



UNIVERSIDAD DEL ISTMO
FACULTAD DE EDUCACIÓN
MAESTRÍA EN BIOÉTICA

CONOCIMIENTO DE LA CONSEJERÍA GENÉTICA Y SUS
IMPLICACIONES ÉTICAS EN ESTUDIANTES DE
ÚLTIMO AÑO DE LA CARRERA DE MEDICINA

CARMEN MARÍA PÉREZ SAMAYOA DE VÁSQUEZ

Guatemala, 22 de noviembre 2017



UNIVERSIDAD DEL ISTMO
FACULTAD DE EDUCACIÓN
MAESTRÍA EN BIOÉTICA

CONOCIMIENTO DE LA CONSEJERÍA GENÉTICA Y SUS
IMPLICACIONES ÉTICAS EN ESTUDIANTES DE
ÚLTIMO AÑO DE LA CARRERA DE MEDICINA

TRABAJO DE GRADUACIÓN
PRESENTADO AL HONORABLE CONSEJO DIRECTIVO DE LA
FACULTAD DE EDUCACIÓN

POR

Carmen María Pérez Samayoa

**AL CONFERÍRSELE EL TÍTULO DE
MÁSTER EN BIOÉTICA**

Guatemala, 22 de noviembre 2017



UNIVERSIDAD
DEL ISTMO

FACULTAD DE
EDUCACIÓN

Guatemala, 22 de noviembre de 2017.

**EL CONSEJO DIRECTIVO DE LA FACULTAD DE EDUCACIÓN DE LA
UNIVERSIDAD DEL ISTMO**

Tomando en cuenta la opinión vertida por los asesores de Trabajo Final, y considerando que el mismo satisface los requisitos establecidos, **AUTORIZA** a **CARMEN MARÍA PÉREZ SAMAYOA**, la reproducción digital de su Trabajo Final titulado: **“CONOCIMIENTO DE LA CONSEJERÍA GENÉTICA Y SUS IMPLICACIONES ÉTICAS EN ESTUDIANTES DE ÚLTIMO AÑO DE LA CARRERA DE MEDICINA”**.

Previo a optar el título de

MÁSTER EN BIOÉTICA

Licda. Mirna Rubí Cardona de González
Decana

Bio-15/17
MAG/MdC
CC: Archivo

Guatemala, 21 de noviembre de 2017.

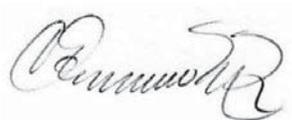
Licenciada
María Mercedes Pineda García de Carranza
Directora de Maestría en Bioética
Facultad de Educación

Estimada Licenciada de Carranza:

Por este medio informo que he concluido la revisión de forma y estilo del Trabajo de Graduación que presenta la estudiante **CARMEN MARÍA PÉREZ SAMAYOA DE VÁSQUEZ**, carné **2016-1294**, de la carrera de Maestría en Bioética, que se titula **“CONOCIMIENTO DE LA CONSEJERÍA GENÉTICA Y SUS IMPLICACIONES ÉTICAS EN ESTUDIANTES DE ÚLTIMO AÑO DE LA CARRERA DE MEDICINA”**.

Luego de la revisión, hago constar que **CARMEN MARÍA PÉREZ SAMAYOA DE VÁSQUEZ**, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el *dictamen positivo* sobre dicho trabajo y confirmo que está listo para su reproducción digital.

Atentamente,



Licenciada Carmen Amalia Méndez Santizo
Revisora de forma y estilo



UNIVERSIDAD
DEL ISTMO

FACULTAD DE
EDUCACIÓN

Guatemala, 31 de octubre de 2017

Licenciada
Mercedes de Carranza
Directora de Maestrías
Facultad de Educación

Estimada Licenciada de Carranza:

Por este medio informo que he asesorado y revisado a fondo el Trabajo de Graduación que presenta la alumna **CARMEN MARÍA PÉREZ SAMAYOA** carné **2016-1294**, de la carrera Maestría en Bioética, el cual se titula **"CONOCIMIENTO DE LA CONSEJERÍA GENÉTICA Y SUS IMPLICACIONES ÉTICAS EN ESTUDIANTES DE ÚLTIMO AÑO DE LA CARRERA DE MEDICINA"**.

Luego de la revisión, hago constar que la alumna, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo de investigación. Por lo anterior emito el *dictamen positivo* sobre dicho trabajo y confirmo que el mismo está listo para pasar a revisión de estilo.

Atentamente,



Dr. Luis Ruiz
Revisor de fondo

Blo-11/17
MjG/MjC
CC expediente

Sede Fraijanes
Km 19.2 Carr. a Fraijanes
Finca Santa Isabel
PBX (502) 6665-3700
Directo (502) 6665-3741
fedu@unis.edu.gt
www.unis.edu.gt
Guatemala, Centroamérica

AGRADECIMIENTOS

A Dios y la Virgen María, por ser la guía de mis pasos.

A mi esposo Wellington, por ser mi compañero de vida, por su confianza en mí, su amor y apoyo incondicional.

A mi hijo José Emilio, fuente de alegría y motivación, para mi superación y entrega.

A mi madre Vilma, por su entrega, apoyo y amor ilimitado.

A don Ricardo Acosta, por su motivación para iniciarme en el mundo de la Bioética.

A la UNIS, por esta gran labor y por abrirme la puerta y darme la oportunidad de beca, para realizar esta valiosa maestría. De manera especial, al personal de la Facultad de Educación, por su disponibilidad y gentileza a lo largo de estos años. A mis docentes y asesores de tesis, por su esfuerzo y entrega en nuestra formación.

ÍNDICE

ANTECEDENTES	
JUSTIFICACIÓN	
RESUMEN	
1. MARCO CONTEXTUAL.....	1
1.1. Contexto institucional.....	1
1.2. Contexto personal	2
1.3. Situación-problema	2
1.3.1. Casos	2
1.3.2. Datos	3
1.4. Problema de investigación.....	3
1.5. Preguntas de investigación.....	3
1.6. Objetivos de la investigación	4
1.6.1. General.....	4
1.6.2. Específicos	4
2. MARCO TEÓRICO.....	5
2.1. El ser humano	5
2.1.1. El gran dilema: ¿Cuándo inicia la vida humana?	5
2.1.2. La fecundación.....	6
2.1.3. El desarrollo embrionario	7
2.2. La persona humana	8
2.2.1. ¿Unos tienen dignidad y otros no?	8
2.3. Genética humana	10
2.3.1. El gran descubrimiento del ADN; un giro al futuro de la humanidad	10
2.3.2. Genoma humano ¿Patrimonio de la humanidad?.....	11
2.3.3. Mutaciones	11
2.3.4. Enfermedades genéticas.....	12
2.3.5. Diagnóstico genético.....	14
2.3.6. Consejería genética	15
2.3.7. Derechos y obligaciones: Consentimiento informado.....	19

3. METODOLOGÍA	21
3.1. Tipo de Estudio	21
3.2. Población	21
3.3. Muestra	21
3.3.1. Tamaño de muestra	21
3.3.2. Criterios de inclusión	21
3.4. Estrategias/actividades	22
3.5. Procedimiento	23
4. RESULTADOS.....	25
5. PROPUESTA DE SOLUCIÓN.....	28
6. CONCLUSIONES.....	30
7. RECOMENDACIONES.....	31
8. BIBLIOGRAFÍA	32
ANEXOS.....	35

ANTECEDENTES

Actualmente, la genética desarrolla un papel muy importante en la prevención, diagnóstico y tratamiento de diversas enfermedades, por lo que se ha convertido en uno de los ejes centrales del sistema de salud.

Desde que, en 1953, Watson y Crick, descubrieron el ADN, la genética ha avanzado rápidamente (Vergés, 2004). En un inicio, el estudio y la aplicación de la genética, se dedicó a identificar aquellas mutaciones o anomalías del genoma, causantes de enfermedades. Sin embargo, poco a poco, se han descubierto sus implicaciones en las formas de evitar ciertas patologías y de responder a los tratamientos existentes (Motta Murguía, 2002).

Además, algunos descubrimientos como la posibilidad de analizar el genoma de un embrión, de métodos para amplificar el ADN, entre otros, han permitido que la genética sea aplicada más ampliamente a la clínica (Vergés, 2004).

Sin embargo, el poco conocimiento que tiene la población sobre salud, además de muchos mitos y prejuicios que existen en la sociedad, podrían conducir a que las interrogantes e inquietudes sobre genética, sean resueltas informalmente; o bien, a través del médico, pero bajo la responsabilidad moral individual, sin estar formalmente reconocidos los derechos de los enfermos. Por ello, es imprescindible que el personal de salud, brinde información científica, clara y comprensible para los pacientes; especialmente, en cuanto a enfermedades incurables y no prevenibles (Vergés, 2004).

Así, con el avance de la genética y ante diversos descubrimientos, pero también ante algunos fracasos y dificultades, se han realizado diversos estudios y análisis, sobre las implicaciones éticas y filosóficas en este ámbito.

(Motta Murguía, 2002) plantea una cuestión muy importante, respecto de la Consejería genética y su impacto en el paciente. Refiere que, tradicionalmente, este proceso se basa en la neutralidad moral, en la que el médico se limita a informar sobre los aspectos propios de la enfermedad, sin emitir opinión alguna. Sin embargo, hace énfasis en la necesidad de que la Consejería genética, se aparte de esa posición neutral, y constituya una herramienta para orientar a los pacientes y familiares, en todo lo relacionado con las intervenciones que considere más convenientes, y le brinde apoyo, para comprender todas sus interrogantes.

