

Un argumento a favor del conocimiento del médico, la capacitación y el uso del escaneo genético directo para el consumidor. Apelación a la obligación ética y profesional del médico*

Marcie A. Lambrix y Lori A. Brandenburg*****

El escaneo genético directo para el consumidor (DTC por sus siglas en inglés) fue introducido al mercado en 2007. Desde ese momento se estima que 80.000 consumidores han dado muestras de saliva para conocer su perfil genómico, incluyendo su “propensión estadística” para desarrollar determinadas enfermedades (entre ellas, las enfermedades cardíacas), como también la capacidad de respuesta ante ciertas terapias que incluyen la utilización de drogas (por ejemplo, la capacidad de metabolizar estatinas). Este artículo indaga el oportuno desarrollo del escaneo genético DTC en el contexto de un mayor cuidado de la salud del consumidor a través de Internet, considerando cómo estas nuevas tecnologías genéticas, sin estar exentas de imperfecciones, pueden ser una herramienta útil, particularmente al promover un enfoque de toma de decisiones compartidas. Nuestro argumento es que la incorporación en la práctica clínica del escaneo genético DTC por parte de médicos entrenados puede mejorar la calidad y personalizar el cuidado que reciben los pacientes. Por ende, los médicos no deberían ignorar los escaneos genéticos DTC, como tampoco deberían persuadir a los pacientes de privarse de ellos en caso de que estén dispuestos a realizarlo. Por el contrario, apelamos al sentido profesional y a las obligaciones éticas de los médicos de proveer un cuidado bien informado y de calidad e intentamos resaltar la necesidad de

* Este artículo fue elaborado durante una estancia de investigación en la Fundación Brocher.

** Marcie A. Lambrix es estudiante de doctorado en Sociología en la Case Western Reserve University, Cleveland, Ohio. marcie.lambrix@case.edu

*** Lori A. Brandenburg realizó una maestría en Filosofía y un Certificado de Estudios Avanzados en Bioética en la Cleveland State University, Cleveland, Ohio.

que los profesionales dispongan de información acerca del escaneo genético DTC. En este sentido, aspiramos a que tanto los médicos como sus organizaciones, incluida la *American Medical Association (AMA)*, reconsideren su posición con respecto al uso del escaneo genético DTC como herramienta clínica o, al menos, a que estas reflexiones resulten útiles como punto de partida para ulteriores debates.

Palabras claves: escaneo genético directo para el consumidor - salud impulsada por el consumidor - profesión médica - empoderamiento del paciente

Direct-to-Consumer (DTC) genome scans were introduced to the market in 1997. Since then an estimated 80,000 consumers have sent off saliva samples and a hefty fee to learn about their unique genomic profiles, including their 'statistical propensity' for developing certain diseases (e.g., heart disease, diabetes), as well their likelihood to respond to certain drug therapies (e.g. ability to metabolize statins). While the market has been slow to take off, the introduction of DTC genomic scans has granted consumers unprecedented access to health related information heretofore under the sole jurisdiction of the medical profession, specifically the physician. While the body of literature assessing DTC genome scan efficacy, clinical utility and ethical concerns continues to burgeon, a paucity of research has considered the prospective implications DTC genome scans could have on physician adoption of these new genomic technologies. This paper discusses the timely development of DTC genome scans in the contextual height of Internet driven consumer health care, and considers the empirical research done on the effects of DTC genome scans thus far. We argue that these new genomic technologies, while not without imperfections, could in fact be a useful tool in health care, particularly as they promote a shared decision making approach. We argue physicians properly trained to incorporate DTC genome scans into clinical practice may ultimately improve the personalized quality of care patients receive. Hence, physicians should not ignore DTC genome scans, or persuade patients to forgo scans if they wish to pursue testing. Rather, clarify the critical need for physicians to become knowledgeable about DTC genome scans in the hope of appealing to the physician's sense of professional and ethical obligation to provide well informed, quality care. In doing so, we hope to encourage physician and physician based organizations, including the American Medical Association, to reconsider their position on the use of DTC genome scans as a clinical tool, or, at the very least, serve as a launching point for further discussions.

Key words: direct-to-consumer genome scans - driven consumer health care - medical profession - patient empowerment

Introducción

Considere el siguiente caso:

Su paciente llega al consultorio para realizarse el chequeo médico anual y, después del examen de rutina, saca un expediente de su bolso y explica que el mismo contiene su “perfil genómico único”, el resultado de su escaneo genético directo para el consumidor (DTC) adquirido vía Internet el mes pasado. El paciente expresa su interés en que Usted lo ayude a interpretar los resultados del estudio, esperando que, siendo su médico, pueda usar esta información genómica para mejorar la calidad y protección de su salud.

