas, indefensión y abandono, y otros, en los que se producen dichos dilemas.

En bioética, los dilemas a menudo se presentan con las dos caras de una misma moneda. En países ricos, algunos bioeticistas han cuestionado, con justificada razón, si es ético interrumpir la gestación de un feto al que se le ha diagnosticado la enfermedad (PKU), cuando es posible evitar o, al menos paliar sensiblemente, los problemas asociados con la aparición de retardo mental (la principal manifestación clínica de la PKU), mediante una dieta especial que sea pobre en fenilalanina, administrada a partir de los primeros días después del nacimiento.

En efecto, en estos países, el sistema de salud tiene la capacidad económica y la obligación de asumir el suministro de los suplementos nutricionales requeridos, los cuales son muy costosos, durante al menos los primeros 16 años de vida del paciente (ver Recuadro No. 3). En este caso, el problema se ha enfocado o analizado desde el cuestionamiento ético de una situación que, gracias a una intervención temprana, puede ser revertida –al eliminar el metabolito tóxico– y hacer que el desarrollo físico y mental del futuro infante y adolescente sea prácticamente idéntico al de una persona normal. Pero también se ha cuestionado el diagnóstico genético prenatal como una práctica posiblemente eugenésica: se trata de evitar que personas con algún grado de imperfección –inherente a su situación de dependencia ineludible de una dieta y controles bio-clínicos estrictos– sean concebidas, en la búsqueda de una sociedad sin dolencias, que no tolera la desviación de lo perfecto?^{263,264}.

263 Council for Responsible Genetics. (1999). Position on predictive testing.

264 Stanford Encyclopedia of Philosophy. (2004). Op cit.

Recuadro 3. Los medicamentos vitales no disponibles en Colombia

La dieta de un paciente con fenilcetonuria (PKU) se basa en evitar consumir todos los productos proteicos que se encuentran en la naturaleza (carne, pescado, pollo, leche, derivados lácteos, huevos, granos y nueces), pues contienen altos niveles de fenilalanina. Estos deben ser reemplazados por un suplemento especial que contiene aminoácidos esenciales (excepto fenilalanina), aminoácidos no esenciales, carbohidratos, ácidos grasos esenciales, vitaminas y minerales, comercializado bajo diversos nombres. En Estados Unidos, una lata de 1lb de Phenyl-Free o Lofenalac cuesta entre 40-108\$US, y en España 55-69€ (compra vía Internet), y representa por lo tanto un gasto muy importante dentro del presupuesto de una familia.

La situación en Colombia es peor aún, ya que, de acuerdo a un estudio conjunto de las Universidades de Antioquia y Nacional de Colombia, el Phenyl-Free hace parte de los Medicamentos Vitales No Disponibles (MVND), entendidos como aquellos “indispensables e irremplazables para salvaguardar la vida o aliviar el sufrimiento de un paciente o un grupo de pacientes y que, por condiciones de baja rentabilidad en su comercialización, no se encuentran disponibles en el país, o las cantidades no son suficientes.”²⁶⁵ En estas condiciones, el sistema de salud no suministra el suplemento requerido, y la única opción que tienen las familias es comprarlo fuera del país, que lo encarece aún más.

En países pobres, en cambio, la situación de atención de la misma enfermedad, y los cuestionamientos frente al diagnóstico genético prenatal de PKU en un feto, para favorecer en su lugar el tamizaje en neonatos, insta a la bioética a que incorpore otras consideraciones. En estos países, los complementos de la dieta especializada no están al alcance de la mayoría de familias, y el sistema de salud no está en la más mínima posibilidad de cubrir los costos prohibitivos del suplemento nutricional y del seguimiento periódico requerido.

Las personas con PKU deben seguir una dieta restringida durante toda su niñez y adolescencia y, en general, durante toda su vida (aunque es posible flexibilizar un poco la dieta en algunos casos con el avance de la edad). Además se hace necesario realizar un seguimiento de los niños y los adultos con PKU en una clínica o centro médico especializado, que tenga experiencia en el manejo de este trastorno. La dieta debe ser personalizada, según la cantidad de fenilalanina que cada paciente pueda tolerar. Todas las personas afectadas con este trastorno deben someterse periódicamente a una dosificación sanguínea para

265 Sandoval GA, Vacca CP & Olarte J. (2008).

medir los niveles de fenilalanina. En el caso de los bebés, las pruebas pueden realizarse semanalmente durante el primer año y luego una o dos veces al mes durante toda su niñez.²⁶⁶

Por lo tanto, el cuestionamiento ético es otro: ya que efectivamente existe una alternativa al DPN y la interrupción del embarazo, el tamizaje neonatal debería conducir o estar acompañado obligatoriamente del soporte nutricional y seguimiento bio-clínico por parte del Estado. Los principios en juego, en este contexto, son el de no-maleficencia y el de justicia y equidad hacia el paciente con PKU, que no son respetados al no proporcionar a los pacientes los elementos necesarios para evitar el daño cerebral irreversible –cuya consecuencia fatal es una calidad de vida muy restringida–, y al reservar éstos mismos a una élite económica que sí tiene la capacidad de adquirirlos. También se viola el principio de justicia sanitaria, bajo el cual todo paciente tiene derecho a beneficiarse de los avances que le permitan tener una calidad de vida aceptable.²⁶⁷

En ausencia del soporte terapéutico integral al paciente, negar la posibilidad de elegir la interrupción voluntaria del embarazo, manteniendo en la ilegalidad el aborto por razones médicas, bajo el amparo de que las manifestaciones clínicas de esta enfermedad genética son evitables, es una falacia, pues el argumento sólo aplica, siempre y cuando se disponga de los medios económicos necesarios (estatales o privados), situación que obviamente dista mucho de la realidad en países pobres. Esta situación condena a la madre, al futuro individuo y a su familia al sufrimiento de una enfermedad y una discapacidad muy serias. Por lo tanto, se vulneran, además, los principios de autonomía y decisión informada de la mujer frente al embarazo, con lo cual la opción de interrupción evitaría una situación altamente onerosa en términos psicológicos, afectivos, sociales, personales y económicos.

Además, esta es una situación ejemplar, que concierne de manera más específica a las mujeres, pues no solo el recién nacido afectado requerirá de una dieta especial, sino las mujeres con PKU, durante su propio embarazo – una niña con PKU tratada durante sus primeros años de vida es una futura adulta con un desarrollo mental normal pero que, por su propia deficiencia enzimática, podría afectar in útero a su futuro bebé. El síndrome de fenilcetonuria materna produce múltiples anomalías congénitas en el bebé, debido a la acumulación de niveles teratogénicos de fenilalanina en la sangre materna. Un tercio de los recién nacidos presentan microcefalia (cabeza anormalmente

266 Recomendaciones de la fundación March of Dimes. Biblioteca de Salud: fenilcetonuria.

267 Kottow M. (2002). Op cit.

pequeña), casi todos tienen retardo mental, y además en ocasiones presentan enfermedad cardíaca congénita y retardo en el crecimiento intrauterino²⁶⁸.

Un seguimiento a lo largo de 15 años a mujeres con PKU, que no siguieron una dieta estricta pobre en fenilalanina antes y durante su embarazo, mostró que estas manifestaciones se presentan especialmente en mujeres con cocientes intelectuales bajos (IQ de 83), asociado a un estatus socioeconómico bajo y escaso desempeño educativo, además de embarazos no planificados. Estos resultados muestran la necesidad de realizar un mayor esfuerzo para que las mujeres con PKU continúen la adherencia a una dieta durante su vida reproductiva. También reveló que esta adherencia continua a la dieta favorece una inteligencia materna normal, y contribuye de manera importante para un mejor desarrollo fetal.

Con este ejemplo se hace evidente, entonces, la importancia que reviste el hecho de que, en la discusión de los conflictos bioéticos, éstos sean puestos y analizados en el contexto de sus respectivos entornos sociales de bienestar económico y social. Dado que los efectos y consecuencias de estos sobre un problema de salud prevenible son muy diferentes, igualmente lo son los dilemas que se le plantean a la bioética, y las orientaciones que ella debe ofrecer a los Consejos o Comisiones nacionales, a los Comités hospitalarios y a los legisladores.

En los países latinoamericanos, la ausencia de políticas preventivas estatales de los problemas genéticos –al menos en aquellos casos, en donde el argumento de que se ocasionaría un detrimento económico del presupuesto general destinado a la atención de problemas de mayor cobertura, no resulta plausible ni aceptable, dado que el costo de las acciones preventivas es bajo y, en cambio, su impacto es alto– tiene mucho que ver con la falta de políticas de salud con enfoque de género, es decir, que tengan un especial cuidado en evaluar y poner en práctica acciones diferenciales de acuerdo a necesidades específicas de cada género, en particular el femenino.

Está relacionada, además, con la situación abordada y denunciada por la bioética feminista: el modelo imperante asume que las necesidades de salud son similares para hombres y mujeres, y por lo tanto, colige que es posible aplicar un criterio homogéneo en las políticas que se diseñan. En los países desarrollados, gracias a las arduas y largas batallas de los movimientos de salud sexual y reproductiva en la década de los noventa, se logró que se prestara una mejor atención a las causas sociales, familiares, de salubridad y nutrición y demás, de

268 Koch R et al. (2000).

problemas específicamente relacionados con la salud de las mujeres – incluyendo los problemas de embarazos anormales²⁶⁹.

La prevención de los defectos del tubo neural (o DTN, dentro de los cuales está la anencefalia y otras formas menos severas, como la espina bífida; ver Recuadro No. 2) mediante suplementos vitamínicos administrados a las futuras madres, es un ejemplo de esta situación, en donde se ha mostrado de manera inequívoca los beneficios de una acción diferenciada en salud. La ingesta de ácido fólico (AF), una vitamina del complejo B, antes de la concepción y durante el embarazo, puede prevenir hasta 70 por ciento de los casos de DTN. En Estados Unidos, por ejemplo, debido a que la mitad de los embarazos no son planificados, se ha optado por recomendar el suplemento de ácido fólico para todas las mujeres en edad reproductiva.

En países de escasos recursos económicos, una medida tan sencilla como la que aconsejó en 1992 el Servicio de Salud Pública de EE.UU., que todas las mujeres en edad fértil y que pudieran embarazarse, debían recibir 400 µg de ácido fólico diarios, o la que preconiza la asociación *March of Dimes*²⁷⁰, de tomar un complejo multi-vitamínico que contenga esa cantidad de AF, como parte de una dieta sana durante el embarazo, debería ser promovida por campañas masivas de información dirigidas a las mujeres y adolescentes en edad reproductiva y debería estar asegurada por el sistema de salud, tanto más que en estos países existe una situación estructural de malnutrición y desnutrición cada vez mayor.

Los datos sobre la incidencia de los defectos del tubo neural en América Latina, que registra el ECLAMC²⁷¹, así lo indican: anualmente se presentan cerca de 15 casos por cada 10.000 nacimientos, un número más de 5 veces mayor que el que se registra en Estados Unidos (2.9 por 10.000) en embarazos en la población general²⁷². Estas cifras demuestran que, la ausencia de suplemento de ácido fólico en la dieta de las mujeres en América Latina, con la consecuente implicación en los defectos mencionados, es totalmente injustificada y es inaceptable en términos éticos. Además, los resultados exitosos de la reducción de casos de DTN gracias a la fortificación de la harina de trigo, que mostramos en el Capítulo V (sección 4), obtenidos en Chile en un lapso de tiempo bastante corto, son un claro ejemplo de que, también en América

269 Esto condujo a la creación de Office of Research on Women's Health en el National Institutes of Health en 1990.

270 March of Dimes. Folic Acid. <http://www.marchofdimes.com>

271 Nazer et al. (2001). Op cit.

272 Martin JA et al. (2007).

Latina, las políticas de salud pública con enfoque de equidad y género son capaces de producir efectos notables en la prevención de enfermedades genéticas, y de que la bioética, a su vez, debe incorporar este vector transversal del género si quiere incidir en la modificación de comportamientos, actitudes y percepciones sociales en los países más necesitados.

Al igual que en el caso de la fenilcetonuria, también ante esta situación prevenible han surgido cuestionamientos y campañas en contra de la despenalización del aborto en América Latina (en especial en Argentina y Brasil), que se diferencian del abordaje adoptado en los países desarrollados: en los países democráticos del mundo no se penaliza la interrupción de los embarazos anencefálicos, aún a sabiendas de que muchos de ellos pudieran haber sido prevenidos a tiempo.

Aquellos países en los que, aún ante la inviabilidad de esta vida, la interrupción es ilegal, la negación a permitir el aborto o el parto prematuro, además de trasladar la inculpación y responsabilidad del Estado –por no actuar en el sentido de la protección del feto contra estos defectos, con una adecuada suplementación nutricional materna– hacia las mujeres, viola el derecho a la autonomía de la mujer frente a una situación que no tiene ninguna solución posible. Además, constituye un acto de injusticia, puesto que al dar prioridad al feto inviable, considera a la madre como un simple vehículo o receptáculo para la función reproductora^{273,274} más aún sabiendo que más de la mitad de los anencefálicos nacen muertos²⁷⁵.

Lucrecia Rovaletti²⁷⁶, en un extenso informe preparado a solicitud de la Asesoría General de Incapaces del Poder Judicial de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en 2001 comenta lo siguiente: “Según **Francesc Abel**, el obstetra y bioeticista jesuita, el beneficio de las protecciones morales que se otorga a aquellos que se cree que son personas, exige un sustrato biológico mínimo, base para un desarrollo futuro. Pero cuando esto no ocurre, es imposible pensar que pueda surgir en ellos una capacidad de establecer relaciones o de llegar a la autoconciencia”, y cita a Abel: “Por consiguiente a aquellos que aconsejan o que optan por la interrupción de un embarazo, en el que la anencefalia ha

273 Rovaletti L. (2002).

274 Giberti E. (2004). Op cit.

275 Nazer H J, López-Camelo J, Castilla EE. (2001). Op cit.

276 Rovaletti L. (2002). Op cit.

sido establecida con claridad, no se les puede decir que obran de una manera que es moralmente mala a no ser que existan otras razones.”²⁷⁷

Pero además es, por encima de todo, un acto de crueldad extrema. Obligar a las mujeres a continuar con un embarazo de un hijo, del que ellas saben de antemano que es incompatible con la vida, y además es un pequeño monstruo, lesiona psicológicamente a la madre de manera muy severa, sin hablar del resto de los miembros de la familia: el padre y los hermanos del futuro bebé, a quienes habrá que responder preguntas difíciles durante el embarazo –porque la madre sabe que está gestando un ser destinado a no vivir–, y a quienes habrá que dar alguna explicación acerca de la muerte, pocas horas después de su nacimiento²⁷⁸.

Como afirma Eva Giberti, “[la madre] Sabe que ella está gestando un ser cuyo crecimiento implica sentencia de muerte. La paradoja horrible tiñe con su horror las vivencias maternas cuya gravidez se incorpora en la categoría descripta por Freud como lo siniestro”. “Las sentencias que no autorizaban un parto prematuro comparten la que Fletcher (1973) denominó falacia vitalista a la cual caracteriza como una conducta idolátrica en tanto y cuanto conduce a jurar fidelidad a la existencia biológica y no a los valores y características humanas.”²⁷⁹

Curiosamente, mientras en Argentina se ha dado un debate profundo desde la bioética, en Chile, país que bajo ninguna circunstancia acepta el aborto, el tema de la anencefalia no ha recibido prácticamente más que un tratamiento médico, como un tema relacionado al ácido fólico. Solo tres de 362 documentos reseñados electrónicamente tienen algún contenido bioético, y ninguno profundiza la problemática que representa esta malformación severa para la madre o la familia, invisibilizando la dimensión y distorsionando el meollo del problema²⁸⁰.

Coerción social e institucional

Los cuestionamientos que despierta la perspectiva de poder utilizar la terapia génica con fines meliorativos o perfectivos, constituyen un segundo ámbito problemático que ilustra la diferencia en los abordajes éticos en países con bajos niveles de desarrollo económico frente a los países industrializados.

277 Abel F. (2001).

278 Valenzuela P. (2008).

279 Giberti E. (2004). Op cit.

280 Valenzuela P. (2008). Op cit.

En el discurso bioético feminista europeo y anglo-americano, encontramos que los cuestionamientos acerca de la terapia génica están fundamentalmente relacionados con la restricción de la autonomía, la posibilidad de instrumentalización del ser humano y su uso como un mecanismo de eugenesia positiva. Mientras tanto, en países económicamente menos favorecidos, la posibilidad de manipular el genoma para mejorar o incrementar competencias del individuo –remota por el momento– invoca en primera instancia principios de justicia sanitaria, con los cuales se busca que los recursos públicos sean utilizados de manera equitativa con fines terapéuticos, y no con el objeto de perfeccionar el genoma de unos pocos individuos, respondiendo a criterios de selección o discriminación positiva de aquellos considerados habilitados para dichas intervenciones.

La sociedad globalizada de países industrializados, e infortunadamente cada vez con mayor fuerza, de los países emergentes, es cada día más propensa a ser manipulada por los medios de comunicación y por grupos de interés, que promueven cierta imagen de hombre y mujer regida por cánones de éxito, posicionamiento social, belleza, gustos y habilidades que los convierten en esclavos de esa imagen. Por esto, más allá de satisfacer eventualmente deseos individuales de los usuarios –en lo que se conoce como medicina del deseo– existe el riesgo de que las presiones ejercidas por el entorno social y por entes estatales, tengan por efecto que los avances científicos mencionados sean utilizados para garantizar que los futuros hijos e hijas se ajusten a un cierto modelo ideal de normalidad, belleza, inteligencia, etc. No podemos ignorar que esto ya ha sucedido varias veces en la historia de la humanidad, bajo la influencia de ideologías extremas, que han impuesto juicios de valor negativos o abiertamente despectivos o denigrantes hacia quienes poseen características físicas o mentales hereditarias que los hace *diferentes*. Las prácticas eugenésicas de la primera mitad del siglo XX son tristemente célebres, sin que para su realización haya sido necesario recurrir a sofisticadas tecnologías genéticas (ver Recuadro 4).

Por ello, en el entorno feminista de los países ricos existe la preocupación legítima de que, en el futuro, la manipulación del patrimonio genético con fines perfectivos pudiera llegar a estar sujeta a coacciones sociales – sutiles o

abiertas— originadas en un concepto idealizado de ser humano^{281, 282}. De igual modo, encontramos en la literatura anglo-americana textos que cuestionan fuertemente los análisis o test genéticos puestos a disposición, por ejemplo, de la selección del sexo del feto o de características físicas o habilidades de alguno de los progenitores, y que no son otra cosa que una expresión más sofisticada de prácticas eugenésicas.

Otro tanto ocurre con los test genéticos, cuya finalidad es el diagnóstico de enfermedades genéticas. Por un lado, el derecho al acceso a los avances de la ciencia, consagrado en diversas declaraciones internacionales (Declaraciones de UNESCO, ver capítulo VII), es un derecho que debe ser respetado en todas las sociedades. Por el otro, el derecho de las personas a la información también debe ser acatado en un sentido o en el otro, ya sea el de obtener o negarse a recibir esta información. Estos derechos fundamentales deben ser garantizados a cualquier persona; sin embargo, son particularmente importantes para las mujeres, en relación con la toma de decisiones reproductivas (diagnóstico preconcepcional o prenatal de enfermedades monogénicas) o del cuidado de su propia salud, ahora que se sabe de la existencia de marcadores genéticos para varios tipos de cáncer ginecológicos (identificación de genes de susceptibilidad).

281 *Council for Responsible Genetics* (CRG) es una ONG que propicia debates públicos en torno a las implicaciones sociales, éticas y ecológicas de la tecnología genética. La sección *Women and Biotechnology* en su página internet (www.gene-watch.org) ofrece una reflexión acerca de las aplicaciones de la biotecnología en mujeres, abordando diversos temas relacionados en su mayoría con la esfera reproductiva, entre ellos el asunto de la selección de características genéticas particulares de su descendencia. Ver: Council for Responsible Genetics. (1999) Position on predictive testing.

282 Stanford Encyclopedia of Philosophy (2004). Op cit.

Recuadro 4. La feria de los mejores bebés en Estados Unidos

Los certámenes o concursos para elegir al mejor bebé, llamados *Better Baby Contests*, fueron muy populares en algunos Estados entre 1911 y 1932. Estos certámenes fueron la manifestación y el espectáculo más publicitario de un gran proyecto de higiene infantil y materna, liderado inicialmente por mujeres del movimiento *progressive maternalists*.

La ideología sobre la cual se construyó el proyecto fue el resultado de una amalgama de conceptos tomados de los programas de mejoramiento de la raza, salud pública y eugenesia –este último promovido por la American Eugenics Society– y del movimiento feminista progresista en boga en esa época.

De la mano de leyes de matrimonio y de esterilización por razones eugenésicas vigentes en ese momento, el proyecto promovió la restricción de la natalidad a los individuos y familias más “aptas”, y la procreación de bebés que respondieran a patrones ideales de perfección, a través de la crianza y maternidad “científica”. Estas leyes se basaban en supuestas evidencias y teorías, algunas de las cuales eran una directa extrapolación de teorías acerca del mejoramiento de especies a través de la reproducción controlada y cría de ganado, o del cultivo de cereales y demás plantas seleccionadas^{283,284,285}.

Los certámenes fueron la propaganda más efectiva que diseñó y apoyó el gobierno, con el fin de manipular las decisiones reproductivas principalmente de personas de raza blanca, extracción rural y al margen de los servicios de la sociedad urbana e industrializada, en quienes se promovían además campañas para reducir la mortalidad materna e infantil. El programa fue claramente una forma de ejercicio de la biopolítica o del biopoder, en el sentido que lo definió Foucault años más tarde^{286,287}.

Pero además de garantizar el derecho al acceso científico y a la información, las mujeres deben ser protegidas para no ser objeto de presiones sociales o sanitarias indebidas para que se sometan a los análisis genéticos, cuyo fin sea el de certificar que el producto de la gestación será “normal” o sano, para conformarse de este modo con las expectativas de la sociedad y del sistema sanitario. Encontramos ejemplos de estas presiones en algunas sociedades en donde los cuerpos de las mujeres han sido vistos como meras *máquinas reproductoras*, además de ser percibidos a menudo como *fábricas defectuosas*, y en

283 Lippman A. (2003).

284 Pernick MS. (2002).

285 Stern AM. (2002).

286 Foucault M. (1976).

287 Maldonado CE. (2006).

donde las diferencias entre seres humanos son rotuladas como *minus-valía* o menor competencia. Esta forma de apreciar la esencia femenina en su esfera genésica justificó en países como China, Corea y los países de la cortina de hierro la imposición de medidas para garantizar que ellas evitaran la procreación de hijos con discapacidades²⁸⁸.

La percepción de menor valía de ciertas personas se ve claramente reflejada en el término minusválido, que, según el Diccionario de la Real Academia Española de la Lengua (DRAE) proviene del latín *minus*, menos, y *válido*. Puesto que al significado objetivo de los términos a menudo se agrega una carga semántica que refleja una percepción social no siempre benévola, los mismos movimientos de personas en esta situación han insistido en que el término sea reemplazado por discapacitado, que indica o califica una capacidad diferente, entorpecida o impedida (de acuerdo a la DRAE), pero sin juicio de valor.

Esta forma errada de ejercicio de la ciencia al servicio de la política fue definida por Foucault como biopoder: “una explosión de numerosas y diversas técnicas para alcanzar la subyugación de los cuerpos y el control de las poblaciones”²⁸⁹. Es claro que cualquier tipo de presión o coerción para que se realice un diagnóstico prenatal, seguido del aborto obligado de aquellos fetos que son anormales, constituye una práctica discriminatoria y de estigma legitimada desde el Estado, tanto hacia las mujeres, como hacia los hijos, y una violación a la autonomía y libre ejercicio de la propia voluntad.

Es por esto que algunas bioeticistas han advertido del peligro de que los nexos entre salud pública y eugenesia, tan explícitos en el programa mencionado de selección de los mejores bebés, persistan de manera más velada hoy en día, específicamente a través de programas de diagnóstico prenatal preceptivo, tutelados desde el estado. Según Lippman y otros destacados pensadores, la idea defendida por las teorías consecuencialistas en salud pública detrás de los argumentos a favor del diagnóstico prenatal (DPN), es que éste evita que el Estado tenga que desembolsar grandes sumas de dinero en el cuidado vitalicio de pacientes con discapacidades de origen genético; agregan, que esta premisa conlleva de manera implícita la idea de que “las personas con discapacidades ...no son bienvenidas en la sociedad”²⁹⁰.

“Juzgar una acción por sí misma, con independencia de sus resultados, no parece suficiente. Por ello, se ha intentado volver a introducir las consecuencias dentro del sistema moral”. De acuerdo con las teorías consecuencialistas,

288 Stanford Encyclopedia of Bioethics. (2004). Op cit.

289 Foucault M. (1976). Op cit.

290 Lippman A. (2003). Op cit.

una acción moralmente correcta se caracteriza por las consecuencias finales positivas que ésta acarrea. Llevada al campo de la salud pública, entonces, la racionalidad de las acciones emprendidas encontraría su justificación, si las consecuencias son positivas o efectivas. Se podría afirmar que “la acción moralmente correcta es aquella que tiene consecuencias favorables para todos excepto para quien la ejecuta”²⁹¹.

Siguiendo ésta lógica, se espera de las futuras madres que ellas respondan de forma automática mediante la interrupción temprana de los embarazos defectuosos, sin permitirles decidir de manera autónoma, si desean someterse a un DPN y, enseguida, si desean o no interrumpir su embarazo, de manera análoga a la forma en que se presionaba a las mujeres en la década de los veinte del siglo pasado en Estados Unidos en el programa estatal de esterilización eugenésica y de control matrimonial^{292,293}.

En tal contexto, la bondad de una tecnología (el DPN) al servicio de la prevención –asociada a valores éticos de beneficencia, autonomía y justicia sanitaria– se convierte en una práctica eugenésica, que busca la selección de características socialmente aceptables, desconociendo el respeto por el principio de no maleficencia y el de justicia, al imponer situaciones inaceptables para muchas mujeres, mediante la coacción.

Desde el punto de vista de los derechos humanos, es necesario garantizar que ellas puedan mantener la autonomía y autoridad sobre sus decisiones de gestación, sin que sean convertidas en agentes de control de calidad para la satisfacción de expectativas sociales. A su vez, y de manera paralela, es necesario desarrollar estrategias comunitarias que garanticen, que los individuos con discapacidades tengan la posibilidad de inserción en la sociedad, con las debidas medidas de apoyo personal y dentro de la comunidad²⁹⁴.

El caso del control de la talasemia en Chipre constituye un segundo ejemplo de situaciones coercitivas impuestas desde los Estados (ver los aspectos de salud pública en el Capítulo V). El gobierno estableció programas de acción para prevenir nuevos casos, con la intención de desalentar los matrimonios entre parejas portadoras. Esto implicó una extensa campaña de educación al público, así como la identificación de los adultos portadores (heterocigotos sanos) a través de métodos masivos de tamizaje, y posteriormente asesoramiento genético. Las campañas para desalentar los matrimonios y la procreación entre parejas portadoras a finales de los años setenta del siglo pasado produjeron ini-

291 Montushi L. (2009)

292 Stern AM. (2002). Op cit.

293 Pernick MS. (2002). Op cit.

294 Council for Responsible Genetics. (1999) Op cit.

cialmente un rechazo importante por parte de las personas concernidas y cuestionamientos éticos en los círculos académicos, especialmente porque, ante las instrucciones que daba el gobierno a las parejas portadoras de evitar tener hijos, se practicaron abortos indiscriminados (es decir, de fetos que podían ser tanto heterocigotos –sanos–, como homocigotos), en el afán de evitar a toda costa tener hijos afectados.

Sólo después, cuando el DPN estuvo al alcance de la población chipriota, se llegó a una situación éticamente aceptable. Las personas portadoras pudieron ejercer su derecho a la libre elección de pareja para el matrimonio, sin presiones ni restricciones por parte del Estado, y la prevención se enfocó más hacia las mujeres embarazadas, determinando el estatus de feto afectado o simplemente portador, evitando así las interrupciones indiscriminadas de los embarazos, y dejando estas únicamente para los casos de fetos homocigotos (afectados). Incluso, la Iglesia se involucró en el proceso por medio de la expedición de una certificación prematrimonial a las parejas que buscaban su bendición para casarse, en la cual constaba que éstas se habían practicado un estudio genético y habían recibido asesoramiento²⁹⁵.

Las preocupaciones mencionadas, resultado de la coacción discriminatoria y eugenésica, no están próximas, en un futuro cercano, a ser las de los países de ingresos bajos y medios (con excepción de la selección del sexo en algunas naciones asiáticas en respuesta a prácticas culturales ancestrales -ver más adelante), más teniendo en cuenta que, en la mayoría de estos países, ni siquiera existe la posibilidad de acceso universal al diagnóstico de enfermedades genéticas frecuentes (fibrosis quística, hemoglobinopatías, enfermedades metabólicas, etc.), privilegio reservado a unos pocos (ver Capítulo V).

En cambio, otras inquietudes que han emergido en los últimos años en sociedades industrializadas, las cuales apuntan a posibles coacciones institucionales, parecen estar llegando rápidamente a nuestros países, de la mano de la medicina privada dirigida a usuarios que poseen suficientes medios económicos. Sin embargo, se prevé que podrían extenderse a un público más amplio, en la medida en que el sistema de salud pudiera beneficiarse de una reducción en los costos invertidos en la atención de sus usuarios: se trata de la implementación de los test predictivos para enfermedades multifactoriales o complejas. Estos hacen parte de un campo nuevo de la genómica que se está desarrollando a través del mundo, la medicina genómica o medicina personalizada.

De manera preocupante –en la medida en que la importancia del papel jugado por el patrimonio genético en la aparición de las enfermedades com-

295 Angastiniotis M, Hyriakidou S & Hadjiminis M. (1986). Op cit.

plejas es aún mal comprendido, y en que otros factores determinantes, que nada tienen que ver con la biología, pero sí con las desigualdades sociales y la pobreza, no son tenidas en cuenta por esta medicina altamente tecnologizada— los grandes intereses económicos, que están por detrás, están queriendo convertir a la medicina genómica en el paradigma de la salud pública del siglo XXI^{296,297,298} alejándose de los ideales del derecho universal a la salud, como se mostró en el Capítulo V. El peligro para los países de economías débiles y sistemas de salud excluyentes es, que estos test predictivos sirvan para reforzar criterios de exclusión de usuarios de los sistemas de seguros de salud.

A modo de ejemplo, citaremos el caso del cáncer de seno, una de las principales causas de mortalidad femenina en el mundo. Aunque por el momento los altos costos de los exámenes genéticos impiden su implementación en el sistema de salud en nuestros países, los marcadores genéticos que se han identificado permiten prever la *posibilidad o susceptibilidad* de aparición de cáncer ginecológico en su forma familiar (no así en los casos esporádicos)²⁹⁹. Existe, por lo tanto, una preocupación de que los test genéticos para la búsqueda de mutaciones en los genes BRACA1 y BRACA2 asociados al desarrollo de cáncer de mama y ovario, se conviertan en exámenes *obligatorios*, con el fin de determinar si la mujer tiene un riesgo mayor de desarrollar este tipo de cáncer en algún momento de su vida.

Es obvio que, la posibilidad de descartar la presencia de las mutaciones que confieren susceptibilidad es un gran alivio para las mujeres y debería, por lo tanto, estar disponible para todas de manera optativa, y ser cubierto por el sistema de salud. Sin embargo, ante marcadores que son simplemente indicadores de susceptibilidad, la coacción, a través de la imposición de la obligatoriedad del examen, constituye una situación que propicia la discriminación y la inequidad, pues en el caso de resultar positiva, la persona podría ser excluida del sistema de aseguramiento en salud. Aunque los marcadores BRACA1 y BRACA2 no son sino algunos de los genes que determinan la aparición de la enfermedad, debido a que se trata de una condición hereditaria, presente desde el nacimiento, las EPS podrían llegar a justificarlos como pre-existencia y, al menos en el actual régimen de salud en Colombia, el plan obligatorio de salud (POS) podría declarar que no ampararía a estas personas.

Al mismo tiempo, la coacción también constituye una violación al derecho que tiene todo ser humano a no ser informado de su propia situación de

296 Pang T & Weatherall DJ. (2002). Op cit.

297 Pincock S. (2005). Op cit.

298 Sankar P & Kahn J. (2005). Op cit.

299 Entre 5 y 10 por ciento de los casos de cáncer de seno y ovario en familias, en donde existen varios antecedentes de la enfermedad, está relacionado con causas genéticas (mutaciones en los genes BRACA1 y BRACA2), además de las causas medioambientales comunes para todas las formas de éste cáncer.

riesgo, consagrado por la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de UNESCO de 1997³⁰⁰, por ser una carga emocional difícil de manejar.

Selección y elección del sexo

La práctica de la selección de sexo e infanticidio femenino ha sido denunciada ampliamente a escala internacional desde hace varias décadas. Uno de los voceros de estas denuncias fue el premio Nobel de economía, Amartya Sen, quien en 1990 prendió la voz de alarma de la realidad que se vivía en la India³⁰¹. Recientemente, en la 51ª Sesión de la Comisión de la Condición Jurídica de la Mujer de las Naciones Unidas celebrada en Nueva York, varias organizaciones mundiales con estatus consultivo ante la ONU denunciaron la muerte de 100 millones de niñas por aborto selectivo e infanticidio, de las cuales 80 millones han ocurrido en India y China. Entre las conclusiones acordadas en la Sesión se incluyó la eliminación de “las prácticas tradicionales dañinas para la niña como el infanticidio o la selección prenatal por razón de sexo”, como formas de violencia y discriminación contra la mujer³⁰². Lola Velarde, Presidenta de la Red Europea del IPF (Instituto de Política Familiar), denunció que “este fenómeno del aborto selectivo se está convirtiendo en una nueva y más silenciosa versión del infanticidio femenino, en el que se niega a las niñas su derecho más básico, el derecho a nacer, unido a la más injusta discriminación por causa del sexo”³⁰³.

A nivel mundial, la rata de sexos es aproximadamente 1.06, debido a que alrededor de 51.3 por ciento de todos los nacidos vivos son de sexo masculino. Con todo, debido a una mayor resistencia de las niñas en la primera infancia, resulta en un equilibrio de los sexos muy cercano al 50 por ciento³⁰⁴. Sin embargo, en algunos países en desarrollo esta rata está cambiando de manera acelerada, como por ejemplo en ciertas regiones de China, donde alcanzó 1.43 (58.85% de nacidos hombres) en el 2000. La explicación a esta situación es la preferencia por los hijos varones en muchas sociedades asiáticas: “Entre las causas de estas prácticas hay factores económicos, culturales, sociales y políti-

300 B. DERECHOS DE LAS PERSONAS INTERESADAS. Artículo 5: c) se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se le informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias.

301 EUROPA PRESS. Madrid. Han matado a cien millones de niñas por aborto selectivo o infanticidio en el mundo http://www.solidaridad.net/imprimir4426_enesp.htm Consultado en octubre de 2009

302 Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Informe del 51º Período de Sesiones de la Comisión Jurídica y Social de la Mujer (CSW).

303 ACIPRENSA. (2009).

304 Coale AJ & Banister J. (1994).

cos. En algunas sociedades se considera que los varones son más valiosos que las niñas, lo que se une a las leyes hereditarias discriminatorias o las dotes en los casamientos, que pueden llegar a arruinar a una familia, además de las medidas de ingeniería social diseñadas desde el poder político. Dar a luz una niña llega a ser considerado como una maldición³⁰⁵ (ver Recuadro 5).

En Corea del Sur, China, Taiwán, Singapur, India, Pakistán, Bangladesh, Indonesia, Vietnam o el Cáucaso (Azerbaiyán, Georgia y Armenia), el recurso al aborto selectivo (legal e ilegal) de los fetos femeninos se ha convertido en una práctica corriente, para la cual se utilizan desde técnicas convencionales de identificación del sexo, como la ecografía o un cariotipo, hasta determinaciones genéticas moleculares por medio de PCR. Esta última metodología se ha venido generalizando cada vez más, debido a que puede ser realizada en etapas muy tempranas del embarazo, y debido a que las clínicas y centros de diagnóstico genético privados han proliferado como hongos a lo largo y ancho de países como la India (sólo en Bombay surgieron más de 230 clínicas en 5 años, entre 1982 y 1987)³⁰⁶.

Como lo señalaron las entidades ante Naciones Unidas, el problema de la selección del sexo en India es tan significativo y de tal magnitud, (ver Recuadro 5), que en 1994 se introdujo una regulación muy detallada prohibiendo la utilización del diagnóstico prenatal para determinación del sexo de los fetos, con el fin de impedir esta práctica (Ley de regulación y prevención del abuso de las técnicas de diagnóstico prenatal). Esta ley reglamentó que las técnicas de DPN sean utilizadas sólo con fines de detección de desórdenes metabólicos, anomalías cromosómicas, algunas malformaciones genéticas o enfermedades ligadas al sexo (cromosoma X). Estipula, además, que en el caso de la mujer, salvo prueba de lo contrario, existe la presunción de que ha sido forzada u obligada por su esposo o familiares a someterse al examen y el/ellos serán culpables de inducirla a cometer el delito (de aborto selectivo). Igualmente, se declaró ilegal el hecho de que cualquier persona que “lleve a cabo procedimientos de diagnóstico prenatal comunique el sexo del feto a la mujer grávida concernida o a cualquiera de sus allegados o cualquier otra persona, por medio de palabras, signos o señas, o de cualquier otra manera”^{307,308,309}.