En otro estudio, (Quesada, Bello, & Ruiz, 2007), plantean algunas reflexiones sobre los principios éticos, en cuanto a la genética y las técnicas diagnósticas aplicadas en las investigaciones del genoma humano, con el afán de que éstas, sean para beneficiar a la humanidad.

Por otro lado, (Bandrés Moya, Delgado Bueno, & Bandrés Hernández, 2008) exponen las cuestiones éticas involucradas en la investigación biomédica, relacionándolas, al mismo tiempo, con la implicación del Derecho y la Economía, para garantizar la protección de los pacientes. Así mismo, otro autor (Gómez Córdoba, 2010) realiza un aporte importante, exponiendo algunas declaraciones de los organismos y asociaciones internacionales, relacionadas con el derecho genético, para dar a conocer los principios éticos y jurídicos, que orientan su caracterización.

Además, otros plantean las bases de la Consejería genética y las cuestiones éticas, desde una perspectiva personalista (Gajardo Ugás, 2007).

En conclusión, se han realizado diversos estudios internacionales sobre las implicaciones éticas, en la genética humana y la Consejería genética. Sin embargo, en Guatemala, no existe ningún estudio que aporte al tema, ni hay datos que evidencien si el personal médico tiene la formación necesaria, y si aplica las consideraciones correspondientes al tema.

Así, éstas son algunas bases, para sustentar la necesidad urgente, de evaluar el grado de conocimiento que tienen los estudiantes de medicina en Guatemala, sobre la importancia y aspectos que conforman la Consejería genética; especialmente, de las implicaciones éticas que conlleva.

JUSTIFICACIÓN

En los últimos años, el campo de la medicina ha evolucionado, a partir del descubrimiento del ADN y la codificación del genoma humano. Este rápido avance de la investigación científica, ha permitido comprender los principios de diversas patologías, y crear técnicas diagnósticas más acertadas, así como terapias dirigidas con mayor eficacia.

Este conocimiento, y el deseo de prestar un mejor servicio de salud a la sociedad, y de realizar más investigaciones, conlleva a una serie de razonamientos éticos y bioéticos, que han traído consigo amplios debates, en los que también se ven involucrados aspectos legales, políticos, económicos y sociales.

No cabe duda, de que los médicos debieran estar bien fundamentados en el respeto a la vida y a la dignidad humana, para ser capaces de dirigir adecuadamente sus conocimientos, y obtener mejores consecuencias de sus acciones; por lo que es necesario dar la debida importancia a la formación ético-moral del personal de salud.

Aunque el consentimiento informado, es un requisito para cualquier investigación científica en el área de genética humana, con el fin de que la persona asienta su participación voluntaria como sujeto de investigación; esto, no siempre garantiza que el sujeto conoce todos los factores, riesgos y beneficios implicados. Para lograr una buena comprensión, es necesaria una adecuada Consejería genética, que permita a los pacientes y familiares afectados por enfermedades de origen genético, decidir sobre las medidas de prevención a seguir; o, si es el caso, las medidas de terapia y/o seguimiento de la enfermedad, respetando la autonomía de cada persona, para decidir libremente.

Cuando se refiere a Consejería genética en el área de oncología, en la que se busca identificar genes que predisponen a ciertas enfermedades neoplásicas; el consejo genético, consiste en comunicar el resultado sobre sus posibilidades de presentar o transmitir la enfermedad, o bien del pronóstico y tratamiento existente. Sin embargo, no debe ser un pronóstico directivo, aunque comúnmente se dan recomendaciones para la vigilancia o prevención del cáncer de manera dirigida; y, es allí, donde mayormente se ven implicados aspectos éticos del personal de salud, influyentes en las decisiones del paciente y su familia.

Ahora bien, cuando se trata de consejo genético, en casos de detecciones de una alteración génica en la etapa preconcepcional, este proceso es especialmente delicado; ya que la intervención, no depende directamente de la persona afectada, sino de los padres, y se refiere a una de las etapas más vulnerables de la vida del ser humano.

Por tales motivos, se propone evaluar el conocimiento que tienen los estudiantes de medicina, en cuanto a la Consejería genética y sus implicaciones bioéticas, así como su experiencia en la atención de pacientes que requieren este servicio; con el fin de determinar la situación actual, con respecto a este tema, y crear conciencia de la importancia de la formación ética y bioética, para saber si se debe hacer todo lo que se puede hacer, en las ciencias de la salud.

RESUMEN

Dada la importancia actual de la genética humana y sus aplicaciones en la clínica; y, reconociendo el alto valor que desempeñan los estudiantes de la carrera de Medicina, en la atención a la población guatemalteca; el presente estudio, pretende determinar, por medio de una encuesta, el nivel de conocimientos sobre Consejería genética y sus implicaciones bioéticas, en los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, indistintamente de la universidad en la que estudien.

Se espera evidenciar un conocimiento deficiente, tanto en los conceptos de genética humana y Consejería genética, como en los fundamentos de la dignidad de la persona y los principios bioéticos.

En caso los resultados del análisis crítico de la encuesta, señalen lo esperado, se recomienda coordinar acciones con autoridades facultativas, para implementar un programa de Bioética, dentro del pensum de estudios, además de medios “informales” de enseñanza como charlas, congresos y simposios.

De esta manera, se busca aportar a la formación integral del egresado como Médico y Cirujano, para que tenga la capacidad de brindar un mejor servicio ante enfermedades crónicas, muchas veces heredables, que afectan a la población guatemalteca, teniendo como eje central, el respeto a la dignidad de la persona.

1. MARCO CONTEXTUAL

1.1. Contexto institucional

La investigación-acción del presente trabajo de graduación, es enmarcada en el Instituto para la Investigación Científica y la Educación, Acerca de las Enfermedades Genéticas y Metabólicas Humanas –INVEGEM-.

INVEGEM, constituido legalmente en el año 2010, es una organización no gubernamental, que forma parte de la Fundación Rozas Botrán. Actualmente, las instalaciones se ubican dentro del Campus Médico San José, en la carretera a Bárcenas, Santa Lucía Milpas Altas, Sacatepéquez, Guatemala. Se encuentra junto al Hospital y Hospicio San José, y el Centro para la Restauración del Patrimonio Artístico -CREA-; instituciones que también constituyen parte de la Fundación (PERSPECTIVA, 2016).

Con respecto a su objetivo, INVEGEM está fuertemente comprometido con el desarrollo social de los sectores vulnerables de Guatemala y Centroamérica, dedicándose a generar investigación científica en el ámbito de la ciencia médica humana, para contribuir a mejorar la calidad de vida de personas afectadas por enfermedades genéticas y metabólicas, utilizando tecnología de vanguardia en Guatemala. Al mismo tiempo, busca formar a profesionales de la salud, en áreas de diagnóstico, prevención y orientación al tratamiento de estas enfermedades. Entre sus principales actividades, INVEGEM, fomenta la prevención de enfermedades congénitas en el recién nacido; y, promueve el desarrollo de la educación, en enfermedades genéticas, especialmente leucemias, trombosis venosa, enfermedad renal crónica, diabetes, sordera genética, xeroderma pigmentosum y errores innatos del metabolismo (INVEGEM, 2014).

El instituto, está organizado de manera funcional, encabezado por un Director Ejecutivo que se apoya en un Gerente administrativo, un Gerente de gestión y cooperación externa, un Gerente de laboratorios, un Gerente de investigación y desarrollo, un Gerente de ventas y servicios y médicos, a cargo de la atención clínica en genética y hemato-oncología. Al Gerente de laboratorios, le reportan los coordinadores del Laboratorio de biología molecular, de Citogenética y de enfermedades metabólicas, así como el Regente de laboratorios. Ellos, a la vez, tienen a su cargo a Químicos biólogos y Técnicos de laboratorio (INVEGEM, 2014).

1.2. Contexto personal

La investigadora que propone este trabajo, labora en el Instituto para la Investigación Científica y la Educación Acerca de las Enfermedades Genéticas y Metabólicas Humanas -INVEGEM- en el laboratorio de Biología molecular; específicamente, en el área de leucemias; a cargo del diagnóstico y monitoreo de tratamiento, de pacientes que cursan esta patología. Además, laboró como docente, impartiendo laboratorios en la Facultad de Ciencias Químicas y Farmacia, de la Universidad de San Carlos de Guatemala, durante 18 meses; y, como encargada del área de Microbiología, en un laboratorio de análisis industrial. La investigadora, tiene una licenciatura en Química Biológica, por la Universidad de San Carlos de Guatemala y, actualmente, estudia una Maestría en Bioética, en la Universidad del Istmo.

Por otra parte, cree firmemente en la dignidad de la persona humana, desde el momento de la concepción hasta el final de la vida; y, reconoce su derecho a ser respetado como ser individual y social, independientemente de sus condiciones de salud, economía, etc. Está consciente, de que en la cultura actual, es necesaria la intervención, para una concientización sobre la dignidad de la persona humana, y de la importancia del papel del personal de salud, en el impacto de la vida de las personas; especialmente, de aquellas afectadas por enfermedades que limitan su desempeño.

1.3. Situación-problema

1.3.1. Casos

Se contactarán algunos pacientes o familias, que han acudido a Consejería genética, para conocer un poco sobre el impacto que ésta, ha tenido en sus decisiones, en cuanto al tratamiento del paciente y su seguimiento. También se contactará a un especialista en genética, para conocer su experiencia y opinión respecto del tema.

1.3.2. Datos

Para la investigación, se aplicará una encuesta diseñada, específicamente, para este estudio. Consistirá en preguntas cerradas, que permitan evaluar el grado de conocimiento sobre genética humana, Consejería genética y las implicaciones bioéticas presentes, en los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, en diversas universidades.