Aunque esta situación no es habitual hoy en día, se espera que lo sea dado el incremento de los escaneos genéticos que se ha dado últimamente. Un comentario en el *Journal of the American Medical Association* detalla que

“los profesionales de la salud deben enfrentar la posibilidad de que sus pacientes lleguen al consultorio con el perfil genómico en mano, pidiendo un tratamiento personalizado basado en la predisposición particular del paciente a contraer determinadas enfermedades.”¹

Según un estudio reciente del *New York Times*², la industria del escaneo genético DTC se ha desarrollado con relativa calma: se estima que se han vendido unos 100.000 escaneos. Sin embargo, con el desarrollo de la tecnología y el descenso del costo, sería sensato esperar un incremento en el

consumo. Así también aumentarán las probabilidades de que los consumidores/pacientes se acerquen a los médicos para pedirles ayuda en la comprensión del modo en que la información genómica puede influir en su salud y bienestar. Esta posibilidad presenta una cantidad de cuestiones para considerar. Un asunto de vital interés es pensar de qué manera el acceso del consumidor/paciente a la información genómica relacionada con su salud, y en este sentido asociada a la competencia del profesional médico, influirá en la relación médico/paciente, la medicina como profesión y el estándar de cuidado del paciente. Asimismo, cabe preguntarse qué grado de responsabilidad, si es que hay responsabilidad alguna, debe asumir el médico por aprender y, potencialmente, adoptar el escaneo genético en la práctica clínica.

Concepción y diseño de la tecnología de muestreo genético DTC

Liderada por el Dr. Francis Collins, la financiación con fondos federales del *Human Genome Project* (HGP) implicó una inversión de 3 billones de dólares y un progreso exitoso de trece años (1990-2003) de desarrollo. El HGP y numerosos estudios derivados del mismo, incluyendo el *HapMap International Project* y el *1.000 Genomes Project*, continúan guiando las nuevas investigaciones relacionadas con la genómica. Un importante desarrollo científico derivado del HGP incluye la evolución de estudios basados en la

genómica llamado *Genome-Wide Association Study* (GWAS). De acuerdo con el *Department of Health and Human Services* de los Estados Unidos, el GWAS es definido como “estudios de variaciones genéticas a través del genoma humano completo que está diseñado para identificar asociaciones genéticas con características observables (tales como la presión sanguínea o el peso), o la presencia o ausencia de enfermedades”.³ GWAS busca identificar los polimorfismos de nucleótido simple (PNSs) que son comunes en el genoma humano y que determinan cómo estos polimorfismos están distribuidos entre diferentes poblaciones. Diferentes variaciones están asociadas a distintos rasgos, y esta técnica ha llevado al descubrimiento de asociaciones de genes particulares con enfermedades (por ejemplo, la diabetes o el deterioro molecular relacionado con el envejecimiento). Varios cientos de estudios sobre GWAS humano han examinado enfermedades y características para identificar asociaciones de PNSs. Estos resultados condujeron a nuevas tecnologías en asistencia sanitaria, incluyendo el servicio de escaneo genético DTC.

En un principio, la tecnología del escaneo genético DTC fue comercializada en 2007 por *Savvy entrepreneurs*, quienes comprendieron el diseño de la investigación, las técnicas y descubrimientos implicados en el HGP y el GWAS. Por otro lado, la comercialización al por menor, basada en el mercado de consumidores de escaneo genético DTC, ha crecido desde su

aparición. Las tres compañías más grandes dedicadas al tema son *23andMe* (Mountain View, CA), *deCODEme* (Reykjavick, Islandia) y *Navigenics* (Foster City, CA). Entre 2007 y 2008 estas tres compañías comenzaron ofreciendo a sus consumidores escaneos genéticos individuales vía Internet por valores del orden de los 399 a 1.000 dólares. Estas empresas diseñan “información genómica personalizada” disponible directamente para los consumidores a través de sus sitios web.⁴ Los consumidores interesados pueden solicitar el escaneo y unos días después recibirán por correo un *test kit*, con las correspondientes instrucciones y un recipiente en el que deberán depositar la saliva. Una vez que la saliva del consumidor es enviada a la compañía de escaneo genético DTC, comienza la secuenciación. En líneas generales, las compañías de escaneo genético utilizan chips de secuenciación de ADN de alta tecnología para evaluar rápidamente cientos de miles de PNS's a través del genoma humano. La intrincada secuencia molecular deriva, ulteriormente, en un reporte individual sobre la predisposición genética de cada cliente hacia una compleja variedad de enfermedades y rasgos característicos. Una vez que el ADN de cada consumidor individual ha sido exitosamente secuenciado, los resultados genómicos únicos son compartidos con el consumidor vía Internet a través de un portal de la compañía. Este portal, el cual está protegido por una contraseña, permite ver varias páginas que muestran los resultados del

estudio genómico en relación con el ADN del individuo, incluyendo información sobre la salud, tal como factores de riesgo para una compleja miríada de condiciones que se establecen en una base de datos comparada. Los resultados pueden ser descargados, impresos y compartidos con otras personas, incluido el médico. Desde fines de 2010, los consumidores del escaneo genético DTC pueden conectarse por Internet a la página de su compañía genómica preferida y reparar más de 200 variantes (dependiendo del examen genómico adquirido) analizadas sobre enfermedades, respuestas a determinadas drogas, características particulares y condición de portador.