Infortunadamente, pese a la introducción de leyes severas, la selección de sexo sigue siendo una práctica muy común en la India, tanto ligada a razones socio-económicas, como médicas. Se han presentado casos de aborto (ilegal)

305 EUROPA PRESS. Madrid. Op cit.

306 Kusum K. (2001).

307 Ibid.

308 WHO. (2006).

309 Mudur G. (1999).

de fetos femeninos diagnosticados como portadores de hemoglobinopatías³¹⁰, enfermedad hereditaria que afecta de igual manera a hombres y mujeres, es decir, habrían sido niñas sanas, pero que por su condición de portadoras de un gen anormal, podrían transmitirlo a su descendencia-, debido a que estas niñas se podrían convertir en un problema para sus padres a la hora de llevar a cabo los arreglos matrimoniales entre familias.

Desde un análisis bioético, en esta situación claramente se está violando el principio de no-maleficencia en la aplicación de una tecnología, pues ésta es utilizada de manera co-activa e indiscriminada en contra de un grupo de personas y promueve políticas eugenésicas condicionadas por costumbres e ideologías. La situación sería muy distinta, si esta misma tecnología estuviera al servicio de la prevención de nuevos casos de descendencia afectados(as) por las formas severas de hemoglobinopatías, que son incompatibles con la vida, mediante un asesoramiento genético adecuado de las portadoras, una vez que estas llegaran a la edad reproductiva, respetando principios de beneficencia y autonomía.

También en China³¹¹ se legisló a partir del año 2003 en favor de una prohibición de la determinación del sexo del feto, a menos que estuviera justificada por razones médicas. En efecto, en los trastornos del cromosoma X (trastornos ligados al sexo) - usualmente devastadores- conocer el sexo del feto al que se ha practicado un test diagnóstico que resultó positivo, a diferencia de enfermedades como las hemoglobinopatías mencionadas arriba, es importante para poder definir su estatus genético y la elección de las conductas a seguir respecto al embarazo: si es un niño, obligatoriamente estará afectado, pero si es una niña, será una portadora sana³¹².

Previamente, en 1999 el Comité CEDAW³¹³ había fortalecido las medidas para impedir la selección del sexo mediante la exhortación al gobierno de China para que tomara acciones concretas para favorecer una mayor cobertura educativa y la ampliación de oportunidades laborales para las mujeres, especialmente en áreas rurales, además de promover el estatus social de las mujeres de manera amplia y general. A pesar de estas y otras medidas concretas (prohibición del uso de ultrasonido y otras técnicas para determinación del sexo en 1994), infortunadamente la permisividad ante muchas de estas prácticas y la dificultad en la implementación de las medidas restrictivas han continuado sumando víctimas en ambos países^{314,315}, como lo mostraron las cifras presen-

310 Ver Capítulos IV y V.

311 WHO. (2006). Op cit.

312 Ver Capítulo IV.

313 CEDAW: Convención para la eliminación de todas las formas de discriminación en contra de las mujeres.

314 Mudur G. (1999) Op cit.

315 Mudur G. (2006).

tadas en la 51. Sesión de las Naciones Unidas. Tal vez la voz de aliento para evitar estos abusos provenga de las evidencias que muestran que, en China, a mayor nivel de educación, menor es el sesgo frente a la rata de sexos, particularmente en las grandes ciudades como Shangai y Beijing. Esto probablemente se deba a un cambio en el comportamiento de las madres frente a la selección del sexo y a la preferencia de hijos varones.

De manera general, se ha podido constatar que el papel activo de la mujer frente a decisiones reproductivas en países en desarrollo es mayor, cuanto mejor es su nivel de escolaridad. Esto se evidencia en que las políticas públicas para elevar el nivel educativo de las mujeres han sido útiles en la implementación de programas nacionales de control de natalidad y de modulación demográfica³¹⁶ (restauración del equilibrio demográfico a través de la rata de nacimientos de niños/niñas). De la misma manera, pensamos que las políticas educativas dirigidas a las mujeres de países de bajos ingresos económicos también deben poder ayudar en la prevención de enfermedades genéticas y la utilización, dentro de un marco ético, de las posibilidades que ofrecen las nuevas tecnologías genéticas.

La posibilidad de elegir el sexo del futuro bebé por medio de la fertilización in vitro (IVF), mediante la separación de esperma o la selección del embrión a transferir, ha sido vista igualmente por algunos bioeticistas y feministas como una práctica eugenésica. La posibilidad, una vez más, que estas tecnologías sean puestas al servicio de prácticas culturales discriminatorias y, de esta forma refuercen estereotipos sexistas, no debe ser desestimada. Sin embargo, a diferencia de la selección coercitiva del sexo, detrás de la elección del sexo no existen presiones sociales o políticas discriminatorias. En términos generales esta elección se practica para balancear la descendencia en las familias, cuando ya se tiene(n) (un) hijo(s) de un sexo, y se desea tener uno del otro sexo. Varias investigaciones en países en donde esta tecnología existe, han mostrado que no hay, a priori, una preferencia por alguno de los dos sexos, salvo cuando la composición familiar está desbalanceada hacia alguno de los dos lados, solo niños o solo niñas (ver Recuadro 5)³¹⁷.

316 WHO. (2006). Op cit.

317 WHO. Gender and Genetics. Genomic Resource Center.

Recuadro 5. Eugenesia femenina: ejemplos seleccionados de discriminación y violación de los derechos humanos

El Proyecto de Estudios de la Mujer de la organización *Family Health International* (FHI) mostró a través de las encuestas realizadas a la población China, en donde la política del gobierno limita a las parejas de las zonas urbanas a tener un solo hijo y en las zonas rurales a tener un máximo de dos, que existe preferencia por los hijos varones (83,4% de los 1.669 encuestados)^{318,319}.

En los estudios, tales preferencias se explicaron por las siguientes razones: 1) tener un heredero masculino para continuar la línea familiar, 2) un hijo varón se ve como una seguridad para la vejez y 3) la necesidad de un hijo para el trabajo futuro. Esta preferencia, sumada a la disponibilidad actual de técnicas de diagnóstico prenatal para la identificación del sexo y el subsecuente aborto electivo de los fetos del sexo no deseado, condujo al desequilibrio en la relación de sexos mencionado³²⁰.

En la India se presenta una situación similar, que afecta a la descendencia femenina. Esta radica en que los hijos hombres frecuentemente heredan los bienes de la familia, mientras que las niñas generan una obligación económica para los padres que consiste en la aportación de una dote para el matrimonio, la cual costará a sus padres y hará que la hija se traslade a la casa del esposo.

Esta práctica cultural ha llevado a la interrupción de hasta 5 millones de embarazos del sexo femenino por año y, como consecuencia, una consistente disminución en la proporción de mujeres con respecto a los hombres; algunas mediciones de este fenómeno muestran relaciones que van desde 935 mujeres por cada 1.000 hombres hasta 600 mujeres por cada 1.000 hombres en lugares como Bihar, siendo esta última, tal vez, la relación de sexo más baja del mundo. Este hábito cultural hindú asociado al aborto electivo, condujo, en menos de un siglo, a un desequilibrio importante en la relación de sexos, la cual pasó de 972/1000 niñas/niños (1901) a 929/1000 (1991)³²¹.

No sólo la interrupción de un embarazo (cuyo desarrollo biológico es muy seguramente normal), por razones culturales que penalizan o afectan un sexo, puede conllevar serias discusiones morales y éticas, o ser señalada por otras culturas como una práctica aberrante. Una suerte similar corren los infanticidios de niñas hindúes recién nacidas. La tasa de abandono de niñas en la India se ha estimado en 37 niñas por cada 2 niños (18,5:1), y peor suerte corren cientos de recién nacidas que son ahogadas o asfixiadas y luego abandonadas en los ríos o calles por sus padres³²².

Contrariamente a lo que ocurre en culturas no-occidentales, varios estudios realizados en los Estados Unidos de América en parejas que solicitan pruebas diagnósticas para la selección de sexo han mostrado preferencias por el sexo femenino en más del 53% de los casos. Esta preferencia por las niñas es consistente con otros reportes en parejas norteamericanas³²³ y del Reino Unido³²⁴, llegando incluso a valores de hasta el 93 por ciento en parejas que asisten a programas de fertilización *in vitro* (IVF), asociados con la posibilidad de seleccionar el sexo del embrión.

La explicación que se ha propuesto para este hallazgo es el deseo de la pareja de equilibrar la relación de sexos en los hijos de la familia; por ejemplo, cuando una pareja ya ha tenido más de dos hijos hombres, desean generalmente en el siguiente embarazo una mujer³²⁵.

Heidi Mateus y Carlos Martín Restrepo

318 Westley SB. (1995).

319 Sudha S, Rajan SI. (1999).

320 Junhong C. (2001).

321 Kusum K. (2001). Op cit.

322 Religion & Ethics Newsweekly. (2008)

323 Batzofin JH. (1987).

324 Liu P, Rose GA. (1995).

325 Fugger EF et al. (1998).

En Colombia no existe ninguna legislación que regule en un sentido u otro la identificación del sexo a través de métodos diagnósticos prenatales, y de hecho las parejas esperan con cierta expectativa que la primera ecografía les permita conocer el sexo de su bebé. No hemos encontrado datos disponibles al público o publicaciones que permitan afirmar que, en las estadísticas globales de infanticidio y abandono que anualmente se reportan, exista un sesgo hacia los casos en que están involucradas las niñas versus los niños, pese a que parece haber un número mayor de niñas que niños en los centros de adopción, así como tampoco existe información acerca de si se practica el aborto selectivo en Colombia. Sin embargo, esta práctica sí ha sido denunciada en América Latina, y se sabe por registros historiográficos, que era práctica común durante la época de la Colonia en la Nueva Granada (ver Recuadro 6). El director de Human Life International alertó “El aborto selectivo ha provocado en el mundo un déficit de 100 millones de niñas, fenómeno que se presenta en Asia, pero ahora empieza a surgir en América Latina, porque, ante la pobreza, los padres optan por tener antes un hijo que una hija.”³²⁶

Human Life International es una organización católica cercana al Vaticano. Durante el Foro Vida y familia mentiras globales, Joseph Meaney destacó que la ONU advirtió del infanticidio de niñas que se incrementa en países de la antigua Unión Soviética. El aumento de los abortos selectivos, sostuvo, “Ya no es una práctica lejana a Latinoamérica, en naciones como Cuba, Venezuela y El Salvador se han empezado a registrar casos y la disminución de la población de niñas”.

A pesar de la laicización del Estado en la Constitución de 1991, la sociedad colombiana continúa siendo profundamente católica en términos culturales y seguirá considerando por un buen tiempo al aborto como un “pecado”, así se haya logrado recientemente, después de muchos años de debate, su despenalización en algunos casos. A pesar de los avances en políticas de equidad de género, persiste un estereotipo profundamente machista en la visión del mundo y las actitudes frente a la vida en una amplia franja de la sociedad. No obstante estas consideraciones, a futuro, cuando el diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas y la identificación temprana del sexo por medio de técnicas moleculares se conviertan en exámenes habituales, y el comportamiento social de los ciudadanos eventualmente evolucione hacia una sociedad más liberal -por lo tanto más permisiva-, será necesario introducir consideraciones éticas y normas regulatorias para evitar que, un servicio de salud, cuya finalidad es ayudar a los pacientes y las familias a afrontar una condición genética, sea utilizado con fines no médicos para la selección del sexo, legitimando y acentuando por

326 Milenio Online.

esta vía extrema – la eugenesia- una práctica social sexista de discriminación y estigma hacia las mujeres.

Será necesario, también, considerar con especial cuidado el diagnóstico de enfermedades ligadas al cromosoma X para evitar, como en los países asiáticos, que fetos femeninos sanos, pero portadores de enfermedades genéticas, sean abortados, disfrazando detrás del concepto de “prevención”, una actitud discriminatoria hacia las mujeres y desde todo punto de vista, sin posibilidad de justificación ética.

Recuadro 6. Aborto e infanticidio durante la Colonia³²⁷

Aunque el contexto sea totalmente diferente hoy en día, vale la pena ilustrar con un ejemplo de la Colonia las prácticas de aborto e infanticidio, como una forma de resistencia femenina de las esclavas negras. “Las mujeres manifestaban su resistencia a la utilización que se hacía de sus cuerpos”, utilización que los amos ejercían con la anuencia de la Corona y de la Iglesia, para incentivar la maternidad en el marco del sistema económico que imperaba en la Nueva Granada, ya que resultaba más rentable que las esclavas se embarazaran y “produjeran” nuevos esclavos, en vez de tener que comprar africanos a precios altísimos en los puertos de la trata de esclavos. Las esclavas se provocaban el aborto, “(y)a que si el niño nacía podía representarle al amo una mano de obra gratis que con el tiempo se capitalizaba”.

A pesar de que el infanticidio haya sido a lo largo de la historia humana una de las varias formas de mantener el control demográfico de la población, en el caso de las esclavas “(e)llas mataban a sus bebés como una forma de resistencia a la esclavitud. De esta forma privaban al amo de un bien: el hijo del esclavo que ellas habían parido”. “(L)a esclava optaba por el infanticidio de su crío. Los casos de infanticidio que se encuentran en el archivo son numerosos. Los niños eran ahogados en las riberas de los ríos que circundaban las minas y haciendas”.

Esta práctica condujo a una situación de desbalance demográfico bastante serio entre los esclavos -cerca de 30 hombres por 100 mujeres- que sólo podría equipararse con lo que sucede actualmente en espejo, favoreciendo a los varones, en ciertas regiones de la India. “(D)urante el siglo XVI y XVII, se presentaba una desproporción entre hombres y mujeres. Por lo que la mujer mantenía varias relaciones al mismo tiempo con diferentes hombres. La prole que nacía de estas relaciones y que lograba sobrevivir al aborto y al infanticidio era prole criolla o mulata, la cual fue formando una nueva categoría de esclavos”. “(P)ara la segunda mitad del siglo XVIII las proporciones entre hombres y mujeres negros se equipararon.... y muchos solteros eran niños que se habían gestado en los *vientres* de madres que probablemente habían considerado deshacerse de ellos”.

327 Tomado de Spicker J. (1998).

Bioética y derechos humanos: pensando en la familia de los enfermos

Desde sus orígenes, en especial durante la primera etapa de su desarrollo en los Estados Unidos, la bioética ha sido un campo de reflexión pensado desde y para el individuo, desde la inter-individualidad, en particular en asuntos que competen la relación entre médico y paciente. Más recientemente, cuando surge la bioética social como un campo de problematización desde la sociedad, con la complejidad y diversidad que la caracterizan, se ha enfocado hacia los asuntos colectivos, abordando los problemas sanitarios, nutricionales, de acceso al agua potable y demás, que afectan a los grupos o colectividades humanas.

Tal vez el área en la cual la bioética se ha aproximado de forma más específica al universo intermedio entre el individuo y la colectividad - el núcleo familiar entendido en su sentido extenso - haya sido hasta ahora el de la genética. Cuando se abordan los dilemas bioéticos relativos a los trastornos genéticos, nos encontramos ante una situación en donde se trata de problemas que no aquejan solo al paciente, sino a todo el grupo familiar que lo rodea. En este caso, el núcleo va más allá de los padres e hijos, e incluye a otros miembros relacionados biológicamente con el paciente: hermanos, tíos, sobrinos, primos, y eventualmente abuelos y nietos, si los hay.

Afecta, por un lado, al núcleo familiar en sus aspectos biológicos: los genes que son heredados en el seno de un grupo familiar. En ese sentido, la bioética se ha ocupado ampliamente de los dilemas relacionados, entre otros, con el asesoramiento genético, la no-discriminación basada en los caracteres hereditarios, el consentimiento informado en todas sus formas³²⁸, la confidencialidad y el manejo de los datos genéticos de los pacientes³²⁹.

En cuanto a estos últimos, los dilemas y posibles violaciones a los derechos fundamentales relacionados con el uso indebido de datos genéticos es motivo de gran preocupación en estos momentos. Desde que la medicina genómica o la farmacogenómica se han convertido en puntas de lanza de la investigación, y se proyecta su inclusión en los sistemas de salud en algunos países del mundo, se teme cada vez más que la barrera de seguridad para el acceso a la información, entre un individuo y su núcleo familiar, o más aún, entre el primero y toda una comunidad afín, sea imposible de preservar.

328 Kottow M. (2007).

329 Se denomina datos genéticos humanos al conjunto de marcadores del ADN que se han caracterizado en una persona y que dan cuenta de la información sobre las características hereditarias de las mismas.

Cuando se permite el acceso a los datos genéticos procedentes de bancos de datos, en los que no se han mantenido los mayores cuidados en des-identificar al individuo de quien proceden mediante la asignación de códigos anónimos seguros, estas informaciones pueden relacionarse a otros miembros de su entorno directo, facilitando así datos sensibles de terceros, que son confidenciales^{330,331}. En otras palabras, la información genética (los datos genéticos) acerca de trastornos monogénicos o de enfermedades multifactoriales relacionados con un paciente, y que se hallan depositados en bancos de datos genéticos o biobancos de ADN, pueden eventualmente llegar a ser enlazados o asociados con otros miembros de la misma familia, si no existen suficientes salvaguardas en la manera como se ingresan éstos y otros datos personales y médicos en los bancos de datos. El peligro va incluso más allá, pues varios países están contemplando la posibilidad de conectar la información de tipo forense con la bio-médica contenida en diversas bases de datos, con el fin de identificar directamente, o vía familiares allegados, de quienes se posean estos datos, a un sospechoso de un delito o crimen³³².

La consecuencia previsible de estas exclusas permeables, que inquieta a bioeticistas y juristas^{333,334,335,336} consiste en que se podría violar el principio de confidencialidad de la información genética de familias enteras, sin que ellas mismas se percaten del problema. Una vez obtenida esta información, el control para evitar la sesión de estos datos genéticos a terceros no es fácil de garantizar³³⁷ y uno puede imaginar que los sistemas de seguros de salud harían fácilmente un cruce de información con el fin de determinar pre-existencias y exclusiones en las afiliaciones de sus cotizantes, violando así el derecho univer-

330 Cotton RGH, Sallée C & Knoppers BM. (2005).

331 Povey S et al. (2009).

332 Keyeux G. (2011).

333 Elger B, Biller-Andorno N, Mauron A & Capron A. (Eds) (2008).

334 Keyeux G & Nemogá GR. (2009).

335 Keyeux G. (2011). Op cit.

336 Solbakk JH, Holm S & Hofmann B. (2009).

337 En Colombia no existe una legislación al respecto, y tampoco se dispone de códigos de ética avalados por una Comisión o Consejo de Bioética de carácter nacional para el manejo de datos genéticos. Preocupados por esta situación, un grupo de profesores y estudiantes de la Universidad Nacional (GR Nemogá, G Keyeux y P Paz), adelantaron un proyecto de investigación para identificar los problemas éticos y legales en el manejo de datos genéticos humanos en Colombia, con el objeto de producir un documento jurídico para un proyecto de ley. Proyecto Hermes aprobado por la Vicerrectoría de Investigación de la Universidad Nacional de Colombia, 2009.

Paz-Karaman P. (2011). Parámetros normativos aplicables al manejo de bases de datos genéticos de investigación criminalística en Colombia. Tesis de Maestría en Biociencias y Derecho, Universidad Nacional de Colombia.

sal a la salud y a la no-discriminación por razones de su constitución genética (ver Capítulo VII, Declaraciones de UNESCO).

Las inquietudes se amplían al mundo laboral, especialmente en países desarrollados, en donde también se podrían excluir determinadas personas de empleos de alto riesgo, o de alto rendimiento, y existe también preocupación frente al hecho de que los datos genéticos puedan ser utilizados de manera indebida, e incluso francamente violatoria, en la esfera de la medicina forense, en la identificación de criminales, o en la búsqueda de terroristas³³⁸.

Pero más allá de lo biológico, los trastornos genéticos afectan a la familia sobre todo en aspectos más intangibles, como son el desarreglo de la vida cotidiana individual y de toda la familia; la dedicación al cuidado del paciente, en detrimento de otras actividades personales o familiares; las restricciones en la esfera laboral y social que, muchas veces, conlleva tener que cuidar a un niño o un adulto con una discapacidad severa; los proyectos de vida personales truncados, además de los desajustes económicos que significa asumir gran parte de los costos de ese cuidado, etc. Crea mecanismos adaptativos en el seno de la familia, que según sea su nivel cultural, educativo y económico, pueden ser más o menos afortunados; en el peor de los casos, se presenta el abandono del hogar por alguno de los progenitores, usualmente el padre.

El trastorno genético es un problema concreto de salud que afecta el equilibrio doméstico de una familia en todas sus esferas, yendo incluso más allá de la sola pareja de padres, puesto que también condiciona la vida de los hermanos del enfermo, y a veces a otros miembros más alejados, como tíos y abuelos. Los sentimientos de culpa de los padres o la sensación de vergüenza y miedo al estigma que se apodera de la familia puede incluso llevar a que se cubra con un manto de silencio la enfermedad en la familia, ignorándola, como mecanismo de defensa³³⁹.

Menoscaba el equilibrio material y operativo de la vida cotidiana, pero muchas veces también perturba la esfera emocional de algunos miembros de la familia: no es raro encontrar casos en los cuales un hermano/a de un paciente con una enfermedad genética letal se resiste a contraer un vínculo estable de pareja y tener hijos, por el miedo que siente ante la posibilidad de repetir la historia que vivieron sus padres con un hijo que produce mucho dolor, sufriendo y desgaste físico y emocional.

338 Nuffield Council on Bioethics. (2007).

339 Sapountzi-Krepia D et al. (2006).

Incluso, puede afectar la vida de los hijos, cuando se trata de enfermedades de aparición tardía en el adulto (Corea de Huntington, por ejemplo)³⁴⁰, creando ansiedad, inseguridad, y hasta depresión en ellos, una vez que se confrontan con el hecho de que también pueden llegar a padecer la enfermedad más adelante en la vida.

Afecta, por supuesto, de forma muy especial a la mujer en tanto madre, pues es quien termina llevando la mayor carga material y emocional de este problema. Una encuesta llevada a cabo en Grecia, por ejemplo, mostró que aunque exista un apoyo familiar adecuado, en el momento de llevar a los niños talasémicos al hospital para las sesiones de transfusión, las madres están solas para acompañarlos, sienten miedo y tristeza, y también se sienten frustradas, sin poder compartir sus sentimientos con nadie³⁴¹.

Pero además, menoscaba la esfera afectiva y sexual de la mujer, pues ante el temor de volver a tener un hijo con el mismo trastorno genético, ella renuncia muchas veces a tener relaciones sexuales con su pareja, para evitar así un nuevo embarazo. Este temor, junto con la necesidad de prestar una mayor atención al hijo afectado que lo habitual, redundan la mayoría de las veces en el alejamiento del cónyuge, y un enrarecimiento de su vida emocional. En Colombia se desconoce el impacto que ésta situación pueda tener en las mujeres, pero un extenso estudio realizado en un centro de atención especializado para familias en Sri Lanka reveló que las madres de niños talasémicos sufrían de depresión, suicidio, y una vida sexual muy perturbada, debido al rechazo y inculpaación por parte de sus maridos³⁴².

Por su naturaleza familiar, la problemática de la genética requiere que la bioética, además de considerar aspectos individuales y colectivos como los mencionados previamente - que merecen sin duda toda su atención -, incluya un análisis y una perspectiva *familiar*. La familia tiene que ser uno de los sujetos de la problematización bioética: ¿de qué manera afectan determinadas decisiones, la información, las intervenciones genéticas o la imposibilidad de acceso a ellas, etc., a la familia en su conjunto? El marco de referencia y las herramientas de auscultación que aporta el Principialismo no son suficientes para analizar estos problemas, y se quedan cortos frente a la problemática familiar al buscar un balance entre la beneficencia, la justicia y la autonomía, principios que son esencialmente de carácter individualista.

340 La corea de Huntington es una enfermedad autosómica dominante, que se manifiesta generalmente en la edad adulta, entre los 35 y 45 años con demencia progresiva, movimientos temblorosos y cambios afectivos y en la personalidad y depresión; además de cambios en el habla y la escritura, olvido, descoordinación.

341 Sapountzi-Krepia D. et al. (2006). Op cit.

342 WHO. (2006). Op cit.

Las consideraciones éticas relativas al asesoramiento genético y al derecho a la confidencialidad y privacidad de la información deben tener en cuenta no solo al paciente, sino a los demás miembros de la familia, a quienes corresponde poder expresar su deseo frente a saber o ignorar el resultado de su propio estatus genético. La posibilidad de que los familiares sean discriminados por los sistemas de seguros, o incluso los empleadores, son situaciones delicadas que van más allá la relación individualista médico-paciente y también deben entrar en la balanza de las deliberaciones éticas. El impacto que tiene sobre la madre el cuidado del enfermo, el manejo de la información con respecto a sí misma, a otros miembros de la familia y al propio paciente, y las decisiones reproductivas que se desprenden para ella de un trastorno congénito, son otros aspectos importantes del análisis.

Sin desconocer que quien padece los efectos de un trastorno genético en primera instancia es el paciente, los miembros allegados de la familia sufren directamente y comparten las consecuencias de este trastorno, y es necesario apelar a otros principios para analizar los problemas bioéticos en torno a la genética. El derecho fundamental a una vida plena, entendida como el derecho al cuidado de la salud física y emocional, en sus aspectos materiales y mentales o intelectuales, debe ser comprendido así mismo como una extensión al núcleo familiar cercano del paciente con trastorno genético, dadas las diferencias de esta categoría de enfermedades con respecto a otras, por las características devastadoras que hemos mostrado a lo largo de varios capítulos.

5. Ejercicio de la bioética y empoderamiento de las mujeres

“Empowerment” es un término inglés que ha sido traducido al castellano como *empoderamiento*, aunque el vocablo no esté aún aceptado por la Real Academia de la Lengua. En francés se usan alternativamente los términos *autonomización* o *capacitación*; si entrelazamos el primero, la autonomización, con el universo de la bioética –para la cual, de hecho, la autonomía es uno de los pilares centrales del Principialismo– y con el de los derechos humanos, resulta más significativo, pues para llegar al empoderamiento efectivo, se requiere que el individuo tenga la posibilidad de asumirse plenamente, o adquiera plena autonomía, en todos los aspectos de su vida: económico, profesional, familiar, social, reproductivo y el de la atención a su salud.

Michel Onfray, filósofo contemporáneo francés, plantea que, mientras el individuo no pueda liberarse y librarse de las ataduras físicas y emocionales que le causan las enfermedades y el sufrimiento físico, no podrá liberar su espíritu para llegar a un desarrollo pleno de su ser. Su visión hedonista de la vida, y en particular de las posibilidades que ofrecen las tecnologías de punta en la bio-medicina, es la de emancipar al ser humano de la sujeción que le

impone un cuerpo doliente y carente, para lograr su plena autonomización o empoderamiento como ser total en su visión monista: cuerpo y psique indisolublemente unidos^{343,344}.

Por otro lado, empoderamiento significa adquirir un poder sobre algo, y, en el caso de la genética, estamos significando que la persona adquiere el poder para decidir sobre un aspecto de su vida que tiene profundas repercusiones tanto para ella misma, como para su descendencia y sus familiares colaterales, para toda su vida. Los trastornos genéticos no son curables, al menos por ahora, y acompañan al paciente y a su familia con padecimientos físicos, limitaciones y discapacidades muy serias y un sufrimiento psíquico muy penoso por el resto de su vida, hasta que se produce el deceso de la persona afectada. Por ello, empoderar a las mujeres para que puedan tomar las decisiones que crean más convenientes en su vida reproductiva cuando hay antecedentes de trastornos genéticos, es darles las herramientas para prevenir y evitar tener más hijos que padecerán estos mismos sufrimientos.

La adquisición de una autonomía plena de las mujeres en el ámbito de la genética reproductiva significa, además, una fortaleza para su entorno más próximo, pues les permite tomar decisiones con pleno conocimiento, sin culpabilizarse. Mejora su autoestima, y a través de ello su desarrollo como seres humanos, lo cual redundará en una mayor y mejor disponibilidad para la crianza de sus hijos y la relación con su pareja. Así, una persona autónoma o empoderada es una verdadera fuerza para la comunidad, tanto, que el trabajo hacia el empoderamiento de las mujeres y los hombres constituye una prioridad en las agendas públicas del Banco Mundial, de la Organización Panamericana de la Salud y de muchos otros organismos multilaterales^{345,346}.

Transitar de la abnegación religiosa al empoderamiento

A lo largo de la historia, las religiones monoteístas se han rehusado en repetidas ocasiones a aceptar los nuevos descubrimientos y paradigmas de la ciencia e, incluso, se han empeñado en ocultarlos o prohibirlos y divulgar, en su lugar, errores conceptuales. Basta recordar la persecución que sufrieron insignes científicos como Galileo Galilei, Giordano Bruno y Pierre Teilhard de Chardin, estos dos últimos, además, hombres de Iglesia.

El conocimiento despejado por la ciencia, por naturaleza dinámico, acumulativo y evolutivo, se contrapone con los referentes propuestos por los mi-

343 Onfray M. (2003).

344 Onfray M. (2006).

345 La Rosa Huertas, L.

346 The World Bank.

tos, las religiones y el pensamiento filosófico occidental de las primeras escuelas griegas hace cerca de 2.500 años (con el platonismo y los socráticos a la cabeza), referentes que se instituyeron a lo largo de su historia como conceptos inalterables e inmutables. En el contexto del presente tema, en la segunda mitad del siglo XX, la genética reproductiva no ha escapado a la acomodación: los resultados de la investigación y las observaciones fácticas han tenido que sufrir el filtro o tamiz filosófico del idealismo y los dogmas escolásticos para acomodarse a la visión de una realidad que quedó cristalizada en los tiempos de la Biblia, la Torah y el Corán y que no permite cuestionamientos.

En la actualidad, estos conceptos de raíz judeo-cristiana aún permean los juicios de valor formulados por diversas corrientes de la ética y la bioética. Como afirma Onfray,³⁴⁷ en el pensamiento del hombre, desde siempre, no ha habido nada que haya estado más enraizado en el terreno de la ideología, que las cuestiones relativas a la corporeidad -y por extensión, a la ontogenia del ser y a las partes constitutivas de nuestros cuerpos- especialmente todas las relacionadas con la actividad genésica (óvulo y esperma, sexualidad, fecundidad, embrión, etc.). De ahí, la dificultad que experimentan las sociedades tradicionalmente religiosas para aceptar e integrar en una perspectiva evolutiva del pensamiento los retos contemporáneos presentados por los avances de las ciencias biológicas.

El filósofo materialista y naturalista, Michel Onfray, aboga decididamente en sus obras de contra-filosofía y sobre el hedonismo, por el reencuentro y la construcción del cuerpo liberado de sus limitaciones físicas, cada vez menos objeto padeciente y más sujeto actuante.

Para el autor, la búsqueda de una vida sin dolor y sin sufrimiento físico y moral, en el que se trascienda la mera satisfacción biológica, debe ser un medio para lograr la liberación del espíritu. Su opus filosófico cuestiona la visión del mundo instaurada por los padres de la Iglesia – San Pablo, San Agustín- y por los filósofos pre-cristianos (Platón, Aristóteles) que moldearon el pensamiento occidental dolorista e idealista. Proclama “la expansión del cuerpo, su definición inmanente, su lectura pagana, la des-cristianización de la carne...el deseo de una vitalidad sublime, el florecimiento del yo como una virtud en oposición a las consignas judeo-cristianas que menguan [su desarrollo]. El conjunto se inscribe bajo el signo de las libertades desplegadas.”³⁴⁸

Las convicciones religiosas a menudo influyen de manera consciente o inconsciente sobre las actitudes y las creencias de las personas, particularmente en relación con la naturaleza de la herencia y de las enfermedades genéticas,

347 Onfray M. (2006-2009).

348 Traducción de la autora. Onfray M. (2003). Op cit.

y en las posturas que adoptan frente al diagnóstico de las mismas y su posible manejo, a pesar de que las diversas sociedades humanas hacen parte actualmente de un mundo globalizado, mayoritariamente laico. Las creencias religiosas y la falta de conocimientos acerca de la herencia biológica pueden ser muy similares en contextos culturales y religiosos totalmente diferentes, como por ejemplo en el caso de países musulmanes y Colombia, país católico por tradición, como se verá más adelante en relación con una encuesta realizada en nuestro país (Capítulo VIII).

En efecto, una encuesta relacionada con la herencia de la anemia falciforme y la talasemia realizada en Nigeria y Arabia Saudita, dos países islámicos, mostró que la mayoría de los portadores y pacientes tenían una buena comprensión acerca del modo de transmisión de la enfermedad. Sin embargo, una proporción importante de los mismos declaraba luego que, heredar el gen defectuoso o anormal era un “acto de Dios”, o que Dios determinaba su estado, otorgándoles enfermedad o salud, independientemente de qué gen heredaban (normal o anormal). Otros, por el contrario, tenían conocimientos acerca de las bases biológicas de la herencia pero las rechazaban de plano, porque creían en una explicación religiosa para la causa de la enfermedad^{349,350,351}.

Este ejemplo ilustra cómo, las convicciones religiosas y el conocimiento científico no son necesariamente incompatibles o excluyentes uno del otro y pueden coexistir como “unidades en paralelo” en la mente de las personas, sin que perciban las contradicciones de lógica entre ambos, puesto que funcionan como unidades cognitivas independientes, no interconectadas. Más aún, pueden concurrir simultáneamente en la explicación que los individuos dan de la realidad, a condición de manejar un pensamiento poco racional, que opera más por medio de saltos cognitivos, carentes de secuencia lógica, que por concatenación de raciocinios relacionados entre sí.

El problema que se observa en este tipo de respuestas o explicaciones de la realidad no radica tanto en la falta de conocimiento teórico y en el manejo de la lógica discursiva. Está más allá de la esfera de los conceptos acerca de la herencia que se logra impartir de forma efectiva a las personas a través de la enseñanza formal o de los medios de comunicación, y tampoco se trata de analfabetismo funcional, en el sentido que lo definiera Paulo Freire, pues esta forma de razonamiento se puede observar tanto en personas con niveles educativos avanzados, como elementales.

349 Panter-Brick C. (1991).

350 Durosinmi MA et al. (1995).

351 WHO. (2006). Op cit.

Por el contrario, hace parte de ese universo de pensamiento subordinado a las ideologías del que habla Onfray, en el que se mueve la esfera de lo genésico, y que conduce a un verdadero problema de des-empoderamiento de las personas. Se trata de la abnegación impuesta por la cultura³⁵² a la que son sometidos muchos seres humanos desde que comienzan a tener uso de razón, esa actitud de renuncia, abandono o sacrificio de sus propios intereses o aspiraciones, a favor de un ideal, sea éste religioso o político. Esto no permite que la persona razone lógicamente y separe las esferas de lo racional y lo intuitivo o pre-lógico, impidiéndole así formar juicios argumentados y fundamentados.

Volviendo a la encuesta, empoderar, en el contexto de la herencia biológica que nos ocupa, significa que se brinden a las personas las herramientas conceptuales y las condiciones personales y sociales para un trabajo individual hacia el cambio de actitud. Gracias a ello, tanto hombres como mujeres conquistan la capacidad de asumir a plena conciencia y con conocimiento de causa, la realidad de los hechos: en este caso, se trata de la circunstancia o situación en la cual, la posible manifestación en su descendencia de un estado que existe previamente en su propia biología –un gen anormal que produce una enfermedad, la talasemia– condiciona de manera directa las decisiones reproductivas que ellos tomen, y no depende de una voluntad externa, supranatural. Igualmente sucede con la capacidad de asumir todas las consecuencias que las decisiones que tomen acarrear.

Vale decir, siendo la probabilidad de transmisión de una enfermedad recesiva, como la talasemia o las que mencionamos en los capítulos anteriores, del 25 por ciento, la tarea consiste en que las personas portadoras –recordemos que son personas sanas– lleguen a hacer suyo este conocimiento y tomen conciencia del riesgo que corren de tener un hijo afectado. Solo así tendrán las capacidades requeridas para asumir a conciencia el hecho de que, si esto ocurre o no, responde a una ley de la naturaleza que actúa en su propio cuerpo (como si se tratara de un objeto de cuatro caras lanzado al aire, con la probabilidad de 25% de caer sobre una de ellas), y no obedece a una voluntad divina que decide “favorecer”, “castigar” o “poner a prueba”, como quiera que se califique.

En consecuencia, empoderar significa que la persona adquiere capacidad y autonomía para la toma de decisiones que afectan su vida, ponderando las distintas opciones, de acuerdo con sus convicciones morales personales.

352 Del verbo abnegar: Renunciar voluntariamente a los propios deseos, pasiones o intereses (Diccionario de la Real Academia Española de la Lengua).