A partir de este instrumento, se obtendrán datos que muestren el grado de conocimiento del personal médico; y, en caso de ser pobre, probablemente evidencien la causa y orienten hacia la formulación de estrategias para mejorarlo.

1.4. Problema de investigación

El pensum de estudios de la carrera de Médico y Cirujano, es débil en cuanto a contenidos sobre Bioética, y el aprendizaje en esta rama, suele ser informal. En la práctica médica, esto repercute directamente en los pacientes individuales; especialmente, cuando se trata de enfermedades crónicas o que pueden ser heredadas, o bien, enfermedades que se pueden diagnosticar desde el desarrollo embrionario, como algunas enfermedades de origen genético, poniendo en juego el derecho a la vida y el respeto a la dignidad de la persona.

1.5. Preguntas de investigación

¿Cómo determinar el grado de conocimiento sobre Consejería genética y sus implicaciones éticas, en los estudiantes de último año de la carrera de Medicina?

¿Cómo incrementar el interés y el conocimiento sobre Consejería genética y sus implicaciones éticas, en los estudiantes de último año de Medicina?

1.6. Objetivos de la investigación

1.6.1. General

Determinar el grado de conocimiento, sobre Consejería genética y sus implicaciones bioéticas, en estudiantes de último año, de la carrera de Medicina.

1.6.2. Específicos

- a. Evaluar el conocimiento teórico sobre los fundamentos de Consejería genética en estudiantes de pregrado de Medicina.
- b. Evaluar el conocimiento de las implicaciones bioéticas, de la Consejería genética, en torno a la dignidad de la persona humana.
- c. Conocer el nivel de experiencia de los estudiantes de pregrado de Medicina, en enfermedades genéticas y la aplicación de Consejería genética.
- d. Determinar la necesidad de implementar un programa de estudio de Bioética, como parte del pensum de estudios de la Facultad de Medicina.

2. MARCO TEÓRICO

2.1. El ser humano

2.1.1. El gran dilema: ¿Cuándo inicia la vida humana?

Desde hace mucho tiempo, se ha planteado un problema en cuanto a la generación del ser humano; tanto, desde el punto de vista filosófico, como biológico. Específicamente, se cuestiona si el embrión humano, es o no, un individuo de la especie humana, desde el momento de la fecundación.

Y, es que, como señala (Serani, 1997): “las propiedades, a partir de las cuales se afirma la existencia de un ser vivo individual, van surgiendo sucesivamente en el curso del desarrollo, y de modo lento y progresivo. Algo semejante, ocurre por lo demás, en lo que se refiere a la pérdida de funciones, al aproximarse la muerte”.

Sin embargo, hoy en día, existen muchos estudios, investigaciones, libros, artículos y discusiones sobre el tema; que, aunque no han tocado fondo en el entendimiento del desarrollo del ser humano, han aumentado enormemente, el conocimiento sobre el tema a nivel científico. A pesar de ello, la interpretación de dicha información es controversial, pues existen posiciones diferentes, incluso opuestas.

El deseo incesante, de conocer más sobre el inicio de la vida, surgió por motivos muy particulares, como son la fecundación *in vitro* (FIV) y el aborto. La primera FIV, fue realizada en 1969 y, con este proceso, en el que es posible realizar una fecundación fuera del cuerpo de una mujer, dando lugar a embriones humanos obtenidos en un laboratorio; se logró, lo que desde mucho tiempo atrás, deseaba el ser humano: disponer de embriones, para poder estudiar las fases iniciales del desarrollo. Por otro lado, el aborto, a través del cual se da muerte a embriones precoces, y también a embriones desarrollados, así como a fetos.

Así, la cuestión con este dilema, principalmente ético, es que conduce al debate sobre cuándo adquiere el embrión humano su estatuto biológico, moral y legal. Específicamente, el problema se encuentra en describir las características y

manifestaciones necesarias, para que se le pueda considerar un hombre, a una entidad biológica humana en desarrollo.

Dado que este asunto tiene muchas implicaciones prácticas, en los avances médicos y biotecnológicos de la actualidad, constituye un tema de interés para toda la población, no sólo para el personal de salud. Además, para solucionarlo, es necesaria el aporte complementario de varios campos: las Ciencias biológicas, la Filosofía, el Derecho, la Ética y la Teología misma (Ciccone, 2006).

Sin embargo, desde el punto de vista biológico, está claro que la vida inicia al completarse el proceso de la fecundación, específicamente con la aparición del cigoto (López Moratalla, Santiago, & Herranz Rodríguez, 2011).

2.1.2. La fecundación

La fecundación es el momento en que se da lugar a la primera célula humana completa, que gracias a su genoma, tiene la capacidad de desarrollar un nuevo ser humano con características propias (Ciccone, 2006)

De forma más detallada, la fecundación se puede describir, como un proceso que inicia con la irrupción de un espermatozoide en el ovocito, y termina con la fusión de los núcleos celulares. Los gametos, duplican sus componentes cromosómicos, se aproximan uno a otro, y se fusionan. Los cromosomas de ambos se unifican y ordenan, para, luego, iniciar la primera segmentación, dando lugar al cigoto. De esta manera, queda establecido para ese embrión, un genoma humano específico y, por tanto, puede reconocerse dicho embrión humano, en cada etapa de la gestación, mientras se va desarrollando desde el punto de vista biológico molecular, en la forma corporal exterior (Rager, 1997).

Además, para justificar la argumentación, de que es el proceso de la fecundación, el que da inicio a un individuo de la especie humana, hay unas características fundamentales, demostradas a través de estudios genéticos, que se describen de la siguiente manera: la *novedad biológica*, en cuanto al nuevo e inigualable ser que se forma al unirse los núcleos de los dos gametos (espermatozoide y ovocito), la *unidad* conformada por partes organizadas dirigidas por el genoma, la

continuidad en cuanto a que es un mismo ser que se desarrolla de forma continua, desde la fecundación hasta la muerte, la *autonomía* del embrión, cuyo genoma dirige todos los procesos de su desarrollo, mientras la madre solamente le proporciona el ambiente que él pide a través de un “diálogo químico” que establecen, la *especificidad* evidenciada en el cariotipo del embrión, que demuestra, que desde la fecundación es un ser vivo perteneciente a la especie *Homo sapiens*; y, finalmente, la *historicidad*, referente a que un ser humano no es sólo un conjunto de células observado en determinado momento, sino que tiene una historia, una biografía (Ruiz Cruz, 2011).

2.1.3. El desarrollo embrionario

Las mismas técnicas de fecundación *in vitro* que, en cierta parte, iniciaron el dilema del inicio de la vida; han dejado fuera de dudas, la gran diferencia que hay entre un individuo de la especie humana, en sus etapas iniciales; ya sea el cigoto unicelular, o el embrión de dos, tres o más células, y otro ser vivo.

Estas diferencias, se observan en todo el proceso, desde el momento en que se forma el cigoto; es decir, “la primera fase del desarrollo embrionario, en el que los elementos presentes en los cromosomas de ambos gametos, se unifican y se da la primera segmentación” (Serani, 1997).

Luego, las células se dividen sin que se vea modificado el volumen de los ovocitos, y se forma, entonces, el blastómero. “Para estas primeras divisiones, basta la síntesis normal del ADN, y luego se hace uso de la reserva de mensajeros maternos, para la síntesis de proteínas, hasta que entre el cuarto y octavo estadio, se activa el genoma embrional, para continuar con las divisiones celulares” (López Moratalla, Santiago, & Herranz Rodríguez, 2011).

El nuevo organismo, así producido, actúa precisamente como una unidad, y envía señales al organismo materno, que hacen posible una comunicación materno-embriónal, para evitar que el embrión sea expulsado; y, al contrario, el cuerpo materno se prepara para anidarlo, suministrándole las condiciones de un entorno adecuado, y la alimentación necesaria (Rager, 1997).

En el tercer día del desarrollo, el embrión consta ya de ocho células. En el quinto día, ya recibe el nombre de blastocisto y se encuentra desarrollado en las trompas de Falopio, en dirección al útero. Es importante conocer que, del cigoto totipotente se derivan las células troncales pluripotenciales, que pueden dar lugar a diferentes células progenitoras de órganos y tejidos, que darán lugar a éstos, de manera ordenada en espacio y tiempo. En el día quince, se forma un embrión de dos a tres capas, denominado gástrula, que ordena el desarrollo completo del organismo. A los 16 días, desde la fecundación, inicia la formación del sistema circulatorio y de las neuronas. Finalmente, es cuando aparece la estría primitiva, que termina la etapa embrionaria, para iniciar la etapa fetal (López Moratalla, Santiago, & Herranz Rodríguez, 2011).

Sin embargo, aunque es en la etapa fetal que se estructura el cerebro y que inicia la función respiratoria, ésta es sólo la continuación de la trayectoria vital de ese cigoto, fruto de la fecundación, que poco a poco, adquiere el fenotipo que le corresponde en cada etapa.

2.2. La persona humana

2.2.1. ¿Unos tienen dignidad y otros no?

Debido a que, científicamente, está resuelto que el ser concebido en el momento de la fecundación, es un ser humano, lo que realmente causa duda, no es tanto el que un embrión de pocas horas o días, no pertenezca a la especie humana, sino que deba ser considerado una persona humana (López Moratalla, Santiago, & Herranz Rodríguez, 2011).

Surge, entonces, el conflicto de constatar las cualidades necesarias, para que a una entidad biológica humana, que se encuentra en desarrollo, se le pueda considerar una persona y se respete su dignidad.

