

Repensando las consecuencias de las investigaciones de genética médica en las poblaciones: el caso de los judíos Ashkenazi*

Jessica Mozersky**

Gran parte de la investigación genética actual cuyo fin es comprender enfermedades humanas se basa en el análisis de las poblaciones o de los grupos étnicos o raciales. Las consecuencias de los conocimientos que surgen de este tipo de investigaciones son pensadas a menudo como negativas e involucran un aumento de la discriminación, la estigmatización o la comprensión errónea de las bases biológicas de las diferencias raciales y étnicas en relación con las enfermedades y la salud deficiente. En lugar de enfocarse en la evidencia empírica, muchas críticas se basan en usos históricos incorrectos de la genética o en potenciales usos incorrectos. Este artículo utiliza un método de análisis cualitativo de casos para examinar las maneras en las que se interpreta el conocimiento de correr un riesgo incrementado de enfermedad genética y cómo es experimentado por los miembros de una población de "alto riesgo", específicamente, las mujeres judías Ashkenazi, población con alta incidencia de cáncer de mama genético. La evidencia es recogida de datos que surgen de entrevistas cualitativas realizadas a mujeres judías Ashkenazi de alto riesgo que asistían a clínicas para tratar su cáncer de origen genético en el Reino Unido. El fin de la entrevista era investigar cómo experimentan estas mujeres sus encuentros clínicos y el conocimiento de que su riesgo de cáncer de mama genético se asocia con ser judías Ashkenazi. El artículo destaca la importancia de utilizar datos empíricos antes de presentar ciertas conclusiones, así como de no universalizar las presuntas consecuencias bioéticas del conocimiento genético en poblaciones.

Palabras claves: BRCA - cáncer de mama - judíos Ashkenazi - bioética - investigación - poblaciones - raza - etnicidad

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

** Lic. en sociología (Universidad de Toronto). Doctora en antropología (Universidad de Londres). jmozersky@hotmail.com

Much of current medical genetic research relies on the use of populations, or racial and ethnic groups, in order to understand human disease. The consequences of knowledge arising from genetic research on populations are frequently assumed to be negative and include increased discrimination, stigma, or misunderstanding about the biological basis of racial or ethnic differences in disease and ill health. Rather than relying on empirical evidence, many criticisms are based on historical misuses of genetics, or potential future misuses. This article uses a qualitative case study to examine the ways in which knowledge of being at increased risk of genetic disease is interpreted and experienced by members of a 'high risk' population; specifically Ashkenazi Jewish women who are at risk of genetic breast cancer. Evidence is provided through qualitative interview data with high risk Ashkenazi Jewish women attending cancer genetics clinics in the UK to explore how these women experience their clinical encounters and the knowledge that their risk of genetic breast cancer is associated with being Ashkenazi Jewish. The article highlights the importance of using empirical data before drawing conclusions, and that it is essential not to make assumptions about the presumed bioethical consequences of genetic knowledge for populations.

Key words: BRCA - breast cancer - Ashkenazi Jews - genetics - bioethics - research population - race - ethnicity

Introducción

El análisis de poblaciones, o de grupos raciales y étnicos, es una estrategia central de la genética médica para comprender las enfermedades humanas. Sin embargo, este tipo de análisis es controvertido tanto en la comunidad científica como en la de las ciencias sociales, ya que las consecuencias de los conocimientos que surgen de las investigaciones en genética de poblaciones son vistas a menudo como negativas e involucran un aumento de la discriminación, la estigmatización o la comprensión errónea de las bases biológicas de las diferencias raciales y étnicas en relación con las enfermedades

y la salud deficiente¹. Suele afirmarse que existen consecuencias inherentemente negativas para estos grupos que son sujetos de análisis de la genética médica y de la investigación.² Sin embargo, muchas de estas preocupaciones están basadas en usos históricos incorrectos de la genética o en potenciales usos incorrectos, y a menudo carecen de evidencia empírica.

Este artículo utiliza un método cualitativo de análisis de casos para examinar las diferentes maneras en las que se interpreta el conocimiento de un riesgo incrementado de enfermedad genética y cómo es experimentado por los miembros de una población de 'alto riesgo', específicamente las

mujeres judías Ashkenazi, quienes están en riesgo de desarrollar cáncer de mama genético.

Los judíos Ashkenazi son originarios de Europa Central o del Este y, a pesar de encontrarse hoy dispersos por el mundo, aproximadamente el 80% de la población judía mundial es de origen Ashkenazi.³ Las mujeres judías Ashkenazi poseen el riesgo poblacional más alto conocido de ser portadoras de mutaciones específicas de los genes asociados con el desarrollo de cáncer de mama, los BRCA1 y BRCA2, y por ello, son investigadas en relación con las enfermedades genéticas.⁴

Este artículo comienza con una discusión en torno de algunas de las mayores preocupaciones actuales en relación con las consecuencias del conocimiento derivado de la genética médica de poblaciones, incluyendo aquellas relacionadas específicamente con los judíos Ashkenazi. Luego, presenta los datos arrojados por una entrevista cualitativa realizada a mujeres judías Ashkenazi de alto riesgo que asistían a clínicas de cáncer genético en el Reino Unido. El fin de la encuesta fue investigar cómo estas mujeres experimentan sus encuentros clínicos y el conocimiento de que su riesgo de cáncer de mama genético se asocia con ser judías Ashkenazi.⁵ La sección final del trabajo discute las implicancias de estos descubrimientos, que se reflejan en algunas de las creencias dominantes acerca de las consecuencias de la investigación genética en poblaciones, particularmente, que la misma será dañina, generará exclusión

o llevará a un aumento de la discriminación. El artículo destaca la importancia de utilizar datos empíricos antes de sacar conclusiones, así como de evitar realizar suposiciones acerca de las consecuencias bioéticas del conocimiento genético para las poblaciones.