Una primera opción, si para la persona está fuera de consideración interrumpir un embarazo, sería la de aceptar correr el riesgo de transmitir la enfermedad genética, y asumir conscientemente las consecuencias de traer al mundo un(a) hijo(a) afectado(a); como segunda opción, la persona recurre al diagnóstico prenatal, y dependiendo del resultado, decide la interrupción del embarazo; en cuanto a la tercera opción, si la persona no considera moral practicar un aborto, pero tampoco quiere correr el riesgo, ella tiene la posibilidad de optar por otra decisión reproductiva o por la vía de la adopción.

En el mejor de los escenarios, las parejas deberían optar por un tamizaje preconcepcional previo al primer embarazo, cuando existen antecedentes poblacionales o familiares que así lo indican, con el fin de determinar el estatus de portador o no de cada uno, seguido de una asesoría genética.

Dejar de relegar la responsabilidad de la toma de decisiones en manos de terceros –Dios, el médico, la familia, el cónyuge, el sistema sanitario–, y asumir plenamente las opciones, los riesgos y las consecuencias de las mismas, es, además, en términos de salud pública, un primer paso hacia la prevención de los trastornos genéticos.

Además de la capacidad de las personas de actuar autónomamente, debe haber coherencia entre el nivel individual y el nivel colectivo o social de acciones que permitan enfrentar el problema de los trastornos genéticos. Las determinaciones adoptadas en los ámbitos político y sanitario en algunos países de confesión islámica, como Arabia Saudita, Irán o Pakistán, son ejemplos interesantes, por la ponderación empleada en la integración de las costumbres culturales y creencias religiosas y de las necesidades en materia de salud, en la definición de leyes para la adopción del diagnóstico prenatal y del aborto. En 1990, el Consejo de la Jurisprudencia Islámica, que hace parte de la Liga Mundial Musulmana que reglamenta los aspectos religiosos, promulgó una *Fatwa* o pronunciamiento legal, permitiendo el aborto antes de los 120 días posteriores a la concepción, si se comprobaba que el feto tenía una malformación severa que no podía ser tratada por terapia alguna, y si el hijo/a o su familia llevarían una vida desdichada como consecuencia de la dolencia.

Seis años más tarde, como resultado del diálogo entre autoridades religiosas, genetistas y responsables políticos, en Irán se implementó un servicio integral de diagnóstico y asesoramiento genético para un problema de salud pública muy serio (ver Capítulos IV y V): en un lapso de 5 años, se consiguió realizar el tamizaje genético pre-matrimonial de 2.7 millones de parejas. Posteriormente, en el 2001 se obtuvo la enmienda de una ley para la interrupción del embarazo de fetos afectados con talasemia, en concordancia con la

Fatwa de 1990^{353,354}. Se trata de un ejemplo en el cual la doctrina religiosa ha sabido acomodarse y evolucionar con los avances tecnológicos y nuevos descubrimientos de la ciencia. Para lograrlo, los actores concernidos pudieron encontrar puntos de convergencia y consenso a través de un diálogo y debate constructivos, en los cuales, además, la comunidad participó activamente.

No cabe duda de que, para que las políticas de salud en materia de diagnóstico y prevención de los trastornos genéticos funcionen, como lo han demostrado los programas implementados poco a poco en países musulmanes tan conservadores en otros ámbitos, como son Pakistán, Irán, los Emiratos Árabes y Bahrein, se requiere de un diálogo racional y de su aceptación por parte de los estamentos religiosos y de la comunidad en general, así como de la capacitación o empoderamiento de los usuarios.

En ese mismo sentido, pero en un contexto cultural y religioso totalmente diferente, el rector de la Universidad Católica de Lovaina declaraba públicamente hace varios años en un debate difundido por la televisión belga, en una actitud de mutuo respeto y aceptación, que la teología debería pronunciarse sobre asuntos relativos a la fe, y se debía dejar a la ciencia pronunciarse sobre los problemas de la genética³⁵⁵. Pese a ser un hombre de Iglesia, rector de una universidad confesional, su respeto por la laicidad del Estado belga, la cual excluye a la Iglesia del ejercicio del poder político y administrativo, lo llevó a adoptar una postura de delimitación clara de roles y campos de intervención de la Iglesia y de la ciencia, frente a un asunto altamente controversial.

A modo de síntesis

El Banco Mundial definió el término de empoderamiento como “el proceso de expansión de las herramientas y capacidades de los individuos y grupos para escoger de manera intencionada y transformar estas escogencias en acciones y resultados deseados”. “Las personas empoderadas tienen libertad de escogencia y de acción. Esto, a su vez, les permite tener mayor influencia sobre el curso de sus vidas y las decisiones que los afectan”³⁵⁶. Sin embargo, la percepción que las personas tienen del empoderamiento está íntimamente ligada al contexto cultural y varía de acuerdo con la época y el momento de la vida

353 El 53 por ciento de las parejas en riesgo decidieron casarse pese a todo, y solicitaron el diagnóstico prenatal y la opción de interrumpir el embarazo de fetos afectados.

354 WHO. 2006. Op cit.

355 Comunicación personal del profesor Jean-Jacques Cassiman, genetista que participó en el debate.

356 The World Bank. Op cit.

de una persona. Por esto, el empoderamiento es una facultad traducida en una actitud en la vida de las personas, que se construye de manera intencionada y paulatina, normalmente a través de las experiencias y de la orientación familiar y escolar durante la infancia y la adolescencia.

En la vida adulta “el gran desafío de nuestro tiempo es llevar a la gente desde el empobrecimiento al empoderamiento”³⁵⁷. Esto se logra a través de diversos mecanismos y acciones, gracias a que las personas toman conciencia de temas y conceptos, conflictos o situaciones particulares relacionados con sus vidas. Esta construcción, entonces, se propicia a través de la apropiación del conocimiento por medio de la educación, la reflexión acerca de la proyección de su vida y el análisis de situaciones cotidianas que suceden en su propia vida o en el entorno de las personas. “En esencia, el empoderamiento trata de cambios autodeterminados”³⁵⁸.

En el campo de la salud, y particularmente en la aproximación a los trastornos genéticos, dos elementos son centrales en este proceso: el acceso a la información, y la inclusión y participación en las decisiones de orden institucional que afectan las vidas de las personas y sus familias. En el ejemplo de los países musulmanes previamente presentado, en donde se instituyeron servicios de genética médica de manera integral, ambos factores coadyuvaron a lograr este ejercicio del empoderamiento: el hecho de que se impartió la información y los conocimientos esenciales a la comunidad, y que luego se la tuvo en cuenta en el diseño de las políticas de prevención y tratamiento de la enfermedad. El éxito de esta transformación autodeterminada ha sido resaltado por autores occidentales e instituciones multilaterales como ejemplo viable para otros países de ingresos bajos, y bien valdría la pena ser estudiada con detenimiento y apertura mental, ante el actual contexto del sistema de salud colombiano y de la despenalización del aborto por razones terapéuticas, que está en peligro de retroceso.

357 Kirdar U & Silo L, citado en: La Rosa Huertas L. Op cit.

358 The World Bank. Op cit.

VII. DECLARACIONES INTERNACIONALES SOBRE GENOMA, SALUD Y BIOÉTICA

Genoveva Keyeux

1. Declaraciones y convenciones internacionales

Diversas declaraciones, convenciones o pactos relacionados con la no discriminación, la igualdad de género, el derecho a la salud, la igualdad de oportunidades y los derechos de la infancia fueron suscritos desde la promulgación hace seis décadas de la *Declaración Universal de los Derechos Humanos* (1948). Al llegar al tercer milenio, esta *Declaración* se ha convertido en un pilar civilizador ineludible para la humanidad y en un referente de los Estados en la implementación y puesta en marcha de leyes, normas y demás instrumentos legales para garantizar el respeto de los derechos fundamentales de hombres y mujeres.

La *Declaración* y las convenciones a las que nos referimos anticiparon y constituyeron el sustrato filosófico y el fundamento jurídico de las tres Declaraciones, adoptadas entre los años 1997 y 2005, que la UNESCO promulgó en relación con el genoma humano. Estas se centran en consideraciones bioéticas en torno a los avances de la ciencia y la tecnología en el campo de la genética, la bio-medicina y el derecho a la salud, y su conexión con el medio ambiente y la biósfera.

Protección particular de los derechos de las mujeres

En diciembre de 2009 se cumplieron 30 años de la aprobación en la Asamblea General de las Naciones Unidas de la *Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer*³⁵⁹, uno de los instrumentos más influyentes y eficaces en la lucha por la igualdad de las mujeres. Esta Convención que, a diferencia de las declaraciones, tiene carácter vinculante (es decir que, los Estados signatarios adquieren un compromiso exigible por la vía legal a partir del momento de su firma), ha sido identificada como “la

359 WomenWatch.

carta de los derechos humanos de la mujer”, y en la actualidad vincula jurídicamente a 165 Estados³⁶⁰.

De acuerdo con WomenWatch, el portal de información y recursos para la promoción de la igualdad de género del sistema de Naciones Unidas,

“[a]parte de las cuestiones de derechos civiles, la Convención también dedica suma atención a una preocupación de importancia vital para la mujer, a saber, el derecho de procreación. En el preámbulo se dicta la pauta al afirmarse que “el papel de la mujer en la procreación no debe ser causa de discriminación”.”

El vínculo entre discriminación y función procreadora de la mujer es una cuestión que se expresa a lo largo de todo el articulado de la Convención. Por ejemplo, el artículo 5 aboga por “una comprensión adecuada de la maternidad como función social”, lo que implica y requiere que ambos sexos compartan plenamente la responsabilidad de la crianza y el cuidado de los hijos.³⁶¹ Cuando se trata de hijos que presentan algún trastorno congénito, este artículo cobra especial importancia, pues, en esta situación particular, la experiencia en muchos países pobres del mundo demuestra con demasiada frecuencia que, la crianza de los hijos recae exclusivamente en los hombros de las mujeres (como se verá en el caso de Colombia en el capítulo VIII), tanto porque los cónyuges abandonan a sus mujeres, como porque el Estado no brinda los servicios especiales que se requieren en estos casos:

“En consecuencia, las disposiciones relativas a la protección de la maternidad y el cuidado de los hijos se proclaman como derechos esenciales y se incorporan en todas las esferas que abarca la Convención, ya traten éstas del empleo, el derecho de famili[a,] la atención de la salud o la educación. La obligación de la sociedad se extiende a la prestación de servicios sociales, (...) que permitan a los padres combinar sus responsabilidades familiares con el trabajo y participar en la vida pública. Se recomiendan medidas especiales para la protección de la maternidad que “no se considerará discriminación”³⁶².

Un segundo aspecto relevante es que la Convención establece en varios de sus enunciados el derecho de la mujer a tomar decisiones en cuanto a la reproducción. Además, en este instrumento de derechos humanos se hace mención de manera específica y explícita a la planificación de la familia como un derecho. De manera concreta, los Artículos 12 y 16 se refieren a la salud

360 <http://www.un.org/spanish/conferences/Beijing/Mujer2011.htm>

361 WomenWatch. Introducción Op cit.

362 Ibid.

reproductiva y promueven concretamente el acceso a todos los servicios para garantizar el derecho a la planificación:

1. Los Estados Partes adoptarán todas las medidas apropiadas para eliminar la discriminación contra la mujer en la esfera de la atención médica a fin de asegurar, en condiciones de igualdad entre hombres y mujeres, el acceso a servicios de atención médica, inclusive los que se refieren a la planificación de la familia.
2. Sin perjuicio de lo dispuesto en el párrafo 1 *supra*, los Estados Partes garantizarán a la mujer servicios apropiados en relación con el embarazo, el parto y el período posterior al parto, proporcionando servicios gratuitos cuando fuere necesario y le asegurarán una nutrición adecuada durante el embarazo y la lactancia.³⁶³

“[L]os Estados Partes tienen la obligación de incluir en el proceso educativo asesoramiento sobre planificación de la familia (artículo 10 h) y de crear códigos sobre la familia que garanticen el derecho de las mujeres “a decidir libre y responsablemente el número de sus hijos y el intervalo entre los nacimientos y a tener acceso a la información, la educación y los medios que les permitan ejercer estos derechos” (artículo 16 e).”³⁶⁴

Aunque en el momento de la redacción de la *Convención* (1979) el desarrollo de servicios de diagnóstico genético prenatal y demás formas de diagnóstico genético era incipiente, este artículo (16e) indica de esta manera que los servicios genéticos, necesarios en casos de trastornos congénitos deberían hacer parte de los derechos que por igual, deben cobijar a hombres y mujeres, para poder llevar a cabo una adecuada planificación de los cuidados prestados a la familia.

La polémica suscitada en Colombia entre la Iglesia católica, la Procuraduría, el Ministerio de la Protección Social y la Corte Constitucional con respecto a un fallo de la misma que ordena brindar información sobre el aborto en los casos en los que fue despenalizado, “con tono pedagógico para que llegue efectivamente a los niños”³⁶⁵ en los colegios públicos y privados a partir del 2010 -que fue tildado de “cátedra sobre el aborto”-, muestra cómo, pese a que existan tratados y convenciones suscritos entre el Estado colombiano y el

363 Ibid. Artículo 12.

364 Ibid. Introducción

365 Se puede consultar la noticia a través de diversos medios de comunicación y prensa escrita desde fines de octubre de 2009. EL TIEMPO afirma que “Tras la trascendental decisión..., fuentes de ese tribunal [la Corte Constitucional] señalaron que se busca que haya una estrategia de formación sobre los derechos sexuales y reproductivos de la mujer y la sentencia sobre el aborto, pero que sean las autoridades las que definan, por ejemplo,

Sistema de Naciones Unidas, éstos muchas veces son letra muerta. Además, en el momento de entrar en vigencia mediante una sentencia, decreto o ley, como la Sentencia de la Corte Constitucional en referencia, algunos sectores de la sociedad pretenden ignorar la vigencia de dichos pactos, o deslegitimar su validez, como si el Estado, las instancias que lo componen y los sectores de la sociedad fuesen todos entes autónomos e inconexos, que pudiesen actuar de manera desarticulada y hasta contradictoria entre sí.

Aparentemente, los opositores a la disposición de la Corte ignoran o desean pasar por alto la exhortación a los gobiernos consagrada en la *Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer* en los Artículos 10 y 16, para que provean información y educación:

Artículo 10

Los Estados Partes adoptarán todas las medidas apropiadas para eliminar la discriminación contra la mujer, a fin de asegurarle la igualdad de derechos con el hombre en la esfera de la educación y en particular para asegurar, en condiciones de igualdad entre hombres y mujeres:

h) Acceso al material informativo específico que contribuya a asegurar la salud y el bienestar de la familia.

Artículo 16

1. Los Estados Partes adoptarán todas las medidas adecuadas para eliminar la discriminación contra la mujer en todos los asuntos relacionados con el matrimonio y las relaciones familiares y, en particular, asegurarán, en condiciones de igualdad entre hombres y mujeres:

e) Los mismos derechos a decidir libre y responsablemente el número de sus hijos y el intervalo entre los nacimientos y a tener acceso la información, la educación y los medios que les permitan ejercer estos derechos³⁶⁶.

Adicionalmente, en la *Conferencia Mundial sobre Población y Desarrollo* de 1994 promovida por la ONU en El Cairo, los temas centrales fueron los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres, el derecho de las mujeres a decidir en asuntos reproductivos, y el principio de la autonomía de las mujeres como base para el desarrollo³⁶⁷. La *Conferencia* traza un plan de acción a veinte años, en el cual se recomienda:

desde qué grados se empezaría a hablar del tema”. “No es una apología del aborto, sino que los jóvenes cuenten con una pedagogía que les permita evitar un embarazo indeseado o tomar una decisión informada si están frente a uno de los casos despenalizados”.http://www.eltiempo.com/vidadehoy/educacion/ARTICULO-WEB-PLANTILLA_NOTA_INTERIOR-6401489.html. Consultado 14 de diciembre de 2009.

366 WomenWatch. Op cit.

367 Conferencia internacional sobre la población y el desarrollo. (1994).

“una importante serie de objetivos en materia de población y desarrollo, así como metas cualitativas y cuantitativas que son mutuamente complementarias y de importancia decisiva para el logro de esos objetivos. Entre esos objetivos y metas cabe mencionar: [...] la educación, especialmente de las niñas; la igualdad y la equidad entre los sexos; la reducción de la mortalidad infantil y materno-infantil, y el acceso universal a los servicios de salud reproductiva, en particular la planificación de la familia y la salud sexual.”

Adicionalmente, “[e]n el Programa se aboga por que la planificación familiar esté al alcance de todos para el año 2015 o antes, como parte de un criterio ampliado en materia de derechos y salud reproductiva;”

Declaraciones especiales y otros instrumentos internacionales

Además de la *Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer* del 18 de diciembre de 1979, existe un número considerable de convenciones, tratados y declaraciones de carácter multilateral que se relacionan ya sea con la salud en general de las mujeres, la salud sexual y reproductiva, o con el genoma, de manera más particular. Entre estas, cabe resaltar la *Declaración sobre Derecho a la Salud* de la Asociación Médica Mundial (World Medical Association WMA), la *Disposición sobre el aprovechamiento compartido de los beneficios de los adelantos en materia de genética*³⁶⁸, o la *Disposición sobre investigación en terapia génica*³⁶⁹ de la Organización del Genoma Humano (Human Genome Organization HUGO), las distintas *Recomendaciones acerca del impacto ético, legal y social de la genética humana*³⁷⁰ de la Organización Mundial de la Salud, y otras declaraciones elaboradas en eventos de trascendencia mundial, como la Conferencia de las Américas en el 2000 y la Conferencia de Durban del 2001.

Todas ellas, de una u otra forma, reflejan el impacto que han generado las Declaraciones de UNESCO, las cuales, por primera vez, vincularon el desarrollo científico en el campo de la genética, la bio-medicina y las bio-ciencias en general, con consideraciones bioéticas y de derechos fundamentales, en instrumentos de alcance universal.

368 HUGO Ethics Committee. (2000).

369 HUGO Ethics Committee. (2001).

370 Consultar el Programa ELSI de la OMS en: <http://www.who.int/genomics/elsi/recommendations/en/index.html>

2. Declaraciones de UNESCO

La aprobación en 1988 de la financiación del Proyecto del Genoma Humano (Human Genome Project, HGP) por el gobierno de Estados Unidos, en el cual se invertirían alrededor de 3.000 millones de dólares del presupuesto público, marca sin duda alguna un punto de quiebre en la historia de la ciencia y también de la bioética. Las aplicaciones del conocimiento de la estructura completa y detallada del patrimonio genético de la especie humana, que se habrían de implementar al finalizar esta empresa, y las implicaciones sociales, éticas, económicas, religiosas, sociológicas, culturales y demás que ellas tendrían o eventualmente pudieran llegar a tener en un futuro, motivaron a las Naciones Unidas a proponer la elaboración de una Declaración que salvaguardara los derechos y las libertades fundamentales de todo ser humano ante los posibles abusos relacionados con la información contenida en el genoma.

Es así como UNESCO, la Organización de las Naciones Unidas encargada de los asuntos de ciencia, educación y cultura, que incluye la promoción de la cooperación entre estados, especialmente entre los países industrializados y en desarrollo, recibió en 1992 el mandato de crear un Comité Internacional de Bioética (CIB, o International Bioethics Committee -IBC)³⁷¹, con el fin de analizar los problemas bioéticos relacionados con el genoma humano y de redactar un instrumento internacional que proporcionara un marco de referencia para la elaboración, por parte de los Estados Miembros, de las legislaciones nacionales en materia de protección de la dignidad, los derechos y las libertades fundamentales de las personas, y de garantía de acceso a los beneficios individuales y colectivos surgidos en relación con los adelantos en la investigación sobre el genoma humano y la genómica.

Como lo explicaba Noëlle Lenoir, presidenta del CIB en ese momento, “Conscientes del hecho que la ciencia puede ser usada con fines contrarios a los intereses de la humanidad, UNESCO adoptó una recomendación acerca del estatus de los investigadores científicos [...] con el fin de definir los límites de la libertad científica, haciendo énfasis en que la preservación de esta libertad es esencial, como condición única para que los científicos “contribuyan [...] al mejoramiento del bienestar de sus compatriotas...”. “Por lo tanto, el involucramiento de UNESCO en la bioética es lógico, dado que es imposible imaginar un concepto de ciencia que no incluya una dimensión ética que haga que la sociedad tome en cuenta sus responsabilidades individuales y colectivas.

371 <http://www.unesco.org/ibc>

De hecho, el mismo acrónimo UNESCO combina los tres aspectos esenciales de la ética en la ciencia: “educación, ciencia y cultura.”³⁷²

Desde su creación, el CIB ha jugado un papel destacado en el campo de la Bioética. Luego de la primera *Declaración universal sobre el genoma humano y los derechos humanos* (DUGHyDH) de 1997, de su seno emanaron dos más, la *Declaración internacional sobre datos genéticos humanos* (DIDGH, 2003) y la *Declaración universal sobre bioética y derechos humanos* (DUByDH, 2005)³⁷³.

Al año siguiente de la aprobación de la primera, la Conferencia General de Naciones Unidas adoptó la *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*, elevándola a la categoría de un instrumento internacional de trascendencia comparable a la propia *Declaración Universal sobre los Derechos Humanos*, de la cual se celebraba, justamente, el quincuagésimo aniversario de su proclamación en 1948. La guía elaborada dos años después (1999) para su implementación contiene la descripción de los mecanismos mediante los cuales se hará un seguimiento a la implementación de los acuerdos pactados en la *Declaración*, con el fin de que no sean simples recomendaciones dejadas a la buena voluntad de los Estados^{374,375}.

Además de las Declaraciones, el CIB produjo un gran número de documentos elaborados por grupos de expertos escogidos en función de su conocimiento sobre el tema, que sirvieron de base para la redacción de cada uno de los artículos de las mismas³⁷⁶. Así mismo, en 2006 fue publicado un libro que contiene una descripción de los antecedentes y evolución en la redacción

372 Traducción de la autora. “Conscious of the fact that science can be used to ends that are contrary to the interests of humanity, UNESCO adopted a recommendation on the status of scientific researchers on 20 November 1994 that was aimed at defining the limits of scientific freedom. It emphasized that the preservation of such freedom was essential, describing it as the sole condition for scientists “to contribute in a positive and constructive fashion to science, culture and education in their home countries . . . to the amelioration of the well-being of their compatriots and the fulfillment of the international ideals and objectives of the United Nations.”

“UNESCO’s involvement in bioethics is therefore logical, given that it is impossible to imagine a concept of science that does not include an ethical dimension that requires society to take into account its individual and collective responsibilities. Indeed, the acronym UNESCO itself combines the three essential aspects of ethics in science: “education, science and culture” Lenoir N. (1997).

373 Se usarán en el texto los nombres abreviados o las siglas: Declaración sobre el genoma (DUGHyDH), Declaración sobre los datos genéticos (DIDGH) y Declaración sobre bioética (DUByDH). Estas pueden ser consultadas en: <http://portal.unesco.org>

374 http://portal.unesco.org/shs/en/files/2409/10560185351guidelines_en.pdf/guidelines_en.pdf

375 Ten Have H & Jean M. (2009).

376 Estos informes pueden ser consultados en línea. Ver los Proceedings (inglés) o Comptes rendus (francés) de cada reunión del CIB. http://portal.unesco.org/shs/en/ev.php-URL_ID=2038&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html

de la *Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos*, del significado de los diversos artículos, así como de las aplicaciones e interpretaciones de la misma. Recoge, además, los aspectos más relevantes de las dos primeras, que fueron el sustrato para esta *Declaración* de 2005³⁷⁷.

Adicional a las Declaraciones mencionadas, existen diversas Resoluciones que, de manera concreta, instan a UNESCO³⁷⁸ a promover la reflexión bioética permanente en torno a las consecuencias de los progresos científicos y técnicos en el campo de la biología y la genética.

Las Declaraciones de UNESCO se fundamentan y articulan con otras declaraciones y resoluciones emanadas de Naciones Unidas, tal como aparece en los respectivos preámbulos. De la larga lista destacamos, por ser relevantes para el presente libro, aquellas que tratan de la equidad hacia las mujeres³⁷⁹; las que se relacionan con los derechos de los niños y de las personas con algún tipo de discapacidad³⁸⁰; con los derechos civiles de manera global³⁸¹; con la lucha contra la discriminación y por el respeto por la diversidad humana; y con el respeto y protección de la diversidad biológica³⁸², todas ellas vinculadas de forma consistente a la *Declaración Universal de Derechos Humanos*³⁸³, de tal manera que conforman un bloque de instrumentos que amparan derechos fundamentales de todos y cada uno de los seres humanos, sin distinción de sexo, raza, credo, cultura o condición social y económica.

377 Gros-Espiell H & Sánchez Y. (2006).

378 Resoluciones 22 C/13.1, 23 C/13.1, 24 C/13.1, 25 C/5.2, 25 C/7.3, 27 C/5.15, 28 C/0.12, 28 C/2.1 y 28 C/2.2

379 Convención de las Naciones Unidas sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación contra la Mujer del 18 de diciembre de 1979, Convención de la UNESCO relativa a la Lucha contra las Discriminaciones en la Esfera de la Enseñanza del 14 de diciembre de 1960, Convenio de la OIT (Nº 111) relativo a la Discriminación en materia de Empleo y Ocupación del 25 de junio de 1958.

380 Declaración de las Naciones Unidas de los Derechos del Retrasado Mental del 20 de diciembre de 1971, Declaración de las Naciones Unidas de los Derechos de los Impedidos del 9 de diciembre de 1975, Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos del Niño del 20 de noviembre de 1989, Normas Uniformes de las Naciones Unidas sobre la Igualdad de Oportunidades para las Personas con Discapacidad del 20 de diciembre de 1993

381 Pactos Internacionales de las Naciones Unidas de Derechos Económicos, Sociales y Culturales y de Derechos Civiles y Políticos del 16 de diciembre de 1966.

382 Convención Internacional de las Naciones Unidas sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación Racial del 21 de diciembre de 1965, Declaración de la UNESCO sobre la Raza y los Prejuicios Raciales del 27 de noviembre de 1978, Convenio de la OIT (Nº 169) sobre Pueblos Indígenas y Tribales en Países Independientes del 27 de junio de 1989, Convenio de las Naciones Unidas sobre la Diversidad Biológica del 5 de junio de 1992.

383 Declaración Universal de Derechos Humanos del 10 de diciembre de 1948.

Las declaraciones de UNESCO y la legislación colombiana

En el 2001, el presidente de la República Andrés Pastrana creó el Comité Intersectorial de Bioética por medio del Decreto Presidencial No. 1101. La creación de dicho Comité respondió claramente al mandato de la *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*, considerando:

“Que la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y Derechos Humanos aprobada por la Conferencia General de la UNESCO el 11 de noviembre de 1997 solicitó a los Estados del mundo tomar todas las medidas apropiadas para favorecer las condiciones intelectuales y materiales propicias para el libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma humano y para tener en cuenta las consecuencias éticas, legales, sociales y económicas de dichas investigaciones;

Que como consecuencia de los últimos avances biomédicos y biotecnológicos alcanzados en el ámbito mundial es necesario contar con una comisión multidisciplinaria del más alto nivel profesional y humano para que asesore al Gobierno Nacional y ofrezca herramientas conceptuales desde la perspectiva ético-filosófica para reflexionar, analizar y orientar la toma de decisiones que plantean estas ciencias;”

Dicho Comité tuvo una vida activa corta, más gracias a la voluntad de algunos de sus miembros, que por su propia operatividad, bastante limitada, en parte por razones presupuestales, en parte por las características de quienes lo conformaron y de los Invitados Permanentes que fueron nombrados directamente por el Presidente. Tal como afirma Gladys León Salcedo, destacada abogada miembro del mismo, “desde el principio existe una asimetría y una ruptura del equilibrio entre los miembros de la Comisión. Una de las características más importantes de una CNB debe ser la independencia, libertad, y el criterio, el cual no puede darse cuando los miembros de la CNB hacen parte del gobierno del país en cuestión. Es el homenaje al principio de imparcialidad. Un criterio de justicia que sostiene que las decisiones deben tomarse con base en criterios colectivos y sin ningún tipo de influencias. En conclusión, el asesorado no puede ser parte del consejo asesor.”³⁸⁴

En el 2007, preocupado por elevar de rango una norma de vital importancia para las decisiones en juego en el país, el senador Jairo Clopatofsky presentó un proyecto de ley ante el Congreso de la República. Dicho proyecto tuvo varias modificaciones en las sesiones de Cámara y Senado, y antes del último debate en esta corporación, recibió aportes importantes por parte de un nutri-

384 León G. (2009).

do y diverso grupo de académicos, legisladores, miembros del gobierno y de la sociedad civil, y de expertos internacionales, quienes, bajo el auspicio de la UNESCO, se reunieron un Taller en Bogotá para hacer sus aportes con el fin de consolidar un Consejo Nacional de Bioética (CNB) en Colombia³⁸⁵.

El texto elaborado a partir de los aportes de los participantes en el Taller, presentado para la propuesta modificativa, introdujo varias consideraciones importantes consignadas en el artículo 2, que vinculan al CNB a la tradición de respeto por los derechos humanos de la *Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos* de UNESCO:

ARTÍCULO 2°. Consejo Nacional de Bioética.

Parágrafo. En el desempeño de sus competencias el CNB tendrá los siguientes principios:

- a. La prevalencia, indivisibilidad y la inviolabilidad de los derechos humanos y de las garantías fundamentales, según lo contemplado en la Constitución Política y en los acuerdos internacionales firmados por el país.
- b. La valoración de la dignidad de la persona humana y el respeto por el pluralismo étnico, religioso, de género y cultural.
- c. La búsqueda de la erradicación de la pobreza y de la marginación así como la reducción de las desigualdades sociales y regionales.
- d. La promoción del bien general, sin perjuicios de origen, raza, sexo, género, color, credo, y edad.
- e. La atención del derecho a un medioambiente equilibrado.
- f. El carácter aconfesional del Estado Colombiano.³⁸⁶

El presidente Álvaro Uribe objetó el Proyecto en su artículo 7, el cual definía la financiación de las actividades del Consejo, y una vez analizados los diversos escenarios posibles, la Comisión del Senado decidió acatar la objeción. El proyecto fue finalmente aprobado, sin que exista en la actualidad el soporte económico que lo convierta en una verdadera instancia efectiva de acción, y la Ley 1374 de 2010 “por medio de la cual se crea el Consejo Nacional de Bioética” le dio nacimiento a una instancia de orden nacional.

Teniendo en cuenta esta situación, para que el CNB funcione efectivamente se hace urgente contemplar a inclusión de un presupuesto anual y la regla-

385 Todas las intervenciones de los panelistas, así como la rica discusión que posibilitó el texto modificativo propuesto en el último debate del Senado, se encuentran transcritos en: Memorias-Taller (2009). Hacia la consolidación de un Consejo Nacional de Bioética en Colombia.

386 Texto de la Ley 1374 de 2010. Nótese que en los textos oficiales a menudo se encuentran gazapos: se trata de *prejuicios* y no de “perjuicios”. Igualmente, en el texto del Decreto 1101 de 2001 encontramos “minorías étnicas y racionales” en vez de étnicas y *raizales*... Gazapos imperdonables, tanto más que desvirtúan el sentido original de lo allí definido.

mentación del Consejo, lo que le permitirá desarrollar las actividades propias a cualquier ente de esta naturaleza. En ese sentido, y con el fin de adelantar consultas y buscar un consenso entre las tres entidades que por mandato deben reglamentar la Ley -los Ministerios de la Protección Social y de Ambiente, Vivienda y Desarrollo Territorial y Colciencias-, UNESCO auspició otro foro para presentar los avances en la reglamentación del CNB y dar un espacio para su debate público en noviembre de 2010³⁸⁷.

Además, UNESCO cuenta con un programa de apoyo para la Asistencia a Comités de Bioética (ABC Program)³⁸⁸. Dicho Programa ha acompañado en los últimos 5 años la creación de numerosos comités, comisiones o consejos de nivel nacional en países de Europa del Este, África y América Latina. Sería del todo deseable que Colombia suscriba un Memorando de Entendimiento para este programa, pues la amplia y diversa experiencia de UNESCO será sin duda la garantía de que en Colombia el Consejo adquiera verdadera carta de ciudadanía democrática, plural e incluyente, como lo promulgan los principios enunciados en el artículo 2 de la Ley 1374 de creación del CNB.

3. La genética en las declaraciones de UNESCO

Las Declaraciones de UNESCO, en particular las redactadas acerca del Genoma y sobre los Datos Genéticos, no son declaraciones que se pronuncien directamente sobre el campo de estudio e investigación disciplinar de la genética. El enfoque que se da a este campo del conocimiento está dado desde su relación con los derechos humanos: las Declaraciones hacen referencia a los derechos y libertades individuales en lo que respecta al genoma, pero también en relación a la interdependencia de la sociedad humana en su conjunto. Por otra parte, la ampliación de una serie de principios, como son el de no-discriminación, justicia distributiva, equidad, integridad y otros a grupos o colectividades humanas, es una dimensión novedosa enunciada en las primeras dos Declaraciones y consolidada en la *Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos*. Estas consideraciones, tan relevantes en el marco de la herencia biológica compartida por individuos, familias y grupos enteros, se suman a los principios clásicos de la bioética en sentido singular (beneficencia, no maleficencia, justicia y autonomía), los cuales se aplican de forma muy concreta en la relación médico-paciente. En particular, los principios de solidaridad, responsabilidad hacia las futuras

387 Avances Hacia la Reglamentación del Consejo Nacional de Bioética de Colombia. (2010). III Congreso Internacional de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética Redbioética UNESCO, noviembre de 2010

388 UNESCO. Assisting Bioethics Committees Program.

generaciones y reconocimiento de la diversidad amplían el marco de deliberaciones sobre el genoma, de lo individual hacia lo colectivo.

En ese sentido, las Declaraciones instan a los Estados a la adopción de políticas internacionales de cooperación en beneficio de todos, pero particularmente de los grupos más vulnerables. En ellas, los principios de solidaridad y cooperación están referidos a mecanismos concretos de interacción e integración entre los países con el fin de que, el desarrollo científico y tecnológico alcanzado por las naciones industrializadas pueda beneficiar a las naciones menos favorecidas.

Por otro lado, la exhortación al reconocimiento y respeto por la diversidad tanto genética como cultural, fundamento del respeto de la dignidad e igualdad de todos, y garantía para la protección de individuos y colectividades frente a derivas políticas o abusos en la utilización de las tecnologías genéticas, se expresa en diversas y reiteradas formas en las tres Declaraciones:

“el reconocimiento de la diversidad genética de la humanidad no debe dar lugar a ninguna interpretación de tipo social o político que cuestione ‘la dignidad intrínseca y (...) los derechos iguales e inalienables de todos los miembros de la familia humana’ de conformidad con el Preámbulo de la Declaración Universal de Derechos Humanos”³⁸⁹,

“[t]eniendo presente también que la identidad de una persona comprende dimensiones biológicas, psicológicas, sociales, culturales y espirituales”³⁹⁰,

por lo tanto “[l]a identidad de una persona no debería reducirse a sus rasgos genéticos, pues en ella influyen complejos factores educativos, ambientales y personales, así como los lazos afectivos, sociales, espirituales y culturales de esa persona con otros seres humanos, y conlleva además una dimensión de libertad.”³⁹¹

Estas expresiones complementarias relativas a la identidad y la diversidad individual que encontramos en las tres Declaraciones muestran claramente que, aunque los aspectos relacionados con el genoma humano y la genética son centrales en las preocupaciones de las Declaraciones, de ninguna manera la problemática de respeto por los derechos humanos dentro de los cuales se inscribe esta tradición de dignidad, se circunscribe, ni se limita, a los aspectos biológicos y tecnológicos, sino que por el contrario, interconecta todos los demás aspectos de la vida y la esencia del ser humano. Introducen, por otro lado, la noción de que las circunstancias culturales e históricas que rodean la vida de un ser humano puedan afectar la expresión de su genoma, y verse reflejadas en los caracteres normales o patológicos, matizando el “paradigma” de determinismo genético que estuvo tan en boga en la década de los noventa del siglo pasado:

389 (DUGHyDH) Preámbulo.

390 (DUByDH) Preámbulo.

391 (DIDGH) Artículo 3: Identidad de la persona.

“la información genética forma parte del acervo general de datos médicos y “[...] el contenido de cualquier dato médico, comprendidos los datos genéticos y los proteómicos, está íntimamente ligado al contexto y depende de las circunstancias de cada caso”³⁹².

Por otro lado, se hace un especial reconocimiento a la naturaleza crítica de los datos genéticos humanos, ya que éstos proveen información médica y biológica de un individuo. Los datos genéticos y la información conexas, además de perdurar durante toda la vida de los individuos, pueden ser igualmente relevantes para su descendencia, los parientes directos, y posiblemente para el grupo humano al cual pertenece la persona. Es decir, la información genética obtenida puede en determinados momentos afectar a otros individuos, por lo cual la *Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos* advierte sobre los potenciales riesgos inherentes al manejo indebido de los datos genéticos, en cuanto este manejo puede atentar contra la dignidad humana y los derechos y libertades fundamentales en sentido singular o colectivo:

“Reconociendo así mismo que los datos genéticos humanos son singulares por su condición de datos sensibles, (...) pueden tener para la familia, comprendida la descendencia, y a veces para todo el grupo, consecuencias importantes que persistan durante generaciones; (...) y pueden ser importantes desde el punto de vista cultural para personas o grupos”³⁹³.

