

La genética y la comunidad de **sordos**

Estela
Morales Peralta

La ciencia y la tecnología se han convertido en fuerzas sociales extraordinarias, cuyas relaciones con los intereses sociales son indiscutibles a tal punto que constituyen uno de los aspectos centrales de la vida moderna. Influyen absolutamente en todo, incluyendo la intimidad del hombre, la reproducción humana, la extensión de la vida y sus límites con la muerte.¹ El Proyecto del Genoma Humano (PGH) comenzó en los Estados Unidos y en la actualidad participan además países europeos y Japón lo que demuestra tendencias relevantes del desarrollo científico y tecnológico contemporáneo en la que el mundo no está globalizado sino más bien tripolarizado. Los principales objetivos del PGH están encaminados a obtener el mapa de los genes humanos así como secuenciar el genoma del hombre y desarrollar nuevas tecnologías de biología molecular y bioinformática que permitirán en la práctica:

1. Profundizar sobre los conocimientos básicos relacionados con el control de la expresión génica, los mecanismos de diferenciación y especialización.

2. Mostrar la predisposición a desarrollar enfermedades de comienzo tardío. En la práctica significa detectar a individuos con alto riesgo genético de desarrollar enfermedades comunes tales como el cáncer, diabetes, cardiopatías isquémicas, etc., y desplegar toda una serie de medidas preventivas para evitar en ellos el desarrollo de estas afecciones a través de un modo de vida adecuado. En otras palabras, hacer que la medicina sea más predictiva y preventiva.



© Lorena Campbell, Bogotá, 2002.

3. Desplegar una farmacoterapia personalizada con el estudio de los genes que tienen relación con el metabolismo y biodisponibilidad de las drogas y desarrollar nuevos fármacos de mayor especificidad etiológica.

4. Insertar el gen sano o modificar la expresión de los genes nocivos con intención de curar las enfermedades hereditarias.

5. Diagnosticar tempranamente las enfermedades genéticas, incluso en periodo prenatal con lo que se podrá, entre otras cosas, seleccionar positiva o negativamente los individuos en función de su información genética, esto es, intentar obtener individuos con características predeterminadas a través del diagnóstico prenatal.² Es obvio que el PGH será de enorme beneficio e importancia para aquellos individuos y familias que tienen riesgo de padecer enfermedades hereditarias. Pero la situación no radica en solo analizar lo que a través de la ciencia y la tecnología se puede hacer. Hay que tener en cuenta al hombre, sus valores y opiniones. En tal sentido, en este trabajo se realizan algunas reflexiones sobre problemas sociales que promueven la posibilidad de la aplicación práctica de los avances logrados a través del PGH para la comunidad de sordos, especialmente los relacionados con la aplicación del diagnóstico prenatal.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es una opción para aquellas familias en riesgo de tener hijos con una enfermedad genética o malformación congénita. Lleva implícito un asesoramiento

genético que es un proceso de comunicación a través del cual los enfermos, o familiares en riesgo de padecer o transmitir enfermedades de etiología genética, reciben información sobre el diagnóstico, el riesgo de padecerlas o transmitir las así como el pronóstico y tratamiento, las opciones reproductivas y las formas de mejorarlas; además, se les brinda apoyo psicológico y social.

El diagnóstico prenatal permite a la pareja tomar una decisión en torno a la evolución de un embarazo y puede, o no, estar seguido del aborto del afectado. En otras palabras, el objetivo del diagnóstico prenatal no es la interrupción del embarazo en aquellos casos en que su resultado sea el de la identificación de una enfermedad, sino el de proveer información sobre el estado de salud del feto con relación a una enfermedad para la cual presenta un riesgo incrementado.

En la *Guía sobre aspectos éticos y provisión de servicios de genética*, desarrollada en el Programa de Enfermedades Hereditarias de la OMS se señala que el diagnóstico prenatal y el aborto selectivo deben desarrollarse en el marco del cumplimiento de cinco principios, algunos de los cuales están reflejados desde la antigüedad en el juramento hipocrático:³

1. El respeto por las personas (autonomía): se basa en el derecho del paciente a tomar sus decisiones con conocimiento de causa y sin coacción externa; se trata de establecer una relación de tipo horizontal, de igual a igual.