Según el Catecismo de la Iglesia Católica, la dignidad de la persona humana está enraizada en su creación a imagen y semejanza de Dios. Sin embargo, hoy en día, muchos creen que una persona tiene dignidad, sólo si cumple con ciertas características físicas e intelectuales; violando, así, la dignidad de enfermos,

discapacitados y no nacidos. Sin embargo, debe recordarse que, la dignidad, es inherente a toda persona, desde su concepción hasta su muerte natural, por su naturaleza humana.

Así pues, es importante considerar que la dimensión corporal, es un elemento constitutivo de la persona humana. Es decir, “un ser humano no tiene su cuerpo, él es su cuerpo. Por tanto, uno no se identifica con la estructura biológica, sino que el cuerpo es signo de la presencia de una persona” (López Moratalla, Santiago, & Herranz Rodríguez, 2011). Así, cada vida humana, es la vida corporal y biológica inseparable de la personal, a lo largo del tiempo (en el que la persona crece, envejece y muere). Por tanto, los problemas físicos y/o mentales que una persona pueda tener, o el propio envejecimiento del cuerpo, no hacen perder el valor personal y, consecuentemente, no se le puede negar la dignidad que le confiere su carácter personal.

Cabe mencionar, que dicha dignidad, está reconocida como un derecho ante el artículo 1 de la “Declaración Universal de los Derechos del Hombre”, de las Naciones Unidas, que dice: “Todos (los hombres) nacen libres e iguales en dignidad y derechos”; y, el artículo 3, que declara: “Todo (hombre) tiene derecho a la vida, a la libertad y a la seguridad como persona”; hace ver, que en dichas declaraciones, subyace el reconocimiento fundamental, de que todos los miembros de la familia humana son persona (Rager, 1997).

Incluso, el respeto a la dignidad humana, fue considerado como una condición esencial, para la elaboración de todos los derechos humanos fundamentales. Es decir, la dignidad no es presentada como un derecho separado y específico en los tratados internacionales; sino, realmente, como la fuente de la cual derivan todos los derechos del hombre. Además, la Declaración Universal de los Derechos del Hombre, reconoce la dignidad inherente a todos los miembros de la familia humana, como la base de la libertad, de la justicia y de la paz en el mundo (UNESCO, 1997).

2.3. Genética humana

2.3.1. El gran descubrimiento del ADN; un giro al futuro de la humanidad

“El ácido desoxirribonucleico -ADN-, es una estructura de doble hélice, conformada por bases complementarias apareadas”. Es considerado, uno de los más grandes descubrimientos de la biología del siglo XX; descubierto por Francis Crick y James Watson (Krude, 2008).

Específicamente, la doble hélice, consiste en dos esqueletos helicoidales de azúcar-fosfato entrelazados, con las bases heterocíclicas del ADN, proyectándose hacia el interior desde cada cadena. Las dos cadenas, están dispuestas en sentidos contrarios, y las bases se ordenan en pares específicos: purina-pirimidina, adenina con timina y guanina con citosina; uniéndose por medio de enlaces de hidrógeno (Krude, 2008).

De esta manera, cuando las dos cadenas que conforman la doble hélice, se separan durante la replicación del ADN, cada una puede ser usada como molde, para crear un duplicado de la cadena original, pues las dos cadenas son complementarias, una con la otra (Oliva & Vidal, 2006).

El ADN, dirige los procesos de la anatomía, fisiología y bioquímica humanas. La expresión observable de esta información, se conoce como *fenotipo*, y hace referencia a los rasgos celulares, morfológicos o bioquímicos de un ser humano. Dicha información genética, está contenida en el ADN de los cromosomas, específicamente, en el núcleo de las células. Sin embargo, es en el citoplasma celular, donde ocurre la síntesis de proteínas; es decir, la utilización de la información codificada en el ADN, para la especificación de las funciones celulares. “El enlace molecular entre el código de ADN, de los genes y el código de aminoácidos que conforman las proteínas, es el ácido ribonucleico (ARN)” (Nussbaum, McInnes, & Willard, 2016).

Más adelante, se creó el proyecto del genoma humano, con el cual se descifró el orden en que están dispuestas las bases nitrogenadas, que conforman la doble hélice. Así, el genoma humano, consiste en un código digital, de aproximadamente 3,000 millones de “letras”.

2.3.2. *Genoma humano ¿Patrimonio de la humanidad?*

La Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura -UNESCO-, en el artículo 1, establece que: “El genoma humano, es la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana, y del reconocimiento de su dignidad intrínseca, y su diversidad. En sentido simbólico, el genoma humano, es el patrimonio de la humanidad.” (UNESCO, 1997).

Además, la Declaración Universal de la UNESCO, sobre el genoma humano, en su artículo 17, establece que los Estados, deberán respetar y promover la práctica y la solidaridad para con los individuos, familias o poblaciones expuestos a riesgos particulares de enfermedad o discapacidad de índole genética. Deberán fomentar las investigaciones encaminadas a identificar, prevenir y tratar las enfermedades genéticas, sobre todo las enfermedades raras y las endémicas.

También establece, en su artículo 18, que “los Estados deberán hacer todo lo posible para fomentar la difusión internacional del saber científico sobre el genoma humano, la diversidad humana y la investigación genética y favorecerán la cooperación científica y cultural entre países industrializados y países en desarrollo” (UNESCO, 1997).

2.3.3. *Mutaciones*

Una mutación, es un proceso que provoca cambios heredables en el ADN. Estos, pueden ser cambios relativamente grandes, como la pérdida o ganancia de todo un cromosoma; o bien, puede tratarse de cambios pequeños, llamados mutaciones puntuales (Oliva & Vidal, 2006).

Ante estas alteraciones, los procesos de división celular: mitosis y meiosis, juegan un papel importante, ya que garantizan la constancia del número de cromosomas de una célula a su progenie y, de una generación a la siguiente. Cuando ocurre un error en la división celular, se presenta una anomalía de cromosomas en la formación de un individuo; que, consecuentemente, tendrá una cantidad anómala de material genético (Nussbaum, McInnes, & Willard, 2016).

La no disyunción meiótica, especialmente en la ovogénesis, es el mecanismo mutagénico más frecuente en la especie humana, y es la responsable de una considerable proporción de fetos con anomalías cromosómicas; causando, en las gestaciones que llegan a término, defectos en el desarrollo, limitación del crecimiento neonatal y discapacidad intelectual. Por otro lado, la no disyunción mitótica en las células somáticas, dependiendo de la etapa del desarrollo biológico en la que ocurra, es responsable de una proporción de pacientes con síndrome de Down, y de casos de cáncer (Nussbaum, McInnes, & Willard, 2016).

Sin embargo, entre la gran posibilidad de alteraciones en el ADN, algunos cambios pueden, no suponer ni ventajas ni inconvenientes, conociéndose en estos casos como *mutaciones silenciosas o neutras*. Por otro lado, pueden ser *mutaciones patogénicas*, lo que significa que causan o incrementan el riesgo de aparición de una enfermedad. Finalmente, hay *mutaciones ventajosas*, que suponen alguna ventaja para el individuo o la especie (Solari, 2004).

En caso de una mutación “grande”, que corresponde a *mutaciones cromosómicas*, el diagnóstico se puede realizar mediante métodos microscópicos. En cambio, cuando se trata de mutaciones que ocurren a nivel molecular, se requiere de pruebas como la secuenciación del ADN o la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), para su detección (Oliva & Vidal, 2006).

2.3.4. Enfermedades genéticas

2.3.4.1. Anomalías cromosómicas

Pueden ser heredadas de los padres o, bien, pueden aparecer sin necesidad de antecedentes familiares. Las anomalías cromosómicas, pueden categorizarse como numéricas o estructurales. Las anomalías numéricas, tienen un cromosoma más o uno menos de lo normal. En cambio, las anomalías estructurales, se dan cuando una parte de un cromosoma en particular hace falta y además, se ha pasado a otro cromosoma o está invertida. Las anomalías cromosómicas, producen enfermedades como el síndrome de Down (trisomía 21), y el síndrome de Turner, entre otros (Genetic Alliance, 2008).

2.3.4.2. Trastornos hereditarios mendelianos

“Se refieren a trastornos en un único gen, responsable de la anomalía”. Cuando sólo uno de los genes, de uno de los padres es anormal, se conoce como *trastorno dominante*. Algunas enfermedades derivadas de estos trastornos, son la acondroplasia y el síndrome de Marfan. Por el contrario, los trastornos recesivos, se producen cuando ambos padres tienen genes anormales, brindando al bebé un 25% de posibilidad de presentarlo. Entre los trastornos recesivos, se encuentran la fibrosis quística, anemia drepanocítica y enfermedad de Tay Sachs (Santizo, 2015).

2.3.4.3. Trastornos ligados al cromosoma X

Estos, son trastornos que están determinados, únicamente, por los genes presentes en el cromosoma X. En estos casos, puede haber dos patrones de herencia, con base en la expresión de genes: dominante y recesiva. La herencia es *dominante*, cuando se expresa en estado de heterocigocidad; es decir, en presencia de un solo alelo mutante. Por otro lado, la herencia es *recesiva*, cuando ambos alelos mutantes se expresan. “Esto es para el caso de mujeres, pues en hombres, por tener un solo cromosoma X, se necesita un solo alelo mutante”. (Armienta, 2004).