El estudio de la constitución genética individual y de colectividades ha sido objeto creciente de interés científico, por la información que pueda arrojar acerca de susceptibilidades genéticas y también de respuesta a fármacos. En la actualidad existe un gran número de bio-bancos que almacenan muestras biológicas y datos genéticos de pacientes, individuos sanos de determinados países, o minorías étnicas o poblaciones relativamente cerradas y asiladas. Las finalidades como repositorio para la investigación científica y médica son diversas, pero es indudable que están cada vez más encaminadas hacia la posible identificación de genes responsables de enfermedades comunes y de genes blanco para la creación de nuevos medicamentos o para la adecuación de la dosis a la variabilidad individual de respuesta a los mismos.

Por esta razón “*Observando* la creciente importancia de los datos genéticos humanos en los terrenos económico y comercial”³⁹⁴, las Declaraciones de UNESCO instan a los gobiernos a garantizar el aprovechamiento compartido

392 (DIDGH) Preámbulo.

393 Ibid.

394 Ibid.

de los beneficios³⁹⁵, la solidaridad y cooperación internacional³⁹⁶, la protección de sus ciudadanos contra toda forma de discriminación y estigmatización relacionada con el conocimiento de los datos genéticos o la constitución del genoma³⁹⁷ y toda forma de violación a la dignidad humana que se base en el conocimiento, difusión y aprovechamiento en contra, de los datos genéticos humanos³⁹⁸, mediante leyes y normas que se fundamenten en los principios enunciados por las tres Declaraciones.

Los voraces sistemas económicos de corte neo-liberal adoptados por muchos países en desarrollo favorecen los intereses económicos privados en detrimento de los bienes sociales, aunque no hay duda que esta tendencia últimamente se impone parcialmente en países ricos. Por otro lado, la falta de pautas de investigación ajustados al mayor estándar ético, producto del debilitamiento creciente de la Declaración de Helsinki³⁹⁹, hacen presa fácil de los sujetos de investigación en países pobres. Bajo este esquema, y en conjunto con una ignorancia más o menos generalizada de los hechos científicos, existe una necesidad urgente de reglamentar en estos últimos el alcance y la utilización de la información recabada a través de los datos genéticos, y especialmente, de garantizar que un paciente reciba, a cambio, los beneficios de la investigación –tratamientos preventivos, controles regulares de sus condiciones de salud, etc. En este sentido, las Declaraciones de UNESCO deberán servir a los gobiernos en la elaboración de dichas leyes, estableciendo “los principios por los que deberían guiarse los Estados para elaborar sus legislaciones y políticas sobre estos temas”; pero también a las instituciones y a la ciudadanía como instrumentos para que “dispongan de pautas sobre prácticas idóneas en estos ámbitos”⁴⁰⁰ y para exigir a los Estados el cumplimiento efectivo de dichas leyes.

Cuestionamientos del movimiento feminista a las declaraciones de UNESCO

No podemos terminar este brevísimo recuento de la importancia de las Declaraciones de UNESCO, sin mencionar que aparte del merecido reconocimiento que han obtenido a través del mundo entero, también han recibido variadas críticas. En particular, algunas feministas han criticado las Declaraciones sobre el genoma humano y los estándares universales en bioética, ar-

395 *Ibíd.* Artículo 19

396 DUGHyDH. Artículos 17 a 19.

397 DUGHyDH. Artículo 6, DIDGH Artículo 7 y DUByDH Artículo 11.

398 DUGHyDH. Literal A, Artículos 1 a 4.

399 Asociación Médica Mundial. Declaración de Helsinki 2010.

400 Artículo 1: Objetivos y alcance. DIDGH.

gumentando que deberían contener un enfoque, o al menos consideraciones específicas, relacionadas con el género. “Aunque el Comité [Internacional de Bioéticos (IBC)] seguramente no tiene la intención de dañar a las mujeres, los hombres no pueden representar todo el rango de la experiencia humana”. “Aunque el anteproyecto del IBC para una Declaración de Normas Universales de Bioética⁴⁰¹ no discrimina abiertamente a las mujeres, no refleja el impacto desproporcionado que los temas de la bioética tienen sobre las mujeres, y por lo tanto discrimina por omisión”⁴⁰². Especialmente, estas críticas se refieren al hecho de que las mujeres representan un número desproporcionado de la población mundial más vulnerable, empobrecida, analfabeta y abandonada a su suerte, y que por encima de esto han sido tradicionalmente las cuidadoras de la salud, la alimentación y el bienestar de su familia. Por estas mismas razones, tienen un interés muy especial en todos los asuntos de la bioética, los desarrollos en materia de genoma y genética, y todos los aspectos de la salud y el bien-estar propio y de la familia.

En particular, Ingrid Brena, una destacada jurista mexicana, argumenta que las Declaraciones UNESCO relativas al genoma y a los datos genéticos (de 1997 y 2003)⁴⁰³ no descienden los problemas al ámbito de la aplicación concreta en países en vías de desarrollo, y menos aún en relación a las mujeres. A la luz de lo que hemos comentado anteriormente, a modo de ilustración podemos citar algunos artículos en los cuales el enfoque de género quedó subordinado a la generalización de la persona, enmascarando los problemas específicos que atañen a las mujeres:

Artículo 12

- a) Toda persona debe tener acceso a los progresos de la biología, la genética y la medicina en materia de genoma humano, respetándose su dignidad y derechos.
- b) [...]. Las aplicaciones de la investigación sobre el genoma humano, sobre todo en el campo de la biología, la genética y la medicina, deben orientarse a aliviar el sufrimiento y mejorar la salud del individuo y de toda la humanidad.⁴⁰⁴

Artículo 3 – Dignidad humana y derechos humanos

- b) Los intereses y el bienestar de la persona deberían tener prioridad con respecto al interés exclusivo de la ciencia o la sociedad.

401 Nombre que inicialmente se había propuesto para la DUByDH.

402 Women's bioethics project. Press release (2005).

403 Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos y Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos.

404 DUGHyDH. Literal C. Investigaciones sobre el genoma humano.

Artículo 4 – Beneficios y efectos nocivos

Al aplicar y fomentar el conocimiento científico, la práctica médica y las tecnologías conexas, se deberían potenciar al máximo los beneficios directos e indirectos para los pacientes, [...] y otras personas concernidas, y se deberían reducir al máximo los posibles efectos nocivos para dichas personas.⁴⁰⁵

Por otro lado, la perspectiva de género tampoco se incorporó de manera explícita en el articulado de la *Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos*. Lo máximo que se logró, gracias a las reuniones de consulta, y bajo la influencia de voces provenientes de países como México, Brasil, Argentina e India, fue que en el Preámbulo se reconociera que “una manera importante de evaluar las realidades sociales y lograr la equidad es prestando atención a la situación de la mujer.”⁴⁰⁶ Teniendo en cuenta que otros instrumentos de Naciones Unidas, como los mencionados previamente, hacen un particular énfasis en la situación crítica de salud, educación, trabajo, bienestar, autonomía y autodeterminación de las mujeres en el mundo, la omisión explícita a esta situación en el contexto de las consideraciones bioéticas y de derechos humanos de las Declaraciones de UNESCO es desafortunada, pues pareciera que la visión universalizante de la bioética es persistente y no cede ante el clamor de los y las voceros/as de países menos favorecidos.

De hecho, tanto la difícil lucha por que se incorporaran las consideraciones sociales (ver Carta de Buenos Aires y Artículo 14 de la DUByDH)⁴⁰⁷, como la omisión de un enfoque de género en muchas consideraciones donde es de aplicación⁴⁰⁸, van de la mano, pues muchos de los Estados –países ricos– no están dispuestos a introducir cambios en el universo de intereses y beneficios comerciales de la tecnociencia y bio-medicina, mientras que otros –países pobres, con fuerte influencia religiosa– no están dispuestos a cederle la voz a las mujeres, en especial en temas relacionados con los derechos sexuales y reproductivos. Así las cosas, pareciera que la omisión de la mirada de género en las Declaraciones favorecería de igual manera, pero por distintas razones, tanto a los países desarrollados como a los países pobres signatarios de las Declaraciones de UNESCO.

405 Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos.

406 Brena I. (2009).

407 Carta de Buenos Aires. (2004). Op cit.

408 De especial interés para el presente libro son los artículos de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos: Artículo 5 – Autonomía y responsabilidad individual. Artículo 8 – Respeto de la vulnerabilidad humana y la integridad personal. Artículo 15 – Aprovechamiento compartido de los beneficios.

VIII. ESTUDIO DE CASO: ANÁLISIS DE LOS PROBLEMAS BIOÉTICOS ANTE LA ENFERMEDAD GENÉTICA DESDE LA PERSPECTIVA DE GÉNERO EN COLOMBIA

G.Keyeux, CM.Restrepo, H.Mateus, R.Baldrich, F.Prieto, L.Cardona, B.Peña.

1. Marco conceptual

Género y justicia social

En las últimas dos décadas, la bioética en América Latina y en algunos otros países en desarrollo ha hecho suyas preocupaciones sociales apremiantes, como son la conservación de un medio ambiente sustentable y sano, los derechos al agua limpia, a la salud y a la nutrición, el acceso a los medicamentos y a los avances tecnológicos y otros que tienen una directa incidencia en el estado de bienestar y salud de las personas. El enfoque de género de muchos de estos problemas también ha sido tratado desde la academia, motivado en gran medida porque los indicadores y la atención en salud de las mujeres en muchos países pobres son peores que los de los hombres, como ha sido demostrado a través de las distintas conferencias sobre la situación de las mujeres en mundo (Conferencia de Beijing, El Cairo, entre otras). Adicionalmente, la perspectiva de género es reconocida como una urgencia y condición ineludible para alcanzar las Metas de Desarrollo del Milenio (MDM) en cualquiera de sus objetivos - pobreza, hambre, mortalidad infantil, enfermedades infecciosas, educación y otros⁴⁰⁹.

La base para el análisis, así como el cotejo de los resultados obtenidos en el marco del presente estudio de caso, está dada a partir de un marco ético basado en la justicia social, en la medida en que sus principios apuntan a disminuir la discriminación aún existente contra las mujeres y a promover la equidad⁴¹⁰. De igual manera, el enfoque de género, como herramienta clave en la clasificación del origen de los problemas propios de la desigualdad, ha

409 Doyal N. (2005). Op cit.

410 Confluencia Nacional de Redes de Mujeres de Colombia (2000).

sido importante para la aprehensión e interpretación de los problemas que se evidenciaron a lo largo de la presente investigación.

¿Por qué la justicia social? El punto de partida es el concepto de justicia social presentado por Nancy Fraser, feminista norteamericana, para quien la justicia hoy día requiere, a la vez, *la redistribución* - en la medida en que implica problemas relativos a la estructura política y económica- y *el reconocimiento*, relacionado con problemas de índole cultural⁴¹¹. Es decir, se distinguen dos visiones amplias de injusticia: por un lado, la socio-económica arraigada en la estructura político-económica de la sociedad, como la privación de los bienes económicos necesarios para una vida digna, con la marginación económica propia de los trabajos indeseables. Por otro lado, está la injusticia político-cultural, donde el modelo androcéntrico privilegia a los varones para la toma de decisiones, lo que dificulta a las mujeres el acceso real a los servicios y a la posibilidad de relaciones más igualitarias con los hombres.

De cualquier modo, ambos tipos de injusticia, la cultural y la económica, están difundidas en la sociedad, y es así como las normas culturales parcializadas en contra de alguno de los géneros están institucionalizadas en el Estado y la economía. Por eso, cuando se trata de colectividades oprimidas o subordinadas, como las mujeres, las injusticias de las que son víctimas pueden atribuirse en última instancia a la economía política y a la cultura⁴¹².

El Proyecto

Los autores del presente estudio de caso quisieron resaltar, en el marco de una reflexión multidisciplinaria en torno a un problema de sociedad de profundas repercusiones -no solo en el ámbito de la salud, sino en el de la calidad de vida y posibilidad de realización personal de las personas afectadas directa e indirectamente- cuál sería el papel especial que podría y debería jugar la bioética frente a una problemática que toca particularmente a las mujeres. Esta surge y se hace explícita a raíz de los avances más recientes en el conocimiento sobre el genoma humano, y de las potenciales aplicaciones en el mejoramiento de la salud y de la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

Con este objetivo, se analizó, desde la cotidianidad, la situación de la mujer frente a los problemas de la enfermedad genética, identificando preguntas bioéticas prioritarias relacionadas con el género y el genoma humano. Uno de los propósitos del presente estudio fue analizar cuál sería la reacción de las per-

411 Fraser N. (1997).

412 Ibid.

sonas ante la situación futura y eventual de tener un hijo o hija con trastornos congénitos. Entre las posibilidades se analizaron las consecuencias que tiene, a nivel de la pareja, el nacimiento de un hijo(a) con problemas genéticos. Se buscó identificar el futuro de estos hijos(as) afectados(as), y los efectos que podrían tener sobre la decisión de concebir otros hijos(as) más adelante. El estudio estuvo enfocado hacia las diferencias de estos indicadores asociados con el género, con el objeto de hacer visible si existe algún sesgo, según si se trata de un niño o una niña afectado(a).

A pesar de que se advierte una problemática similar en los países, el escenario de esta investigación deberá ser indudablemente toda la América Latina, con los matices esperados, dados los niveles desiguales de atención en salud, educación, calidad de vida, apego religioso y otros, que existen entre los distintos países y en diferentes medios socio-económicos. El punto de partida fue Colombia, desde donde se pretendió visualizar el grado de conocimiento y la percepción que, respecto a los problemas del genoma humano, tienen las mujeres de sectores populares y de clase media. En un segundo momento, será oportuno recoger las experiencias de algunos otros países de América Latina y del Caribe, con el ánimo de identificar denominadores comunes de ésta problemática, así como eventuales diferencias y sus posibles causas.

Factores estructurales que acentúan la vulnerabilidad de las mujeres

Analizados desde una perspectiva de género y equidad, es posible identificar algunos factores estructurales intrínsecos - además de situaciones externas que dependen de políticas estatales nacionales e internacionales -, que llevan a que las mujeres se encuentren en situación de desprotección y vulnerabilidad frente a los problemas relacionados con la genética.

- El diagnóstico prenatal (DPN) de trisomías comunes, como el Síndrome Down, y de otras anomalías genéticas, en las cuales pueden o no existir antecedentes familiares, no es asumido de manera sistemática por el Estado. La amniocentesis y otros medios de DPN no se ofrecen en los servicios de salud públicos, y se prestan de manera incipiente en centros privados, violándose así los derechos fundamentales a la igualdad y a la información oportuna, inherentes a todo ser humano. Por consiguiente, el desconocimiento del estado de salud y correcto desarrollo del futuro hijo por venir no permite disminuir la ansiedad de la madre o de la pareja, en caso de que el resultado del análisis genético descarte la presencia de anomalías, y tampoco brinda la posibilidad de una preparación para asumir el hijo/a

enfermo o discapacitado, en el caso contrario. Menos, aún, se ofrece dentro de la perspectiva de una posible interrupción del embarazo, a pesar de la reciente legislación que permitió la despenalización del aborto en tres situaciones, una de ellas siendo justamente la presencia de malformaciones o defectos de origen genético en el feto (Sentencia C-355 de 2006).

- El embarazo sigue siendo una “bendición de Dios”, posición promovida por la Iglesia, y no una elección personal, autónoma, libre y esclarecida. En los casos en los que se descubren trastornos genéticos, muchas veces es visto, además, como una prueba que Dios pone, por alguna razón especial, en la vida de esa pareja.
- No hay claridad frente a las opciones reproductivas que tiene la mujer y la pareja en casos de riesgo. Unido a lo anterior, está el hecho de que en muchos centros asistenciales no se ofrece una asesoría genética (también llamada consejería genética) que incluya información acerca de las opciones preventivas existentes para evitar tener más hijos afectados. En la práctica, cuando existen trastornos genéticos, las familias no tienen uno solo sino varios hijos afectados, incluso casos muy severos, pues no hay una educación al respecto, siendo más gravoso en cuanto es más frecuente en los estratos socio-económicos de menores ingresos, que incluyen a la mayoría de la población en los países en vías de desarrollo.
- No existen políticas, como tampoco campañas informativas, para la práctica de diagnósticos moleculares en casos de enfermedades genéticas monogénicas en personas o familias de alto riesgo.
- El apoyo familiar es deficiente debido a una estigmatización de la enfermedad, por la percepción social que se tiene de ella, y también de las madres, por considerarlas culpables frente a la transmisión de enfermedades hereditarias y de otros padecimientos no necesariamente hereditarios; específicamente se observa con frecuencia que los hombres abandonan a las mujeres con hijos con trastornos genéticos.
- Adicional a esto, los altos costos de los insumos y equipos, por lo general producidos en países desarrollados, hacen que las pruebas genéticas sean costosas. Esto se acompaña de la ausencia de políticas nacionales y regionales para la producción de éstos mismos a menores costos, o para la adquisición y negociación de los precios de costo con las pocas empresas biotecnológicas Latinoamericanas que los producen. En parte, esto se podría explicar por la existencia de una imposición de políticas proteccionistas hacia las firmas biotecnológicas multinacionales a través de patentes y monopolios de mercado (por ejemplo en la fabricación de kits de diagnóstico o laboratorio particulares, como los de identificación humana). Esto enfatiza

la necesidad de diseñar estrategias regionales gubernamentales o supranacionales (a través de la OPS, por ejemplo), para ejercer presión y así lograr costos bajos de importación o la producción de insumos y equipos, lo cual requiere de políticas regionales solidarias y coherentes.

- Prevalece la falta de acuerdos regionales para la división del trabajo de diagnóstico en centros de referencia latinoamericanos, como sí los hay en países desarrollados, lo cual evitaría duplicar esfuerzos y permitiría diversificar la oferta de análisis genéticos de alta complejidad, reduciendo así mismo los costos económicos al aumentar la demanda (ver Capítulo V).

Esta situación en la que se encuentran las mujeres cuando se enfrentan a un trastorno congénito, particularmente de tipo hereditario, fue abordada en la presente investigación a través de un extenso cuestionario dirigido a una muestra de mujeres de población urbana de bajos y medianos recursos (estratos medio-bajo y medio), con el propósito de volverla visible y de orientar futuras acciones educativas dirigidas a la población general, y más específicamente, a las mujeres, dada su situación de vulnerabilidad específica y vulneración de sus derechos básicos en nuestra sociedad.

Así mismo, hemos querido poner de manifiesto, cuál es la calidad del soporte psico-socio-terapéutico que reciben, si lo reciben, y si no, poner en evidencia que quienes lo asumen realmente son las madres de los pacientes, organizándose a nivel particular. Ello estaría favoreciendo el hecho de que el Estado continúe desatendiendo su obligación de proveer éstos soportes.

2. Metodología del proyecto

Se diseñó una encuesta con preguntas de escogencia múltiple y preguntas abiertas, que fueron respondidas de manera individual por cada participante. Se solicitó el consentimiento a cada uno de los participantes después de informarles verbalmente y por escrito de los objetivos, la motivación, y la confidencialidad y el uso de la información.

Se trató de una encuesta semiestructurada con dos fases de validación, dirigida a mujeres adultas de sectores populares y de clase media. Esta contenía variables para determinar los siguientes parámetros con el fin de identificar responsabilidades, comportamientos y actitudes por género:

- a. La percepción de la transmisión de la enfermedad genética a los hijos respecto a: culpabilidad, responsabilidad, azar, etc.
- b. La actitud de los padres, de la familia y de la sociedad frente a la situación de la enfermedad genética (hijos nacidos)

- c. La reacción de los padres frente al riesgo de transmitir la enfermedad genética (futuros embarazos)
- d. Las necesidades psico-socio-económicas de las mujeres con hijos afectados
- e. El acceso a prevención, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad genética.

Los investigadores participaron en todas las fases de validación. Durante el suministro de la encuesta para su diligenciamiento, los investigadores aclararon a las encuestadas preguntas sobre el lenguaje particular, pero no dieron pistas sobre posibles respuestas.

Para el trabajo se contó con la participación de 115 personas (103 mujeres). Las mujeres hacían parte de organizaciones de trabajo con la comunidad y eran procedentes de barrios de la localidad de Kennedy, al Sur-Occidente de Bogotá y de Tabío, población cercana a Bogotá. Aunque el estudio se diseñó para encuestar a los dos géneros, fue difícil lograr la participación de hombres.

La información de las encuestas se analizó con herramientas estadísticas de uso estándar en este tipo de investigaciones (Microsoft Excel 8.0[®] y Epi Info 3.2 9[®]). Por el bajo número de hombres participantes, se excluyeron del análisis estas encuestas para evitar la sub-representación y errores en las comparaciones. El análisis de las respuestas que presentamos a continuación no obedece estrictamente al rigor estadístico de la epidemiología. Intenta hablar más allá, desde las vivencias, los miedos, las expectativas y los anhelos frustrados de las personas encuestadas. Adicional a la información estadística, pretende mostrar experiencias de vida, pues al fin y al cabo, lo que cuenta en la vida de las personas no son las cifras, sino la huella que dejan en ella sus experiencias. La significancia estadística no cuenta tanto cuando hablamos de nuestra vida, lo que es relevante es el significado que tienen para nosotros las vivencias traumáticas que experimentamos a lo largo de ella.

3. Características sociales

Las mujeres tuvieron prelación, debido a que no son tratadas en situación de igualdad de condiciones frente a los hombres, como lo evidencia el informe anual sobre desarrollo humano del Programa de Naciones Unidas, presentado en 1995⁴¹³. Esto motivó centrar la atención en este sector de la población para hacer visible la actitud de las mujeres con respecto a los hijos e hijas enfermos(as), los problemas y dificultades que enfrentan las madres desde lo médico y lo jurídico para obtener la atención en salud y los cuidados de sus

413 UNDP (1995).

hijos(as) con enfermedad genética, así como las dificultades encontradas a nivel psicológico, económico y social, para determinar las consecuencias de la enfermedad genética en la vida personal, familiar y social de la mujer e identificar responsabilidades con respecto al cuidado de la salud por parte de las instituciones encargadas.

Así mismo, se quiso identificar de qué manera y hasta qué punto la bioética percibe éstas dificultades y problemas propios de las mujeres y provee, en esa misma medida, un marco de protección y recomendaciones para la resolución de estos problemas y un llamado a los estados para actuar en consecuencia.

A continuación presentaremos una aproximación a una visión analítica de la situación social, económica y demográfica de las encuestadas (Tabla 1).

Las mujeres que respondieron la encuesta se encuentran en edad adulta (promedio de 38 años). Son mujeres que, teniendo en cuenta los ingresos, en 58 por ciento de casos se encuentran en la categoría de pobres, en 28 por ciento son de clase media y en 12 por ciento de clase alta, es decir, corresponden en su mayoría a un sector de población que se denomina clase media-baja. Según el Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE), se ubican dentro del 45 por ciento de la población que vive en condiciones de pobreza, como lo confirma la encuesta, es decir, que viven en barrios ubicados en la periferia de la ciudad, en su mayoría construidos por auto-gestión o auto-construcción de sus habitantes, con servicios públicos, pero con déficit en cuanto a la prestación de los mismos (30% de la población carece de servicios de agua potable y 40% de saneamiento). Debido a que el Estado no presta servicios sociales, esa responsabilidad es asumida por las mujeres, quienes se han hecho responsables del cuidado y manutención de los niños, por ejemplo a través de comedores escolares comunitarios, espacios lúdicos y de refuerzo escolar, que son atendidos por varias de las mujeres encuestadas.

El nivel educativo de las mujeres encuestadas se encuentra en la media superior: cerca de 50 por ciento ha cursado al menos la secundaria o incluso el nivel superior (universidad, nivel técnico o postgrado), y 17 por ciento tiene la secundaria incompleta. La razón por la cual encontramos este nivel relativamente alto (universitario y posgrado) se debe a que, entre las encuestadas se encontraban trabajadoras sociales y psicopedagogas que laboran en los programas comunitarios liderados por las demás mujeres con quienes se realizó el trabajo. Sin embargo, como se verá a lo largo de las siguientes secciones, este

mayor nivel educativo no se refleja necesariamente en el conocimiento que ellas tienen acerca de la herencia biológica y los trastornos genéticos.

Los datos mencionados coinciden con los índices de aumento de la escolaridad de las mujeres en Colombia. Hasta 1985, en promedio los hombres estudiaron más años que las mujeres; sin embargo, a partir de esta fecha no se presentaron diferencias hasta el año 2001, en que las mujeres superan ligeramente a los hombres en el número de años de escolarización. En el año 2005, encontramos que 79.2 por ciento de las mujeres contra 76.4 por ciento de los hombres estaban escolarizados entre los 12 y los 17 años de edad, completando la educación secundaria, y esa tendencia se mantiene en los estudios superiores universitarios.⁴¹⁴

En la actualidad, según la última encuesta de Profamilia (2010)⁴¹⁵, más de la mitad de las mujeres adultas han cursado la secundaria o un nivel superior de estudios (Tabla 2). Sin embargo, hay una gran diferencia entre las mujeres que adquieren este nivel de estudios, pues en los estratos de menores ingresos, el porcentaje de mujeres que lo alcanza no superaba el 33.4 por ciento en 2005 y llega a 46.5 por ciento en 2010, mientras que en los estratos altos es de 87 por ciento o más, mostrando la gran diferencia de oportunidades de educación y la inequidad que persiste en Colombia, a pesar de haber alcanzado unos niveles de alfabetización muy altos dentro de la región: solo 1.7 por ciento de mujeres en edad fértil son analfabetas (contra 4.2% en 1990).

El 68 por ciento de las encuestadas manifestó no estudiar en la actualidad, pues se trata de mujeres adultas. Sin embargo existe un 31 por ciento que se encuentra estudiando, dato importante en el sentido que indica, que hay excelentes condiciones en dicha población para trabajos de capacitación que se pretenda hacer con este sector. Más aún, no se trata de mujeres sin ningún tipo de instrucción, lo que permitiría probablemente hacer mucho más rápido un proceso de inducción, capacitación y réplica de la información que reciba en cualquier campo, y más específicamente, en el de la formación en genética y reproducción.

414 DANE. (2005).

415 Profamilia. (2010).

VIII. Estudio de caso: análisis de los problemas bioéticos ante la enfermedad genética

Tabla 1.
Características sociales de la población

| Característica | Rangos | % |
|---|------------------------------|-------|
| Edad | 20 a 49 Años | 87.5% |
| | Otros | 12.5% |
| Estrato (Clase) | Baja | 58.2% |
| | Media | 28.2% |
| | Alta | 12.6% |
| Nivel educativo | Primaria Incompleta | 12.6% |
| | Primaria Completa | 19.4% |
| | Secundaria Incompleta | 17.5% |
| | Secundaria Completa | 15.5% |
| | Técnico | 2.9% |
| | Universitario | 24.3% |
| Estado civil | Postgrado | 6.8% |
| | Soltera | 20.4% |
| | Casada | 45.6% |
| | Unión Libre | 19.4% |
| | Separada | 8.8% |
| Trabajo | Viuda | 4.9% |
| | Sí | 75.7% |
| Tipo de ocupación | No | 24.3% |
| | Actividad Comunitaria | 41.7% |
| | Oficina, Profesional, Ventas | 21.3% |
| | Servicios Generales | 10.7% |
| | Ama de Casa | 9.7% |
| Jefe de hogar | Obrera | 3.9% |
| | Padre | 59.2% |
| | Madre | 21.4% |
| | Padre y Madre | 11.7% |
| Contribución económica al mantenimiento del hogar | Otro | 1.9% |
| | Todo | 22.3% |
| | Parte | 61.2% |
| Tipo de aporte | Nada | 13.6% |
| | Oficios Domésticos | 71.8% |
| | Cuidado de Hijos | 59.2% |
| | Dinero por Trabajo o Rentas | 57.2% |
| | Trabajo sin Dinero | 31.1% |
| Tenencia de casa | Bienes Físicos | 19.4% |
| | Propia | 51.5% |
| | Arriendo | 28.2% |
| Propiedad real (Escritura) | Familiar | 17.5% |
| | Esposo | 10.7% |
| | Ambos | 21.4% |
| | Esposa | 10.7% |
| | Padres u Otros Familiares | 46.6% |

Tabla 2:
Nivel de alfabetismo de las mujeres

| Características | SIN EDUCACIÓN O SÓLO CON PRIMARIA | | | | | Número de mujeres | *Porcentaje de alfabetismo |
|---|-----------------------------------|-----------------------|---------------------------|---------------|-------|-------------------|----------------------------|
| | Escuela secundaria o más | Puede leer fácilmente | Puede leer con dificultad | No puede leer | Total | | |
| Edad | | | | | | | |
| 15-19 | 91.4 | 5.8 | 2.2 | 0.6 | 100.0 | 9,100 | 99.4 |
| 20-24 | 87.7 | 8.5 | 2.8 | 1.0 | 100.0 | 7,760 | 99.0 |
| 25-29 | 82.1 | 12.4 | 3.9 | 1.5 | 100.0 | 7,327 | 98.5 |
| 30-34 | 73.6 | 18.8 | 5.0 | 2.6 | 100.0 | 6,787 | 97.4 |
| 35-39 | 67.4 | 22.7 | 7.0 | 2.9 | 100.0 | 6,290 | 97.1 |
| 40-44 | 61.4 | 25.0 | 10.1 | 3.6 | 100.0 | 6,483 | 96.4 |
| 45-49 | 58.4 | 26.2 | 10.7 | 4.7 | 100.0 | 6,071 | 95.3 |
| Zona | | | | | | | |
| Urbana | 82.7 | 12.1 | 3.9 | 1.2 | 100.0 | 39,264 | 98.8 |
| Rural | 51.4 | 30.8 | 11.7 | 6.0 | 100.0 | 10,554 | 94.0 |
| Índice de riqueza | | | | | | | |
| Más bajo | 46.5 | 31.3 | 13.8 | 8.3 | 100.0 | 8,254 | 91.7 |
| Bajo | 66.6 | 23.1 | 7.7 | 2.6 | 100.0 | 9,584 | 97.4 |
| Medio | 79.3 | 14.5 | 5.0 | 1.2 | 100.0 | 10,741 | 98.8 |
| Alto | 87.2 | 10.1 | 2.4 | 0.3 | 100.0 | 10,866 | 99.7 |
| Más alto | 93.5 | 5.3 | 1.0 | 0.1 | 100.0 | 10,373 | 99.9 |
| Total 2010 | 76.1 | 16.1 | 5.6 | 2.2 | 100.0 | 49,818 | 97.8 |
| Total 2005 | 70.3 | 19.6 | 6.9 | 3.2 | 100.0 | 38,355 | 96.8 |
| *Incluye las mujeres que pueden leer con dificultad | | | | | | | |

Distribución porcentual del alfabetismo según el nivel de escolaridad alcanzado por edades, zonas e índice de riqueza.

Tomado de Profamilia. Encuesta Nacional de Demografía y Salud (2010), (Cuadro 4.5.1 modificado).

El 68 por ciento de las encuestadas manifestó no estudiar en la actualidad, pues se trata de mujeres adultas. Sin embargo 31 por ciento se encuentra estudiando, dato importante en el sentido que indica, que hay excelentes condiciones en dicha población para trabajos de capacitación que se pretenda hacer con este sector. Más aún, no se trata de mujeres sin ningún tipo de instrucción, lo que permitiría probablemente hacer mucho más rápido un proceso de inducción, capacitación y réplica de la información que reciba en

cualquier campo, y más específicamente, en el de la formación en genética y reproducción.

En cuanto al estado civil, 45 por ciento son mujeres casadas; si se cruza con la pregunta de cuántas veces ha estado casada o en unión libre, donde 66 por ciento respondió que una sola vez, nos encontramos entonces ante una población de matrimonios que se podría denominar “estables”; sin embargo, es importante resaltar que 27 por ciento expresa vivir en unión libre, lo que probablemente se deba –dada la edad de las parejas– a la vigencia desde el año 1976 de normas jurídicas en Colombia que empiezan a proteger hasta el día de hoy las uniones de hecho.⁴¹⁶

El número de personas que conviven con la encuestada es en promedio de 4, aunque sigue siendo frecuente ver grupos familiares de 6 (12%) y 7 (6%) personas. El 75 por ciento de las encuestadas desempeña un trabajo, y su actividad principal es la comunitaria, y solo la minoría ejecuta los oficios de “ama de casa”. Es importante que hoy día las mujeres identifiquen la actividad comunitaria como un trabajo. Las mujeres que desempeñan este tipo de labor han ganado reivindicaciones laborales desde el Estado y la comunidad, en donde –a pesar de que ellas reconocen que es una prolongación de su trabajo doméstico– han logrado el reconocimiento de algún valor remunerativo, que, las dignifica y las sitúa en una mejor posición social que la meramente de amas de casa. A través de ello han logrado un reconocimiento social en la comunidad que las perfila como lideresas, situación que las motiva y las hace especialmente idóneas para el trabajo de capacitación en talleres de genética que se pudiera proyectar en el futuro.

Sin embargo, a pesar de este reconocimiento, al preguntarles a quién es el jefe del hogar, se identifica al esposo o compañero con dicha categoría, pero cuando se les pregunta cuánto aportan al sostenimiento de su hogar, se encuentra que 61 por ciento aporta una parte y 22 por ciento aporta todo; este último porcentaje se asemeja con el que reporta la encuesta del DANE y de Profamilia referente a jefas de hogar (30% y 34%, respectivamente)^{417, 418}.

Aunque más de la mitad refieren vivir en vivienda propia, la pregunta acerca de la propiedad real a través de la escrituración de la vivienda reveló que son mujeres que se encuentran desprotegidas, dado que la mayoría viven en propiedades de padres o de otro familiar (46%), lo que indica no sólo el nivel

416 Ley 1 de 1976. Divorcio para Matrimonio Civil: se regulan las separaciones de cuerpo y de bienes en el matrimonio civil y católico. Ley 54 de 1990: Se regulan las uniones maritales de hecho y el régimen patrimonial entre compañeros permanentes.

417 DANE. (2008).

418 Profamilia. (2010). Op cit.

de hacinamiento de los grupos familiares, sino el estado de inseguridad en que puede quedar la mujer por la no tenencia de la vivienda. Los estudios realizados por la Red Mujer y Hábitat de Colombia confirman que el acceso y la propiedad de la vivienda es una prioridad para las mujeres, porque la vivienda es el espacio de protección y seguridad, de afecto, de comunicación y del que-hacer familiar y reproductivo, y es el espacio de subsistencia básica, generador de estrategias de ahorro y supervivencia para suplir los escasos ingresos familiares, a partir del cual las mujeres, con su esfuerzo, aminoran los efectos de las carencias de los servicios públicos y sociales en los barrios populares⁴¹⁹.

El esfuerzo por acceder a la tenencia de la vivienda resulta ser un gran alivio para las mujeres que lo logran, pues proporciona una estabilidad tanto física como emocional a veces subestimada por los indicadores sociales relacionados con los problemas de la salud. La tenencia de una vivienda es de vital importancia también para el cuidado de la salud, en particular en el caso del cuidado de enfermos crónicos de por vida, como son los pacientes con enfermedades genéticas, pues al menos garantiza que el paciente, que lo será de manera permanente por el resto de tiempo que viva, y cuyo estado de salud seguramente cada vez será más grave, tendrá un techo seguro, y la madre podrá dedicar con mayor tranquilidad el tiempo requerido a cuidar de este enfermo.

4. Situación de salud y reproducción

Casi todas las mujeres encuestadas manifestaron estar afiliadas a algún sistema de salud; 21 por ciento de ellas se encuentran afiliadas a un sistema público subsidiado y el restante a las entidades privadas o públicas prestadoras de salud. Esto se refleja en que las mujeres han visitado el servicio de salud en forma regular (65% en los últimos 6 meses).

En lo referente a la salud reproductiva, 73 por ciento de las mujeres ha estado embarazada (edad promedio de 38 años), 64 por ciento asistió a control prenatal y más de la mitad (55%) ha utilizado algún método de planificación, siendo el más usual la ligadura de trompas (21%) (Tabla 3). Estos hallazgos son coherentes con las políticas de control que hace más de 30 años vienen aplicando en el país entidades como Profamilia, y tal vez influyen en que el método más usual sea el de la ligadura, pues éste, los anovulatorios orales, el implante sub-dérmico y el condón están cubiertos por el sistema básico de salud. En la actualidad, éste no cubre métodos comúnmente usados como el dispositivo intrauterino y métodos alternos a los hormonales en las personas que tienen reacciones adversas o contraindicaciones⁴²⁰.