Aun en un estadio temprano de desarrollo, el escaneo genómico DTC tiene un potencial de profundo impacto en la salud y en el rol del médico. Las tecnologías basadas en el genoma se están desarrollando rápidamente, con la consecuente dificultad para los médicos en la comprensión y aplicación práctica de la información genómica individual a los procedimientos clínicos de rutina. Mientras escribo esto, muchas organizaciones médicas, incluyendo la AMA, se han opuesto con vehemencia a los escaneos genéticos DTC.

Este trabajo se propone explorar los posibles desafíos a los que se pueden enfrentar particularmente los médicos especializados en cuidados primarios, medicina interna y medicina familiar, al tratar de negociar cuál será el peso que el escaneo genético DTC tendrá

en su tarea. Nuestra posición es que tanto el médico como el paciente/consumidor tienen oportunidades de beneficiarse del escaneo genético DTC siempre que ambos tomen un enfoque participativo, proactivo y preventivo sobre el cuidado de la salud.

Así como Internet aumentó el conocimiento del consumidor...

Marshall⁵ argumenta que el interés público en obtener información sobre salud y bienestar ha crecido en los últimos 30 años en virtud de los movimientos en favor del consumidor de la década del 60 y de la salud de las mujeres del 70 y el 80. Aunque estos movimientos le asignaron un rol paternalista a la profesión médica, incluyendo la interacción social basada en la dicotomía de poder entre médico y paciente, el mayor impacto para la profesión podría provenir de Internet. Internet ha llegado a tener un rol crucial en la búsqueda autodidacta del paciente/consumidor y, en el último tiempo, ha facilitado la individualización del manejo de riesgos en la salud, al permitir el acceso de los individuos a información que los puede ayudar a lidiar con sus necesidades y deseos relacionados con el cuidado diario de la salud. La presión de los consumidores para tener acceso a la información médica a través de Internet ha invertido el balance de poder en la profesión médica y en la interacción diaria entre médico y paciente. Publicaciones anteriores, incluyendo

el trabajo clásico de Haug y Lavin⁶, muestran la creciente educación del público, que incluso ha llegado a cuestionar la autoridad médica, tratando la relación médico-paciente de la misma forma que cualquier otra relación proveedor-consumidor, en contraposición al más habitual vínculo de sagrada confianza que requería respeto y sobrecoimiento. El advenimiento de Internet y la proliferación de sitios relacionados con la salud han llevado a una era de democratización de los conocimientos médicos.

A pesar del creciente número tanto de sitios web como de consumidores, todavía hay un gran escepticismo en cuanto a los beneficios que conlleva la divulgación de la información. Algunos estudios han mostrado la importancia de reunir conocimientos médicos como un factor positivo en la relación médico-paciente, ya que el paciente tiene un conocimiento inicial en medicina, estableciendo un puente de comunicación entre ambos que permite aumentar la confianza en los consejos del médico. En este sentido, los expertos afirman que la información sobre salud disponible *online* tiende a generar un mayor interés de los pacientes hacia el cuidado responsable de su salud, facilitando la cooperación con los médicos. Sin embargo, la aceptación de la "educación médica" basada en Internet no ha sido universal, ya que otros estudios (tanto teóricos como empíricos) han corroborado que algunos especialistas consideran esta presentación de información y decisiones médicas obtenidas de internet por los

pacientes, como una amenaza o una forma de cuestionamiento a la autoridad médica y científica.

Los escaneos genéticos DTC representan el último avance en la información médica disponible para consumidores en Internet. Aunque *23andMe*, *Navigenics* y *deCODEme* insisten en que sus servicios personalizados están diseñados para un uso educativo y recreativo y no con fines de información médica, algunos temen que el creciente interés y entusiasmo por estos muestreos pueda incitar a los pacientes a presentarse ante los médicos pretendiendo obtener una interpretación de sus resultados. Esto ha sido catalogado como "*el raid de los medical commons*". Autores como McGuire y Burke⁷ imaginan las potenciales presiones sobre un ya sobre-exigido sistema de salud, al que los consumidores de escaneo genético DTC comienzan a frecuentar buscando cuidados médicos innecesarios y exámenes basados en la información genómica que les fue facilitada, así como una respuesta a las inquietudes provocadas por dicha información. Además, existe la preocupación de que el escaneo genético socave la palabra de los médicos como opinión autorizada para la realización de exámenes genéticos, y así las compañías biotecnológicas puedan vender estos productos directamente al consumidor. Este tema fue tratado en el *Annual Board of Trustee's Meeting* de la AMA de 2008. Un informe subsiguiente daba cuenta de los potenciales beneficios y riesgos del escaneo genético DTC, así como de los mecanismos

para omitir estos tests, incluyendo regulaciones federales y estatales. El reporte de la AMA explicita:

“Aunque que se ha avalado el valor médico de algunos tests genéticos que son publicitados y ofrecidos directamente para el consumidor, el resultado de estos exámenes puede afectar tanto la toma de decisiones en cuestiones reproductivas, como las decisiones de salud o estilo de vida de las personas. El riesgo de que los consumidores se vean perjudicados por el testeo DTC se magnifica de no mediar un médico responsable e instruido. Sin la guía de un profesional, un asesor genético o algún otro especialista en genética, los resultados podrían ser malinterpretados, los riesgos mal calculados y se podrían generar cambios nocivos en la salud o el estilo de vida”⁸.