Por tanto, sólo los hombres serán afectados por estos trastornos y, todo hombre afectado, transmite el gen mutado a todas sus hijas, quienes serán únicamente portadoras de la enfermedad sin presentarla. Las hijas de hombres afectados, tienen un 50 por ciento de probabilidad, de que sus hijos varones también lo estén (Santizo, 2015).

Entre los trastornos ligados al cromosoma X están la distrofia muscular de Duchenne, la hemofilia, el síndrome de Lesch-Nyhan, la enfermedad de Hunter y la adrenoleucodistrofia (Armienta, 2004).

2.3.4.4. Trastornos multifactoriales

Es importante considerar, que también existen enfermedades genéticas que no siguen ninguna de las descripciones detalladas anteriormente; sino, que se deben a varios problemas o, bien, al efecto combinado de los genes y el ambiente. Algunos ejemplos, son los defectos cardíacos, el labio leporino, defectos en el tubo neural, cáncer, etc. (Santizo, 2015).

2.3.4.5. Problemas teratogénicos

Según (Boza, Leiva, & Oquendo, 2014), un agente teratogénico, es “cualquier sustancia, organismo o agente físico que, durante la gestación, puede causar un defecto congénito en el feto”. Esto ocurre, especialmente, si la madre ha estado expuesta, en el primer trimestre del embarazo; ya que es el período en el que los órganos están en proceso de formación. Entre los problemas teratogénicos, se encuentran: alteraciones estructurales, funcionales o metabólicas identificables en el nacimiento o más tardíamente, ocasionando aborto, malformaciones en el feto o alteraciones funcionales, como retardo mental.

2.3.5. Diagnóstico genético

La Organización Mundial de la Salud, define el diagnóstico genético prenatal, como: “La detección de cualquier defecto congénito del feto: cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, aunque pueda manifestarse más tarde-, externa o interna, familiar, esporádica, hereditaria o no, y única o múltiple” (Burg, 2015).

Dentro del diagnóstico genético prenatal, se encuentra el pre-concepcional, realizado antes del embarazo, con el fin de llevar a cabo una planificación familiar acorde al diagnóstico, conociendo previamente los riesgos de concebir un hijo con enfermedades o alteraciones genéticas (Burg, 2015).

Se dispone, también, del diagnóstico genético pre-implantatorio, que va de la mano con la fertilización *in vitro*; pues consiste en evaluar una de las células de

un embrión, en el tercer día después del procedimiento, para así escoger los embriones sanos e implantarlos en el útero de la madre (Burg, 2015).

En etapas más avanzadas del embarazo, el diagnóstico genético prenatal, se realiza antes del parto; ya sea por medio de radiografías, o bien, a través de exámenes biológicos, a través de amniocentesis, cariocentesis y recolección de hígado, piel y sangre del feto (Burg, 2015). Con este diagnóstico, es posible evaluar el sexo del feto; y, si éste presenta alguna anomalía o enfermedad, en caso los padres tengan antecedentes. Además, permite evaluar el tratamiento del feto, en el momento oportuno y la forma de realizar el parto.

Además del diagnóstico genético prenatal, existe también el postnatal, que se realiza con el propósito de confirmar una enfermedad genética de la que se sospecha, tras la evaluación clínica; o bien, conocer la probabilidad de padecerla.

2.3.6. *Consejería genética*

2.3.6.1. ¿Qué pretende la Consejería genética?

El consejo genético, surge a partir del desarrollo de procedimientos, en biología molecular, que permiten la detección de anomalías genéticas. Según la Ley de Investigación Biomédica, “pretende informar a los pacientes o familiares, sobre las consecuencias para él o su descendencia, de los resultados de un análisis genético y sus ventajas y riesgos. Y, en su caso, para asesorarla, en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis”. La Consejería genética, puede tener lugar antes o después de realizar una prueba genética, e incluso en ausencia de la misma (CBE, s.f.).

Por tanto, la toma de decisiones, no es el objetivo de la Consejería genética, sino únicamente aportar información objetiva al paciente y/o sus familiares, que desean conocer el riesgo de ocurrencia o de recurrencia; o bien, las consecuencias, pronóstico y tratamiento, de una alteración genética.

En el caso de la Consejería genética prenatal, el Comité de Bioética de España (CBE, s.f.) indica, que es particularmente recomendable en los siguientes casos:

- a. Cuando uno de los padres o un familiar cercano tiene una enfermedad hereditaria o un defecto de nacimiento.
- b. Cuando los padres, o uno de ellos, ya han tenido un hijo con una enfermedad genética.
- c. Cuando haya habido un resultado sintomático de síndrome de Down, tras una prueba prenatal de rutina o una amniocentesis en madres de más de 35 años.
- d. En el caso de que la madre haya tenido abortos o hijos que murieron al poco tiempo de nacer o con una deficiencia mental inexplicada.
- e. Cuando la madre haya estado expuesta a agentes teratógenos o mutágenos.
- f. En el caso de consanguinidad de los padres.

2.3.6.2. Indicaciones en cuanto a Consejería genética

El Código de Deontología Médica de Madrid, en el artículo 54.1 afirma: “Las pruebas prenatales realizadas con fines preventivos, diagnósticos o terapéuticos, vendrán precedidos de una exhaustiva información a la pareja por un médico especialista en esta materia, incluyendo valor predictivo de la prueba, fiabilidad de la misma, consecuencias de la enfermedad genética para el feto y su futura descendencia” (OMC, 2011). En el caso de Consejería genética postnatal, se debiera cumplir la misma afirmación del Código de Deontología Médica.

Lamentablemente, Guatemala adolece de falta de especialistas en Consejería genética; de modo que, no en pocas ocasiones, la orden para realizar las pruebas en el laboratorio, no va acompañada de la petición del especialista en genética. Por tanto, es, usualmente, el médico de cabecera del paciente, quien suele recomendar las pruebas de diagnóstico genético, tras un examen clínico; y, también es, quien asume la responsabilidad de proporcionar la información relevante al paciente y/o sus familiares.

Independientemente del profesional a cargo de la Consejería genética, es necesario considerar que, previo a la consejería y toma de decisiones, éste debe conocer toda la información clínica relevante; tanto del paciente como de los familiares, para tener el conocimiento claro de la probabilidad de que ocurra la enfermedad, o que sea transmitida a otros familiares, el tipo de herencia de la enfermedad y, si no es hereditaria, de igual forma debe conocer los riesgos, consecuencias, tratamientos, e incluso contar con datos sobre los recursos

psicosociales públicos y privados disponibles, según cada caso. Idealmente, también debe tener en cuenta, los aspectos emocionales que se deriven del diagnóstico, con el fin de ayudar a afrontar la patología del caso (CBE, s.f.).

2.3.6.3. Implicaciones bioéticas en los procesos de Consejería genética

La Consejería genética, por su naturaleza de acto médico, tiene implicaciones muy significativas de carácter bioético. De manera general, los problemas éticos deben contemplar los principios de Bioética:

- a. No maleficencia: La Consejería genética, debe ser propuesta sólo cuando esté médicamente indicado, y no produzca daño psicológico, no altere sustancialmente las relaciones familiares, ni ponga en peligro la situación laboral o de seguros médicos.
- b. Justicia: Todos los ciudadanos, debieran tener acceso a la realización de las pruebas genéticas necesarias, sin discriminación de ningún tipo.
- c. Autonomía: La realización de estudios genéticos, debe ser una solicitud libre, voluntaria y sin coacción.
- d. Beneficencia: El estudio genético, debe ser ofrecido sólo en aquellos casos en que se estime que los beneficios que pueden proporcionar, son mayores que los riesgos, y que los resultados serán de beneficio para el paciente o familiares.

(CBE, s.f.)

Específicamente, una de las implicaciones bioéticas es que, actualmente, los profesionales de la biomedicina, son capaces de brindar consejo genético a las parejas que desean evitar que prole con anomalías genéticas, nazcan. Esto es posible, gracias a los avances científicos y tecnológicos, en distintas ramas de la medicina; especialmente, en la ingeniería genética y la embriología, que han conducido, incluso, al resurgimiento de la eugenesia, con el afán de mejorar la calidad de vida de las personas, y realizar una selección discriminatoria (CBE, s.f.).

Además de la Consejería genética, el proceso, en sí, del diagnóstico genético, también tiene implicaciones éticas. Por ejemplo, “en cuanto al diagnóstico pre-concepcional, el problema ético se encuentra en los procesos, como la esterilización que, como método anticonceptivo, podría usarse ante un diagnóstico genético desfavorable” (Burg, 2015).

Por otro lado, el diagnóstico genético pre-implantatorio, conlleva todas las implicaciones bioéticas de la fertilización *in vitro*. Esta técnica, que consiste en lograr la fecundación fuera del cuerpo de la madre, no sólo priva al futuro bebé del derecho de nacer como fruto del amor conyugal, a través de un acto sexual; sino también, implica la posible muerte o el tratamiento y destino de otros embriones descartados, en el proceso de selección del mejor embrión, candidato para la implantación (Burg, 2015). Además, el diagnóstico genético pre-implantatorio, en sí, es un procedimiento complicado, que pone en riesgo de muerte al embrión.

También, en el diagnóstico genético prenatal, existe un problema ético y se trata de la eugenesia de carácter negativo. En aquellos casos en que se detecte una anomalía, podría conducirse a practicar un aborto inducido, especialmente en aquellos países donde es legal este procedimiento.

Según el (CBE, s.f.), “El diagnóstico genético, podría estar fomentando una pérdida del sentido de igualdad de las personas discapacitadas; porque hace verlos, como posibles individuos incómodos y gravosos para la sociedad”. A la vez, recuerda sobre la Declaración Universal sobre el Genoma y los Derechos Humanos, de la UNESCO en 1997, que indica: “Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad” (UNESCO, 1997).