419 Cardona L, Dalmazzo M & Suremain MD. (1995).

420 Ministerio de la Protección Social (2007).

Tabla 3.
Indicadores de salud y reproducción en la población encuestada

| | | | |
|--|-------------------|---------|-------|
| Seguridad social | Afiliadas | 93.2% | |
| | No afiliadas | 6.8% | |
| Sistema de seguridad social | Subsidiado | 21.4% | |
| | EPS | 68% | |
| | Sin dato | 10.7% | |
| Asistencia a la seguridad social | Último Mes | 29.1% | |
| | 7-12 Meses | 9.7% | |
| | Hace mucho tiempo | 9.7% | |
| | 2-6 Meses | 35.9% | |
| | Más de un año | 12.6% | |
| Mujeres que han estado embarazadas | Sin dato | 3.9% | |
| | Si | 72.8% | |
| | No | 23.3% | |
| Control prenatal | Sin dato | 6.8% | |
| | Si | 64.1% | |
| | No | 29.1% | |
| Métodos de planificación | Sin dato | 6.8% | |
| | Si | 55.3% | |
| | No | 37.9% | |
| Tipo de método | Ligadura | 21.4% | |
| | DIU | 14.6% | |
| | No Planifica | 10.7% | |
| | Pastillas | 9.7% | |
| | Condón | 6.8% | |
| | Inyección | 2.9% | |
| | Ritmo | 2.9% | |
| | Vasectomía | 1.9% | |
| | Sin dato | 29.1% | |
| Mujeres con hijos | Si | 81.6% | |
| | No | 18.4% | |
| Número de hijos (promedio) | | 2.3 | |
| Mujeres que han tenido hijos enfermos (enfermedades generales) | SI | Mujeres | 12.6% |
| | | Hombres | 16.5% |
| | NO | Mujeres | 68.9% |
| | | Hombres | 71.8% |

Los efectos de las políticas de control natal adoptadas en las últimas décadas se reflejan en el presente estudio en el bajo número de hijos por familia (2.3), a pesar de que las mujeres encuestadas pertenecen, en su mayoría, a un estrato socioeconómico bajo. Según la encuesta de Profamilia del 2010⁴²¹, la tasa de natalidad teniendo en cuenta los estratos varía de 1.4 en estratos altos a 3.2 en estratos bajos, con una sensible disminución en éstos en los últimos 5 años (4.1 en la encuesta del 2005) (Tabla 4). Podemos suponer que el número

421 Profamilia. (2010). Op cit.

de hijos de las participantes en la encuesta es menor que el observado en la población general de similar situación socio-económica, debido a que muchas de las mujeres encuestadas, por ser madres cabeza de familia, en ausencia de pareja, no tuvieron más de dos hijos.

Tabla 4.
Tasa de fecundidad en Colombia

| Características | *Tasa global de fecundidad | Promedio de nacidos vivos a mujeres 40-49 | Porcentaje de mujeres actualmente embarazadas 15-49 |
|---|----------------------------|---|---|
| Zona | | | |
| Urbana | 2.0 | 2.6 | 3.3 |
| Rural | 2.8 | 3.8 | 4.2 |
| Región | | | |
| Caribe | 2.6 | 3.3 | 4.3 |
| Oriente | 2.2 | 3.1 | 3.6 |
| Bogotá | 1.9 | 2.6 | 3.3 |
| Central | 1.9 | 2.8 | 3.1 |
| Pacífica | 2.0 | 2.7 | 3.4 |
| Orinoquía y Amazonía | 2.5 | 3.8 | 4.9 |
| Educación | | | |
| Sin educación | 4.3 | 5.1 | 2.8 |
| Primaria | 3.2 | 3.5 | 3.1 |
| Secundaria | 2.3 | 2.6 | 3.7 |
| Superior | 1.4 | 1.8 | 3.6 |
| Índice de riqueza | | | |
| Más bajo | 3.2 | 4.4 | 5.6 |
| Bajo | 2.5 | 3.3 | 3.6 |
| Medio | 2.1 | 2.9 | 3.8 |
| Alto | 1.7 | 2.4 | 2.9 |
| Más alto | 1.4 | 2.1 | 2.4 |
| Total 2010 | 2.1 | 2.9 | 3.5 |
| Total 2005 | 2.4 | 3.1 | 4.2 |
| *Tasas para los tres años que precedieron la encuesta | | | |

Variación de la tasa de fecundidad según el nivel de escolaridad, índice de riqueza, región geográfica y tipo de población.
Tomado de Profamilia. Encuesta Nacional de Demografía y Salud (2010), (Cuadro 5.4.1 modificado).

Colombia es el país de América Latina en donde han tenido un mayor éxito las políticas de planificación familiar: mientras en 1965 el promedio de hijos por pareja era de 7, en el año 2002 este número se había reducido a 2.6 y en el año 2010 disminuyó a 2.1⁴²². Sin embargo, al analizar de manera desglosada estos datos, se observan diferencias importantes entre la población urbana y rural, entre el centro del país y los litorales y entre estratos económicos (Tabla 4). En la población rural es donde mayores logros se ha observado en los últimos años, con un descenso en la tasa a 2.8 (contra 3.4 en 2005). Además, el análisis muestra que, a mayor nivel educativo, menor es la tasa de fecundidad. Estos avances son el resultado de una política iniciada desde la sociedad civil (Profamilia, entre otros), con algún apoyo estatal, lográndose que en la actualidad 77 por ciento de las parejas utilicen algún método de planificación familiar⁴²³. Infortunadamente, en el segmento más vulnerable, las adolescentes entre 15 y 19 años, la fecundidad ha venido en ascenso desde 1995, y una de cada cinco mujeres de 15 a 19 años ya son madres o está esperando su primer hijo, tendencia que se ha mantenido prácticamente invariable desde el año 2000⁴²⁴.

Junto con el control de la natalidad, la adopción de campañas de salud pública que incluyan la educación acerca de padecimientos genéticos prevenibles, unido a acciones médicas que permitan el diagnóstico prenatal (DPN), incluyendo asesoramiento genético, y el diagnóstico y tratamiento oportuno de los niños afectados, podrían contribuir a la reducción del impacto de la enfermedad genética en nuestra población y en particular en las familias más vulnerables, como ha sido demostrado en las últimas décadas en algunos otros países de ingresos bajos y medios en el mundo, y como se logró en Europa en menos de tres décadas entre 1950 y mediados de los setenta (ver Capítulo V-5).

5. El cuidado de los niños, niñas y jóvenes

En nuestros días, en Colombia se evidencia un cambio demográfico con menores tasas de mortalidad y natalidad e incrementos en la esperanza de vida y envejecimiento de la población, los cuales se han reflejado en el crecimiento de 37 millones de personas (1993) a 42 millones (2005) y se proyecta a más de 45 millones para el año 2010. Por el efecto combinado de tales cambios, la población de niños, niñas y jóvenes (aquellas personas menores de 25 años),

422 Profamilia. (2010). Op cit.

423 Pizano L. (2005)

424 Profamilia. (2010). Op cit.

ha aumentado numéricamente pero se ha reducido en participación: en 1985 se estimaba cercana a 18 millones y en el 2005 en 21 millones, representando 58 y 49 por ciento, respectivamente, del total de la población, mientras que para el año 2010 se proyecta que representará 47 por ciento ⁴²⁵.

En Colombia nacen más niños que niñas, en la adolescencia la tasa de mortalidad de los hombres aumenta y el número de pobladores tiende a equilibrarse entre los dos géneros; después de los 25 años, las mujeres son mayoría y así se conservan hasta los últimos escalones de la pirámide poblacional. El incremento en la esperanza de vida, que pasó de 68.6 años en 1990 a 71.7 años en 2006, se debe principalmente a la mejor atención del parto, del período perinatal, de las enfermedades de los primeros cuatro años de vida, y a las mejores condiciones de higiene y saneamiento básico. Estos avances han permitido reducir drásticamente las tasas de mortalidad infantil en los menores entre uno y cinco años y las tasas de mortalidad materna, las cuales declinan progresivamente, aunque siguen siendo demasiado altas, teniendo en cuenta que son prevenibles (ver Capítulo III).

En lo referente a la tasa de mortalidad en menores de un año de edad, ésta pasó de 35.2 muertes por mil niños nacidos (1990) a 20.3 por mil (2007) y se estima que esa tasa se reducirá a 18.1 por mil en el quinquenio 2012-2017, siempre y cuando se amplíe la cobertura de los programas de salud a la atención de la niñez y la vacunación sea más amplia, permanente y universal⁴²⁶. Así mismo, se espera que la aplicación actual y la implementación de futuros programas de salud pública en genética contribuyan también a la mejora de este indicador, especialmente a través de la prevención antenatal y la detección temprana y tratamiento de los recién nacidos.

En el presente estudio no se encontraron diferencias significativas estadísticamente en cuanto al deseo de tener un hijo de un sexo en particular; el porcentaje de encuestados que expresó el deseo orientado de tenerlo, desea tener una hija (23% de los casos) o un hijo (17%).

Frente a la responsabilidad del cuidado de los hijos sanos, en la encuesta se evidencia que, en la medida en que ambos padres tienen actividad laboral, el cuidado de los hijos(as) tiende a equilibrarse entre los padres (76%). Además, la responsabilidad se considera compartida, independientemente del género del hijo. Esto contrasta con los datos de la Encuesta de Calidad de Vida

425 DANE.

426 DANE. *Ibíd.*

(2008), que reporta que las mujeres dedican entre semana un promedio de 8-16 horas de cuidado diario, mientras los hombres dedican 8 horas diarias, sólo el fin de semana. Sin embargo, se debe tener en cuenta que en la presente muestra la mayoría de las encuestadas son personas que viven en ciudades, y este hallazgo podría no ser igual en áreas rurales, en donde tradicionalmente es la madre quien asume la crianza.

En contraste, en el caso de los niños/as con anomalías congénitas o retardo mental, se considera que la responsabilidad del cuidado sigue siendo de ambos padres pero en menor proporción (66%), ya que consideran que se debe compartir con el médico, la familia en general y el Estado.

Llama la atención que en los resultados no se encontró que un padre deba asumir el cuidado, en solitario, de un hijo o una hija, mientras que entre el 8 y 12 por ciento de las encuestadas consideran que es responsabilidad solo de la madre. En igual medida, es interesante la respuesta respecto a quien debe acompañar los hijos o las hijas a los servicios de salud; se observa que, en ambos casos, deben ir los dos (74%) o solo la madre, pero el padre sólo no se considera el más adecuado acompañante, ya que menos de 2 por ciento consideró que podría llevarlos al médico, pero solo en el caso de que se trate de hijos varones. Sin embargo, en la práctica, casi ningún padre acompaña a la madre cuando lleva los hijos a consulta con el médico.

La interpretación que se podría dar a la respuesta de las encuestadas puede estar relacionada con factores sociales como la ocupación o ausencia del padre o la negligencia y el riesgo de maltrato o abuso sexual por parte de éste.

En este sentido, las estadísticas de abandono de niños y maltrato infantil están relacionadas con el género. Indagando por los antecedentes históricos del abandono de infantes asociado al género, en los registros del siglo XVIII de la Casa de Niños Expósitos de Santa Fe de Bogotá (creada en 1642), consta que se abandonaban más niñas que niños⁴²⁷.

Infortunadamente, esta situación no ha cambiado mucho, y en la actualidad se sigue observando una fuerte violencia marcada por el género en la sociedad colombiana. Según datos del Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses (INML), 54 por ciento de los casos de maltrato infantil afecta a las niñas (46% a niños) y en 60 por ciento de los casos los padres son agresores (35% padre, 25% la madre)⁴²⁸.

Además, en 1998, el INML recibió cerca de 49 mil demandas por violencia intrafamiliar y de éstas, al menos 42 mil tuvieron como víctima a una mujer.

427 Rodríguez P. (1997).

428 Valdés Soler A. (2007).

En este estudio, el grupo más afectado fueron niñas con edades entre 5 y 14 años. Sin embargo, se estima que sólo 27 por ciento de las víctimas de violencia doméstica han reportado su caso ante las autoridades competentes, por lo que se ha propuesto que una estimación más exacta de los índices de violencia intrafamiliar resultaría de multiplicar las anteriores cifras por cuatro.

Como comenta Amanda Valdés “El abuso sexual es una forma de ejercicio de poder y dominación, es una expresión de las desigualdades entre sexos y generaciones”. La mayoría de los abusos sexuales y violaciones se cometen contra mujeres (85%) en el rango de edades de 10-17 años y en infantes (15%)⁴²⁹.

6. El concepto de la herencia

El centro del estudio de caso giró, evidentemente, en torno a la herencia biológica. Muchas de las preguntas estuvieron dirigidas a indagar qué sabían las encuestadas acerca de caracteres normales que se transmiten a través de los genes. Otras preguntas se hicieron más específicamente enfocadas a enfermedades genéticas y malformaciones congénitas, con el objeto de indagar si las encuestadas sabían qué las causaban, si son prevenibles, y cómo deberían actuar frente a ellas.

Características normales

En el presente estudio, las mujeres aspiran que sus hijas se parezcan a ellas (39%) y los hijos a sus padres (42%), y sólo cerca del 20 por ciento quisiera que fuese a la inversa, lo cual evidencia una asociación de género. Sin embargo, el resto piensa que los hijos deben parecerse a familiares en línea ascendente (abuelos, 5%), a nadie o a otras personas (34%). Estas respuestas, sumadas a las que no responden (20%), muestran que más de la mitad de las mujeres no asocian la herencia del parecido –al menos físico– con los progenitores.

En la práctica, la asociación de género se evidenció a través de rasgos físicos, como los del rostro (cara, ojos y cabello) y el cuerpo, y/o de valores culturales como la honestidad, que se consideraron como aportados por la madre. En cambio, en lo relativo al *color* de los ojos, la estatura, el sexo, la salud y los problemas de infertilidad, con mayor frecuencia estos son asignados como aportes del padre.

Podría interpretarse que esta asociación de género en relación con los caracteres hereditarios que se transmiten de progenitores a hijos(as) es conse-

429 Ibid.

cuencia de valores culturalmente asignados al ser femenino, por un lado, y a lo masculino, por otro lado. En particular, esto parece claro cuando casi 70 por ciento responde que la honestidad, responsabilidad y sinceridad tanto de hijos como de hijas deben ser aportados por ellas (las mujeres), contra 47 por ciento por el padre, sumado a un 27 por ciento sin dato, es decir, a una ausencia de cualidades que podrían ser transmitidas por el padre a sus hijos(as) (sólo 9% sin dato, en el caso de transmisión de madres a hijos/as).

Aunque no debería existir una asociación de los valores mencionados con el género masculino o femenino, pues hacen parte de valores morales comunes a todo el género humano, la experiencia negativa en Colombia, sobre todo en las esferas más visibles de la sociedad –la política y la económica, en donde son generalmente los hombres los que demuestran ausencia de estas cualidades morales–, probablemente explica que las mujeres encuestadas sí hagan una clara asociación de ellos al ser femenino.

Sin embargo, respecto a los rasgos físicos, igualmente hay un porcentaje alto de mujeres que piensan que no son aportados por nadie, lo que indica ignorancia o falta de claridad respecto a qué son caracteres hereditarios, y el modo de transmisión de éstos de una generación a otra.

Características patológicas

En lo relativo a las enfermedades hereditarias, si bien es complejo para el común de la gente diferenciar lo congénito de lo genético y, a su vez, lo genético de lo ambiental, en el estudio se exploró el tema de la percepción de la herencia de algunas enfermedades con respecto al género. Aunque las mujeres que contestaron la encuesta no ignoran el concepto de herencia, se evidencia la confusión prevista entre lo congénito y lo genético, y aún a las enfermedades genéticas le asignan una causa ambiental.

En este sentido, llama la atención que señalan a la herencia como causa de más de 45 por ciento de las enfermedades de cualquier tipo; el resto, las atribuyeron al descuido, hábitos alimenticios, y una larga lista de causas ambientales (Tabla 5).

Tabla 5.
Causas atribuidas por las mujeres a las enfermedades de los hijos

| CAUSA DE LAS ENFERMEDADES | |
|---|--|
| <p>Menos del 2% Consanguinidad Falta de dinero Tipo de sangre Falta de educación Alergias Vejez Deshidratación Promiscuidad Trasnócho Voluntad de Dios</p> | <p>5-9% Embarazo(Eventos relacionados) Maltrato Virus Frío/Calor/Clima Falta de ejercicio Estrés/Exceso de trabajo Defensas Higiene</p> |
| <p>2-4% Transfusiones Vacunación Acceso a servicios de salud Contacto sexual Zoonosis Personalidad/Inseguridad/Miedo Fumar</p> | <p>10-19% Descuido Exposición a sustancias teratógenas o alimentos contaminados Alcohol Ambiente y contaminación Consumo psicoactivos</p> |
| | <p>20-50% Herencia/Genética Malnutrición</p> |

Se simplificaron los valores presentándolos por agrupaciones convenientes de porcentaje.

Intentamos interrogar el nivel de conocimiento detallado de las mujeres encuestadas acerca de las enfermedades hereditarias, preguntándoles primero si sabían que existen trastornos que puedan pasar de un familiar a otro (heredados), luego, si conocen de enfermedades que pasan de generación en generación (dominantes) y finalmente si hay dolencias que pueden afectar a varios hijos de la misma pareja sana (recesivas). Los resultados mostraron una respuesta afirmativa en más de 67 por ciento de los casos.

Sin embargo, al pedirles que mencionaran enfermedades hereditarias para cada uno de los casos citados, hubo confusión en identificarlas y citaron dolencias multifactoriales, infecciosas o ambientales sin discriminación, tales como el SIDA, el alcoholismo, la desnutrición, el cáncer, etc. y muy pocas de ellas mencionan un número reducido de enfermedades realmente de origen genético (ver tabla 6; respuestas agrupadas según el tipo).

Tabla 6.

Enfermedades genéticas o heredadas citadas por las mujeres encuestadas

| ENFERMEDADES CITADAS POR LAS ENCUESTAS | |
|---|--|
| Multifactoriales Diabetes Cáncer Paladar hendido Asma Retardo mental Leucemia Epilepsia Trastornos | Genéticas Síndrome Down Enanismo Hemofilia Ceguera |
| Infecciosas Sida Hepatitis Sarampión Varicela Virales Tuberculosis Viruela Rubéola Transmisión sexual Virales congénitas Parotiditis Fascitis Gripe | Otras Enfermedad respiratoria Accidente cerebrovascular Colesterol Enfermedades óseas Glaucoma Hormonales Miopías Pie chapín Trombosis Várices Enfermedades de la hipoglicemia Enfermedad cardíaca Hipertensión Alergias Enfermedades oculares |

Esto pone en evidencia la carencia de programas de información y educación a la gente sobre temas de salud relacionados con genética, y enfatiza la importancia de difundir este conocimiento a través de los medios de comunicación masiva, además, por supuesto, de la adquisición de los conocimientos de base que, aunque hacen parte de los currículos en la escuela, deberían ser enseñados de manera más efectiva a los niños y niñas, dada su importancia práctica en la vida de los futuros adultos.

Cuando se pregunta por la causa de los defectos de nacimiento, cerca de 66 por ciento de los problemas en los hijos los atribuyen a causas genéticas o hereditarias que pueden provenir ya sea de la madre o del padre (Tabla 7). Este hallazgo corrobora el 45 por ciento mencionado antes como respuesta a la causa general de las enfermedades y señala que, cuando se interroga de manera más específica por la causa de defectos congénitos, las mujeres claramente señalan a las causas genéticas o hereditarias como una de las mayores responsables; además, dentro de las respuestas, incluyen de manera acertada la consanguinidad y los cromosomas como causas asociadas a la herencia de trastornos congénitos, subestimando la frecuencia con que estos ocurren en la realidad.

El resto de las mujeres (30%), citan como causa de los defectos de nacimiento factores ambientales y otros, como por ejemplo la voluntad de Dios. Sin embargo, la edad, que sí aumenta claramente la probabilidad de tener hijos con trastornos cromosómicos, entre ellos el síndrome Down, no aparece casi como causa de trastornos congénitos en los niños, señalando que la noción de “genético” o “hereditario” es vaga y carece de conocimientos precisos que la sustente y precise.

Tabla 7.
Causas de malformaciones congénitas en hijos de madres o padres sanos

| CAUSA | MADRE SANA % | PADRE SANO % |
|----------------------------|-----------------|-----------------|
| Genética o hereditaria | 64.2 | 66.2 |
| Alcoholismo o drogadicción | 4.5 | 4.4 |
| Problemas del embarazo | 12 | 7.4 |
| Voluntad de Dios | 3.0 | 4.4 |
| Azar | 3.0 | 2.9 |
| Enfermedad | - | 2.9 |
| Alimentación y cuidado | 6.0 | 1.5 |
| Consumo de tabaco | - | 1.5 |
| Cromosomas | 1.5 | 1.5 |
| Desinformación | 1.5 | 1.5 |
| Edad | 1.5 | 1.5 |
| Infecciones | 1.5 | 1.5 |
| Consanguinidad | 1.5 | 1.5 |
| Pareja | - | 1.5 |

En una serie de preguntas orientadas, se evidencia que más del 70 por ciento de las encuestadas conoce o ha oído hablar de entidades como síndrome Down (también llamado comúnmente mongolismo), acondroplasia (o enanismo) y albinismo, que son enfermedades genéticas frecuentes, cuando se citan de manera específica. Sin embargo, no ocurre lo mismo con la hemofilia, lo cual puede estar relacionado con el hecho de que las tres primeras son fácilmente identificables por las personas del común a través de las manifestaciones externas (deformidades físicas), mientras que la hemofilia generalmente es conocida cuando se tiene un familiar directo afectado.

Sin embargo cuando se les interroga por la causa de estas enfermedades, menos de 30 por ciento lo asocia con alguna forma de trastorno hereditario y el resto con causas externas que nada tienen que ver con la herencia (ejemplo: ir a un funeral en embarazo, el alcoholismo y el maltrato) (Tabla 8).

Si bien es cierto que el consumo de alcohol y drogas por la mujer gestante es causa de anomalías congénitas específicas, tales como el síndrome de alcohol fetal (retardo mental, rasgos faciales característicos) y el retraso en el desarrollo psicomotor, se evidencia en las respuestas con respecto a enfermedades de clara causa genética, como el síndrome Down, el enanismo, el albinismo y la hemofilia⁴³⁰, pero también el labio leporino y el retraso mental –que tienen una causa mixta (genética y ambiental)–, que se relaciona como origen de estas enfermedades congénitas el mito de consumo de alcohol, las drogas y los traumas o golpes durante el embarazo, incluso con mayor puntaje que la consanguinidad. Además de éstos, hay otros mitos y creencias bastante curiosos, a los cuales se les atribuye las causas de las enfermedades genéticas mencionadas, confirmando una vez más la confusión y la falta de conocimiento general del público acerca del papel de la genética y el ambiente en la enfermedad humana (Tabla 8).

Adicional a las respuestas a la pregunta abierta, ya mencionadas y presentadas en la tabla 8, la anterior confusión se reflejó al suministrar un listado acerca de determinados factores como causantes de las enfermedades genéticas citadas, para el cual se solicitó a las encuestadas que dieran una valoración de 1-10. Identificaron la edad materna y paterna (calificación 9 puntos), pero también el consumo de alcohol o la mala alimentación durante el embarazo (10 puntos) y hasta el alcoholismo paterno o materno (10 puntos), y la brujería (8 puntos) como causas principales de estos defectos. La voluntad y el castigo de Dios, la suerte o azar y el susto o “mal viento” (8 puntos), seguidos del sexo durante el embarazo (7 puntos), son también causas importantes.

Menos de 6 por ciento de las encuestadas considera que existe cura para enfermedades genéticas o congénitas como el síndrome Down, la acondroplasia, el enanismo, el retardo mental y la hemofilia. En el caso del labio y paladar hendido, el 56 por ciento piensa que es curable, como evidentemente ocurre a través de cirugía. Nuevamente se evidencia que la hemofilia es la enfermedad menos conocida de las que se mencionaron en la pregunta, pues 43 por ciento de las encuestadas no responden si hay o no cura para esta enfermedad, mientras que el promedio de desconocimiento para las demás enfermedades es de 23 por ciento.

430 Estos cuatro ejemplos que fueron presentados a las encuestadas son causados por genes anormales, y no son causados o influenciados por el alcohol o las drogas consumidas antes o durante el embarazo.

Tabla 8.
Causa de diferentes enfermedades genéticas según las mujeres encuestadas

| CAUSAS | ENFERMEDADES | | | | | |
|---|-----------------|-------------|------------|------------------|------------------|-------------|
| | Síndrome Down % | Albinismo % | Enanismo % | Labio Leporino % | Retraso Mental % | Hemofilia % |
| Genético | 21.4 | 22.3 | 26.2 | 21.4 | 20.4 | 23.3 |
| Cromosoma 21 | 6.8 | | | | | |
| Drogadicción o alcoholismo | 4.9 | | | 3.9 | 4.9 | |
| Edad | 3.9 | 1.0 | | | | |
| Descuido en embarazo | 2.9 | | | | | |
| Falta de oxígeno al nacer; fiebre; consanguinidad | 1.9 c/u | | | | | |
| Alimentación en embarazo | 1.0 | | | 1.0 | 2.0 | |
| Desorden hormonal | 1.0 | | | | 1.0 | |
| Errores; hemofilia | 1.0 c/u | | | | | |
| Hereditario | 1.0 | 1.9 | 2.9 | 1.9 | 1.0 | |
| Ir a un funeral en embarazo; incompatibilidad | 1.0 c/u | | | | | |
| Malformaciones del feto | 1.0 | 1.0 | 1.0 | 1.9 | | |
| Exposición a rayos X | 1.0 | | | | | |
| Melanina | | 3.9 | | | | |
| Congénito | | 2.9 | 2.9 | 1.0 | | |
| Cromosomas | | 1.0 | 1.9 | 1.9 | 1.9 | |
| Monos; vitaminosis | | 1.0 c/u | | | | |
| Razas; rosa | | 1.0 c/u | 1.0 c/u | | | |
| Huesos; tabaquismo; accidente embarazo | | | 1.0 c/u | | | |
| Hormona crecimiento | | | 1.9 | | | |
| Maltratos | | | | | 2.9 | |
| Burla; dientes | | | | 1.0 c/u | | |
| Falta estimulación; golpes; rubéola | | | | | 1.0c/u | |
| Transfusión | | | | | | 1.9 |
| Agua en el cerebro; incompatibilidad sanguínea; diabetes; infección de la sangre; transmisión | | | | | | 1.0c/u |

7. Actitud frente a la enfermedad genética

Aunque las encuestadas fueron mujeres entre un grupo de personas que aceptaron al azar participar, y por lo tanto no sabíamos de antemano si tenían algún familiar directo afectado (hijos/as, hermanos, sobrinos), quisimos indagar cuál podría ser su actitud, de acuerdo con lo que ellas sabían o conocían acerca de las enfermedades genéticas.

Actitud de las madres

Al parecer, no hay diferencias muy marcadas en la atención que dispensarían las mujeres a un hijo con un defecto físico en relación con el género. El control médico es el principal cuidado y se prodigaría por igual a hijos e hijas, lo mismo que la atención y el cuidado en general, los tratamientos y la cirugía (Tabla 9).

Tabla 9.

Conducta de las mujeres encuestadas en el caso de tener un hijo o hija con defectos físicos o con retardo mental

| | DEFECTOS FÍSICOS | | RETARDO MENTAL | |
|--------------------|------------------|------------|----------------|------------|
| | NIÑOS % | NIÑAS % | NIÑOS % | NIÑAS % |
| Control médico | 26.2 | 24.3 | 33.0 | 31.1 |
| Atención y cuidado | 12.6 | 11.7 | 8.7 | 6.8 |
| Aceptación | 9.7 | 4.9 | 2.9 | 3.9 |
| Tratamiento | 8.7 | 7.8 | 7.8 | 7.8 |
| Amor y comprensión | 7.8 | 22.3 | 18.4 | 22.3 |
| Asesoría | 3.9 | 6.8 | 4.9 | 4.9 |
| Apoyo y ayuda | 3.9 | 21.4 | 4.9 | 12.6 |
| Compañía | 1.9 | 1.0 | - | - |
| Fe en Dios | 1.9 | 1.9 | 1.9 | 1.0 |
| Resignación | 1.9 | 1.9 | 3.9 | - |
| Cirugía | 1.0 | 1.0 | 1.0 | 1.0 |
| Crianza | 1.0 | - | - | - |
| Luchar | 1.0 | 1.0 | 1.9 | 2.9 |
| Depresión | 1.0 | 1.0 | - | - |
| No sabe | 2.9 | - | 6.8 | 12.6 |

Sin embargo, se perciben diferencias de actitud en cuanto al *tipo de apoyo*: según la encuesta, las mujeres afirman aceptar más fácilmente un hijo hombre que una hija con defectos físicos (10% vs 5%); en cambio, si se trata de dar amor, comprensión, apoyo y ayuda, estos se prodigarían más a las hijas que a los hijos, sobre todo si se trata de algún trastorno genético que afecte su aspecto físico. En cambio, en cuanto a las enfermedades genéticas que se asocian con retardo mental, la aceptación es igualmente baja para ambos géneros, reforzando la idea de que, detrás de la actitud de la madre frente al aspecto físico, existe un claro rol de género impuesto por la cultura.

Cabe preguntarse si en esta actitud más amorosa y de soporte hacia las hijas no existe un sentimiento de culpa de las mujeres frente a la suerte de sus hijas con defecto genético, que hace que la madre se sienta obligada a “compensar”, con su amor y apoyo, la falta de un adecuado aspecto físico (belleza) de sus hijas, que dependería de ella, en la medida en que asimilan que las hijas se parecen a ellas y los hijos a sus padres (ver este capítulo, 6).

Es interesante anotar que, tratándose de retardo mental, la madre prodigaría básicamente el mismo amor a los hijos (18%) que a las hijas (22%). Se observa, además, que las hijas con problemas genéticos, ya sean físicos o mentales, son percibidas como más vulnerables, ya que se les brindaría mucho más apoyo y ayuda que a los varones, de acuerdo, igualmente, con una percepción cultural generalizada de una debilidad intrínseca a la mujer.

En ciertas regiones de Colombia, con un fuerte ascendente machista, en donde el ascenso social de la mujer, exigido culturalmente para tener una presencia y visibilidad social, está dado por la transformación quirúrgica de su cuerpo, respondiendo a estereotipos masculinos de belleza femenina, se le exige intervenciones de nariz, labios, senos, cintura y glúteos, para que sea tenida en cuenta como mujer y tenga posibilidades de acceder a un marido. Esta situación de la realidad de las mujeres en el eje cafetero ha sido caracterizada literariamente en la obra *Sin tetas no hay paraíso*⁴³¹ del escritor colombiano Gustavo Bolívar.

Apoyos externos para enfrentar la situación

Aunque los efectos del diagnóstico prenatal (DPN) se analizarán más adelante de manera detallada, queremos resaltar en este punto que se observa una tendencia a buscar ayuda profesional para los hijos hombres en los que se

431 Bolívar G. (2005).

detectó un defecto genético antes del nacimiento por medio de DPN (19% vs. 9% en las niñas), e implorar ayuda divina si se trata de una hija (7% vs. 4% en los niños), si bien en ambos casos las diferencias no fueron estadísticamente significativas. Unas pocas mujeres buscarían una capacitación e información con respecto al problema de sus futuros hijos(as), y un número no despreciable (27%) de mujeres se encuentran desorientadas, pues no saben qué harían o simplemente no responden a la pregunta.

En la situación de enfrentarse ya ante el hecho de que el hijo, sea un niño o una niña, tenga alguna anomalía congénita o retardo mental, en la mayoría de los casos las encuestadas afirman querer buscar ayuda profesional (66%), mientras que solo 6 por ciento buscaría ayuda de tipo psicológico o espiritual, ya sea con un sacerdote, pastor u otro tipo de líder espiritual. Llama la atención, que cerca de 21 por ciento de las mismas no sabe qué haría ante esta situación, y solo 2 por ciento buscaría ayuda ante el gobierno, el ICBF o alguna otra institución apropiada.

Colombia cuenta con más de 500 fundaciones que trabajan con personas discapacitadas, sin embargo, de estas, menos de 10 por ciento corresponden a iniciativas estatales; siendo la mayoría de carácter privado, sus recursos por lo general son limitados y son poco conocidas por el conjunto de la comunidad. Esto explicaría, en parte, la desorientación de las mujeres que se ven abocadas de repente a tener que asumir esta situación en sus vidas.

De igual modo, los datos estarían mostrando la tendencia cada vez más visible hacia la laicización de la sociedad, por lo menos en asuntos que tienen que ver con la atención de salud. Sin embargo, en la práctica se observa que cuando la medicina no ofrece ninguna solución a estos problemas, la gente termina acudiendo a la intervención divina a través de misas, sanaciones, rogativas, etc., oficiadas por sacerdotes y pastores.

8. Prevención de la enfermedad genética

Opciones frente al riesgo de tener hijos afectados

Según la Organización Mundial de la Salud, más de cuatro millones de mujeres se inducen un aborto en América Latina y el Caribe todos los años; la tasa de abortos es una de las más altas del mundo, con 31 abortos por 1.000 mujeres entre 15 y 44 años⁴³². De ese total, una de cada 1.000 muere por causa del aborto, debido a que, en la mayoría de los países, tal procedimiento es ilegal, por lo que se realiza en condiciones de inseguridad y clandestinidad (95%

432 Guttmacher Institute. (2007).

de los casos)⁴³³. Este hecho amenaza la vida de las mujeres, pone en riesgo su salud reproductiva e impone una severa presión a los sistemas de salud y hospitales, ya sobrecargados, que atienden las complicaciones del procedimiento a un muy elevado costo.

Evidentemente, la práctica del aborto inducido se encuentra desprotegida de la cobertura social de Salud y tapada por un manto de silencio en la mayoría de América Latina, debido a las limitaciones legales. El aborto inducido se encuentra penalizado por Ley en casi todos los países, con excepción de Cuba y algunas pocas naciones del Caribe.

El panorama del aborto en Colombia ha cambiado ligeramente en los últimos años a raíz de la sentencia C-355 del 10 de mayo de 2006, en la que se despenalizó esta práctica cuando la vida o la salud (física o mental) de la mujer está en peligro; cuando el embarazo es resultado de violación o incesto; o cuando una malformación fetal hace inviable la vida fuera del útero. Durante la época en que fue ilegal, las cifras de aborto en Colombia aumentaron y, en 1986, fue de 76 por cada mil mujeres. Profamilia informa que 24 por ciento de los embarazos termina en aborto y 26 por ciento son nacimientos no deseados, es decir que cerca de 50 por ciento de los embarazos no han sido buscados o deseados⁴³⁴.

De cada cien mujeres que se practicaban un aborto, 29 sufrían complicaciones y 18 acudían a servicios hospitalarios de urgencia debido a serias complicaciones, convirtiendo al aborto en la segunda causa de muerte materna, con 15 por ciento del total de muertes en el género femenino durante la gestación⁴³⁵.

Solo hasta ahora se están iniciando procesos para contabilizar de manera confiable las situaciones de aborto legal. Hasta julio de 2008 se tenía noticia de por lo menos 201 casos en todo el país, cifra que debe estar subestimada, pues la Secretaría de Salud de Bogotá reportó otros tantos hasta diciembre del mismo año. De estos, el 21 por ciento de las solicitudes fueron por malformación del feto incompatibles con la vida⁴³⁶.

A pesar de haber entrado en vigencia esta ley, muchos hospitales y clínicas de carácter privado impiden a sus pacientes y profesionales de la salud esta práctica, bajo el pretexto de la objeción de conciencia, lo cual limita la efectividad de la ley, debido a que la paciente que quiere interrumpir el embarazo

433 S. Singh & S. K. Henshaw.

434 Women's link Worldwide. (2007).

435 DANE. (1999 b).

436 Corporación Humanas - Centro Regional de Derechos Humanos y Justicia de Género

debe realizar una gran cantidad de trámites que, cuando culminan, ella se encuentra en una edad gestacional demasiado avanzada que complica y limita el procedimiento. En 2009, la primera entidad de salud sancionada económicamente fue el Hospital Universitario San Ignacio, por no realizar un aborto legal a una mujer con un feto que presentaba hidrocefalia severa⁴³⁷.

Debido a la clandestinidad del procedimiento en años anteriores, las cifras de interrupción voluntaria del embarazo en Colombia en las que se observan anomalías físicas fetales han sido difíciles de obtener. Además, bajo el amparo actual de la ley, solo se permite el aborto en casos de defectos incompatibles con la vida, cuando una junta médica así lo ha definido. En la práctica, esto excluye trastornos como síndrome Down, distrofias musculares, fibrosis quística entre otras, a pesar de las graves consecuencias que estas traen para el afectado y su familia, lo cual lleva a que las parejas o las mujeres que han decidido interrumpir estas gestaciones, lo hagan en la clandestinidad. En lo relativo al diagnóstico prenatal de síndrome Down, en la práctica, el aborto se elige como opción probablemente hasta en 60 por ciento de los casos⁴³⁸.

En una pregunta abierta acerca de la conducta a seguir en caso de enterarse de que el feto tiene algún problema, solo entre 5 y 12 por ciento de las mujeres consideraron el aborto como una de las opciones. Sin embargo, frente a la recurrencia de un feto con defectos genéticos, el porcentaje a favor del aborto aumenta a 20 por ciento, haciendo evidente que, ante la *experiencia* de lo que significa tener un hijo con este tipo de problemas de salud, las mujeres no desean hacerse cargo de un segundo niño enfermo. En cambio, cuando se les preguntó de manera explícita si se debería permitir el aborto, 30 por ciento estuvo de acuerdo con esta opción, y 50 por ciento dice claramente no estar de acuerdo con que se permita practicar el aborto en estos casos.