Finalmente, se ha desarrollado tecnología de *screening* genético que derivó en un concepto diferente al de medicalización y que es conocido como “genetización”. Este término exhibe el abrumador avance de los aspectos genéticos de la salud y la enfermedad y cómo esto influye en las investigaciones médicas, la práctica clínica y el conocimiento actual que la sociedad tiene en relación a la salud, la enfermedad y la reproducción. Castiel et al.⁹ sugieren también que la “genetización” tiene la potencialidad de convertir a individuos sanos en “pre-pacientes”, es decir, un grupo de personas que viven bajo pre-

sión psicológica y social de tener que elegir entre hacerse cargo de sus hábitos o iniciar, de ser posible, un tratamiento temprano, basado en el riesgo genético. Como resultado, esta nueva identidad de los individuos como “pre-pacientes” puede influir en el campo de la medicina, especialmente, en el desarrollo y comercialización de ciertos productos, para los cuales los pacientes son catalogados como potenciales consumidores de drogas y tratamientos, basados en su status de “pre-pacientes”.

Escaneo genético DTC, empoderamiento del paciente y preparación del médico

Hace ya cinco años, Clarke et al. predijeron que:

“la optimización de la salud por medio de la atención y manipulación en los individuos es una característica de la biomedicina del siglo XXI, en la que el foco reside menos en las normas y más en la personalización del cuidado”¹⁰.

Esta predicción ha surgido debido a múltiples causas. En primer lugar, ha habido un vasto incremento en el uso de Internet para buscar información relacionada con la salud. En segundo lugar, hay una expansión en las investigaciones sobre genética y genómica humana como resultado de la inversión de billones de dólares provenientes tanto de fondos privados como

federales, que han hecho que prime el interés y el saber público sobre el rol que juega la genética en el cuidado de la salud. La convergencia de lo anterior resultó en el cultivo de un ambiente maduro para lanzar tecnologías de escaneo genético DTC.

El desarrollo y comercialización de la tecnología de escaneo genético es una instancia crucial para entender cómo la difusión de estas tecnologías termina en manos de los consumidores. Todos los servicios de escaneo genético DTC usan un enfoque que refiere al empoderamiento a la hora de publicitar el servicio. Por ejemplo, el sitio web de *Navigenics* dice:

“Existe el ADN. Luego, existe lo que quieres hacer con él... revelar tu predisposición genética hacia importantes enfermedades y así empoderarte con conocimientos que te ayuden a tomar el control de tu salud en el futuro”¹¹.

El sitio de *deCODEme* sugiere:

“Conocer tu genoma personal te otorgará mayor poder y te proveerá un mapa para mejorar tu salud”¹².

Finalmente, tal vez el ejemplo más crudo provenga de una entrevista a uno de los co-fundadores de *23andMe*, Anne Wojicki. En una entrevista con la revista *The Economist* de abril de 2009, Wojicki dice:

“Hace 20 años los médicos tenían un estrecho control sobre toda la in-

formación médica. Queremos que ese poder pertenezca a los individuos.”¹³

Estas tres citas ayudan a ejemplificar en qué sentido decimos que la promoción de estos servicios al consumidor/paciente otorgan un poder informativo tal que parece negar la autoridad del profesional médico, específicamente el rol del galeno. Una preocupación central reside en entender cómo pueden los profesionales médicos mantener el control y la pericia experta cuando la última tecnología genómica se encuentra disponible directamente para los consumidores. La iniciativa que tomó la AMA, en un intento de apoyar las preocupaciones regulatorias de la *Food and Drug Administration* (FDA) (que comenzó a investigar a las compañías de escaneo genético DTC luego de que *Pathway Genomics*, la más reciente de las compañías, anunciara el plan de ofrecer sus servicios en las tiendas Walgreen en los Estados Unidos) fue enviar una persuasiva carta, argumentando en favor de la regulación de la FDA:

“A pesar de que los testeos genéticos DTC puedan ofrecer ciertos beneficios a los consumidores, tales como promover el conocimiento de las bases genéticas de una enfermedad e incrementar conductas saludables capaces de prevenir enfermedades, la AMA está preocupada por el hecho de que de los escaneos genéticos DTC puedan perjudicar a los consumidores y que con el tiempo los costos del cuidado de la salud se vean incrementados... Sin la guía de un profesional médico estos resultados

pueden ser malinterpretados, los riesgos mal calculados y se pueden producir cambios desaconsejables en la salud o el estilo de vida”¹⁴.