2. Beneficencia (hacer el bien): la obligación de asegurar el bienestar de las personas actuando positivamente, y sobre todo maximizar los beneficios que pueden obtener.

3. No maleficencia (no hacer daño): la obligación de minimizar el daño a las personas y, siempre que sea posible, eliminar las causas que puedan afectarlas.



© Lorena Campbell, Bogotá, 2002.

4. Proporcionalidad: el deber, cuando se tomen acciones que incluyan riesgos de daño, de balancear los riesgos y los beneficios, esto es, que las acciones tengan las mayores posibilidades de resultar en menor daño y en mayor beneficio para las personas involucradas directamente y los miembros de su grupo.

5. Justicia: regula la relación del médico con otros actores: el hospital, la sociedad, así como la distribución de los recursos y la proporcionalidad de los mismos.³

De este modo el diagnóstico prenatal se debe ofrecer en el marco de un servicio de salud accesible donde ante todo se debe respetar la decisión de la pareja que acuda de forma voluntaria, sea legalmente apta, y que reciba la información correcta de todas las opciones disponibles, liberada de cualquier sentimiento paternalista y discriminatorio, principios en los que se basa el asesoramiento genético no directivo.

LAS SORDERAS HEREDITARIAS

Y LOS AVANCES TECNOLÓGICOS ACTUALES

La sordera es la disfunción neurológica más frecuente, incluye cualquier pérdida de la capacidad para percibir y discriminar sonidos. En los países desarrollados se ha demostrado que la prevalencia de la sordera aumenta de forma dramática con la edad, afectando aproximadamente a uno de cada 1 000 niños, al 4% de las personas menores de 45 años, y al 36% de los individuos mayores de 75 años de edad. Se calcula que aproximadamente 25% de la población general tiene algún tipo de problema auditivo.⁴ Estando la sordera relacionada íntimamente con la comunicación del hombre, de esta forma trasciende la afectación de la función auditiva para convertirse en un problema social. Etiológicamente puede clasificarse en

genética o ambiental. La proporción de cada una de ellas varía de un estudio a otro, aunque se estima que las hereditarias representan más de la mitad de los casos.⁴

Clínicamente las sorderas hereditarias incluyen formas simples o aisladas, también denominadas no sindrómicas, y síndromes en los cuales la sordera es uno de sus signos reconocibles. En la mayoría de las sorderas hereditarias (70%), la pérdida auditiva ocurre de forma aislada (sordera no sindrómica o indiferenciada).⁵ Su diagnóstico nosológico se logra descartando la coexistencia de otros signos o síntomas, e identificando su patrón de herencia, las características audiológicas y su evolución.⁵

El estudio de las bases moleculares de las sorderas hereditarias ha permitido, además de profundizar en el conocimiento básico relacionado con la audición, demostrar que existe una predisposición genética para desarrollar pérdidas auditivas debido a agentes ambientales como ruidos y medicamentos ototóxicos. Esto permitiría que en aquellas familias donde se identifique la transmisión de genes que produzcan esta susceptibilidad se recomiende un modo de vida indicado para evitar o retrasar, en los individuos en riesgo, la disminución de la audición.⁶

Ha sido posible también ampliar los horizontes diagnósticos ya que a través de estos estudios se puede conocer el genotipo de muchos individuos que incluso constituyen casos aislados en familias, con el resto de sus miembros oyentes, y en relación con ello brindar asesoramiento genético tomando como base un riesgo real y no empírico, como el que hay que ofrecer si no se dispone de estos métodos.

La aplicación de estos procedimientos diagnósticos es posible técnicamente en cualquier etapa de la vida, incluso antes del nacimiento.⁷⁻¹¹ En la práctica esto significaría para las parejas que tienen un alto riesgo de tener descendientes con disfunción auditiva, lograr conocer si el individuo por nacer pudiera tener una pérdida auditiva a través de la práctica del diagnóstico prenatal.