Muchas veces, ante mujeres gestantes que presentan un alto riesgo de alteraciones cromosómicas, se sugieren pruebas diagnósticas invasivas, que ponen en alto riesgo la vida del embrión. Además, como resultado de la Consejería genética, pueden presentarse dos sugerencias u opciones contrarias: por un lado: la terapia, si es posible, para curar o corregir la alteración genética, detectada tras un diagnóstico genético. Por otro lado: la aplicación de aborto eugenésico de los embriones o fetos portadores de alteraciones genéticas, cuando la ciencia médica no puede ofrecer otra solución.

Así, en la mayoría de casos (especialmente en el diagnóstico prenatal), los problemas éticos que derivan del consejo genético, no surgen tanto en el diagnóstico genético, en sí; sino en el tipo de información, obtenida a través del diagnóstico y el uso que se haga de ella. De esta información depende la

actuación; ya sea en la vía terapéutica o, por el contrario, en la opción del aborto (CBE, s.f.).

De esta manera, se observa la importancia de que la Consejería genética, esté dirigida a proteger a los seres humanos que estén vulnerables y desprotegidos, teniendo siempre, como principal objetivo, resguardar la dignidad de las personas.

2.3.7. Derechos y obligaciones: Consentimiento informado

El paciente a quien se le realizarán las pruebas genéticas; o bien, la madre gestante, en caso de un diagnóstico prenatal, debe tener información y conocimientos suficientes, de los elementos del correspondiente examen y de las implicaciones de éste, de modo que pueda entender lo que decide (Williams, 2015).

En un Convenio Europeo sobre Bioética, de 1996, se estableció que no está permitido investigar sobre la salud de una persona sin su consentimiento informado y libre. En éste, se indica que para que el consentimiento sea irreprochable, es necesario que cumpla con los siguientes aspectos:

- a. Que el paciente disponga de información suficiente.
- b. Que esté en condiciones de comprender la información adecuadamente.
- c. Que esté en condiciones para decidir conforme a sus propios valores.
- d. Que esté capacitado para tomar la decisión en cuestión.
- e. Siempre deberá prevalecer el interés superior del interesado. (Bergel, 1998)

Cabe mencionar que, según lo establecido en el inciso c., siempre debe respetarse el derecho del paciente a no conocer el resultado de sus análisis genéticos. La genética ha evolucionado bastante, y los análisis genéticos podrían detectar la predisposición del individuo a padecer, en el futuro, ciertas dolencias, algunas de las cuales no tiene todavía una solución terapéutica, y esto podría generar estrés y malestar físico y psicológico en el paciente (Bergel, 1998).

Asimismo, es importante señalar que, en referencia al inciso e., cuando la persona no está en condiciones de expresar su consentimiento. para la investigación sobre su genoma; ésta, sólo podrá realizarse si representa un beneficio directo para su salud, y a reserva de las autorizaciones y medidas de protección estipuladas por la ley.

3. METODOLOGÍA

3.1. Tipo de Estudio

Descriptivo analítico

3.2. Población

Estudiantes de la Facultad de Ciencias Médicas, del último año de la carrera de Médico y Cirujano.

3.3. Muestra

3.3.1. *Tamaño de muestra*

El cálculo del tamaño de la muestra a evaluar, se realiza mediante la siguiente fórmula:

$$n = t^2 \times p (1 - p) / m^2$$

En donde:

n = Tamaño de la muestra requerido para el estudio

t = Nivel de fiabilidad de 95% (valor estándar de 1.96)

p = Prevalencia estimada de la población a evaluar

m = Margen de error de 5% (valor estándar de 0.05)

3.3.2. *Criterios de inclusión*

- a. Estudiantes de último año de la carrera de Medicina
- b. Ambos sexos
- c. Pertenecientes a una universidad de Guatemala

3.4. Estrategias/actividades

Se propone, la evaluación del conocimiento sobre Consejería genética y sus implicaciones bioéticas, en los estudiantes de último año de la carrera de Medicina; ya que, en los hospitales públicos de Guatemala, ellos no solo tienen contacto directo con los pacientes, sino también tienen asignadas tareas de diagnóstico y seguimiento. Por tanto, es importante establecer si poseen conocimiento teórico básico sobre el tema, puesto que es muy probable que, en más de una oportunidad, atiendan a personas que sufren una enfermedad genética, o bien, una mujer que tenga sospecha o posibilidades de transmitir un trastorno de este tipo, a su descendencia.

Además, esta población reflejará el conocimiento adquirido, dentro de la formación profesional de la carrera de Medicina; ya sea, a través de herramientas formales dentro de su pensum de estudios, o bien, informalmente por interés personal.

Se suscita evaluar, indistintamente, a estudiantes de las diversas universidades de Guatemala, que cuentan con la carrera de Medicina; y,, para facilidad del investigador, se sugiere llevarlo a cabo en las instalaciones universitarias.

Para ello, es necesario realizar una solicitud, escrita, de autorización, para abordar a los estudiantes, con el fin, no solo de contar con la aprobación para interrumpir las clases magistrales, sino de tener la oportunidad de plantear los objetivos, y la importancia de la investigación a las autoridades universitarias.

Para la evaluación del conocimiento sobre Consejería genética y sus implicaciones éticas, se propone utilizar una encuesta cerrada (ver Anexo 1). Una vez realizadas las encuestas, se deben validar.

Finalmente, se debe llevar a cabo un análisis crítico de cada pregunta, a manera de lograr determinar el nivel de conocimiento de los estudiantes, respecto al tema de estudio y la experiencia que poseen. De esta forma, se podrá establecer si quienes realizan esta práctica, están adecuadamente capacitados; no sólo en la parte teórica de la materia, y las indicaciones que existen de parte de las autoridades sanitarias, sino en las implicaciones bioéticas de la Consejería genética.

3.5. Procedimiento

Tras observar la necesidad de los guatemaltecos, en cuanto a contar con profesionales especializados en Consejería genética, para atender a todos aquellos pacientes que padecen o podrían padecer alguna enfermedad genética heredable, o no, y a sus familiares; y, ante la evidente escases de los mismos, se inició un proceso investigativo para profundizar en el tema.

Para ello, se elaboró un anteproyecto, que pone en evidencia la importancia que tiene, hoy en día, la genética en la práctica clínica; específicamente en el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades. Asimismo, manifiesta el impacto y relevancia que posee la Consejería genética para el paciente y sus familiares, para la comprensión de la enfermedad y la toma de decisiones.

Por tanto, conociendo el sistema de salud en Guatemala, en donde los estudiantes de la carrera de Medicina desarrollan un papel imprescindible en el diagnóstico y seguimiento de pacientes, en los hospitales públicos del país; la investigación se enfocó, en el conocimiento que tienen los estudiantes de último año de esta carrera, sobre Consejería genética y sus implicaciones bioéticas.

El anteproyecto, fue presentado ante el Consejo de la Facultad de Educación de la Universidad del Istmo. Una vez aprobado, se inició una búsqueda exhaustiva de bibliografía científica sobre la persona, y el inicio de la vida y la dignidad humana; así como de la genética y enfermedades genéticas, en general; y, sobre lo que pretende la Consejería genética, sus indicaciones y las implicaciones bioéticas que conlleva.

Así, se realizó una revisión de referencias bibliográficas relacionadas con la temática del tema, y experiencias de otros países, con el objeto de presentar un marco conceptual, que fundamentara la orientación de la búsqueda del nivel de conocimiento, de los estudiantes participantes, como marco preferencial para las propuestas finales, ante entes académicos responsables de su formación.

Se consideró, con el asesor de fondo, la posibilidad de realizar experiencia de campo previo a elaboración de la encuesta, que consistió en contactar expertos especialistas en Genética, para realización de una entrevista con un experto para conocer su punto de vista, respecto del conocimiento del tema que poseen los estudiantes de último año,

de la carrera de Medicina; así como su experiencia personal, en las enfermedades genéticas frecuentes en Guatemala, y la relevancia de la Consejería genética y su impacto en el paciente, familiares y amigos.

Finalmente, se elaboró una encuesta, como propuesta para evaluar el conocimiento sobre la persona (variable antropológica) y, sobre Consejería genética y sus implicaciones bioéticas (variable científica), en los estudiantes de último año de Medicina. Se sugirió la solicitud escrita, para la autorización a las autoridades facultativas, para encuestar a sus estudiantes en las instalaciones de la Universidad.

Pendiente presentar el proyecto a autoridades universitarias y/u hospitalarias, para sensibilización y obtención de autorización, para entrar en contacto con los sujetos de estudio; al mismo tiempo, colaborar con la revisión curricular de la carrera, para establecer el nivel de contenidos que debiera obtener cualquier estudiante de grado.

4. RESULTADOS

4.1. Entrevista con experto, para orientar la encuesta propuesta y ser más eficaz en la recolección de datos.

- ¿En dónde estudió la especialidad en genética?
“Baylor University, Houston”.

- ¿A qué se dedica específicamente? ¿Trabaja en el sector público o privado?
“Trabajo en el sector público. Me dedico, principalmente, a la investigación, la docencia universitaria y la atención clínica”.

- ¿Cuáles son las enfermedades o casos más comunes, por los que lo solicitan como genetista?
“Niños con enfermedades de difícil diagnóstico, usualmente conocidas como enfermedades raras. Luego, por enfermedades metabólicas en niños que ya presentan problemas neurológicos”.