Para ser claros, el texto citado de la carta de la AMA reconoce los “beneficios potenciales” del escaneo genético DTC, pero resalta su preocupación por el riesgo que corren los consumidores al no involucrar un profesional médico en el proceso. Esta posición paternalista no toma en consideración el hecho de que la gran mayoría de los profesionales médicos no están entrenados para entender los resultados y, por ende, no tienen razón alguna para intervenir si un individuo decide adquirir un escaneo genético.

La creciente necesidad de brindar educación sobre genómica a los profesionales médicos, fue también reconocida en un informe de 2010 preparado por el *Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society Genetics Education and Training Task Force*¹⁵. El *Task Force*, actualmente disuelto, afirmó que uno de los más grandes desafíos en el entrenamiento y educación profesional tiene que ver con los profesionales médicos que fueron a la universidad hace 5 o 10 años y que, según este informe, están muy atrasados en la comprensión básica de la genómica. El informe puntualiza asimismo la dificultad para generar interés por la educación médica y el estudio de la evolución de la genómica. Sin embargo, como el informe reconoce diligentemente, mientras los costos de la secuenciación genómica, del ge-

notipo y el análisis de la información del ADN continúan bajando, la demanda de que los profesionales de la salud incorporen genética y genómica en sus prácticas irá en aumento, resultando en la necesidad tanto de proveedores como de pacientes de tener un mayor conocimiento de este campo que se encuentra en rápido desarrollo.

Dada esta necesidad creciente de comprensión y conocimiento de ambos, médico y paciente, se entiende que la principal preocupación para la AMA, así como para cualquier otra parte interesada en el cuidado de la salud, debería ser, no tanto si la FDA decide regular a las compañías de escaneo genético DTC, sino cómo las organizaciones profesionales tales como la AMA pueden preparar mejor a los profesionales médicos en la comprensión, interpretación y discusión de los escaneos genéticos de sus pacientes. Así, las decisiones regulatorias tomadas por la FDA son un punto discutible –la tecnología de escaneo genético DTC ya está aquí y la ciencia que respalda la tecnología mejora día a día. Ya sea que los escaneos genéticos sean regulados o no, todavía hay una necesidad crítica de formar profesionales que permitan ayudar a sus pacientes, sin importar quién haya solicitado el análisis. Por lo tanto, es razonable pensar que tanto la AMA como la sociedad se beneficiarían más concentrando su energía en preparar y educar a los profesionales (de cuidados primarios, medicina interna y medicina familiar) en genómica y muestreo genómico, lo cual mitigaría

los miedos expresados por la carta de la AMA a la FDA, en la que se dice que los escaneos genéticos podrían llevar a “interpretaciones erróneas, riesgos mal calculados, y cambios desaconsejables en la salud o el estilo de vida”¹⁶.

La preocupación que despierta la falta de preparación y conocimiento de los profesionales no debería ser desestimada. Aunque sea verdad que la razón principal para que los profesionales médicos queden fuera del círculo de información son los modelos comerciales adoptados por las compañías genómicas, ésta no es la única razón para la falta de conciencia de los médicos en torno al tema ni para la considerable brecha existente en la educación. La seriedad del problema se refleja claramente al ser contrastado con sondeos que se encuentran en Internet, en los que se registran individuos que usan o han usado escaneo genético DTC. De quienes consideraron usar el servicio de escaneo, la mayoría (el 78%) dijo que le pediría ayuda a su médico para interpretar los resultados. Y de los que usaron recientemente el escaneo genético, un 53% habló de los resultados con su médico y un 10% dijo que pensaba hacerlo en breve. Las probabilidades claramente muestran la intención de los consumidores del escaneo genético DTC de involucrar a los médicos, tal como lo indican Lamb et al.¹⁷ Ellos llegan a las mismas conclusiones que el informe de 2010 de la SACGHS que dice, esencialmente, que los profesionales médicos tienden a carecer del entrena-

miento y la capacidad necesarios para analizar estructuras hereditarias, calcular riesgos genéticos o comunicar con precisión información genética de manera efectiva. Estos resultados son vitales a la hora de mostrar las potenciales complicaciones que pueden surgir dadas la inexperiencia e ignorancia de los médicos en estos menesteres.

El escaneo genético DTC como útil, no como perjudicial

Otro argumento para sostener la necesidad de la formación profesional en materia genómica proviene de investigaciones que sugieren que el escaneo genético DTC es benéfico para los pacientes.

Mucha de la controversia generada por los escaneos se ha centrado en cuál será la reacción de los pacientes (en la mayoría de los casos negativa) frente a los resultados individuales. Las entidades más paternalistas, como la AMA, expresaron su inquietud ante el desmesurado develamiento de información al paciente. Éstos no sabrían cómo interpretar los resultados, lo que podría generar ansiedad innecesaria. Sin embargo, la mayoría de las investigaciones han mostrado lo contrario, es decir, se han visto efectos positivos relacionados con la obtención de información. Por ejemplo, estudios recientemente basados en la *Scripps Genomic Health Initiative* y publicados en el *New England Journal of Medicine*¹⁸ no encontraron rastros de ansiedad o estrés inducido por estos exámenes.