Lo anterior estaría mostrando que el tabú y la culpa que rodea al aborto en Colombia siguen siendo tan grandes que las personas no se permiten a sí mismas hablar espontáneamente de él, aunque sí recurran a su práctica, reflejando una posición ambivalente frente a un tema que recibe poco análisis e información en la sociedad.

La encuesta muestra una diferencia entre la opción de aborto de fetos masculinos (12%) y femeninos (5%), lo cual podría reflejar una menor tolerancia a dar a luz a un hijo con defectos congénitos, que a una hija. Sin embargo,

437 Ibid.

438 Comunicación personal. Doctor Carlos Martín Restrepo.

en ausencia de diagnóstico que permita prever esta situación, las encuestadas habían respondido que aceptarían más a un hijo varón con defectos físicos. La aparente contradicción entre ambas respuestas indica que, si tienen la opción de decidirlo, prefieren no tener un hijo varón con algún defecto congénito, pero que una vez se encuentran ante el hecho irremediable, lo aceptarían más que si se trata de una niña, lo cual está reflejando una vez más los roles de género impuestos por la sociedad.

En cuanto al estudio o diagnóstico prenatal, la mayoría de las encuestadas sabe que es posible y que éste se practica mediante exámenes médicos (74%). Sin embargo consideran que un examen como la ecografía podría mágicamente averiguarlo todo (56%). También afirman que los exámenes médicos podrían arrojar esta información, pero en ningún caso nombran el diagnóstico prenatal (DPN), cariotipo u otro tipo de examen genético, con lo cual pareciera que desconocen la existencia de estos exámenes específicos.

El 43 por ciento de las encuestadas piensa que es posible saber *antes de un embarazo* si existe el riesgo de tener un hijo con una anomalía genética. Este se identificaría mediante exámenes, aunque la mayoría no sabe cuáles serían los exámenes adecuados para el diagnóstico preconcepcional (54%) y menos de 13 por ciento conocen de la existencia de estudios genéticos como una herramienta para el diagnóstico preconcepcional. Esto en parte se debe al hecho de que en Colombia, los métodos de tamizaje en primer o segundo trimestre de la gestación y los diagnósticos pre-implantación no están incluidos en el POS y solo se ofrecen a personas de estratos socioeconómicos altos que pueden costearlos de manera particular.

Actitud de las encuestadas frente a una gestación anormal

Frente a un diagnóstico prenatal positivo para un defecto genético, las encuestadas manifiestan que la toma de decisiones debe ser de ambos padres, con una leve diferencia si se trata de hijos hombres o mujeres (65% vs. 56%). Por otro lado, la indecisión es más común cuando se trata de hijas mujeres (25% vs. 19%).

Llama la atención que 13 por ciento de las encuestadas piensa que la decisión también puede ser tomada por la madre sola, pero en ningún caso manifiestan que deba ser responsabilidad del padre. Estos hallazgos son similares a lo reportado en otros estudios, en donde encuentran que la decisión debe ser tomada en conjunto por los dos padres (74%), mientras que en 23 por ciento

de las respuestas la madre es responsable de la decisión; tampoco consideran a los padres como responsables únicos de la decisión⁴³⁹.

Percepción del riesgo de transmisión de las enfermedades genéticas

La percepción de riesgo en la muestra encuestada es baja. En general, cerca de 50 por ciento considera que el riesgo de tener hijos o hijas con defectos congénitos es nulo o muy bajo, mientras que de 15 a 20 por ciento percibe que ellas mismas o su pareja tienen un riesgo moderado a alto de que sus hijos nazcan con tales defectos, hechos que reflejan un elevado nivel de desconocimiento de las mujeres sobre el tema. Valdría la pena indagar por qué, en este último grupo, las mujeres piensan que el riesgo de tener niños con defectos genéticos es dos a tres veces mayor que el de tener niñas (7% vs. 2%).

Las cifras presentadas en el Censo general 2005, realizado por el DANE, reportan que de cada cien colombianos, hay seis con alguna discapacidad permanente (2'632.255 personas), de estas 10 por ciento son menores de edad. Los orígenes de las discapacidades en los colombianos se deben principalmente a alteraciones genéticas y a complicaciones en el embarazo o en el parto (60.000 casos)⁴⁴⁰. En Colombia se ha reportado que 0.43 por ciento de los niños nacen con malformaciones congénitas (ECLAMC), pero a pesar de estas cifras, existe un desconocimiento por parte de la población general acerca de los riesgos de malformaciones congénitas, por cuanto los adultos consideran que el hecho de ser "sanos" y no tener antecedentes familiares, los protege de tener hijos con defectos genéticos, y por tanto su riesgo sería nulo.

9. Respuesta familiar y social

Si el niño(a) con anomalías físicas ya ha nacido, 21 por ciento de las encuestadas considera que esta situación conlleva consecuencias negativas para la familia y 7 por ciento las considera como positivas. Cabe resaltar que 54 por ciento no respondió a la pregunta.

Cuando se cuestionó sobre las consecuencias para la familia del *posible nacimiento* de un niño o niña con anomalías congénitas, 15 por ciento de las encuestadas estimó que no ocurriría ninguna consecuencia (Tabla 10).

439 Pajari H, Koskimies O, Muhonen T & Kääriäinen H. (1999).

440 DANE. (1999 b). Op cit.

Tabla 10.
Consecuencias para la pareja y para la familia de la decisión tomada en caso de esperar un hijo con defectos congénitos

| Consecuencia de la decisión | Pareja | | Familia | |
|--|--------|---------|---------|---------|
| | Niña | Niño | Niña | Niño |
| Ninguna | 13.6 | 13.6 | 18.4 | 20.4 |
| Inestabilidad/inseguridad | 5.8 | 5.8 | 1.9 | 1.9 |
| Muchos problemas | 3.9 | 4.9 | 3.9 | 3.9 |
| Buenas consecuencias | 1.0 | 3.9 | 12.7 | 14.6 |
| Integración | 2.9 | 3.9 | | |
| Disgusto/separación/peleas | 3.9 | 2.9 | | |
| Contradicciones | 1.0 | 1.9 | | |
| Consecuencias económicas | | 1.0 | | |
| Culpar al otro | 1.0 | 1.0 | | |
| Dolor/tristeza | 1.0 | 1.0 | 7.8 | 7.8 |
| Fortaleza | 1.0 | 1.0 | | |
| Incertidumbre; Maltrato; No tener mas hijos; Responsabilidad de ella | | 1.0 c/u | | |
| Quedarse sola | 1.0 | 1.0 | | |
| Abandono | 1.0 | | | |
| No sabe | 23.3 | | | |
| Cambio actividades normales; Rechazo | | | 2.9 c/u | 3.9 c/u |
| Crisis económica | | | 2.9 | 2.9 |
| Inestabilidad | | | 1.9 | 1.9 |
| No tener más hijos | | | | 1.9 |
| Aislamiento; Complejos; Culpabilidad | | | 1.0 c/u | 1.0 c/u |
| Habladurías | | | | 1.0 |
| Lástima; Prueba de fortaleza; Vergüenza | | | 1.0 c/u | 1.0 c/u |
| Sin dato | 26.2 | 42.7 | | |

Como la mayoría de las encuestadas no ha vivido una situación de este tipo, sería interesante explorar los efectos reales de un posible nuevo nacimiento con un hijo/a con anomalías congénitas en mujeres o familias en donde sí hay un hijo(a) con este tipo de defectos. Muy posiblemente la respuesta sería mucho más elevada incluso que en el caso de ser el primer hijo, y se puede pensar que las cargas psicológicas, familiares y económicas para la pareja tendrían efectos demoledores, como ocurre en la realidad, porque el abandono por parte de los padres, la falta de acceso a programas de salud (limitados al POS) y de educación o rehabilitación, afectan el bienestar del resto de la familia.

En la experiencia de algunos profesionales en genética⁴⁴¹, se observa que la llegada de un menor con anomalías congénitas en una familia, en la mayoría de los casos, ocasiona frustración, angustia, desesperanza y sentimientos de culpa; además, es frecuente encontrar a los padres con mutismo y depresión, encerrados en la habitación, sin aceptar visitas, sin regalos y sin flores.

Al realizar el asesoramiento genético, con frecuencia estallan en llanto o explícitamente evidencian sentimientos de rechazo hacia el menor o el deseo de que muera (“ojalá que Dios pronto se apiade y se acuerde de él”); algunas veces, de hecho, el menor es dejado en el hospital por los padres biológicos, lo cual suma una segunda desventura para este, la de ser abandonado. Muchas veces el temor está relacionado con la estigmatización del paciente y su familia por la comunidad y la sociedad, más aún cuando el sistema de salud no cubría el manejo de las anomalías congénitas, que por ser consideradas pre-existencias, hasta hace poco no eran atendidas o cubiertas en el Plan Obligatorio de Salud (POS), falencia que cambió recientemente por la sentencia de la Corte Constitucional de Colombia.

Otro ejemplo de negligencia y abandono frente a los niños con anomalías congénitas se evidencia en el caso de un niño con Síndrome Down, quien presentaba un defecto del corazón que era operable; los padres, ambos con un nivel superior de educación, se negaron durante años a autorizar el procedimiento quirúrgico y sometieron a su hijo a vivir pobremente, oxigenado y cianótico, hasta que una infección superó su capacidad de vivir y murió a los cuatro años de edad sin recibir el tratamiento que habría mejorado, muy probablemente, su condición y calidad de vida.

441 Comunicación personal, doctor Carlos Martín Restrepo.

La publicación de Skotko⁴⁴² ilustra la importancia de fomentar actividades de asesoramiento para las mujeres. En su estudio, incluyó más de dos mil encuestas a padres de niños con Síndrome Down (SD), quienes recibieron la noticia antes de nacer, o después del nacimiento del niño. Al igual que el presente estudio de caso, las encuestas fueron respondidas mayoritariamente por las madres de los niños.

Se observaron diferencias interesantes y significativas: las madres que recibieron diagnóstico prenatal admitieron tener más conocimientos sobre SD, fueron más positivas y menos ansiosas cuando nació su bebé.

El autor recomendó varios puntos para el manejo de los niños y sus familias con SD, que a nuestro juicio se pueden trasladar para el tratamiento de muchas de las malformaciones congénitas, de las cuales destacamos: La noticia debe comunicarse cuando la madre esté cómoda y en reposo y en lo posible debe proveerse con ambos padres presentes en un lugar adecuado. El personal de salud no debe olvidar hablar de aspectos positivos del niño. Adicionalmente, las parejas desean recibir algún material escrito y quieren tener acceso a otras familias con hijos similarmente afectados.

En cuanto a la relación de pareja, en la encuesta se observó que 23 por ciento piensa que el nacimiento de un hijo o hija con anomalías congénitas tendría consecuencias negativas. Esto se asocia a una mayor frecuencia de desavenencias entre los miembros de la pareja y hasta puede conducir al divorcio. Las causas de divorcio se explican por las cargas emocionales, familiares, sociales y económicas que ocasionan los afectados a los padres, cargas que se agravan cuando los sistemas de salud y la sociedad como tal, no apoyan ni protegen al ciudadano afectado(a) y entonces, los padres (en menor grado las madres) usan el abandono del menor enfermo o del cónyuge como el medio para evadir o “resolver” el problema al que se ven enfrentados.

En muchos casos, la falta de conocimiento y la baja calidad de la información ofrecida por el médico sobre las causas y los mecanismos que ocasionan las anomalías congénitas, contribuyen a aumentar las cargas sobre la pareja. Un ejemplo común de esto es cuando nace un niño con Síndrome Down, cuya madre tiene más de 35 años edad, momento de la vida en que se sabe que el riesgo relativo de este tipo de condición aumenta dos o más veces. Durante el control del embarazo, el obstetra, quien es conocedor de este riesgo, no ofrece a la madre ni la información ni los medios de diagnóstico para evidenciar si

442 Skotko B. (2005).

el niño tiene o no el síndrome, en parte, porque los exámenes de diagnóstico prenatal no están contemplados en el POS. En el momento del nacimiento, el pediatra o el médico general, informan a la madre que el menor nació así debido a la “avanzada” edad materna, con lo cual ella queda señalada como la “culpable” ante su cónyuge y el resto de la familia, hecho con el cual el médico contribuye de manera “iatrogénica” (mala práctica médica) a incrementar la actitud de estigmatización hacia la madre, las desavenencias de la pareja y las posibilidades de divorcio.

Los estudios realizados en familias con otras enfermedades genéticas, como la fenilcetonuria o el hipotiroidismo congénito, enfermedades que son tratables si son detectadas a tiempo, han mostrado que en más de la mitad de los casos (57%), la enfermedad del niño consolidó y estrechó la relación con la pareja. Sin embargo, 14 por ciento de las parejas tuvo conflictos que resultaron en el divorcio. En 5 por ciento de los casos se encontró una relación directa entre el divorcio con el nivel de educación de la pareja. Es decir, las parejas con mayor nivel de educación tienen una mayor dificultad para aceptar los hijos/as afectados/as y con frecuencia se observan efectos negativos en la estabilidad de la misma⁴⁴³. Estos hallazgos apoyan la necesidad de que los gobiernos provean información que aumente el nivel de conocimiento de los ciudadanos frente a la anomalía congénita, pero esto sólo no basta, es necesario que la información se acompañe del fortalecimiento de valores como la aceptación de la diferencia y la protección y el apoyo a quienes tienen alguna desventaja, junto con actividades de apoyo social que aminoren las cargas que imponen a las familias los niños afectados.

Adicionalmente, otros factores como el modo de herencia pueden influir de manera directa en las consecuencias negativas que traen las anomalías congénitas, específicamente si la enfermedad tiene un modo de herencia ligada al cromosoma X, con alto riesgo de tener hijos hombres afectados. En estos casos, las mujeres soportan más sentimientos de culpa y estigmatización, incluso por sus parejas, lo que lleva a que a menudo el padre abandone el núcleo familiar⁴⁴⁴.

En un caso reciente de un niño de 10 años con retardo mental, fracaso escolar, agresividad contra sus padres y terceros, le fue diagnosticado el síndrome X frágil. Al explicarle a la madre, quien era profesional, que se heredaba a través de mujeres sanas, y que debía examinarse el ADN de ella y de su hija

443 Jusiene R & Kucinskas V. (2004).

444 James CA, Hadley DW, Holtzman NA & Winkelstein JA. (2006).

normal (con riesgo de ser también portadora), expresó temor a ser abandonada y rechazada por su esposo, quien la iba a culpar por la condición genética de su hijo. Hoy se sabe que una mujer de cada 900 es transmisora de este síndrome, y que dado que el genoma no se escoge, y que el riesgo de la enfermedad no se puede identificar a simple vista en las mujeres sanas, ninguna mujer portadora es responsable por este padecimiento común en la humanidad.

La presente encuesta mostró que un mayor porcentaje de mujeres preferiría cuidar a un familiar con anomalías físicas (80%) que a uno afectado con retardo mental (66%), lo cual está probablemente asociado, en términos psico-afectivos y de cuidado, a la carga mayor que para ella significa tener un hijo(a) con retardo mental. Estos hallazgos son similares a lo informado en la literatura, que muestra que los progenitores de niños con discapacidad intelectual tienen un mayor nivel de estrés, disfunción familiar y problemas emocionales^{445,446}.

Los hallazgos del presente estudio de caso revelan la necesidad de implementar programas de educación en salud dirigida a la comunidad que promuevan el conocimiento de la población general sobre las anomalías congénitas y los métodos de prevención, dando prioridad a las enfermedades genéticas más comunes.

Si bien las mujeres no tienen clara la existencia de métodos confiables de diagnóstico genético prenatal y como acceder a ellos, manifestaron la aceptación frente al aborto relacionado con la presencia de anomalías congénitas fetales. Adicionalmente, ellas son sensibles a las consecuencias negativas que, para la familia y la relación de pareja, trae el nacimiento de un hijo con estas alteraciones, favoreciendo su empoderamiento relacionado con la información, los medios y las alternativas existentes.

445 Oelofsen N & Roehardson P. (2006).

446 Gray K, Taffe J, Tonge B, Sweeney D & Einfeld S. (2006).

IX. REFLEXIONES Y RECOMENDACIONES DE LA EXPERIENCIA EN COLOMBIA

G. Keyeux, L. Cardona, B. Peña, CM. Restrepo, H. Mateus

1. Reflexiones

El estudio de caso presentado en el capítulo anterior tuvo como objetivo hacer visible, desde la perspectiva de género, la problemática bioética de la genética frente a la teoría de la justicia y el principio de equidad. En este estudio en particular, el principio de equidad se sitúa como el punto de referencia para sustentar el debate acerca de la igualdad, desde la dignidad humana, en asuntos específicamente relacionados con la esfera de los trastornos genéticos.

De manera concreta, se quiso poner en evidencia el grado de conocimiento y la percepción social que, respecto al problema del genoma humano y los derechos fundamentales conexos, tienen las mujeres de sectores populares. Las reflexiones que se presentan a continuación están basadas en el análisis de las encuestas que respondieron dichas mujeres.

El universo de la encuesta

En primer lugar, es necesario subrayar que la encuesta para el estudio de caso fue realizada en población urbana, de estrato socio-económico medio-bajo y medio. Adicionalmente, desde el punto de vista del bagaje cultural de las mujeres encuestadas, éste corresponde al del modelo cultural occidental en una población mestiza. En consecuencia, el presente trabajo no da cuenta de los problemas bioéticos de la genética desde una perspectiva de género que podrían hallarse en la población indígena o afrocolombiana.

En cuanto a indicadores de salud, y en particular, sobre trastornos genéticos y malformaciones congénitas en estas mismas poblaciones, existen muy pocos estudios actualmente. Después de la dramática disminución de la población indígena durante la colonia y hasta bien entrado en siglo XX, se produjo una recuperación demográfica entre la población indígena de América Latina en las últimas cuatro décadas, en donde la población pasó de menos de 15 millo-

nes a más de 48 millones (datos actualizados a 2003)⁴⁴⁷, hecho que también se ha observado en Colombia, en donde entre 1993 y 2005, la población indígena pasó de un poco más de 500 mil (1.6% del total) a casi 1.4 millones (equivalente a 3.4% de la población total, calculados sobre la población que dio información de la pertenencia étnica en el Censo de 2005), y la población afrocolombiana aumentó de 500 mil a 4.3 millones (10.6%, ídem)⁴⁴⁸. En relación con las comunidades Afrocolombianas, pese a su importancia numérica en el país, se tiene poca información detallada acerca de la prevalencia de enfermedades genéticas (ver Capítulo V).

En vista de la rápida recuperación demográfica, parece importante también comenzar a explorar con ambos grupos de comunidades, el conocimiento y percepción que tienen en torno a problemas relacionados con la genética y las malformaciones congénitas, y a enfocar estos estudios desde la bioética, los derechos humanos y la perspectiva de género, lo cual ameritaría estudios particulares apoyados desde la antropología. Además también sería pertinente extender el presente estudio a las comunidades rurales, pues el campesinado del país, aunque se asimile a la cultura mestiza dominante, puede manejar otro universo de creencias y conocimientos a pesar de tener acceso a los mismos medios masivos de comunicación y sistema educativo que los habitantes de zonas urbanas.

En segundo lugar, debemos resaltar el papel de las mujeres en el resultado de las encuestas. Es importante advertir que éstas fueron elaboradas para que las respondieran hombres y mujeres, dado que los sitios donde se aplicaron las encuestas tenían que ver con atención y cuidado de niños y niñas en barrios populares de Bogotá.

Aunque por asociación a roles de género, culturalmente los procesos están dirigidos por mujeres (comedores comunitarios, actividades de acción comunal, madres comunitarias, entre otros), y por lo general la responsabilidad de esta labor recae en ellas, en ciertos casos, algunos hombres apoyan y colaboran en este tipo de acciones; a ellos también se les entregó la encuesta para ser respondida, pero fueron contestadas en su mayoría por las mujeres. Esto podría ser interpretado como la poca importancia que los hombres dan al hecho de informarse acerca de asuntos relacionados con la salud, cuidado, alimentación, etc., de los hijos, reflejando el lugar relegado que estos aspectos de su vida familiar y rol de padres ocupan en la escala de sus intereses.

⁴⁴⁷ Montenegro R & Stephens C. (2006).

⁴⁴⁸ DANE. (2007).

La autodeterminación y autonomía de las mujeres frente a la herencia biológica

Si bien es cierto que el concepto de género cada día ha ido ganando terreno en los análisis de las ciencias sociales, la aplicación de la perspectiva de género a las ciencias de la vida, como en el caso que nos ocupa sobre el genoma humano, es innovadora. Lo anterior implica un cuestionamiento de la ciencia y sus aplicaciones -que tradicionalmente han sido enfocadas desde la cultura masculina- poco sondeadas desde la perspectiva de género.

Lo femenino, identificado como lo emocional, lo intuitivo, lo tierno, lo generoso, y lo asociado a la manutención y los cuidados, valores de poca relevancia en la cultura patriarcal, contrastan con la genética, la salud y la práctica de la medicina, que se abordan desde la racionalidad y la eficiencia, valores asociados al poder de lo masculino. Es por esto que un enfoque desde el género, fue importante en términos de este trabajo, para identificar o imaginar cómo podrían converger ambos intereses para proyectar acciones en pro de ambos géneros, pero especialmente de las mujeres.

Por otro lado, también lleva a reconocer que la población objeto de estudio se perpetúa en un momento del pensamiento ético, en donde la mujer sigue siendo heterónoma, necesitando de otros para tomar decisiones que se relacionan directamente con su cuerpo y su desarrollo y crecimiento humano y, por lo tanto, con su vida. Esto genera la necesidad apremiante de trabajar en el avance del principio de autonomía -el derecho a la autonomía- y en la aplicación del principio de justicia; y de este, a la comprensión de la mujer como sujeto de derecho, en el reconocimiento del otro como elemento prioritario en la sociedad.

Dado que las mujeres han sido por tradición, y lo siguen siendo, las cuidadoras y protectoras de la vida en todas las culturas, se quiso indagar si, en el marco de la atención específicamente relativa a trastornos genéticos, los cuestionamientos que se hace la bioética tienen en cuenta problemas específicos o propios que ellas deben sobrellevar cotidianamente.

A partir de los estudios de Gilligan (1981)⁴⁴⁹, quedó claramente establecido que el desarrollo moral -y el accionar de las mujeres- no es en ningún momento inferior o superior al desarrollo moral de los hombres; lo que sí ha resultado evidente es que, tanto el uno como el otro, toman decisiones diferentes con argumentos morales distintos, válidos en ambos casos. Incluso con el avance de estos mismos estudios, en la actualidad se ha encontrado que mujeres y hombres jóvenes tienen actitudes similares al asumir los diversos roles a los

449 Gilligan C. (1982).

que se ven enfrentados hoy, desde una dimensión tanto del cuidado como de la justicia. Carol Gilligan, desde la psicología, ha contribuido a los avances en la teoría de la Ética del Cuidado, para constituirse en uno de los fundamentos y sustrato en la deliberación bioética acerca de lo que se considera el cuidado de la vida. Tradicionalmente, la mujer ha sido la encargada, optando más por el valor del cuidado hacia los otros, que por su propio auto-reconocimiento y auto-determinación. Esto es evidente cuando, en la práctica, se encuentra que quienes con mayor frecuencia acuden en compañía de sus hijos(as) a los servicios de salud son las mujeres. Sin embargo, ellas consideraron en la encuesta que debería ser una responsabilidad compartida con la pareja.

Igualmente, según el estudio, son ellas quienes continúan cubriendo las carencias de los sistemas sociales y de salud, que deberían estar preservando la vida dentro de la responsabilidad propia del Estado con el medio y con las futuras generaciones.

Una primera conclusión que se puede extraer ahondando en el análisis de las encuestas, es que no existe una clara identificación de las mujeres respecto de *sus necesidades específicas* en cuanto a su esencia femenina en materia de salud y reproducción, mucho menos en las relacionadas a la genética. En otras palabras, las mujeres identifican como *necesidades* las de otros, que son en realidad sus *responsabilidades* con terceros, ya sea los hijos, o con el marido o compañero. Esto se constató cuando se preguntó de quién era la responsabilidad principal del cuidado de los hijos (as) o quién debía acompañar a los hijos (as) a los centros hospitalarios o quién debía cuidarlos (las) cuando éstos se encuentran enfermos. Las respuestas en términos generales están dadas en el sentido de que es la pareja, sin diferenciar si debe ser el hombre o la mujer, quien se hace cargo de las anteriores responsabilidades, mientras que en otras respuestas, ellas precisan que son *ellas* quienes se hacen cargo de lo relativo al cuidado de la salud de los hijos (as).

Lo anterior nos confirmaría que las mujeres encuestadas identifican como “naturales” las *responsabilidades cotidianas* que asumen y que se le han atribuido socialmente como productoras y reproductoras de la fuerza de trabajo. En ese accionar se invisibiliza en sus propias necesidades como mujer. En este sentido, estas mujeres sienten que socialmente se les está dando un trato similar al del hombre, y no identifican tales aspectos como discriminatorios, como nos lo confirma 91 por ciento las encuestadas, que expresan ser las responsables del cuidado de los hijos, desconociéndose las responsabilidades que en igual medida le corresponden a sus compañeros o maridos. En esa superposición de las responsabilidades con sus propias necesidades, las mujeres se sienten socialmente ejerciendo un poder, que en realidad no es sino un poder residual.

Percepción e imaginarios colectivos

La propuesta de una ética mínima para facilitar la convivencia humana, social y moral hecha por Adela Cortina a finales de la década de los ochenta, pone el énfasis en la construcción e interiorización de valores como la tolerancia y el respeto, el reconocimiento de la diferencia y el principio de alteridad⁴⁵⁰.

La condición humana a través de las diferentes épocas ha creado un catálogo de parámetros que considera “anormales”, generalmente bajo la perspectiva de la belleza física, pero también de todo aquello que representa un mayor rendimiento o desempeño del individuo (*performance*, en inglés), el cual ha sido cada vez más influido por los medios y la publicidad. A esa diferencia se le ha dado, además, una connotación negativa y hasta perversa desde lo político, lo que ha llevado a determinar conductas en las personas alrededor de situaciones que viven los “otros”, en donde claramente se presentan el estigma social, la discriminación y los estereotipos que, en su expresión más extrema, terminan por fomentar conductas como el racismo.

De manera mucho más sutil, pero subyacente en el inconsciente, esto se pudo observar en las respuestas de las mujeres cuando ellas manifiestan con respecto al cuidado de los hijos(as) que estarían más dispuestas a cuidarlos(as) cuando presentan anomalías físicas que cuando han sido afectados(as) con retardo mental. A priori se podría decir, pero amerita un mayor análisis, que para las mujeres representa un mayor recargo el cuidado de los hijos(as) o personas con retardo mental. Esto se debe a que la carga del hijo con retardo mental se percibe como mayor por las mujeres que la carga que causa un defecto letal y no operable del corazón, en un niño que tiene un aspecto físico y un desarrollo mental normales. La razón para ello radica en que, en la práctica, las mujeres asocian el retardo mental con el largo plazo, la dependencia social, familiar y económica, el estigma para ellas y su familia, y el entorno adverso que se ven abocadas a enfrentar.

Sin embargo, el sentimiento de culpa aparece de manera velada, y además muy asociado a los roles de género asignados a las mujeres, cuando ellas manifiestan que rodearían de más amor y apoyo a las hijas mujeres con defecto físico, que a los varones.

En el estudio, las encuestas se aplicaron sin determinar previamente, si en las familias de las personas que respondían la encuesta había hijos(as) o parientes con problemas congénitos o genéticos, y de hecho, unas pocas tenían

450 El ser humano no es un fin en sí mismo, desde sí mismo, sino es un fin a partir de los otros seres humanos. Ver, por ejemplo, Cortina A. (1998).

algún antecedente familiar de trastorno congénito (síndrome Down, labio leporino o retraso mental), de tal manera que en la mayoría son respuestas desde la suposición, más que desde la experiencia misma. Por ello, consideramos importante ampliar la información obtenida en este grupo de mujeres con la información que se pueda recoger de hombres y mujeres que hayan experimentado esta realidad y comparar las respuestas, tanto en lo relacionado con los roles de los géneros como con la familia.

La carga social y afectiva de los defectos congénitos para la mujer colombiana

Desde el punto de vista teórico, en el mundo desarrollado la deliberación bioética se ha orientado hacia la justicia social entre los géneros y a la distribución equitativa de los recursos, particularmente en salud.

El actual sistema de salud en buena parte de América Latina, pero concretamente en Colombia, desde su concepción, parte de una mirada meramente economicista; para lograr alcanzar la propuesta formulada tanto desde la bioética como desde los derechos humanos, requiere complementarse paralelamente con un enfoque tendiente a la humanización de la asistencia sanitaria, y con una aproximación al ser humano, más social, más política y partiendo de una ética civil.

En la búsqueda de mayor cobertura del sistema y la rentabilidad económica de las Empresas Promotoras de Salud (EPS), el sistema de salud limita los servicios y los cuidados en salud a las personas con enfermedad crónica, a discapacitados, a enfermos de “alto costo” y a quienes padecen enfermedades genéticas. Las EPS, alegando el cumplimiento de la Ley 100, evaden la atención de estos problemas, y como consecuencia, las personas se ven obligadas a acudir a la figura de la tutela y más recientemente, a los Comités Técnico-Científicos (CTC) de las EPS, reclamando el derecho a la salud y a la vida. En un período de cinco años se instauraron 145.360 acciones de tutela para defender el derecho fundamental a la salud, las cuales corresponden a más del 25 por ciento del total de las tutelas durante el mismo período, identificándose dos terceras partes como violaciones al derecho a la salud de los usuarios.

Con el fin de medir la relevancia e impacto de la acción de tutela frente al Derecho a la Salud, la Defensoría del Pueblo a través del Programa de Salud y Seguridad Social realizó un estudio, de tipo descriptivo, en el cual se analizó la base de datos de las tutelas interpuestas por vulneraciones al derecho a la salud durante los años 1999, 2000, 2001, 2002, y el primer semestre de 2003. Del total de tutelas (565.323) instauradas por los colombianos y colombianas en el

período analizado, el 25.7 por ciento corresponde a tutelas que invocan el derecho a la salud (como derecho fundamental o en conexidad con alguno de los calificados como fundamentales). Debe destacarse el importante incremento producido durante el año 2003 (31.6%). Al hacer un estimativo del número de usuarios que, dentro del período analizado, hubiesen perdido arbitrariamente el derecho de acceso a un servicio básico de atención en salud -POS-, de no haber sido por las tutelas interpuestas, se llegó a la alarmante cifra de más de 87 mil procesos judiciales artificiosos (71% de todas las tutelas en salud)⁴⁵¹.

Ejemplos comunes de tales situaciones son autorizar la cirugía de cáncer de colon para extraer el tumor, pero no autorizar la anastomosis (unión de los dos extremos intestinales) después de extirpar el cáncer, o autorizar la consulta con el genetista con el simple objeto de establecer si se trata de un padecimiento genético y luego de proponer el diagnóstico, negar el cubrimiento de los exámenes necesarios para confirmarlo y los tratamientos requeridos.

Se ha querido subsanar esta situación a partir de programas de cuidado en casa, para disminuir personal y costos en general, pero no se conocen resultados alentadores en las familias con recursos económicos limitados, porque se les suma un inconveniente mayor, y es que la mayoría de las personas de la familia (casi 76%, según los resultados de la encuesta aplicada en el estudio de caso), se ven obligadas a salir de casa a buscar lo del sustento, y no hay una persona encargada de cuidar al enfermo, lo que por lo general contribuye a que empeore la condición de salud y hasta la económica de la familia. Este modelo de seguridad social no ha dado resultados aún ni en los países desarrollados⁴⁵², y con relación al presente estudio, igual situación se observa a través de la vivencia de las personas con enfermedades genéticas, ya que la mayoría de los encuestados manifestaron que son los mismos progenitores quienes deberían hacerse cargo de los menores enfermos, alterándose entonces la dinámica de la búsqueda del sustento para la familia.

En respuesta al gran número de acciones de tutela, la Corte Constitucional de Colombia, en Sentencia T-760 del 2008 reguló el derecho a acceder a consultas, procedimientos, tratamientos y medicamentos formulados por los médicos, en forma oportuna, eficaz y con calidad, sobre todo cuando beneficia a los niños, cuando se requieren para enfrentar enfermedades catastróficas o de “alto costo”, como es el caso de las enfermedades genéticas. El mandato de la

451 Mejía D. et al. (2004).

452 Shepperd S et al. (2009). A pesar del interés creciente en el potencial de la salida temprana del hospital para el cuidado en casa como alternativa de los pacientes con infarto cardíaco, los resultados de una amplia revisión de casos, solo muestran abaratamiento en algunos costos, y resulta insuficientes frente a los beneficios económicos y en cuanto a la mejoría en los pacientes.

sentencia abordó dos temas: el de los planes obligatorios de salud (POS) y el flujo de los recursos. A partir de su expedición, se entregó a CTCs de las EPS la obligación de aprobar o negar la solicitud de exámenes, procedimientos o medicamentos no incluidos en el POS, sin que los usuarios tengan que acudir a los jueces, y exigió las medidas necesarias para evitar la negación o demora de los servicios. Además estableció una penalización de 50 por ciento para la EPS que niegue un servicio, que luego es tutelado por un juez a favor de la persona⁴⁵³.

Si bien la Sentencia T-760 pretendió dar punto final a los vicios de la Ley 100, la población se encuentra sumergida en una dinámica que, a pesar de presentarse como novedosa, es tortuosa, e intentando mejorar la cobertura de los servicios de salud, elimina el concepto y el servicio de salud pública y de calidad de la atención. Con respecto a los servicios médicos especializados, estos se encuentran fuera del alcance de la mayoría de los ciudadanos y ciudadanas, aspecto que es más precario e indigno aún en los servicios genéticos. Adicionalmente, el sistema, en el caso específico de problemas relacionados con la enfermedad genética, ni siquiera contempla la cobertura en el POS, que debe satisfacer las necesidades básicas en salud de la población, lo cual muestra la inequidad en el acceso a este tipo de servicios. Solo recientemente⁴⁵⁴, a través de los CTCs de las EPS, luego de tortuosos trámites y en escasas ocasiones, los niños con enfermedad genética o defectos congénitos logran tener una cobertura parcial en salud, quedando totalmente marginados los demás menores, las mujeres y los adultos con enfermedad genética, a pesar de haber sido aprobado el Código de la Infancia y la Adolescencia en el año 2006⁴⁵⁵, cuyo artículo 36 se refiere de manera concreta a los derechos de los niños con discapacidad:

Artículo 36. Derechos de los niños, las niñas y los adolescentes con discapacidad.

Para los efectos de esta ley, la discapacidad se entiende como una limitación física, cognitiva, mental, sensorial o cualquier otra, temporal o permanente de la persona para ejercer una o más actividades esenciales de la vida cotidiana.

Además de los derechos consagrados en la Constitución Política y en los tratados y convenios internacionales, los niños, las niñas y los adolescentes con discapacidad tienen derecho a gozar de una calidad de vida plena, y a que se les proporcione las condiciones necesarias por parte del Estado para que puedan valerse por sí mismos, e integrarse a la sociedad. Así mismo:

1. Al respeto por la diferencia y a disfrutar de una vida digna en condiciones de igualdad con las demás personas, que les permitan desarrollar al máximo sus potencialidades y su participación activa en la comunidad.

453 Corporación Excelencia en la Justicia.

454 Congreso de la República de Colombia. Ley 1098 de 2006.

455 Ibid.

2. Todo niño, niña o adolescente que presente anomalías congénitas o algún tipo de discapacidad, tendrá derecho a recibir atención, diagnóstico, tratamiento especializado, rehabilitación y cuidados especiales en salud, educación, orientación y apoyo a los miembros de la familia o a las personas responsables de su cuidado y atención.

Igualmente tendrán derecho a la educación gratuita en las entidades especializadas para el efecto.

Corresponderá al Gobierno Nacional determinar las instituciones de salud y educación que atenderán estos derechos. Al igual que el ente nacional encargado del pago respectivo y del trámite del cobro pertinente.

3. A la habilitación y rehabilitación, para eliminar o disminuir las limitaciones en las actividades de la vida diaria.
4. A ser destinatarios de acciones y de oportunidades para reducir su vulnerabilidad y permitir la participación en igualdad de condiciones con las demás personas.

PARÁGRAFO 1

- En el caso de los adolescentes que sufren severa discapacidad cognitiva permanente, sus padres o uno de ellos, deberá promover el proceso de interdicción ante la autoridad competente, antes de cumplir aquel la mayoría de edad, para que a partir de esta se le prorrogue Indefinidamente su estado de sujeción a la patria potestad por ministerio de la ley.

PARÁGRAFO 2

- Los padres que asuman la atención integral de un hijo discapacitado recibirán una prestación social especial del Estado.