Pero la pregunta no debe radicar en ¿qué se puede hacer?, sino ¿qué se debe hacer?¹

REPERCUSIÓN DE LOS AVANCES TECNOLÓGICOS EN LA COMUNIDAD DE SORDOS

Las personas oyentes y sordas tienen distintas opiniones sobre el déficit auditivo. Los sordos lo ven desde una perspectiva cultural o social, representando una condición para entender y preservar, opuesta a la visión de los oyentes relativa a la sordera, quienes piensan que, como enfermedad, debe ser prevenida, tratada y curada.¹²

Los miembros de la comunidad cultural de sordos tienen gran sentido de pertenencia a su grupo. Esto ha sido claramente demostrado en la resistencia a los implantes cocleares.¹³

Debido a la tendencia de los movimientos eugenistas del pasado a erradicar la cultura de los sordos, muchas comunidades de discapacitados auditivos en diversos países ven a la genética con gran desconfianza.¹⁴

Es importante tomar en cuenta los intereses sociales de la comunidad de los sordos y los dilemas éticos que puede generar los nuevos avances tecnológicos, especialmente en lo relativo a su aplicación al diagnóstico prenatal, para conocer lo que se considera en el límite de lo admisible. En otras palabras, no basta con aplicar tecnologías a ciegas, es importante tomar en consideración las características del sistema social por lo que se impone contar con la participación pública y la reacción de las personas afectadas cuando se pretende introducir una novedad tecnológica.

Los sordos no se consideran enfermos ni piensan que es un riesgo tener descendientes con afectación auditiva. Algunos han llegado a opinar que si se diagnosticara antes del nacimiento que el hijo por nacer fuera oyente optarían por un aborto, existiendo el consenso general de que el uso de la tecnología genética reducirá el número de niños que nacen sordos, lo que piensan tendrá un efecto negativo en la supervivencia de su comunidad.^{11,14,15} Otros individuos con



disfunción auditiva opinan de forma totalmente diferente y prefieren que sus hijos fueran oyentes, y en el caso de que fueran sordos la pérdida auditiva no justificaría la interrupción del embarazo.¹⁶

Los principios del asesoramiento genético están basados en la idea central de la bioética: el respeto a la vida,¹⁷ que incluye también el respeto a la diversidad de la vida, la no discriminación.

Nuestra obligación, como profesionales de la salud, es informar al paciente de los beneficios, riesgos y limitaciones, de toda la tecnología diagnóstica y terapéutica para que el paciente, haciendo uso pleno de su autonomía, sea quien tome su decisión ya no desamparada y a su libre albedrío, sino con la verdadera libertad de la que se goza cuando se tiene conocimiento pleno.

Debemos brindarle a los pacientes y sus familiares un asesoramiento genético donde aseguremos que estamos dándoles la información que les permita tomar sus decisiones. Para ello hay que tomar en cuenta que la aplicación del diagnóstico prenatal implica riesgos bien conocidos tanto para el feto como para la madre, por lo invasivo que resulta la obtención de las muestras, y que debe hacerse solo cuando lo justifique la presencia de una enfermedad. Este no es el caso de la sordera. Existe el consenso en la comunidad de sordos de que la presencia de una pérdida auditiva aislada no tiene repercusión para la salud, es decir no es una enfermedad.¹⁶

Es importante diagnosticar precozmente la pérdida auditiva, y si bien esto se pudiera lograr incluso antes del nacimiento, a través del diagnóstico prenatal, también puede diferirse para después, cuando se puede aplicar un estudio temprano, que resulta más eficaz que los moleculares, tales como los potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC).

Es evidente que el riesgo que se corre en la práctica de la toma de muestras para diagnóstico prenatal es comparativamente alto y, en la práctica, innecesario, ya que puede ser sustituido de forma más eficiente por estudios neurofisiológicos que tienen un riesgo menor para la salud del recién nacido y aportan una información clínica precisa sobre el desarrollo de la audición.

La genética de nuestros días tiene necesariamente que encargarse de la aplicación de los conocimientos generados por el PGH, tomando como parámetro al hombre. Los adelantos científicos de los últimos años se han acompañado de pragma-



© Lorena Campbell, Bogotá, 2002.

tismo y utilitarismo. El costo-beneficio se ha colocado por encima del riesgo-beneficio y de la dignidad humana. La tecnociencia desbocada lleva a la marginación y la discriminación. Conviene evitarlo. La condición humana no debe reducirse a lo puramente genético, sino lo genético debe potencializar la humanidad, porque una de las virtudes biológicas de la especie humana es su polimorfismo genético, es decir, su diversidad.¹⁸

R E F E R E N C I A S

¹ Núñez Jover, J., Ciencia, técnica, tecnología y tecnociencia. *Problemas Sociales de la Ciencia*, Academia de Ciencias de Cuba, Ciudad de la Habana, 2002.