- ¿En Guatemala, se cuenta con las herramientas y tecnología suficiente para diagnosticar y tratar dichas enfermedades?
“No. Tengo contactos en el extranjero, que colaboran con el diagnóstico de estos pacientes, tras el envío de muestras. En Guatemala, no contamos con las tecnologías necesarias. En el caso de las enfermedades de difícil diagnóstico, a nivel mundial, el diagnóstico se logra en un aproximado de siete años”.

- Para usted, ¿En qué consiste la Consejería genética?
“Actividad donde se informa y educa a la familia; se le acompaña. en cuanto al origen de la enfermedad, su evolución y efectos, métodos diagnósticos reales a los que pueden optar, tratamiento y posibilidades de herencia”.

- ¿Cuál considera que es el papel fundamental del consejero genético?
“Debe tener la capacidad para abordar al paciente. en todos los aspectos implicados en una enfermedad genética: emocional, psicológico, bioquímico, clínico, etc.”

- ¿Qué opina ante el diagnóstico de una enfermedad genética en el embarazo?
¿Qué vida importa más, la de la madre o la del bebé?
“Procuro hacer conciencia, en la pareja, de qué es la vida y que cada uno tiene una misión en la vida, independientemente de la enfermedad que traiga”.

- ¿Considera que hacen falta genetistas o especialistas en Consejería genética, en Guatemala?
“Sí, definitivamente”.

- ¿Considera que la Consejería genética tiene implicaciones bioéticas?
“Sí, especialmente cuando se trata de un no nacido. Además, una enfermedad genética, casi siempre genera conflicto entre la pareja, cuando el enfermo es un hijo y se trata de una enfermedad genética heredada, o cuando equivocadamente creen que se debe a cierta actividad ejercida por uno de los padres”.

- Cree que los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, tienen los conocimientos básicos suficientes, para dar Consejería genética en su práctica hospitalaria?
“No. Ninguna Universidad de Guatemala, brinda formación suficiente en el área de genética, a los estudiantes de Medicina. Sin embargo, ahora, aunque aún no hay una cátedra específica de Genética; desde primer año, se introducen segmentos de Genética en los cursos relacionados”. “Considero que cualquier profesional de la salud, con especialidad en Genética, podría dar Consejería genética”.

- ¿Considera necesaria la opción de especialidad en Genética en Guatemala?
“En algún momento, la Universidad ofreció una especialización en Genética, pero sólo duró dos años. Actualmente, existe un doctorado en Genética, pero hace falta a nivel de Maestría/especialización y, por supuesto, en el pregrado”.

- ¿Considera necesaria la formación en Bioética, dentro del pensum de estudios de la carrera de Medicina?

“Todos los profesionales de la salud, debieran llevarla longitudinalmente en el pensum de su carrera; aprender sobre el trato correcto hacia cada persona, empezando con la deontología”.

Imagen No.1: Fotografía del entrevistador, con el Dr. Gabriel de Jesús Silva Arévalo (Médico genetista).



Fuente: Entrevista personal al Dr. Gabriel de Jesús Silva Arévalo (Médico genetista) realizada el 17 de octubre del 2017 en el Laboratorio de Patología del Centro Universitario Metropolitano -CUM-, Universidad de San Carlos de Guatemala.

5. PROPUESTA DE SOLUCIÓN

Tras el análisis crítico de la información generada, a partir de las encuestas realizadas, pretendiendo que los resultados señalen alguno o varios de los siguientes supuestos:

- a. Que el nivel de conocimiento sobre Consejería genética, en estudiantes de último año de Medicina, es deficiente.
- b. Que los estudiantes de último año, de la carrera de Medicina, tienen escaso o nulo conocimiento sobre las implicaciones bioéticas de la Consejería genética, o sobre las cuestiones del valor intrínseco del ser humano, en cuanto a su dignidad de persona.
- c. Que los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, han prestado servicios a pacientes, en contacto con alguna forma con trastornos genéticos.
- d. Que los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, han brindado Consejería genética, previo a realizar un diagnóstico genético, después de realizarlo o en ausencia del mismo.

Se considera, que la solución tentativa, es reforzar la formación de los estudiantes de pregrado, de la facultad de Medicina, en las distintas universidades en las que se imparte esta carrera, a nivel de licenciatura; para brindar a los futuros profesionales, los fundamentos necesarios para que desarrollen un criterio sólido y recto, ante la actuación médica en los distintos casos que se les presenten, en el ejercicio de su profesión. Teniendo, como principal objetivo: el servicio a los demás, respetando su dignidad y libertad.

Así pues, dentro de la formación en Bioética, se incluiría el tema de la Consejería genética y sus implicaciones bioéticas, para que tengan la capacidad de tratar, apoyar y orientar correctamente, a aquellos pacientes con enfermedades genéticas, y a sus familiares.

Además de temas relacionados con la genética humana, se propondría abordar varias cuestiones éticas y bioéticas, de interés, para los médicos; así como los principios de la dignidad de la persona humana, partiendo de fundamentos científicos, proporcionados por la Biología, la Antropología y la Teología. La formación de los estudiantes, en esta materia, les ayudará a mejorar su criterio médico, así como su práctica hospitalaria y, posteriormente, su ejercicio profesional.

Para esto, propondría a las distintas universidades, un programa detallado, de formación en Bioética, por medio de un curso de Bioética dentro del pensum de estudios de la carrera de Medicina, junto con una formación “informal”, a lo largo de su formación académica, por medio de charlas con expertos en las cuestiones bioéticas, congresos y simposios, para acrecentar su interés y conocimiento en el campo.

Además, dada la escasez de especialistas en genética humana, en Guatemala, y la alta demanda de los mismos, ante diversos trastornos genéticos evidentes en la población guatemalteca, plantearía al Colegio de Médicos de Guatemala, la posibilidad de crear un programa multidisciplinar de especialidad en Genética Humana, a fin de que, tanto médicos como otros profesionales de la salud (Químicos Biólogos, Químicos Farmacéuticos, Bioquímicos, entre otros), puedan formarse en esta rama.

De esta manera, los responsables de la Consejería genética, en las distintas instituciones hospitalarias públicas o privadas del país, cumplirían con el perfil necesario, para brindar Consejería genética.

6. CONCLUSIONES

- Biológicamente, la vida de un ser humano inicia en la fecundación; es decir, cuando se lleva a cabo la unión de un espermatozoide y un óvulo.
- El momento en el que un embrión humano adquiere su estatuto biológico, moral y legal, es aún un dilema ético. Por tanto, constituye un conflicto, determinar el momento en el que se le deba considerar una persona humana, y respetar su dignidad.
- La Declaración Universal de los Derechos del Hombre, reconoce la dignidad humana, como un derecho y, el respeto a la misma, es una condición para la elaboración de todos los derechos humanos fundamentales.
- El genoma humano, consiste en un código digital, de aproximadamente 3,000 millones de “letras”; y, fue declarado *patrimonio de la humanidad*, por la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura -UNESCO-.
- El diagnóstico genético prenatal, permite conocer la existencia de una enfermedad genética, previo a un embarazo; o bien, durante el embarazo, en la fase pre-implantatoria o más avanzada.
- La Consejería genética, pretende informar al paciente y/o familiares, sobre el riesgo de ocurrencia, y las consecuencias del pronóstico y tratamiento de una enfermedad genética.
- En Guatemala, hay muy pocos especialistas en Consejería genética, y se carece de educación formal en Genética, en la carrera de Medicina.
- Al ser un acto médico, la Consejería genética, tiene diversas implicaciones bioéticas

7. RECOMENDACIONES

- Determinar, a través de una encuesta, la postura de los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, respecto a la dignidad de la persona humana.
- Evaluar, por medio de una encuesta, el conocimiento que tienen los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, de las universidades de Guatemala, sobre Genética y Consejería genética.
- Determinar, por medio de una encuesta, si los estudiantes de último año de la carrera de Medicina, brindan atención clínica a pacientes en contacto con enfermedades genéticas; y, si poseen la capacidad para orientarlos, a través de una Consejería genética.
- Entrevistar a otro experto, médico genetista, en Guatemala, así como a otros profesionales de la salud, especialistas en Genética, con experiencia en Consejería genética, para conocer su opinión sobre el manejo de esta práctica médica, en el país, y su experiencia en el campo.
- Elaborar un programa detallado, para proponer la implementación de un curso de Bioética, o mejorarlo, si es el caso, en el pensum de la carrera de Medicina, en las distintas universidades de Guatemala, que ofrecen esta carrera.
- Proponer a las autoridades facultativas, de las universidades que cuentan con la carrera de Medicina, el desarrollo continuo de simposios, congresos, charlas, y demás actividades para el aprendizaje “informal”, de Bioética, a lo largo de la carrera universitaria.