Como se señaló antes (Capítulo V), no solo los países de ingresos bajos y medios como Colombia presentan una mayor tasa de defectos congénitos, sino que la carga de la enfermedad genética es más pesada para las familias pobres del mundo. Esto se suma al hecho de que las mujeres son quienes tienen a su cargo el sostenimiento del hogar, y además frecuentemente son abandonadas por sus parejas después del nacimiento de un hijo con anomalía congénita. Esto obliga a una reflexión sobre los valores y la inequidad que desde la sociedad se promueven, y que hacen más pesada la sobrevivencia bajo estas condiciones. Asimismo, impone que los Estados diseñen programas especiales de protección para la mujer cabeza de familia que además, tiene un hijo con anomalía congénita, materia que en Colombia sigue pendiente por encontrar una solución adecuada, con mayor razón, a raíz de los decretos con fuerza de Ley que expidió a finales de 2009 el Ministerio de la Protección Social, y que dieron marcha atrás a todos los avances que en materia de salud se habían logrado en Colombia.

Los indicadores sociales, económicos y culturales de un gran porcentaje de la población colombiana se encuentran por debajo del promedio de los países latinoamericanos, esto refleja una situación de inequidad con respecto a derechos humanos de segunda generación (sociales, económicos y culturales). De ahí que los problemas relacionados con la sexualidad, la educación sexual y el cuidado de la salud reproductiva no sean prioridad para el Estado, ateniéndose contra la calidad de vida de sus ciudadanos(as), sin que se presenten alternativas para remediar esta situación, ni de parte del gobierno ni de parte de la sociedad, en contravía a las propuestas planteadas por los principios básicos de la bioética y los derechos humanos.

Pudimos constatar en el estudio de caso (Capítulo VIII), que las mujeres encuestadas se encontraban en su mayoría vinculadas al sistema de seguridad social y acudían con regularidad a los servicios preventivos y curativos rutinarios. Sin embargo, con respecto al acceso a servicios específicos de prevención y diagnóstico de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas, creemos que la razón por la cual las mujeres no identificaron la posibilidad de tener acceso a ellos se debe a que son servicios excluidos de la cobertura de salud. Esto constituye un hecho claro de inequidad y discriminación hacia las mujeres y los hijos(as) afectados por enfermedades genéticas, en cuanto se refieren al cuidado y protección de la vida y a la no-discriminación respecto a los géneros.

A pesar de que en la encuesta se observa que la mayoría de las mujeres no tienen información de métodos de diagnóstico prenatal (DPN), una parte de ellas sí considera la posibilidad de la interrupción del embarazo en los casos de enfermedades genéticas o malformaciones congénitas. Aunque el Estado tiene conocimiento de esta última situación, a la luz de la legislación actual que despenalizó el aborto en algunos casos “graves” de malformaciones congénitas, éste no plantea políticas o alternativas que ayuden a dar solución al problema, tales como la inclusión del diagnóstico prenatal genético en la cobertura del POS, y la atención integral de la pareja en estos casos.

Existen algunos casos de DPN confirmado de Síndrome Down en los cuales el CTC determinó que esta entidad no era grave y no aprobó la interrupción del embarazo solicitada por los padres, quienes en cambio, consideraban grave el nivel de afectación del feto. Estas decisiones, además, pronto adquieren valor de jurisprudencia perenne y no toman en consideración los valores, creencias, actitudes y autonomía de la pareja de padres, quienes a la postre tendrán que enfrentar el cuidado y las cargas psico-sociales y económicas por el resto de la

vida, contraviniendo los principios más elementales consagrados en la *Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos* (UNESCO 2005).

Papel de la bioética en la sociedad

Por lo tanto, desde la bioética, las consecuencias negativas que tiene para las mujeres la carencia de alternativas para estos casos que implican afecciones severas, como la anticoncepción, el diagnóstico prenatal, el asesoramiento genético y la interrupción voluntaria del embarazo se deben abordar a partir de instancias establecidas, como los Comités de Ética y otros.

La bioética representa un avance civilizador al promover el respeto por el otro(a), así como el respeto y la consideración de las diferencias, sin que para ello haya que eliminar las especificidades de los géneros o asignar supremacías. El respeto por la autonomía frente a la elección de la interrupción del embarazo es un derecho, y la negación de la libre autodeterminación y autonomía de elección frente a esta opción afecta sentimientos morales como la dignidad, creando por un lado resentimiento y por el otro culpa, que son elementos que se acentúan en las mujeres, en el contexto de sociedades de base judeo-cristiana.

Identificamos dos aspectos concretos en el estudio, sobre los cuales la bioética debería centrar su intervención. Estos son, en primer lugar, la influencia judeo-cristiana en la formación moral de hombres y mujeres desde los hogares, basada en el pecado, la culpa, el temor, y no la responsabilidad y la libertad de elección con base en una ética sólida; y en segundo, el machismo⁴⁵⁶, expresado bajo la forma de una sociedad patriarcal y transmitido de generación en generación.

Esto lleva a la pregunta de cómo se relacionan estos dos aspectos con la desigualdad y la injusticia social, y cómo desde la ética se puede buscar una respuesta razonable y argumentada que sustente el discurso de la igualdad entre los géneros, a partir de la acción comunicativa, para superar circunstancias como las que se identificaron en el presente estudio. Como ejemplos, podemos citar que se da ayuda y amor a las hijas, y cuidados de salud a los hijos, cuando, tanto hijas como hijos, precisan de estas acciones y sentimientos. Como primera respuesta, desde lo público, se podría afirmar que, es necesario suprimir los conceptos de minusvalía de las mujeres y de supremacía de los varones, implementando políticas públicas de acciones positivas que redistribuyan y

⁴⁵⁶ DRAE: Actitud de prepotencia de los varones con respecto a las mujeres.

equiparen los derechos, en cumplimiento de declaraciones y recomendaciones nacionales e internacionales⁴⁵⁷.

Un estado social de derecho debe legislar en beneficio de sus ciudadanos y ciudadanas, partiendo desde principios éticos en salud: la autonomía, la beneficencia y la justicia, pero también desde la justicia redistributiva, la equidad. Para el caso de Colombia, la Constitución Política de 1991 se fundamenta en los derechos humanos y en ella se proclama al país como un Estado Social de Derecho.

Se observa que las mujeres encuestadas no se sienten sujeto de derecho pleno en términos reales, aunque lo sean en términos formales, y no tienen claridad respecto a sus derechos como protagonistas y actrices del desarrollo y tampoco identifican claramente estos derechos respecto al genoma. De ahí, la necesidad de un trabajo con las mujeres, con los hombres, con la institucionalidad de salud y con el Estado, con el fin de superar la discriminación que se viene presentando respecto a los derechos de la genómica y los derechos humanos en general, conforme a las recomendaciones formuladas en las declaraciones de UNESCO⁴⁵⁸.

Resaltamos que en Colombia y otros países de América Latina se ha avanzado en cuanto a la conformación de expresiones de mujeres de la sociedad civil en ONGs, redes, alianzas de redes, que favorecen este tipo de trabajo, como bien puede ser la Red Colombiana y Latinoamericana sobre Salud Sexual y Reproductiva.

Profamilia, entidad privada que viene trabajando hace más de 30 años sobre asuntos de salud sexual y reproductiva e incidiendo en políticas públicas –como fue el hecho de introducir y promover la aplicación de la píldora “un día después”, a pesar de la fuerte oposición eclesial–, así como las Secretarías Departamentales y Municipales de Salud, en concierto con el Ministerio de la Protección Social, podrían estar interesados y ser gestores para apoyar los derechos de la genómica y las reflexiones bioéticas en torno a la genética y la genómica, dado que tienen una cobertura nacional, y les compete este trabajo y su posterior desarrollo a través del sistema nacional de salud.

457 Convención de las Naciones Unidas, sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer del 18 de diciembre de 1979, ratificada en Colombia mediante la Ley 051 y la Resolución 1531 del 6 de marzo de 1992.

458 Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos (1997), Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos (2003), Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos (2005).

2. Recomendaciones para la implementación de acciones

Hemos identificado varios puntos importantes de acción para mejorar la situación que actualmente se vive en Colombia con respecto a la incidencia de trastornos genéticos. Desde que se despenalizó parcialmente el aborto en Colombia, en el año 2006, según el Ministerio de la Protección Social se han realizado alrededor de 650 abortos legales, de los 300-700 mil abortos clandestinos que se realizan cada año, y no existe claridad acerca de cuántas mujeres acuden realmente a los servicios de salud sin recibir la debida atención.^{459,460,461} A pesar de que el Ministerio, las clínicas y los hospitales están obligados a reportar trimestralmente sobre las interrupciones voluntarias de embarazo realizadas, no lo hacen, y las estadísticas representan un notorio subregistro. En el 2009, las EPS reportaron 326 procedimientos practicados en las instituciones afiliadas, de los cuales 148 fueron por malformaciones congénitas^{462,463}. Esta última cifra es elocuente, pues muestra que una gran cantidad de solicitudes y procedimientos de aborto en esos tres años se dieron efectivamente por malformaciones graves en el feto, confirmando no sólo las estimaciones de incidencia calculadas para Colombia por la Fundación March of Dimes (ver Capítulo V), sino alertando sobre la necesidad urgente de que el Estado colombiano tome cartas en el asunto, ofreciendo servicios integrales de genética, que cubran desde el diagnóstico (prenatal y demás) hasta el asesoramiento genético a las madres y parejas, pasando por el soporte terapéutico integral de los pacientes.

Los planes de intervención pasan sin duda alguna a través de acciones concretas dirigidas hacia las mujeres, como la prestación de una atención primaria y secundaria de calidad, pero deben tener otros niveles de políticas y programas que los complementen, para que podamos realmente pensar en avances a mediano plazo.

Educación e información en genética

Las encuestas del estudio de caso arrojaron varios puntos importantes en relación con el conocimiento y las creencias acerca de temas propios de la genética. No hay claridad de las mujeres en las respuestas respecto a las diferencias entre lo congénito y lo genético. Tampoco hay claridad de la contribución

459 Infogénero.

460 Audiencia Temática. La Mesa por la vida y la salud de las mujeres. Audiencia Temática Regional.

461 *El Espectador*. (2011).

462 Caracol. (2009).

463 Vieira C. (2011).

de la herencia como causa de enfermedades humanas comunes, mucho menos de las raras, y también hay confusión en cuanto a la interacción de agentes infecciosos o ambientales y los genes en la enfermedad. De manera similar, se evidencia un desconocimiento sobre los riesgos generales de las parejas de tener hijos con defectos congénitos, y opiniones variadas frente al diagnóstico de una enfermedad genética, opiniones que son cambiantes ante la experiencia vivida (real o supuesta).

Todo esto pone de manifiesto la necesidad de diseñar y apoyar procesos en educación en salud que mejoren el conocimiento del público en general, promuevan los métodos de prevención e identificación y combatan mitos y tabúes, teniendo en cuenta los sentimientos, apreciaciones y vivencias de los géneros. En particular, de las respuestas al cuestionario y en el análisis de los datos obtenidos en el estudio de caso en Colombia, resulta evidente la necesidad y utilidad de elaborar programas educativos y de empoderamiento en torno a la problemática genética y el género, de acuerdo con la percepción de la misma población.

El deseo de las mujeres de continuar su proceso de educación y/o capacitación profesional, observado específicamente en el presente estudio de caso, indica que hay excelentes condiciones en dicha población para acciones de capacitación en genética, bioética y género, lo que permitirá probablemente hacer mucho más efectivo el proceso de inducción, capacitación y réplica. Esta efectividad podría hallarse en mujeres cabeza de familia y lideresas comunitarias, que han ganado reconocimiento y reivindicaciones sociales y laborales a través del trabajo con sus comunidades.

Es evidente que no resulta suficiente trabajar con la comunidad, también es importante hacerlo con los profesionales de la salud, con los responsables políticos y legisladores y con los medios de comunicación. El papel de los profesionales de la salud, especialmente los genetistas, pediatras, ginecólogos, enfermeras y de otros profesionales de áreas de las ciencias humanas y sociales es fundamental en el proceso de apropiación social de los derechos relativos a la genética. Sin embargo, a este nivel se requiere un trabajo dirigido por expertos en género, genoma y bioética, con el objeto de elaborar recomendaciones para el cuerpo médico general y para los programas curriculares de las carreras de salud. Hoy menos de la mitad de las escuelas de medicina de Colombia incluyen en sus currículos conocimientos de genética médica, situación que explica que los profesionales, en general, y los recién egresados, en particular, tampoco están adecuadamente informados sobre asuntos relacionados con la genética, y menos aún, no tienen la perspectiva de género que en el presente trabajo muestra que, las mujeres tienen una mirada particular ante la anomalía

congénita y la discapacidad física o mental, frente a los hombres, quienes aparentemente ven estas situaciones de una manera diferente, y que el profesional de salud debe conocer.

El presente trabajo también permite concluir que es necesario realizar un proceso de sensibilización con las entidades privadas y públicas prestadoras del servicio de salud, respecto a la atención especial que merecen las personas con anomalías congénitas y enfermedades genéticas, además de incluir el soporte psicológico y social que requieren los afectados y sus familias.

Así mismo, los responsables de la elaboración de políticas públicas (senadores, congresistas, etc.), deben participar de sesiones de trabajo en temas como la genética y la genómica, la bioética y el género, para la incidencia en la formulación de dichas políticas. Este debe ser un trabajo estratégico de mediano y largo plazo.

Para que la experiencia educativa pueda ser refrendada en otros países, es indispensable replicar la investigación que se realizó en Colombia en otros lugares del continente, adecuando y validando el cuestionario al lenguaje y la cultura propia de cada país de América Latina en donde se aplique, pues aunque las conclusiones generales de la misma y las pautas de acción puedan resultar en líneas generales similares, existen seguramente variables importantes que no aparecieron en el trabajo realizado en Colombia, y que podrían evidenciarse en otros contextos culturales y socio-educativos en América Latina.

Veeduría bioética

Es importante desarrollar planes de capacitación sobre Derechos Humanos, en particular Derechos Humanos de las mujeres, y sus mecanismos de protección e implementación con mujeres y hombres; en igual medida, capacitación en bioética, en particular en lo relativo a derechos a la salud y calidad de vida, enfocados hacia los problemas genéticos, y derechos de la genómica y sus mecanismos de implementación y protección. Este trabajo permitiría identificar, desde la cotidianidad de los géneros, el conocimiento y apropiación de los derechos.

Las Declaraciones de UNESCO relativas al genoma humano y sus aplicaciones⁴⁶⁴, aunque en forma deliberada están redactadas de manera general, podrían tener un enfoque de género, en particular porque no atienden la realidad de los problemas locales y regionales y la aplicación concreta en países

464 Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos y Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos de UNESCO

en vías de desarrollo, y menos aún en las mujeres, que son quienes asumen la responsabilidad de la salud –incluida la genética– frente a sus familias, a sus hijos y a la sociedad. Es necesario, por lo tanto, incorporar, tanto en futuros documentos de trabajo (declaraciones, recomendaciones y demás) de carácter internacional, como en las normativas nacionales sobre bioética, los aspectos de la educación, capacitación y empoderamiento desde la perspectiva de género, puesto que son las mujeres y madres, en primera instancia, quienes necesitan poder acceder a los beneficios del desarrollo de la genética y la genómica.

El papel de los medios de comunicación en la apropiación de la bioética para la transformación de la sociedad es inaplazable y de capital importancia. Su rol en el caso de la genética y la bioética debe ser el de informar objetivamente, sin distorsionar el contenido, y el de educar a la ciudadanía en general, pero de manera más específica a las mujeres, pues son ellas de manera más inmediata y cercana las encargadas de la educación y formación de sus hijos. Frente a las crecientes presiones de agentes que representan intereses particulares, sean estos estatales, comerciales, o ideológicos, los medios de comunicación deben asumir una postura ética, responsable en cuanto a la veracidad, no politizada ni ideologizada y no sesgada, que muestre las diversas posiciones, con el fin de cumplir cabalmente con su tarea de divulgación.

Cuando la información es clara, veraz, oportuna y no sesgada, los ciudadanos y ciudadanas pueden desarrollar capacidades críticas, que les permiten sopesar las situaciones de su vida respecto a los problemas de la herencia biológica, con referentes éticos, y actuar en consecuencia.

Los bioeticistas indudablemente podrían coadyuvar a diagnosticar y solucionar falencias que a menudo se observan en algunos medios de comunicación, con respecto a la genética, el género y los derechos fundamentales: ¿Qué se comunica? ¿Lo que se comunica fomenta la estigmatización y discriminación? ¿Son los comunicadores negligentes, al no difundir avances y estadísticas en salud que muestran la situación actual, y las soluciones adoptadas en otros países de bajos ingresos, frente a los trastornos genéticos? ¿En particular, en lo referente al aborto terapéutico, el diagnóstico prenatal, la planificación familiar, la adopción y la donación de células reproductoras en familias de alto riesgo genético, se habla o no de estas opciones? ¿Se hace difusión de los derechos que los ciudadanos y ciudadanas han adquirido a través de la firma de instrumentos internacionales (ver Capítulo VII) que obligan a los Estados adherentes a ponerlos en práctica?

Así como existe en muchos países un sistema de vigilancia epidemiológica de la enfermedad genética y una veeduría ejercida por los y las ciudadanos(as), proponemos un plan de veeduría bioética en Colombia que se ocupe de:

- En el *nivel político y económico*, el derecho a la salud y la equidad con relación a los trastornos genéticos;
- En el *nivel social*, la visibilización de los problemas que aquejan de manera específica o más fuerte a las mujeres; la restauración del equilibrio de obligaciones que el Estado, y no las mujeres o algunos integrantes de las familias, debe asumir frente a estos problemas de salud;
- En el *nivel individual*, la educación en temas de genética, bioética y derechos humanos; la promoción del derecho a la autodeterminación en asuntos de derechos sexuales y reproductivos y del derecho de acceso a los beneficios de la genómica; la apropiación de criterios y herramientas para ejercer sus derechos; y el conocimiento de instrumentos internacionales que amparan estos derechos, para el ejercicio pleno de la ciudadanía.

Acciones políticas

Se hace necesario culturalmente generar transformaciones dirigidas a suprimir la culpa que el patriarcado ha impuesto a las mujeres por su condición genérica, expresada en discriminaciones sociales y salariales, imposición de comportamientos que coartan la autonomía (como vestir de determinada manera, no salir a ciertas horas), y la posición en la sociedad que la degrada a la condición de ciudadana de segunda categoría, en la medida en que no se encuentra representada en las instancias de toma de decisiones políticas, económicas y sociales del país.

En relación con los problemas de la herencia biológica, las mujeres siguen estando inmersas en esta culpa, ya que al no tener conocimiento o claridad respecto a las causas que los generan, se sienten responsables de los problemas genéticos de sus hijos e hijas (Síndrome Down, hemofilia, labio leporino, etc.), aunque esté demostrado científicamente que algunos de los trastornos tienen origen exclusivamente paterno. Ningún padre o madre escoge o desea tener un hijo con estos padecimientos, pero son las madres quienes frecuentemente son señaladas socialmente como las “responsables” de estos casos, inculpándolas por falta de cuidados de salud durante todo el proceso del embarazo y porque “ellas traen esa tara”.

Es necesario, a través de acciones políticas, eliminar la culpa que se ha naturalizado en la sociedad y que se ha endilgado a las mujeres. De esta manera,

las mujeres se verán revaloradas en su autoestima, con lo cual lograrán ser ciudadanas en igualdad de reconocimiento y aceptación social que los hombres, serán más conscientes de la problemática de la enfermedad genética en la sociedad y tendrán mayor capacidad de actuar en su rol de futuras progenitoras junto con su pareja, sin la culpa que estigmatiza, discrimina y margina.

Por las razones ampliamente expuestas, las acciones políticas deben estar encaminadas a:

- a. Ofrecer el diagnóstico prenatal como una política de Estado, por los beneficios demostrados en las mujeres, las familias y parejas.
- b. Promover el acceso amplio de la población a los desarrollos de la tecnología genómica con prioridades que respondan a las necesidades y beneficios probados para los pacientes (como por ejemplo la posibilidad del diagnóstico molecular de enfermedades genéticas relativamente frecuentes).
- c. Generar condiciones en tiempo, oportunidad y costos accesibles para la búsqueda de los genes causales de enfermedades comunes en mujeres, como el cáncer de seno/ovario en quienes tengan antecedentes familiares, o el acceso a vacunas para enfermedades de transmisión sexual que puedan causar cáncer de cuello uterino, o para la rubéola que podría afectar gravemente a sus fetos.
- d. Promover campañas de sensibilización hacia estas y otras patologías genéticas.
- e. Ampliar la cobertura de los métodos modernos de planificación y fertilización asistida, particularmente en familias con alto riesgo de enfermedad genética.
- f. Articular acciones entre el Consejo Nacional de Bioética, creado por la Ley 1374 de 2010, con la Subsecretaría de Mujer y Géneros y Diversidad Sexual de la Secretaría de Planeación del Distrito Capital actualmente en funcionamiento, encargada de la política pública de Mujer y Género, y otros organismos locales y regionales encargados de estas actividades que se creen en el futuro, para la incorporación del tema de discapacidad genética en el plan de igualdad de oportunidades para las mujeres en el derecho a una salud plena.
- g. Articular el trabajo del Consejo Nacional de Bioética con las redes de mujeres que adelantan acciones con relación a los derechos sexuales y reproductivos de las mujeres.
- h. Gestionar acciones de acercamiento con la Mesa por la Salud y la Vida de las Mujeres, con el Movimiento Social de Mujeres, y grupos de mas-

culinidades⁴⁶⁵ para proveer información, estadísticas y demás acerca de la problemática de los trastornos genéticos y sus repercusiones en las mujeres en Colombia.

- i. Promover acciones desde el Consejo Nacional de Bioética y la academia (salud, ciencias humanas, derecho) a través de talleres pedagógicos de formación para el empoderamiento en el tema, con mujeres líderes, que desde su cotidianidad generen propuestas que redunden en agendas políticas, desde donde las mujeres presenten propuestas para transformaciones jurídicas, culturales y de salud relacionadas con los trastornos genéticos.
- j. Propiciar acercamientos y sensibilización a periodistas permeables al tema, para ir generando artículos de opinión.
- k. Trabajar en la construcción de competencias (*capacity building*) en temas de bioética y genoma, articulando este trabajo con entidades internacionales que tienen experiencia en el tema, como UNESCO o la Unión Europea, o que hayan desarrollado experiencias piloto en otros países, para su réplica.

El país enfrenta un gran reto y es el de llevar a cabo algunas de las recomendaciones aquí planteadas. Sin duda, esto requiere de una voluntad política que las haga efectivas, de profesionales de la salud y de las ciencias bio-médicas comprometidos en el tema, de bioeticistas conscientes de la magnitud e inminencia de la atención inmediata del problema, de medios de comunicación y programas de educación pública, de ciudadanos y ciudadanas debidamente informados, y de acciones puntuales y prácticas que lleven a la resolución de este problema social, sin detrimento de la población, y en particular de la población femenina.

465 Grupos de hombres que vienen trabajando en torno al rol asignado a los hombres en la sociedad, cuestionándolo y haciendo nuevas propuestas con respecto a todas las formas de relación hombre-mujer.

X. REFERENCIAS

- Abel F. (2001). Estatuto ontológico del feto anencefálico. En: *Bioética: orígenes, presente y futuro*. Barcelona: Editorial Mafre. Pp: 155-157.
- Abrantes Pêgo R. (2010). *Actores sociales, proyectos y la construcción sociopolítica de la reforma del sector salud en México (1982-2000)*. México: Colegio de Michoacán.
- Aciprensa. ONU acoge propuesta contra aborto selectivo de niñas <http://www.aciprensa.com/noticia.php?n=16120#>. Consultado en marzo de 2009.
- Alcaldía Mayor de Bogotá. (2005). *Política pública de mujer y géneros. Plan de igualdad de oportunidades para la equidad de género en el Distrito Capital 2004-2016*. Bogotá.
- Almeida C. (2006). Health sector reform in Latin America and the Caribbean: the role of international organizations in formulating agendas and implementing policies. *Well-being and Social Policy*. 2:123-160.
- Alwan A & Modell B. (2003). Recommendations for introducing genetic services in developing countries. *Nature Reviews Genetics* 4: 61-68.
- Angastiniotis M, Hyriakidou S & Hadjiminis M. (1986). How thalassemia was controlled in Cyprus. *World Health Forum* 7: 291-297.
- Asociación Médica Mundial. <http://www.wma.net.es>
- Baena López CA & Quijano Martínez H. (2008). Proyecto de Acuerdo No. 334 de 2008 por medio del cual se institucionaliza la Cátedra de Educación Sexual en los colegios públicos y privados del Distrito Capital y se dictan otras disposiciones. Concejo de Bogotá D.C.
- Bailliet G. et al. (2001). Correlation between molecular and conventional genealogies in Aicuña: a rural population from northwestern Argentina. *Human Heredity* 51:150-159.
- Batzofin JH. (1987). XY sperm separation for sex selection. *Urol Clin North Am* 14: 609-18.
- Berlinguer G. (2002). *Bioética cotidiana*. México: Siglo XXI Editores. ISBN 968-23-2393-2.
- Bernal MP, Giraldo A, Bermúdez AJ, & Moreno E. (1995). Estudio de la frecuencia de hemoglobinopatías en las islas de San Andrés y Providencia, Colombia. *Biomédica* 15: 5-9.
- Bolívar G. (2005). *Sin tetas no hay paraíso*. Quintero Editores, 4ª.Ed.
- Brena I. *La perspectiva Latinoamericana en la Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos*. Biblioteca Virtual del Instituto de Investigaciones Jurídicas de la UNAM. www.juridicas.unam.mx Consultado diciembre de 2009.
- Byk C. (2006). La Déclaration Universelle sur la Bioéthique et les Droits de l'Homme: la bioéthique, une utopie civilisatrice à l'ère de la mondialisation? En: *La Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO*. Gros Espiell H. y Gómez Sánchez Y., coordinadores. Editorial Comares, Granada, España. P: 47-65.

- Cantú JM y cols. (2000). La revolución biotecnológica y el resurgimiento de las prácticas eugenésicas. Relatoría del tema 2: Reunión regional de expertos de América Latina, Bioética 2000 de Cara al Milenio. *Biotechnol aplicada* 17: 131.
- Cardona L, Dalmazzo M & Suremain MD. (1995). *Las mujeres y la crisis urbana: la gestión invisible de la vivienda y de los servicios urbanos*. Asociación de Vivienda Popular Simón Bolívar (AVP); Medio Ambiente y Desarrollo en América Latina (ENDA AL); Federación de Vivienda Popular (FEDEVIVIENDA).
- Cardona L. & Dalmazzo M. (2004). La vivienda como derecho: igualdad formal y desigualdad real. En: *Vivienda con rostro de mujer, mujeres y derecho a una vivienda adecuada*. MS Emanuelli, compiladora. HIC, Red Mujer y Hábitat, Social Watch. México.
- Caracol. (2009). Crece el número de adolescentes que se somete al aborto legal en Colombia. <http://www.caracol.com.co/nota.aspx?id=899490>. Publicado el 2 de noviembre de 2009.
- Carta de Buenos Aires.(2004). <http://www.unesco.org/uy/shs/red-bioetica/es/biblioteca/documentos.html>
- Castilla EE & Sod R. (1990). The surveillance of birth defects in South America: II The search for geographic clusters: Endemics. *Advances in Mutagenesis Research* 2: 211-230.
- Castilla EE et al. (1998). Survival of children with Down syndrome in South America. *Am J Med Genet* 79: 108-111.
- Castilla EE & Orioli IM. (2004). ECLAMC: The Latin American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 7: 76-94.
- CESCR. (1994). Persons with disabilities. CESCR General comment 5. (General Comments). <http://www.un.org/en/documents/> Consultado en agosto de 2008:
- CESCR. (2000). El derecho al disfrute del más alto nivel posible de salud: 11/08/2000. E/C.12/2000/4. (General Comments) Observación general N° 14. Artículo 12 -18. Temas especiales de alcance general. No discriminación e igualdad de trato. <http://www.un.org/en/documents/> Consultado agosto 2008.
- Chattopadhyay S. (2006). `Rakter dosh`-corrupting blood: The challenges of preventing thalassemia in Bengal, India. *Social Science & Medicine* 63: 2661-2673.
- Christianson AL et al. (2002). Children with intellectual disability in rural South Africa - prevalence and associated disabilities. *Journal of International Disability Research* 46: 179-186.
- Choi CQ. (2005). Prescriptions go personal. Pharmacogenomics is gradually changing the way pharma companies do business. *The Scientist*. 20 June 2005. <http://www.the-scientist.com>
- Coale AJ & Banister J. (1994). Five decades of missing females in China. *Demography*, 31(3):459-479.
- Comité para la Eliminación de la Discriminación contra la Mujer CEDAW. <http://www.un.org/womenwatch/daw/cedaw/recommendations/recomm-sp.htm>
- Conferencia internacional sobre la población y el desarrollo. (1994). Resumen del programa de acción. Introducción y Capítulo I, Preámbulo. <http://www.un.org/spanish/conferences/accion2.htm#intro> Último acceso abril de 2010.
- Confluencia Nacional de Redes de Mujeres de Colombia. (2000). *Una mirada crítica hacia Beijing +5*, Bogotá.
- Congreso de la República de Colombia. Ley 1098 de 2006. Por la cual se expide el Código de la Infancia y la Adolescencia. http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley/2006/ley_1098_2006.html
- Congreso de la República de Colombia. Ley 1164 de 2007. Por la cual se dictan disposiciones en materia del Talento Humano en Salud. www.secretariasenado.gov.co/.../ley/2007/ley_1164_2007.html
- Congreso de la República de Colombia. Ley 1374 de 2010. Por medio de la cual se crea el Consejo Nacional de Bioética y se dictan otras disposiciones. www.secretariasenado.gov.co/.../ley/2010/ley_1374_2010.html
- Conill Sancho J. (2004). Economía ética de la empresa sanitaria. En: *Horizontes de economía ética*. Pp. 247-282. Madrid: Editorial Tecnos (Grupo Anaya).

- Consejería Presidencial para la Equidad de la Mujer. Presidencia de la República. (2003). *Mujeres. Constructoras de Paz y Desarrollo*. Bogotá.
- Convención de las Naciones Unidas sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer. 18 de diciembre de 1979. <http://www.un.org/womenwatch/daw/cedaw/text/sconvention.htm>
- Cook RJ & Dickens BM. (1999). Ethical and legal issues in reproductive health. *Ethics, justice and woman's health. Int J Gynecol & Obstet* 64: 81-85.
- Córdoba de Castro P. (2002). Proyecto de Ley 58 de 2002 Senado, por medio de la cual se dictan normas sobre salud sexual y reproductiva. En: Senado de la República, ed. Bogotá: Biblioteca del Congreso de la República.
- Córdoba de Castro P. (2005). Ponencia para primer debate al Proyecto de Ley 264 de 2004 Senado, por la cual se dictan normas sobre atención, cuidado, promoción y prevención de la salud sexual y reproductiva In: Senado de la República, ed. Bogotá: Biblioteca del Congreso de la República.
- Corporación Excelencia en la Justicia. www.cej.org.co/
- Corporación Humanas - Centro Regional de Derechos Humanos y Justicia de Género. <http://humanas-colombia.blogspot.com/2009/06/163-abortos-legales-reportados-en-el.html>
- Cortina A. (1998). *El mundo de los valores. Ética mínima y educación*. Bogotá: Editorial El Búho.
- Cotton RGH, Sallée C, & Knoppers BM. (2005). Locus-specific databases: From ethical principles to practice. *Hum Mutat* 26: 489-493.
- Council for Responsible Genetics. (1999). Position on predictive testing. <http://www.gene-watch.org/programs/privacy/predictive.html> (original: 10.25.1999)
- D'Agincourt-Canning L & Baird P. (2006). Genetic testing for hereditary cancers: the impact of gender on interest, uptake and ethical considerations. *Critical reviews in Oncology/Hematology* 58: 114-123.
- D'Atri A. (2005). Feminismo latinoamericano. Entre la insolencia de las luchas populares y la mesura de la institucionalización. http://www.creatividadfeminista.org/articulos/2005/fem_05_atri.htm
- DANE. Proyecciones anuales de población 1985–2020. Consultado en marzo de 2006
- DANE. (1999 a). Defunciones por grupos de edad y sexo y Lista de 56 grupos de causas (basada en la clasificación internacional de enfermedades CIE - 9) 1999. http://www.dane.gov.co/index.php?option=com_content&task=category§ionid=16&id=36&Itemid=148. Consultado en abril de 2009.
- DANE. (1999 b). Estadísticas vitales. Registro de nacimientos y defunciones
- DANE. (2005). Censo General 2005. Colombia Educación. www.dane.gov.co/censo/files/boletines/bol_educacion.pdf
- DANE. (2007). Colombia una nación multicultural. Su diversidad étnica. http://www.dane.gov.co/files/censo2005/etnia/sys/colombia_nacion.pdf
- DANE. (2008). Encuesta de calidad de vida 2008. http://www.dane.gov.co/index.php?option=com_content&task=category§ionid=35&id=32&Itemid=144
- Daza W. (2000). *¿Qué es una clínica de fibrosis quística?* Plenum Pediátrico, Sociedad Colombiana de Pediatría, marzo 2000. [deCODE genetics. http://www.decodegenetics.com/](http://www.decodegenetics.com/)
- De Oliveira O & Ariza M. (2004). Citados en: *Una mirada de género a la ciudad de México*. Massolo, Alejandra, compiladora. Editorial de la Red Nacional de Investigación Urbana y UNAM, México.
- Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos. (2003). http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html
- Declaración Universal de Derechos Humanos del 10 de diciembre de 1948. <http://www.filosofia.org/cod/c1948dhu.htm>

- Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. (1997). http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html
- Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. (2005) http://portal.unesco.org/es/ev.phpURL_ID=31058&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html
- Defensoría del Pueblo. (1995). Avances en la construcción jurídica de la igualdad para las mujeres colombianas. Seminario internacional. Defensoría del Pueblo. Bogotá.
- Departamento Nacional de Planeación. DNP. CONPES 2626. (1992). Política Social para los Jóvenes y las Mujeres. Bogotá D.C. http://www.icbf.gov.co/transparencia/derechobienestar/conpes/conpes_dnp_2626_1992.html
- Departamento Nacional de Planeación. DNP. CONPES 2794. (1995). Política de Juventud Bogotá D.C. www.icbf.gov.co/.../conpes/conpes_dnp_2794_1995.html
- Doyal N. (2005). *Gender, health and the millenium development goals. Global Forum for Health Research*. Geneva, Switzerland. ISBN 2-940286-33-7
- Durosini MA et al. (1995). Acceptability of prenatal diagnosis of sickle cell anaemia (SCA) by female patients and parents of SCA patients in Nigeria. *Social Science and Medicine* 41:433-436.
- El Espectador. (2011). Editorial 13 de mayo de 2011. Cinco años tras la despenalización
- Elger B, Biller-Andorno N, Mauron A & Capron A. (Eds). (2008). *Ethical issues in governing biobanks*. Global perspectives. Ashgate Publishing Limited, Aldershot, UK.
- EUROGENTEST. Genetic Testing in Europe. <http://www.eurogentest.org>
- EUROPA PRESS. Madrid. Han matado a cien millones de niñas por aborto selectivo o infanticidio en el mundo http://www.solidaridad.net/imprimir4426_enesp.htm Consultado en octubre de 2009.
- FAO. División de Género, Equidad y Empleo Rural. (2007). Actualización estadística. Situación de las mujeres rurales en Colombia. <http://www.rlc.fao.org/es/mujer/docs/colombia/actualiz.pdf> Consultado diciembre de 2009.
- Facio A. El principio de igualdad ante la Ley en el contexto de una política para la eliminación de la discriminación sexual. En: Ministerio Público, Defensoría del Pueblo. *Avances jurídicos para la construcción jurídica de la igualdad para las mujeres colombianas*.
- Foro Avances Hacia la Reglamentación del Consejo Nacional de Bioética de Colombia. III Congreso Internacional de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética UNESCO, Bogotá, noviembre 23 de 2010. Memorias en preparación.
- Foucault M. (1976). *Histoire de la sexualité, 1: la volonté de savoir*. Paris: Gallimard.
- Fox D & Scott-Samuel A. (2004). Human rights, equity and health. London: The Nuffield Trust.
- Fraser N. (1997). *Iustitia Interrupta. Reflexiones críticas desde la posición "postsocialista"*. Bogotá: Siglo del Hombre y Universidad de Los Andes.
- Fucharoen S. (2000). *Thalassemia Projects*. International Conference on Health Research for Development, October 10-30, 2000, Bangkok.
- Fucharoen S & Winichagoon P. (2007). Prevention and control of thalassemia in Asia. *Asian Biomedicine* 1: 1-6.
- Fugger EF et al. (1998). Births of normal daughters after MicroSort sperm separation and intrauterine insemination, in-vitro fertilization or intracytoplasmic sperm injection. *Hum. Reprod* 13: 2367-70
- Garrafa V & Machado do Prado M. (2001). Cambios en la Declaración de Helsinki: fundamentalismo económico, imperialismo ético y control social. *Lexis Nexis Jurisprudencia Argentina* IV: 9-15.
- Género y desarrollo por igual. www.porigual.com/desarrollo/necesidades_genero.php Recuperado en junio de 2008.