² Mueller, R.F., Youg, I.D., *Genética Médica*, 10a edición, Editorial Marban, Madrid, 2001.

³ WHO, Proposed International Guidelines of Ethics Issues in Medical Genetics and Genetics Services, Geneva, 1997.

⁴ Cohen, M.M. Jr., Gorling R.J., Epidemiology, etiology and genetic patterns, en Gorling R.J., Toricello H.V., Cohen M.M. Jr., *Hereditary Hearing loss and Its syndromes*, Oxford, Oxford University Press, 1995: 9-21.

⁵ Online Mendelian Inheritance in Man <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>, October 2003.

⁶ Estivill X., Govea N., Barceló A., Perelló E., Badenas C., Romero E., Moral L., Scozzari R.D., Urbano L., Zeviani M., Torrioni A., Familial progressive sensorineural deafness is mainly due the mtDNA A1555G mutation and is enhanced by treatment with aminoglycosides, *Am J Hum Genet.* 62: 27-35, 1998.

⁷ Van Camp, G., Smith, R.J.H., Hereditary Hearing Loss, Homepage, World Wide Web URL: <http://dnalab-www.uia.ac.be/dnalab/hhh/>, Octubre 2003.

⁸ Scott, D.A., Kraft, M.L., Carmi, R., Armes, A., Elbedour, K., Yairi, Y., Srikumari, Srisailapathy, C.R., Rosengren, S.S., Markham, A.E., Mueller, R.F., Lench, N.J., Van Camp, G., Smith, R.J.H., Sheffield, V.C., "Identification of Mutations in the connexin gene that cause autosomal recessive nonsyndromic hearing loss", *Hum Mut* 11: 387-394, 1998.

⁹ Rabionet, R., Estivill, X., "Allele specific oligonucleotide analysis of the common deafness mutation 35delG in the connexin 26 (GJB2) gene", *J Med Genet* 36:260-261, 1999.

¹⁰ Estivill, X., Rabionet, R., Zelante, L., "Connexin 26 mutation in sporadic and inherited sensorineural deafness", *Lancet* 351: 394-398, 1998.

¹¹ Zelante, L., Gasparini, P., Estivill, X., et al, "Connexin 26 mutations associated with the most common form of non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness (DFNB1) in Mediterraneans", *Hum Mol Genet* 6:1605-1609, 1997.

¹² Fraser, L., Ryan, M., Miedzybrodzka, Z., Hall, M., "Carrier screening deafness genes: Pregnant women's attitudes and willingness to pay", *J Med Genet* 36; Supplement 1, SP52, 1999.

¹³ Gibson, W.P.R., "Opposition from deaf groups to the cochlear implant", *Med J Aust* 155: 212-214, 1991.

¹⁴ Midelton, A., Hewison, J., Mueller, R.F., "Attitudes of deaf adults toward genetic testing for hereditary deafness", *Am J Hum Genet* 63: 1175-1180, 1998.

¹⁵ Del Canizo, A., Gomez, J.L., "Ética de la aplicación de los implantes cocleares a sordomudos", *Acta Otorrinolaring. Esp.* 46:1991: 161-164, 1995.

¹⁶ Silva, G., "Clasificación Clínica de las sorderas hereditarias. Actitudes de adultos sordos hacia las pruebas prenatales y en especial de la sordera", Trabajo para optar por el título de especialista de Primer Grado en Genética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica, Ciudad de la Habana, 2002.

¹⁷ Morales Peralta, E., "Aspectos Bioéticos en Genética Clínica", *Rev Med CSS* 26: 3-9, 1996.

¹⁸ Rico García Rojas, R., "Genoma humano y bioética", trabajo de ingreso a la Academia Nacional Mexicana de Bioética, Academia Nacional Mexicana de Bioética, 2002.

Cohen, M.M. Jr., Gorling, R.J., "Epidemiology, etiology and genetic patterns", en Gorling, R.J., Toricello, H.V., Cohen, M.M. Jr., *Hereditary Hearing loss and Its syndromes*, Oxford, Oxford University Press, 1995: 9-21.

Centro Nacional de Genética Médica, La Habana, Cuba.
ornaris@infomed.sld.cu