Además, los investigadores informaron que había una tendencia creciente a proseguir con nuevos exámenes una vez que el resultado del escaneo genético DTC indica riesgo relacionado con alguna condición específica, por ejemplo, una colonoscopia en caso de riesgo de padecer cáncer de colon. No obstante, los autores reconocieron que los pacientes de estos estudios no alterarían consecuentemente sus hábitos alimenticios o deportivos.

Otro estudio sobre el escaneo genético DTC fue realizado por David Kaufman y colegas en el *Genetics and Public Policy Center* de la *Johns Hopkins University*. El doctor Kaufman y su equipo realizaron un relevamiento de los 1048 primeros consumidores de exámenes DTC de *23andMe*, *deCODEme* o *Navigenics*. Según el resultado de sus investigaciones, presentado en el *American Society of Human Genetics 60th Annual Meeting*, el 75% de los entrevistados dijo que había encargado el examen para mejorar aspectos de su salud y que pretendían modificar sus hábitos en base a su perfil genómico. Específicamente, el 15% cambió sus medicamentos o suplementos, y el 14% comenzó a realizar mayor actividad física. En una entrevista, el Dr. Kaufman dijo:

“Nuestros resultados indican que los primeros en consumir el servicio de escaneo genético fueron motivados por la curiosidad sobre sus genes, aunque muchos también buscaban saber cuál era el riesgo que tenían de contraer ciertas enfer-

medades, así como también de mejorar su calidad de vida con los resultados obtenidos”¹⁹.

Además, los participantes de la investigación coincidieron en señalar lo claro y fácil de comprender que era el resultado del análisis genómico.

Para resumir, los resultados sobre el escaneo genético DTC han sido altamente satisfactorios. A pesar de la entendible preocupación por la falta de solidez de la tecnología de secuenciación y los estudios GWAS en los que se basa el escaneo (hay serias preocupaciones en lo concerniente a la manera en que las diferentes compañías analizan la información y producen los resultados), hay evidencia creciente que refuerza la idea de que los estudios genómicos DTC alientan a los consumidores a estar mejor informados sobre su salud, lo que tiende a ayudar a promover la detección temprana de enfermedades y sus respectivos cuidados. Brenda Novell y colegas publicaron recientemente un estudio en el que concluyen que:

“La participación del paciente en el cuidado de su salud refuerza la tendencia a reducir errores, eventos adversos y el rechazo a los tratamientos. El énfasis está recayendo en el desarrollo de una sociedad entre paciente, médico y demás profesionales. Esto también puede reducir la carga económica que representan las enfermedades crónicas y ayudar a mejorar el cuidado y el control de las enfermedades”.

Argumentamos que, aunque es necesario realizar una investigación longitudinal sobre los efectos del escaneo genético DTC, la evidencia empírica muestra que hay beneficios en relación a la incorporación de estas tecnologías al área de la clínica. Esto enfatiza la necesidad de que quienes provean cuidados en la salud adquieran cierta familiaridad con los exámenes de escaneo genético DTC con el fin de extender los mencionados beneficios a su área de especialización. El compromiso de los médicos para desarrollar habilidades en la comprensión y comunicación de los resultados que conlleven factores de riesgos podría conducir, ulteriormente, a un escenario en el que los profesionales ayuden a los pacientes a desarrollar instancias más individualizadas de cuidados preventivos.

Los escaneos genéticos DTC fomentan la autonomía del paciente, su empoderamiento y la toma de decisiones compartidas

En las últimas décadas se ha incrementado en los consumidores la insatisfacción, el poder y el conocimiento, lo cual ha originado una mayor demanda de información médica por su parte. Los pacientes tienden a realizar auto-diagnósticos, a buscar información sobre salud y, a veces, hasta pueden saber más de ellos mismos que sus médicos. Aunque esto parezca amenazante para el médico, no tiene por qué serlo necesariamente; este auge de la

información del paciente puede ser canalizado para utilizar el enfoque de “toma de decisiones compartidas” en temas de salud.

Las decisiones compartidas han gozado de popularidad desde que la información sobre salud ha trascendido las fronteras médicas para llegar a la sociedad en su conjunto. Desde esta perspectiva, pacientes y médicos se comunican y llegan a decisiones conjuntas sobre la salud médica que reflejan los valores y preferencias del paciente. Este modelo no sólo refuerza el poder del paciente, sino que también enfatiza su rol de agente autónomo, con el derecho de hacer valer su perspectiva, hacer elecciones y resolver algunas acciones en base a sus creencias y valores propios.