- Giberti E. (2004). Anencefalia y daño psíquico en la madre. <http://www.elsigma.com/site/detalle.asp?IdContenido=4098>. Consultado marzo de 2009.
- Gilligan C. (1982). *In a different voice: psychological theory and women's development*. Harvard University Press, USA.
- Giraldo A. (2004). Genetic services in Colombia. *Community Genetics* 7: 126-129.
- Gómez Placencia D. (2008). Equidad en salud. En: *Diccionario Latinoamericano de Bioética*. pp: 391-392. Organización de las Naciones Unidas para la Educación la Ciencia y la Cultura (UNESCO), y Universidad Nacional de Colombia.
- Gray K, Taffe J, Tonge B, Sweeney D & Einfeld S. (2006). Behaviour and emotional problems in toddlers with pervasive developmental disorders and developmental delay: associations with parental mental health and family functioning. *J Intellect Disabil Res* 50(Pt 12):874-82.
- Gros-Espiell H & Sánchez Y. (2006). *La Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO*. Editorial Comares, Granada.
- Guillaume A & Lerner S. (2008). El aborto en América Latina y el Caribe. *La Chronique Centre Population et Développement*.
- Guttmacher Institute. (2007). Facts on induced abortion worldwide. http://www.who.int/reproductive-health/publications/unsafe_abortion/abortion_facts.pdf
- Hernández M. (1991). El derecho a la salud y la nueva Constitución Política Colombiana. *Revista Avances en Enfermería*. vol. IX, n.2. Facultad de Enfermería. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, jul-dic. 1991.
- Hernández M. (2004). *La fragmentación de la salud en Colombia y Argentina. Una comparación sociopolítica, 1880-1950*. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá: Unibiblos.
- Hottois G & Missa JN. (2001). *Nouvelle encyclopédie de bioéthique*. Editions De Boeck Université, Bruselas.
- Hottois G (2004). *Qu'est-ce que la bioéthique?* Librairie Philosophique J. Vrin, Paris.
- Ho W-L et al. (2006). Financial burden of national health insurance for treating patients with transfusion-dependent thalassemia in Taiwan. *Bone Marrow Transplantation* 37: 569-574.
- HUGO Ethics Committee (2000). Statement on Benefit-Sharing.
- HUGO Ethics Committee (2001). Statement on Gene Therapy Research.
- Hunt P, Steward R, Bueno de Mesquita J & Oldring L. (2007). Neglected diseases: a human rights analysis. *WHO Special topics* No. 6.
- Hurst J. (2004). *Historia de las ideas sobre el aborto en la Iglesia Católica. Lo que no fue contado*. 6a. ed. Argentina: Red Latinoamericana de Católicas por el Derecho a Decidir.
- Infogénero. Cinco años de aborto legal en Colombia: un derecho difícil de ejercer. http://www.infogenero.net/sitio/index.php?option=com_content&view=article&id=218%3Asentencia-c355-colombia-exigibilidad&Itemid=67
- James CA, Hadley DW, Holtzman NA & Winkelstein JA. (2006). How does the mode of inheritance of a genetic condition influence families? A study of guilt, blame, stigma, and understanding of inheritance and reproductive risks in families with X-linked and autosomal recessive diseases. *Genet in Med* 8:234-242.
- Jay LM, Mateus H, Fonseca D, Restrepo CM & Keyeux G. (2006). PCR-Heterodúplex por agrupamiento: implementación de un método de Identificación de Portadores de la Mutación F508del del gen causante de Fibrosis Quística en Colombia. *Colombia Médica* 37: 176-182.
- Junhong C. (2001). Prenatal sex determinants in rural China. *Popul Dev Rev* 27: 259-281.

- Jusiene R, & Kucinskas V. (2004). Psychological adjustment of children with congenital hypothyroidism and phenylketonuria as related to parental psychological adjustment. *Medicina (Kaunas)* 40: 663-70.
- Keyeux G et al. (1997). Estudios moleculares en pacientes colombianos con fibrosis quística. *Acta Med. Colombiana* 22: 167-173.
- Keyeux G et al. (2003). *CFTR* mutations in patients from Colombia: implications for local and regional molecular diagnosis programs. *Hum Mutat, Mutation in Brief* # 644 Online p: 1-7.
- Keyeux G. (2006). Bioética y salud pública: la genómica en la salud del futuro. En: *Cuadernos del Doctorado 2. Ética, salud y vida*. Pp. 53-69.
- Keyeux G. (2007). Bioética e investigación en temas de frontera. Un debate social. En: *Bioética y salud pública: encuentros y tensiones*. Franco S, Arrivillaga M, Aristizábal Ch, Moreno M. (Eds.) Pp: 189-207
- Keyeux G. (2008). Investigación en genómica. En: *Ética en investigación. Una responsabilidad social*. Cardozo CA, Mrad A, Maldonado O, Cely G (Eds.). Bogotá: Editorial Pontificia Universidad Javeriana y Universidad Nacional de Colombia.
- Keyeux G & Nemogá GR. (2009). Genetics and Bioethics: Analysis of the Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights and the International Declaration on Human Genetic Data of UNESCO. En preparación.
- Keyeux G. (2011). *Bancos de Datos Genéticos Humanos: el equilibrio vacilante entre ciencia y derechos humanos*. Editorial Paidós, Buenos Aires (en prensa).
- Koch R et al. (2000). Maternal phenylketonuria: an international study. *Mol Genet and Metabol* 71: 233-239.
- Kottow M. (2002). Salud pública, genética y ética. *Rev Saúde Publ* 36: 537-544.
- Kottow M. (2005). *Introducción a la bioética*. Santiago de Chile: Editorial Mediterráneo.
- Kottow M. (2007). *Participación informada en clínica e investigación biomédica. Las múltiples facetas de la decisión y el consentimiento informado*. Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética y Universidad Nacional de Colombia, Bogotá.
- Kusum K. (2001). Sex selection in India. Case study. En: Dennerstein L (Edit.). *Women's rights and bioethics*. Pp. 50-58. UNESCO publishing.
- La Mesa Audiencia por la Vida y la Salud de las Mujeres. Temática Regional. Impacto en los derechos humanos de las mujeres por los obstáculos en el acceso a la interrupción legal del embarazo en condiciones seguras y de calidad en América Latina y el Caribe. El aborto en Colombia: de los derechos a los hechos. Un largo camino por recorrer. http://www.despenalizaciondelaborto.org.co/IMG/pdf/AUDIENCIA_TEMATICA_REGIONAL_CIDH_2011.pdf
- La Rosa Huertas L. Descentralización de la salud, perspectiva de género y empoderamiento de la mujer. Unidad de Género y Salud-Organización Panamericana de la Salud. <http://www.paho.org/Spanish/AD/GE/Decentralization2.pdf>
- Lenoir N. (1997). UNESCO, Genetics, and Human Rights. *Kennedy Institute of Ethics Journal* 7: 31-42.
- León G. (2009). El Comité Intersectorial de Bioética. En: *Memorias-Taller. Hacia la consolidación de un Consejo Nacional de Bioética en Colombia*. Pp. 41-49. Ediciones El Bosque.
- Lippman A. (2003). Eugenics and public health. *Am J Public Health* 93: 11.
- Liu P & Rose GA. (1995). Social aspects of over 800 couples coming forward for sex selection of their children. *Human Reprod* 10: 1968-71.
- Mackenzie C. (2007). Feminist bioethics and genetic termination. *Bioethics* 21: 515-6.
- Mahowald MB. (2002). Genetics & bioethics. Reproductive genetics and gender justice. <http://bioethics.net/articles.php?viewCat=6&articleId=60>

- Maldonado CE. (2006). Bioética, biopolítica y los problemas de la acción. En: Fonseca ME, Maldonado CE, Moreno Z, Urrea FC. *Historia y fundamentos de la bioética: en camino hacia la biopolítica*. Unibiblos, Bogotá.
- March of Dimes. (2006). Global report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children. <http://www.marchofdimes.com/MOD-Report-PF.pdf>. Último acceso mayo 2009.
- March of Dimes. (2006). Wall chart. <http://www.marchofdimes.com/MOD-WallChart.pdf>. Última consulta mayo de 2009.
- March of Dimes. (2006). Appendix B. <http://www.marchofdimes.com/MOD-Appendix-B.pdf>
- Marsico G & Ballester Meseguer C. (2003). Mujeres, madres, genes, sociedad, en la era de la genitización. Pp. 127-170. En: *Bioética: Voces de mujeres*. Narcea.
- Martin JA et al. (2007). Births: Final data for 2005. National vital statistics reports; vol. 56 no 6. Hyattsville, MD: National Center for Health Statistics. http://www.cdc.gov/nchs/data/nvsr/nvsr56/nvsr56_06.pdf
- McNamara R. (1974). The dynamics of population policy in Latin America. In: TM, ed. *The World Bank perspective on population growth*: Cambridge, MA: Ballinger 1974:107-21.
- Medical Center. (2006). <http://www.medicalcentereast.com>. Consultado en junio 2008
- Mejía D et al. (2004). *La tutela y el derecho a la salud, causas de las tutelas en salud*. Programa de salud y seguridad social de la Defensoría del Pueblo. Bogotá.
- Memorias-Taller (2009). *Hacia la consolidación de un Consejo Nacional de Bioética en Colombia*. Universidad Nacional de Colombia, Unesco, Universidad El Bosque. Bogotá: Policromía Digital. www.bioeticaunbosque.edu.co/.../MemoriasTallerBioetica.pdf
- Merikangas K & Risch N. (2003). Genomic priorities and public health. *Science* 302: 599-601
- Mesa por la Vida y la Salud de las mujeres. Documentos de Fundamentación. En: www.despenalización-delaborto.org.co
- Milenio Online. Infanticidio de niñas, realidad en Latinoamérica. <http://impreso.milenio.com/node/8552495> consultado Marzo de 2009
- Millennium Development Goals. Campaña de los Objetivos del Milenio de Naciones Unidas. <http://www.un.org/spanish/millenniumgoals/gender/shtml>
- Ministerio de la Protección Social, Acuerdo 380 del año 2007. <http://www.minproteccionsocial.gov.co/>
- Ministerio de la Protección Social. (2007). Encuesta Nacional de Salud. <http://www.minproteccionsocial.gov.co/salud/Paginas/EncuestaNacionaldeSaludPublica.aspx>
- Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Informe del 51º Período de Sesiones de la Comisión Jurídica y Social de la Mujer (CSW) <http://www.inmujer.migualdad.es/mujer/politicas/51%20CSW/Informe%2051%20CSW.pdf>
- Ministerio del Trabajo y Seguridad Social, Sena. (2002). Dirección de Formación Profesional. Grupo de Ética y Desarrollo Humano. Cátedra por la Paz, la Vida y la Libertad. Módulo 8, Derechos Humanos. Manual de Capacitación. Bogotá.
- Misas G. De la sustitución de importaciones a la apertura económica, la difícil consolidación industrial. En: MG ed. (2001). *Desarrollo económico y social en Colombia siglo XX*. Bogotá: Universidad Nacional de Colombia, Facultad de Ciencias Económicas.
- Montenegro R & Stephens C. (2006). Indigenous health in Latin America and the Caribbean. *Lancet* 367: 1859-69
- Montushi L. Ética y razonamiento moral. Dilemas morales y comportamiento ético en las organizaciones. http://www.cema.edu.ar/-/lm/ETICA_Y_NEGOCIOS_-ARTICULOS/Etica_y_razonamiento_moral.pdf. Consultado en agosto de 2009.

- Morales C. (2010 a). *Jóvenes, sexualidad y políticas. Salud sexual y reproductiva en Colombia (1992 -2005)*. 1a ed. Bogotá: Universidad Nacional de Colombia, Digiprint editores.
- Morales C. (2010 b). Entre el control y la autonomía: hacia las políticas de salud sexual y reproductiva de jóvenes en Colombia. *Revista Avances en Enfermería*, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá (En prensa).
- Motulsky AG. (2000). 1999 ASHG Award for Excellence in Education. Some Future Directions in Medical Genetics. *Am J Hum Genet* 66: 1190-1191.
- Mudur G. (1999). Indian medical authorities act on antenatal sex selection. *British Med J* 319: 401.
- Mudur G. (2006). Doctors in India prosecuted for sex determination, but few convicted. *British Med J* 332: 257.
- Munnich A. (2006). Treating genetic disease today. *The Scientist*. <http://www.the-scientist.com/article/daily/23367>. Consultado en mayo de 2006.
- Naciones Unidas. Mortalidad materna en Colombia: un grave problema de salud pública. (2010). [consultado en mayo 28 de 2010]; Disponible en: <http://www.nacionesunidas.org.co/index.shtml?apc=SS--1-&x=61735>
- Nazer H J, López-Camelo J, Castilla EE. (2001). ECLAMC: Estudio de 30 años de vigilancia epidemiológica de defectos de tubo neural en Chile y en Latinoamérica. *Rev. méd. Chile* [revista en Internet]. 129: 531-539. http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003498872001000500009&lng=es
- Nemogá GR, Chaparro A & Keyeux G. (2007). Los cultivos transgénicos en el contexto Latinoamericano. *Pensamiento Jurídico* 18: 127-146.
- Nuffield Council on Bioethics. (2007). The forensic use of bioinformation: ethical issues. <http://www.nuffieldbioethics.org>
- Oelofsen N & Rochardson P. (2006). Sense of coherence and stress parenting in mothers and fathers of preschool children with developmental disability. *J Intellect Dev Disabil*. 31:1-12.
- One World-Nations Online. <http://www.nationsonline.org/oneworld/index.html>
- One World-Nations Online. <http://www.nationsonline.org/oneworld/Country-Stats/Thailand-statistics.htm>
- Onfray M. (2003). *Féeries anatomiques. Généalogie du corps faustien*. Editions Grasset (en español: *Cuentos de hadas anatómicos. Genealogía del cuerpo faustiano*).
- Onfray M. (2006). *La puissance d'exister. Manifeste hédoniste*. Editions Grasset.
- Onfray M. (2006-2009). *Contre-histoire de la philosophie*. T1-6. Editions Grasset & Fasquelle, Paris.
- ONU Mujeres. Oficina Regional para México, Centroamérica, Cuba y República Dominicana. <http://www.unifem.org.mx>
- OPS. Organización Panamericana de la Salud. (2007). *Salud en las Américas*. 2007 Vol. I-Regional. Publicación Científica y Técnica No. 622.
- OPS. (2008). Situación de salud en las Américas. Indicadores básicos, 2008. http://new.paho.org/hq/dmdocuments/2009/IB_SPA_2009.pdf
- PAHO. Revolving fund for immunization. <http://www.news-medical.net/news/2004/04/21/723.aspx> Consultado en julio 2009.
- PAHO. Making Vaccines Affordable. http://www.paho.org/english/hvp/hvi/revol_fund.htm. Consultado en mayo 2007.
- PAHO. (2003). Introduction. Gender, health and development in the Americas. Basic indicators 2003.
- PAHO. (2005). Gender, health and development in the Americas. Basic indicators 2005.
- PAHO. (2006). Estrategia de cooperación con Colombia 2006 - 2010

- Pajari H, Koskimies O, Muhonen T & Kääriäinen H. (1999). The burden of genetic disease and attitudes towards gene testing in Alport syndrome. *Pediatr Nephrol* 13: 471-6. http://www.paho.org/english/hvp/hvi/revol_fund.htm. Consultado en mayo 2007.
- Pang T & Weatherall DJ. (2002). Genomics and global health. Hype, reality and a call for action in the developing and the developed world. *British Med J* 324: 1051-1052. <http://content.healthaffairs.org/cgi/content/full/hlthaff.w5.455/DC1>
- Panter-Brick C. (1991). Parental responses to consanguinity and genetic disease in Saudi Arabia. *Social Science and Medicine* 33:1295-1302.
- Parodi C. (2005). *Globalización: ¿De qué y para qué? Lecciones de la historia*. Perú: Ed. Universidad del Pacífico.
- Paz-Karaman P. (2011). Parámetros normativos aplicables al manejo de bases de datos genéticos de investigación criminalística en Colombia. Tesis de Maestría en Biociencias y Derecho, Universidad Nacional de Colombia.
- Penchaszadeh V. (2004). Medical genetics in Latin America. *Community Genetics* 7: 65-69.
- Penchaszadeh V. (2006). Ética e investigación genética. En: *Ética de la investigación en seres humanos y políticas de salud pública*. Keyeux G, Penchaszadeh V y Saada A. (Coord). Pp:87-111. UNESCO y Universidad Nacional de Colombia, Bogotá.
- Penchaszadeh V. (2008). Genetics and public health network in Latin America. Capabilityworkshop, Oxford May 2008. http://www.capabilitynet.eu/Meetings/Oxford/Documents/10_CAPABILITY_2nd_Workshop_Victor_B_Penchaszadeh.pdf. Acceso junio 2009.
- Pereira FD & Sáenz I. (1996). Hemoglobinopatías en niños. *Colombia Médica* 27: 146-149.
- Pérez MM, Luna MC, Pivetta OH & Keyeux G. (2007). *Cftr* gene analysis in Latin American CF patients: heterogeneous origin and distribution of mutations across the continent. *J Cyst Fibrosis* 6: 194-208 (en línea septiembre 2006: <http://ees.elsevier.com/jcfl>)
- Período extraordinario de sesiones de la Asamblea General de las Naciones Unidas para examinar la Plataforma de Acción de Beijing. Las cuatro conferencias mundiales sobre la mujer, 1975 a 1995. Una perspectiva histórica. (2010) New York. <http://www.un.org/spanish/conferences/Beijing/Mujer2011.htm>
- Petrou M & Modell B. (1995). Prenatal screening for haemoglobin disorders. *Prenat. Diagn.* 15: 1275-1295.
- Phenylketonuria. <http://www.medhelp.org/lib/pku.htm>
- Pincock S. (2005). Pharmacogenetics overhyped? *The Scientist*. 26 September 2005. <http://www.the-scientist.com>
- Pinsart M-G. (2001). Écoféminisme. En: *Nouvelle encyclopédie de bioéthique*. Bruselas: Editions De Boeck Université. pp: 343-349; 459-467.
- Pizano L. Llega el control natal. Septiembre 15. Sin miedo a decidir. En: http://www.colombialink.com/01_INDEX/index_historia/07_otros_hechos_historicos/0310_llega_control_natal.html
- Povey S et al. (2009). Practical guidelines addressing ethical issues pertaining to the curation of human locus specific variation databases. En preparación.
- Presidencia de la República de Colombia. (1999). "Cambio para Construir la Paz", Plan Nacional de Desarrollo 1998-2002. DNP, Bogotá.
- Presidencia de la República de Colombia. (2002). Bases del Plan Nacional de Desarrollo, 2002-2006. Presidencia de la República.
- Procuraduría General de la Nación. (2009). Situación de la violencia contra las mujeres, Ley 1257 de 2008. Procurando la Equidad. Vol. 4. Bogotá.

- Profamilia. (2005). Encuesta Nacional de Demografía y Salud (ENDS) 2005.
- Profamilia. (2010). Encuesta Nacional de Demografía y Salud ENDS, 2010. Capítulo IV. http://encuesta-profamilia.com/index.php?option=com_content&view=article&id=66&Itemid=49
- Rainero L. (2004). Carta por el Derecho de las mujeres a la Ciudad. Debate del Foro Las Mujeres y la Ciudad en el Foro Social Urbano de Barcelona, 2004.
- Recomendaciones de la fundación March of Dimes. Biblioteca de Salud: fenilcetonuria. http://www.nacerano.org/centro/9388_9977.asp Consultado Julio 2009
- Religion & Ethics Newsweekly COVER STORY: Sex Selection in India. June 1, 2001. Episode no. 440. <http://www.pbs.org/wnet/religionandethics/week440/cover.html>
- REPEM. Red de Educación Popular Entre Mujeres de América Latina y el Caribe. <http://www.repem.org.uy/>
- Ribero R & Sánchez F. (2004). *Violencia en las familias colombianas. Costos socioeconómicos, causas y efectos*. Bogotá: Centro de Estudios para el Desarrollo Económico. Universidad de los Andes.
- Roa López M, Jaramillo P, Abadía M, Dávila J & Porras L. (2006). Sentencia C-355 de 2006 (parte 3). Bogotá: Corte Constitucional.
- Rodríguez Monguió R & Infante Campos A. (2003). *Universal health care for Colombians, 10 years after Law 100: challenges and opportunities*. Pan American Health Organization/World Health Organization and The World Bank.
- Rodríguez P. (1997). *Sentimientos y vida familiar en el Nuevo Reino de Granada*. Santafé de Bogotá: Editorial Ariel.
- Rovaletti L. (2002). Anencefalia: un debate a asumir. <http://www.bioeticadebat.org/modules/mydownloads/singlefile.php?Cid=4&lid=21> Consultado marzo de 2009.
- Sandoval GA, Vacca CP & Olarte J. (2008). Medicamentos vitales no disponibles: análisis de reglamentación nacional e internacional, propuesta de actualización del listado nacional. *Vitae*, Revista de la Facultad de Química Farmacéutica 15:77-90.
- Sankar P & Kahn J. (2005). BiDil: Race Medicine or Race Marketing? *Health Affairs*. 11 October 2005. <http://content.healthaffairs.org/cgi/content/full/hlthaff.w5.455/DC1>
- Sapountzi-Krepia D et al. (2006). A qualitative study on the experiences of mothers caring for their children with talasemia in Athens, Greece. *J Ped Nursing* 21: 142-151.
- Seashore MR & Wappner RS. (1996). *Genetics in primary care & clinical medicine*. Appleton & Lange, USA. ISBN 0-8385-3128-8.
- Serrano M. (2007). Aproximaciones teóricas a la evaluación del impacto: Aplicaciones sobre el desplazamiento forzado interno. En: *Evaluando el impacto de intervenciones sobre el desplazamiento forzado interno. Hacia la construcción de un índice de realización de derechos*. Serrano, M (Eds). Consejería en Proyectos PCS. pp.59-79 ISBN 978-958-44-2804-2.
- Shepperd S et al. (2009). Early discharge hospital at home. *Cochrane Database Syst Rev*. 2009 Jan 21;(1): CD000356.
- Shildrick M. (2004). Genetics, Normativity, and ethics: some bioethical concerns. *Feminist Theory*, Vol. 5, No. 2, 149-165 (2004).
- Singh S & Henshaw SK. Socio-Cultural and Political Aspects of Abortion from an Anthropological Perspective. <http://www.Buenasalud.com/lib/ShowDoc>
- Skotko B. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* 115: 64-77.
- Solbakk JH, Holm S & Hofmann B. (2009). *The ethics of research biobanking*. Springer, USA.

- Spicker J. (1998). El cuerpo femenino en cautiverio: aborto e infanticidio entre las esclavas de la Nueva Granada 1750-1810. En: *Geografía Humana de Colombia*. Tomo VI. Los Afrocolombianos. Instituto Colombiano de Cultura Hispánica.
- Stanford Encyclopedia of Philosophy. (2004). Feminist bioethics. <http://plato.stanford.edu/entries/feminist-bioethics/>
- Stern AM. (2002). Making better babies: public health and race betterment in Indiana, 1920-1935. *Am J Public Health* 92: 742-752.
- Sudha S, Rajan SI. (1999). Female demographic disadvantage in India, 1981 -1991: Sex-selective abortions and female infanticide. *Dev Chang* 30: 585-618.
- Ten Have H & Jean M. (2009). *The UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights. Background, principles and application*. ISBN 978-92-3-104088-7
- The World Bank. What is empowerment? <http://go.worldbank.org/WXKIV52RB0>, consultado en abril de 2009.
- Thomas F. (2007). "La interrupción voluntaria del embarazo, una cuestión de dignidad para las mujeres". En: *Bioética y salud pública: encuentros y tensiones*. Franco, S. (ed.) Bogotá: Universidad Nacional de Colombia, Programa Interfacultades, Doctorado en Salud Pública y UNESCO.
- Tillym C. (2008). *Contentious performances*. 1a. ed. New York: Cambridge University Press 2008.
- UNDP. (1995). Informe sobre desarrollo humano 1995. La revolución hacia la igualdad en la condición de los sexos. <http://hdr.undp.org/en/reports/global/hdr1995/chapters/spanish/>
- UNESCO. Assisting Bioethics Committees Program. http://portal.unesco.org/shs/en/ev.phpURL_ID=11280&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html
- UNFPA United Nations Population Fund. (2007). State of world population 2007. Unleashing the potential of urban growth. http://www.unfpa.org/swp/2007/presskit/pdf/sowp2007_eng.pdf
- Valdés Soler A. (2007). Informe sobre Violencia contra la Infancia en Colombia. www.minproteccion-social.gov.co/.../DocNewsNo15086DocumentNo4354.PPT
- Valenzuela P. (2008). Problemas bioéticos en torno a la criatura anencefálica. *Rev Chil Pediatr* 79: 303-310.
- Vieira C. (2011). Bajo impacto de legalización parcial del aborto. <http://ipsnoticias.net/nota.asp?idnews=88334>
- Vitale L. El Movimiento Feminista Latinoamericano del Siglo XX. Parte 1 y 2. <http://www.clasecontra-clase.cl/generoHistoria2.php?id=20>; <http://www.clasecontraclase.cl/generoHistoria2.php?id=21> Acceso agosto 2008.
- Weatherall DJ. (2005). The global problem of genetic disease. *Annals of Hum Genet* 32: 117-122.
- Weatherall DJ, Akinyanju O, Fucharoen S, Olivieri N & Musgrove P. (2006). Inherited disorders of hemoglobin. En: *Disease control priorities in developing countries* (2nd Ed.). pp: 663-680. Oxford University Press, New York. DOI: 10.1596/978-0-821-36179-5/Chpt-34
- Westley SB. (1995). Evidence mounts for sex-selective abortion in Asia. *Asia Pac Pop Policy* 34: 1-4.
- Women's bioethics project. Press release (2005). *La Unesco desarrolla normas universales en bioética, las mujeres están sub-representadas*. http://www.womensbioethics.org/index.php?p=UNESCO_IBC,_Spanish_Version&s=63. Consultado en diciembre de 2009.
- Women's link Worldwide (2007). El aborto en cifras http://www.womenslinkworldwide.org/pdf_programs/es_prog_rr_col_factsheets_cifras.pdf
- WomenWatch. Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer. <http://www.un.org/womenwatch/daw/cedaw/text/sconvention.htm>
- WHO. Genomics Resource Centre. Gender and Genetics. <http://www.who.int/genomics/gender/en/>

- WHO. (1985). Community approaches to hereditary diseases. Citado en Alwan A & Modell B. (2003).
- WHO. (1994). Guidelines for the control of hemoglobin disorders. http://whqlibdoc.who.int/hq/1994/WHO_HDP_HB_GL_94.1.pdf
- WHO. (1999 a). Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting, The Hague 5-7 January 1999. http://whqlibdoc.who.int/hq/1999/WHO_HGN_GL_WAOPBD_99.1.pdf. Acceso mayo 2005. Último acceso julio 2009.
- WHO. (1999 b). Human genetics and noncommunicable diseases. Fact Sheet No 209. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs209/en>. Consultado en mayo de 2005.
- WHO. (2000). Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders. http://whqlibdoc.who.int/hq/2000/WHO_HGN_WG_00.1.pdf. Consultado en abril de 2004.
- WHO. (2002 a). Collaboration in medical genetics. Report of a WHO Meeting, Toronto, Canada. WHO/HGN/WG/02.2 Consultado en abril 2004.
- WHO. (2002 b). Genomics and world health. Report of the Advisory Committee on Health research. whqlibdoc.who.int/hq/2002/a74580.pdf
- WHO. (2004 a). Community genetic services in Latin America and regional Networks on medical genetics. Report of a WHO consultation. WHO/HGN/WG/04.01
- WHO. (2004 b). Genomic Resource Centre. Fact sheet WHO/HGN/WG/02.2 http://www.who.int/genomics/about/E_grc_finalA.pdf
- WHO. (2004 c). The molecular genetic epidemiology of cystic fibrosis. Report of a joint meeting of WHO/ECFTN/ICF(M)A/ECFS. <http://www.who.org/genomics>
- WHO. (2005). Control of Genetic Diseases. Report by the Secretariat. http://www.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB116/B116_3-en.pdf
- WHO. (2006). Medical genetic services in developing countries. The ethical, legal and social implications of genetic testing and screening.
- WHO. (2008 a). The global burden of disease: 2004 Update. http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/2004_report_update/en/index.html Último acceso enero 2009.
- WHO. (2008 b). World Health Statistics 2008. http://www.who.int/whosis/whostat/EN_WHS08_Table4_HSR.pdf. Acceso en mayo 2009.
- WHO. (2008 c). Genomic Resource Center. Gender and Genetics. Introduction: Genetics and gender mainstreaming. www.who.int/genomics/gender/en/index.html última consulta diciembre de 2008.
- WHOSIS. WHO Statistical Information System [http://www.who.int/whosis/data/Search.jsp?countries=\[Location\].Members](http://www.who.int/whosis/data/Search.jsp?countries=[Location].Members). Consultado en mayo de 2009.
- Yamsri S et al. (2010). Prevention of severe thalassemia in northeast Thailand: 16 years of experience at a single university center. *Prenat Diagn* 30: 540-6.
- Zambrano CV. (2006). Dimensiones culturales en la Bioética. Aproximación para una Bioética intercultural y pública. *Revista Colombiana de Bioética*. Jul-dic de 2006; 1(2).

BEATRIZ PEÑA RIVEROS

Licenciada en Enfermería Cruz Roja Colombiana, Universidad del Rosario. Magíster en Salud Pública, Universidad de Antioquia. Estudios en Bioética en la Escuela Latinoamericana de Bioética (ELABE) Gonner-Argentina. Miembro Comité local de Ética, (ACOFAEN). Programa de Fortalecimiento de la Ética en la Enseñanza y la Práctica de Enfermería. Profesora Pensionada Facultad de Enfermería, Universidad Nacional de Colombia.

CARLOS MARTÍN RESTREPO FERNÁNDEZ

Médico egresado de la Universidad Libre, seccional del Atlántico. Tiene estudios de posgrado en Maestría en Genética Humana y Doctorado en Genética Humana en la Universidad de Guadalajara, México. En la actualidad se desempeña como Profesor Titular de la Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud de la Universidad del Rosario, en Bogotá, Colombia. Ha ocupado diversos cargos como médico genetista en instituciones como: Hospital Infantil Universitario “Lorencita Villegas de Santos”, Hospital de San José, Profamilia, Fisulab, Fundación Los Pisingos, Clínica Orquídeas de Colsubsidio y en la Fundación Cardioinfantil, en estas dos últimas instituciones trabaja en la actualidad y además en la Universidad del Rosario. Fue asesor del Instituto Colombiano de Bienestar Familiar (ICBF). Ha sido tutor de un amplio número de tesis de pregrado, maestría y doctorado y ha escrito publicaciones en revistas, libros y capítulos de libros en áreas de la Genética Humana y Médica. Dirige la Maestría en Genética Humana de la Universidad del Rosario, donde además desempeña el cargo de Jefe del Departamento de Ciencias Básicas del programa de Medicina.

CAROLINA MORALES BORRERO

Odontóloga de la Universidad Nacional de Colombia (UN), Magístra en Administración en Salud de la Pontificia Universidad Javeriana, Doctora en Salud Pública de la UN. Profesora asociada Facultad de Odontología UN. Docente de varias universidades en Bogotá, Investigadora invitada del Departamento de Cambio Social de la Facultad de Ciencias Políticas - Universidad Complutense de Madrid. Miembro de dos grupos de Investigación de Colciencias: “Salud Colectiva” y “Estudios Socio-históricos de Salud y Protección Social”. Ha sido asesora de la Secretaría Distrital de Salud y del Magisterio Nacional. Coordinó el Programa Interdisciplinario Calidad de Vida de la Universidad Nacional de Colombia (1999-2001). Los principales temas que trata en sus publicaciones son: Calidad de vida y salud; Escuela, derechos y calidad de vida; Políticas de salud; Subjetividades juveniles y Políticas de juventud. Su tesis doctoral fue destacada con mención meritoria, a partir de ella publicó el libro: “Jóvenes, sexualidad y políticas. Salud Sexual y reproductiva en Colombia, 1992-2005”. Es autora de varios libros, artículos y conferencias en la esfera nacional e internacional.

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO

Médico cirujano de la Universidad Nacional de Colombia (UN); especialista en epidemiología de la Universidad de Antioquia; MSc en salud pública de la UN; MSc en bioética de la Universidad El Bosque; epidemiólogo de campo CDC-Tephinet. Docente invitado en la Universidad de los Llanos y la Universidad del Rosario. Investigador y coordinador de proyectos en salud pública con énfasis en salud sexual y reproductiva y VIH durante los últimos diez años.

GENOVEVA KEYEUX BURIAN VON DEDINA

Bióloga y Magíster en Genética Molecular, Universidad de Lovaina; Doctora en Ciencias, especialidad en Biología Molecular, Universidad de Montpellier II, Francia. Ha sido Profesora de las siguientes instituciones: Universidad Nacional de Colombia, Pontificia Universidad Javeriana y Universidad de Montpellier II, Francia. Fue Miembro del Comité Internacional de Bioética (CIB) de UNESCO (1993-1998) y del Comité de Ética de la Organización Mundial del Genoma Humano HUGO (2008-2010); miembro fundador y vicepresidenta actual de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética Red-bioética UNESCO. Miembro de varias sociedades científicas internacionales en las áreas de la genética humana y antropología genética. Autora de numerosas publicaciones en revistas científicas internacionales y nacionales especializadas y de varios capítulos de libros, ha sido también co-autora y relatora de documentos para el Comité Internacional de Bioética (CIB) de UNESCO y para la Organización Mundial de la Salud en temas relacionados con la bioética y la genética molecular humana. Ha sido distinguida con el Diploma de Reconocimiento a una vida dedicada a la investigación y docencia en el área de Genética Molecular de la Sociedad Colombiana de Genética, y el Reconocimiento a la colaboración en la capacitación y docencia y en el montaje del laboratorio de DNA forense de la Dirección de Policía Judicial (DIJIN), Bogotá.

HEIDI ELIANA MATEUS

Médica egresada de la Universidad El Bosque. Tiene estudios de posgrado en la Maestría en Genética Humana de la Universidad Nacional de Colombia. Se desempeña como Profesora Principal de la Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud de la Universidad del Rosario, en Bogotá, Colombia. En la actualidad preside la Asociación Colombiana de Genética Humana y la Asociación Colegio Colombiano de Genética Médica y Clínica. Ha ejercido el cargo de médico genetista en instituciones como Corporación IPS Saludcoop y en la Universidad del Rosario. Ha dirigido y codirigido un amplio número de tesis de pregrado y maestría y realizado publicaciones en revistas nacionales e internacionales en áreas de la Genética Humana y Médica.

LUCY CARDONA LASTRA

Abogada, Especialista en Ciencias Políticas, Derechos Humanos de las Mujeres, Derecho de Familia, Hábitat y Vivienda. Consultora de Organismos de Cooperación Internacional en Derechos de las Mujeres. Asesora Jurídica en los proyectos sociales con enfoque de género de la Asociación para la vivienda popular Simón Bolívar “AVP”, punto focal en Colombia de la Red Mujer y Hábitat. Coordinadora local del Programa Ciudades Sin Violencia hacia las Mujeres. Ciudades Seguras Para Todas y Todos en Bogotá. Miembro activo de la Red Mujer y Hábitat –LAC. Asesora en Derechos Humanos y Derechos de las Mujeres en el proyecto UNIFEM “Réplica de una buena práctica para el fortalecimiento de la capacidad de implementación de las políticas relativas a la eliminación de la discriminación contra la mujer CEDAW, Asesora en Derechos Humanos y Derechos de la Mujer. Proyecto UNIFEM, hoy ONU MUJERES, Consultora y Evaluadora Externa. Agencia de Cooperación Holandesa NOVIB y Consultora y Asesora Fundación Interamericana (Gobierno de los Estados Unidos de América).

RITA BALDRICH FERRER

Bióloga, Magíster en Genética Humana con amplios conocimientos en técnicas de Biología Molecular que incluyen el manejo de programas para el análisis de secuencias de ADN y construcción de árboles filogenéticos. Posee una larga experiencia en pruebas de paternidad, incluyendo manejo de cadenas de custodia, desarrollo de la prueba, interpretación de datos, realización de dictámenes, atención al usuario, y sistema de gestión de calidad. Experiencia en diagnóstico molecular de Fibrosis Quística en humanos, enfermedades en bovinos y Micoplasmosis aviar. Docente ocasional en el programa de Maestría en Genética Humana de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Colombia.



DE MUJERES Y GENES:

UNA APROXIMACIÓN DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS

En su composición se utilizaron caracteres Adobe Garamond Pro 11/ 13,5 y News Gothic Std páginas interiores sobre papel propallibros blanco de 90 g formato 16,5 x 23,5 cm y carátula en propalcote de 240 g.

Tiraje 500 ejemplares.

Se terminó de imprimir en Bogotá, Colombia, en agosto de 2011 en IMPRESOL Ediciones, para la Universidad Nacional de Colombia, Sede Bogotá