8. BIBLIOGRAFÍA

- Armienta, E. (2004). *Enfermedades ligadas al cromosoma sexual X*. Bol Med, I(5), 20-24.
- Bandrés Moya, F., Delgado Bueno, S., & Bandrés Hernández, S. (2008). *Implicaciones éticas y legales de la investigación biomédica*. Med Clin(5), 87-90.
- Bergel, S. (1998). *La Declaración universal de la Unesco sobre el Genoma Humano y los derechos humanos*. Cuadernos de Bioética, II(34), 387-405.
- Boza, F., Leiva, K., & Oquendo, M. O. (2014). *Teratógenos en el Embarazo y Enfermedades Asociadas*. Costa Rica: Universidad Autónoma de Centro América.
- Burg, P. (2015). *El consejo genético como procedimiento eugenésico: una reflexión en relación con los principios bioéticos y los derechos fundamentales*. Revista de Bioética y Derecho, I(33), 44-56.
- Catecismo de la Iglesia Católica. (s.f.). *La vida en Cristo. La dignidad de la persona humana*.
- CBE. (s.f.). *El consejo genético prenatal*. Recuperado de <http://assets.comitedebioetica.es/files/documentacion/consejo-genetico-prenatal.pdf> (5 de Octubre de 2017).
- Ciccone, L. (2006). *Bioética: Historia, principios, cuestiones*. (Segunda ed.). Madrid: Palabra.
- Gajardo Ugás, A. (2007). *El consejo genético desde una perspectiva bioética personalista*. Acta Bioethica, 2(13), 176-180.
- Genetic Alliance. (2008). *Cómo entender la genética: una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio*. Nueva York: Consorcio de la región de Nueva York y el Atlántico Medio de servicios genéticos y detección sistémica neonatal.
- Gómez Córdoba, A. I. (2010). *Principios éticos y jurídicos del derecho genético en las declaraciones internacionales relacionadas con las intervenciones sobre el genoma humano*. 1(120).

- INVEGEM. (2014). *INVEGEM, Rozas Botrán ONG*. Recuperado de <http://www.invegem.org/nosotros/> (3 de Noviembre de 2016).
- Krude, T. (2008). *ADN: Cambios en la ciencia y en la sociedad*. España: AKAL.
- López Moratalla, N., Santiago, E., & Herranz Rodríguez, G. (2011). *Inicio de la vida de cada ser humano, ¿Qué hace humano el cuerpo del hombre?* Cuadernos de Bioética, 1(2), 283-308.
- Mazzi, E. (2015). *Defectos congénitos*. Rev Soc Bol Ped, 3(54), 148-159.
- Motta Murguía, M. d. (2002). *El proyecto del genoma humano y la consejería genética*. Derecho y Cultura, 87-102.
- Nussbaum, R., McInnes, R., & Willard, H. (2016). *Genética en medicina* (Octava ed.). Madrid, España: Elsevier.
- Oliva, R., & Vidal, J. (2006). *Genoma humano: Nuevos avances en investigación, diagnóstico y tratamiento*. Barcelona, España: Universidad de Barcelona.
- OMC, .. (2011). *Código de Deontología Médica: Guía de ética médica*. Madrid: Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos.
- PERSPECTIVA. (9 de Agosto de 2016). *INVEGEM líder en la investigación de las enfermedades genéticas en Guatemala*. Recuperado de <http://www.perspectiva.com.gt/lifestyle/invegem-lider-en-la-investigacion-de-las-enfermedades-geneticas-en-guatemala/> (9 de Noviembre de 2016)
- Quesada, D., Bello, A., & Ruiz, N. (2007). *Consideraciones ético-filosóficas en el desarrollo de la genética*. Bioética, 13-15.
- Rager, G. (1997). *Embrión-hombre-persona. Acerca de la cuestión del comienzo de la vida personal*. Cuadernos de Bioética, 1048-1062.
- Ruiz Cruz, L. (2011). *Actitud del estudiante de pregrado y postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala respecto al inicio de la vida humana*. Tesis de Maestría. Guatemala: Universidad del Istmo.

- Santizo, H. (2015). *Atlas de casos de anomalías genéticas, Departamento de Pediatría*. Tesis de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala.
- Serani, A. (1997). *El Estatuto antropológico y ético del embrión humano*. Revista en Derecho.
- Solari, A. (2004). *Genética Humana: fundamentos y aplicaciones en medicina*. Buenos Aires: Médica Panamericana.
- UNESCO. (1997). *La dignidad humana y el genoma humano*. Actas de la Conferencia General: Resoluciones, I(29), 47-50.
- Vergés, C. (2004). *Genética y bioética en América Latina*. Acta Bioethica, 10(2), 155-166.
- Williams, J. (2015). *Manual de ética médica* (Tercera ed.). Asociación Médica Mundial.

ANEXOS

1. Anexo 1.....	1
-----------------	---

Anexo 1

Diseño de encuesta a los estudiantes de último año de la carrera de Medicina.



UNIVERSIDAD DEL ISTMO FACULTAD DE EDUCACIÓN MAESTRÍA EN BIOÉTICA

Estudio de trabajo de graduación de la Maestría en Bioética de la Licda. Carmen Pérez de Vásquez *“Conocimiento de la Consejería genética y sus Implicaciones Éticas en Estudiantes de Último Año de la Carrera de Medicina”*.

ENCUESTA

DATOS PERSONALES DEL ENCUESTADO

Edad: _____ años Sexo: femenino _____ masculino _____
Religión: _____ Estado Civil: _____
Nacionalidad: _____
Universidad: _____

DEFINICIONES

Bioética: Ciencia que estudia los actos humanos, en cuanto son buenos o malos, en el ámbito de las ciencias de la vida y de la salud.

Genética Humana: Especialización de la genética que busca comprender la función de cada gen en el ser humano y cómo éstos se transmiten entre una generación y otra, así como las mutaciones que existen en un gen y las enfermedades que desencadenan.

Enfermedad genética: trastorno causado por un proceso que provoca cambios en el ADN ya sea por pérdidas o ganancias de un cromosoma o por alteraciones puntuales en un gen.

INSTRUCCIONES: A continuación, se le presenta una serie de preguntas relacionadas con el tema de *Consejería genética* y a sus *implicaciones bioéticas*. Encierre, en un círculo, la letra de la respuesta que considere correcta.

1. ¿En qué momento considera que inicia la vida de un ser humano?
 - a) En la fecundación
 - b) En la implantación
 - c) En el nacimiento

2. ¿En qué se fundamenta la dignidad del ser humano?
 - a) La creación del hombre a imagen y semejanza de Dios.
 - b) Las capacidades físicas e intelectuales del hombre.
 - c) La capacidad del hombre de aportar a la sociedad en la que vive.
 - d) Todas las anteriores

3. ¿Quién tiene más dignidad?
 - a) Un embrión
 - b) Un anciano
 - c) Un adulto en su edad productiva
 - d) Todos por igual

4. La(s) siguiente(s) es(son) considerada(s) enfermedad(es) genética(s):
 - a) Anomalías cromosómicas
 - b) Trastornos mendelianos
 - c) Trastornos ligados al cromosoma X
 - d) Trastornos multifactoriales
 - e) Problemas teratogénicos
 - f) a y c son correctas
 - g) Todas son correctas

5. El diagnóstico genético, puede ser:
 - a) Pre-concepcional
 - b) Pre-implantatorio
 - c) Pre-natal

- d) Post-nata
 - e) b y d son correctas
 - f) Todas son correctas
6. De las siguientes opciones, escoja las que considere que son los tres pilares de la función de la Consejería genética.
- a) Informar sobre las consecuencias de los resultados de un análisis genético.
 - b) Informar la posibilidad de transmitir una anomalía genética a su descendencia.
 - c) Tomar decisiones sobre el tratamiento a seguir
 - d) Informar sobre el pronóstico y las opciones de tratamiento
 - e) Tomar decisiones respecto a las medidas a tomar en el embarazo en curso (en caso de mujer gestante).
7. La Consejería genética también demanda:
- a) Brindar apoyo emocional al paciente y/o familiares
 - b) Conocer y transmitir información sobre los recursos psicosociales disponibles, según cada caso
 - c) Explicar el tipo de herencia de la enfermedad
 - d) Todas son correctas
8. De la Consejería genética, es correcto afirmar que:
- a) Se puede brindar antes de realizar una prueba genética
 - b) Se puede brindar después de realizar una prueba genética
 - c) Se puede brindar en ausencia de pruebas genéticas
 - d) a y b son correctas
 - e) Todas son correctas
9. ¿A quién le corresponde brindar Consejería genética?
- a) Médico general
 - b) Médico especialista (pediatra, ginecólogo, etc.)
 - c) Médico genetista
 - d) Psicólogo
 - e) Trabajadora Social
 - f) Profesional de la salud con alguna especialidad en genética

10. Considera que las técnicas de diagnóstico genético, como la fertilización *in vitro*, tienen implicaciones bioéticas?

- a) Sí
- b) No

11. ¿Cuáles son los 4 principios de la Bioética?

12. ¿Considera que es necesario obtener un consentimiento informado, previo a realizar una prueba genética?

- a) Sí
- b) No

13. ¿Qué sugeriría, ante un resultado sintomático de síndrome de Down, obtenido tras una amniocentesis?

- a) Practicar un aborto
- b) Continuar con el embarazo
- c) Continuar con el embarazo actual y evitar futuros embarazos

14. ¿Qué sugeriría, ante un diagnóstico prenatal de enfermedad de Tay-Sachs (una enfermedad hereditaria potencialmente mortal del sistema nervioso)?

- a) Practicar un aborto
- b) Continuar con el embarazo
- c) Continuar con el embarazo actual y evitar futuros embarazos

15. ¿En dónde ha obtenido conocimientos sobre genética y Consejería genética?

- a) Pensum de estudios de la carrera
- b) Simposios / Congresos
- c) Práctica hospitalaria
- d) Autoaprendizaje
- e) Otros. Especifique: _____

16. Alguna vez ha prestado atención médica, a pacientes en contacto con enfermedades genéticas?

- a) Sí
- b) No

17. En caso de su respuesta anterior sea un **Sí**, mencione tres enfermedades genéticas (o las que recuerde), con las que ha tenido contacto

18. En caso de que su respuesta a la pregunta No.4 sea un **Sí**, ¿Quién brindó Consejería genética al paciente y/o sus familiares?

- a) Usted
- b) Un médico especialista
- c) Un genetista
- d) Un psicólogo
- e) Otro. Especifique: _____