Cuando los consumidores consultan información sobre salud en Internet, están asumiendo una posición de poder, preparándose para realizar una decisión compartida con su médico. Quienes acceden a la información sobre escaneo genético DTC no deberían diferenciarse de aquellos que se informan para poder consultar y compartir impresiones con su médico. En un artículo reciente, Shara Yurkiewicz subraya el valor de esos exámenes moleculares sugiriendo que:

“Escuchar, evaluar y responder al paciente para promover su interés son los fundamentos de la medicina clínica. Usando la genética para personalizar el cuidado, en cualquiera de las formas que adquiera, puede ser un instrumento valioso para refinar el proceso de cuidado de la salud”²⁰.

Siguiendo esta línea argumental, sostenemos que es una obligación profesional estar mejor informado sobre las tecnologías de escaneo genético DTC debido a su rol potencial en el ámbito de la salud. Al mismo tiempo, también es importante que los pacientes tomen conciencia de la relevancia creciente de su rol. Empoderar a los pacientes por medio de la información de su ADN puede proveer conocimientos provechosos, tanto para el médico como para el paciente, sobre el riesgo de éste último de contraer enfermedades y su respuesta a ciertas drogas pero, por otro lado, constituye una gran responsabilidad para el paciente a la hora de implementar cambios en sus hábitos (por ejemplo, bajar de peso en un esfuerzo por hacer disminuir la propensión a desarrollar diabetes o realizar estudios regularmente cuando hay un riesgo incrementado de cáncer colorrectal). Por esto, como lo han demostrado estudios recientes, debería ser admitido que, aunque la información de escaneo genético DTC es beneficiosa en términos de aumentar el poder del paciente para que éste produzca cambios en su estilo de vida, no todos están preparados para asumir esa responsabilidad.

El futuro de los escaneos genéticos DTC en la clínica. Conclusiones

Antes de pasar a las observaciones finales, seríamos negligentes si no mencionáramos el estado imperfecto de la ciencia y la tecnología en las que

se basa el escaneo genético DTC. Es importante recalcar que estos estudios no son diagnósticos y nunca se los reivindicó como tales. Además, el enfoque que cada compañía usa para analizar las muestras de ADN difiere, y las tecnologías de secuenciación genómica todavía están desarrollándose. Las compañías de escaneo genético son claras en cuanto a que el producto que están vendiendo debe ser usado para la educación, no para tomar decisiones médicas, lo cual les permite omitir una serie de medidas regulatorias. Los sitios web de las compañías proveen explicaciones sobre cómo los escaneos genéticos DTC están basados en “modelos de riesgo”, de modo que los resultados que obtendrá el consumidor provienen de un modelo de datos estadísticos de personas que tienen características similares a las del consumidor. Y fundamentalmente, reiteramos que las compañías de escaneo genético DTC enfatizan el hecho de que la información es educacional y no determina de ninguna manera las probabilidades de contraer enfermedades.

En resumen, estas compañías saben cuáles son sus limitaciones, y estimulan a los consumidores a debatir y compartir esta información con el profesional médico.

Aunque el campo de lo genómico continúa en crecimiento, uno no puede dejar de imaginarse el potencial transformador que puede tener esta información para el cuidado de la salud. Se podría decir que las compañías que venden escaneo genético DTC están, en cierta medida, ofreciendo a los

consumidores un prototipo naciente de medicina basada en ingeniería genómica o, lo que muchos llaman, *Personalized Genomic Medicine* (PGM). El campo de la PGM está en franco ascenso. Esto se plasma en la emergencia de centros de salud académicos para medicina basada en el genoma (ver por ejemplo el *Genomic Medicine Institute* en la Clínica Cleveland, o el *Harvard-Partners Center for Genetics and Genomics*), consultorios médicos privados asociados a compañías DTC que ofrecen servicios de escaneo genético para sus pacientes (por ejemplo el *MDVIP Physician Group*) y, finalmente, el hecho de que muchos “programas de cuidados de la salud para ejecutivos”, como *Scripps* y *Duke*, están ofreciendo servicios de testeo y escaneo genético como servicio adicional a su paquete básico.

Cerramos este artículo, entonces, sugiriéndole a los profesionales médicos y a las organizaciones de médicos, incluyendo la AMA, así como también a otras organizaciones que tengan interés en impulsar la medicina basada en el genoma, que vean con buenos ojos el potencial positivo del escaneo genético DTC en la práctica clínica. El libre acceso al escaneo DTC es una forma de mantener a pacientes y médicos involucrados activamente en el futuro de la medicina. Estos escaneos presentan información que puede contribuir a la educación de ambos, además de proveer datos individualizados útiles para hacer recomendaciones preventivas sobre el cuidado de la salud. Ignorar el

valor de los escaneos puede resultar en servicios deficientes en muchos sentidos. Para evitar daños potenciales, incentivamos a los médicos a extender su tradicional obligación ética de respetar a los pacientes como personas, lo que significa ayudar a los pacientes/consumidores a entender mejor y utilizar la información obtenida de la muestra individual del genoma. El primer paso para lograr esto es la apertura mental del médico y la capacitación sobre medicina basada en el genoma y exámenes genómicos en particular. Cuando se trata de proveer cuidado de calidad, la ignorancia no es admisible; por ende, nuestro consejo a los profesionales es que eviten desanimar a los pacientes que estén interesados en adquirir escaneos genéticos DTC. Tener la preparación suficiente como para discutir y aconsejar a los pacientes sobre los escaneos puede ser considerada una obligación profesional y ética que beneficia al profesional médico, dado que los escaneos genéticos DTC son vistos como una herramienta de prevención, tanto a nivel molecular como epistemológico. En cierto sentido, el escaneo genético DTC sirve como heurística médica en cuanto enfatiza un oportuno y necesario recordatorio de las obligaciones éticas y profesionales de los médicos hacia los pacientes:

“Evitaré, mientras me sea posible, cualquier enfermedad, ya que la prevención es siempre mejor que la cura”. ■

Traducción: Lucio Agustoni

Agradecimientos

Los autores agradecen a la Fundación Brocher por su increíblemente amable y generoso apoyo en la investigación. También a la Dra. Florencia Luna por coordinar y realizar este número especial de *Perspectivas Bioéticas*. Finalmente, agradecemos al Case Western Reserve University Department of Bioethics por sus esfuerzos y apoyo.

Notas y referencias bibliográficas

¹ Offit K. Genomic Profiles for Disease Risk. *Journal of the American Medical Association* 2008; 299(11):1353-1355.

² Pollack A. Consumers Slow to Embrace the Age of Genomics. *The New York Times* March 19, 2010. Disponible en: <http://www.nytimes.com/2010/03/20/business/20consumergene.html?pagewanted=all> (Visitado el 1 de abril de 2010.)

³ National Institutes of Health. *Genome-Wide Association Studies*. Disponible en: <http://grants.nih.gov/grants/gwas/> (visitado el 24 de septiembre de 2009.)

⁴ <http://www.23andme.com/>; <http://www.decodeme.com/>; www.navigenics.com/visitor/about/.us

⁵ Marshall J.G. A development and evaluation model for a consumer health information service. *Canadian Journal of Information Science* 1992; 17: 1-16.

⁶ Haug MR. y Lavin B. *Consumerism and Medicine: Challenging Physician Authority*. Beverly Hills, CA: Sage Publications, 1993.

⁷ McGuire AL. y Burke W. An unwelcome side effect of direct-to-consumer personal genome testing: Raiding the medical commons. *JAMA* 2008; 300 (22): 2669-2671.

⁸ American Medical Association. *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, 2008. Disponible en <www.ama-assn.org/ama1/pub/upload/mm/471/bot7.doc> (Visitado el 15 de mayo de 2009.)

⁹ Castiel LD. Rodrigues Guilam MC. Vasconcellos-Silva PR. et al. Genomic risk and personal responsibility in health. *Revista Panamericana de Salud Pública* 2006; 19 (3): 189-197.

¹⁰ Clark AE. Mamo L. Fishman F. et al. Biomedicalization: Technoscientific Transformations of Health, Illness, and U.S. Biomedicine. *American Sociological Review* 2003; 68: 161-194.

¹¹ Navigenics. *Our Mission*, 2009. Disponible en: http://www.navigenics.com/visitor/about_us/mission/ (Visitado el 14 de agosto de 2009.)

¹² deCODEme *Complete Genetic Scan*, 2009. Disponible en: <https://www.decodeme.com/complete-genetic-scan>. (Visitado el 14 de agosto de 2009.)

¹³ Getting personal: The promise of cheap genome sequencing *The Economist*, 16 de abril de 2009.

¹⁴ American Medical Association. *Recommendation Letter to the Molecular and Clinical Genetics Panel of the Food and Drug Administration*, 2011. Disponible en: <<http://www.ama-assn.org/ama1/pub/upload/mm/399/consumer-genetic-testing-letter.pdf>> (Visitado el 27 de febrero de 2011.)

¹⁵ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society Genetics Education and Training Task Force. *Genetics Education and Training of Health Care Professionals, Public Health Providers, and Consumer*. Disponible en: http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/SACGHS_Draft_Genetics_Education_and_Training_Report.pdf (Visitado el 15 de junio de 2010.)

¹⁶ AMA, op cit.

¹⁷ Lamb NE. Myers RM. Gunter C. Education and personalized genomics: deciphering the public's genetic health report. *Personalized Medicine* 2009; 6(6):681.

¹⁸ Bloss CS. Schork NJ. Topol EJ. Effect of Direct-to-Consumer Genomewide Profiling to Assess Disease Risk. *New England Journal of Medicine* 2011; 364(6):524-534.

¹⁹ American Society of Human Genetics. *Direct from Consumers: A Survey of 1,048 Customers of Three Personal Genetic Testing Companies about Motivations, Attitudes, and Responses to Testing*, 2010. Disponible en: <<http://www.sciencedaily.com/releases/2010/11/101107213820.htm>> (Visitado el 1 de diciembre de 2010.)

²⁰ Yurkiewicz S. The prospects for personalized medicine. *Hastings Center Report* 2010; 40(5), 14-16.