I. Antecedentes

¿Qué es una población?

Desde la perspectiva de la genética, las poblaciones son grupos que se diferencian genéticamente de otros debido al aislamiento geográfico y/o cultural.⁶ Históricamente, la diferenciación genética se produjo en gran medida por causa de las barreras geográficas, como las montañas, desiertos o grandes extensiones de agua, las cuales restringieron el apareamiento y la reproducción entre las personas. La endogamia, las prácticas religiosas o el lenguaje también pueden haber restringido la reproducción entre grupos, lo que con el tiempo produjo una mayor homogeneidad genética que la existente en aquellas poblaciones que se mezclaron con otras a través del matrimonio y la reproducción.⁷ El aislamiento de las poblaciones también puede ser el resultado de la discriminación, la estigmatización e iniciativas políticas dirigidas a tal fin. La diferenciación genética, entonces, es causada tanto por factores físicos, tales como la geografía, como por factores culturales, como la religión y la discriminación.

Es importante destacar que las poblaciones pueden poseer un mayor riesgo en relación con ciertas enfermedades genéticas, lo que las vuelve sujetos adecuados para la investigación genética. La enfermedad hereditaria se atribuye a los procesos de deriva genética y al efecto fundador; esto es, una población con un número reducido de miembros fundadores (uno de los cuales es portador de una mutación genética), aumenta su tamaño, pero permanece cerrada, por lo que se produce, con mayor frecuencia, el aumento de los mismos genes.⁸ Los judíos Ashkenazi son una de estas poblaciones, y su historia permite ejemplificar tanto el efecto fundador como la deriva genética, ya que esta población desciende de un pequeño número de ancestros fundadores que fueron aislados geográficamente y luego practicaron la endogamia.⁹ Su historia los ha llevado a diferenciarse genéticamente, y la enfermedad genética es una forma en que se manifiesta esta diferenciación.

La población judía Ashkenazi no es la única que se utiliza en las investigaciones en genética médica. En este tipo de investigaciones el uso de categorías de población se multiplica e incluye, por ejemplo, a los afroamericanos, los hispanos/latinos, los nativos americanos, los europeos (occidentales, centrales o del Este), los mexicanos, los islandeses, los mormones de Utah, los Yoruba, los chinos Han y los japoneses, por nombrar sólo algunos. Estas categorías entrecruzan una variedad de demarcaciones, tales como la geografía, la ascendencia, la “raza” y la reli-

gión y cubren el espectro que comprende desde los elevadamente endogámicos hasta los elevadamente mixtos (mixto es un término que hace referencia a la reproducción entre grupos). Aunque no es el foco de este artículo, es importante señalar que debido a su permeabilidad y a sus lazos porosos, persisten importantes dificultades al tratar de definir lo que constituye una “población”.¹⁰

Las críticas de las poblaciones y la investigación genética médica

¿Cuáles son algunas de las preocupaciones relacionadas con el conocimiento que puede llegar a derivarse de la investigación genética en grupos poblacionales? Una de las críticas que se realiza a este tipo de investigación es que la búsqueda de variaciones genéticas, especialmente en relación con la salud y la enfermedad, dará lugar a un exceso en el énfasis dado al papel de la genética como base para determinar las disparidades en salud. Los determinantes sociales de la salud pueden llegar a ser desplazados a un segundo plano, a pesar de que los estudios siguen revelando que la pobreza, el medio ambiente, la falta de educación y otros determinantes sociales son más relevantes en las disparidades de salud que la genética.¹¹

Una segunda crítica importante señala que afirmaciones biológicas sobre las diferencias de salud entre los grupos podrían influir en la manera en que otras disparidades sociales son comprendidas, dando lugar a nociones

biológicas de diferencias raciales.¹² Por ejemplo, las disparidades raciales en el empleo, la educación y la justicia penal pueden llegar a ser atribuidas a los genes de las personas, en lugar de al tratamiento que se da a ciertos grupos o a su posibilidad de acceso a los recursos. Esto podría permitir que las viejas teorías de la inferioridad biológica de las minorías raciales sean legitimadas en nuevas y diferentes maneras.¹³ Duster¹⁴ advierte sobre la “falacia de la reificación”: el uso mismo de estas categorías en la genética y la medicina tiene el potencial para volverlas reales. Los proyectos de investigación que buscan las diferencias raciales en la susceptibilidad a la enfermedad podrían “reinscribir la noción de raza a través de las tecnologías genéticas o producir categorías genéticas de raza”¹⁵ y conducir a una reinscripción sutil, inadvertida, de la noción de raza a nivel molecular.¹⁶

Una tercera crítica, y la más relevante para este trabajo, es que estas investigaciones podrían conducir a la discriminación y la estigmatización de los grupos que serán irrevocablemente vinculados con una enfermedad.¹⁷ Los científicos son conscientes de los posibles conflictos éticos que pueden surgir. Por ejemplo, el proyecto internacional *HapMap* reconoce que tal investigación podría:

“... aumentar los riesgos de estigmatización o discriminación del grupo, si una mayor frecuencia de una variante asociada a la enfermedad se encontrara en una población y los

riesgos asociados con la variante fueran sobre-generalizados hacia la mayoría o todos los miembros de la población. Otro problema potencial consiste en que la inclusión de las poblaciones sobre la base de la geografía ancestral podría dar lugar a que categorías como ‘raza’, que son en gran medida una construcción social, fueran incorrectamente consideradas como constructos biológicos precisos y altamente significativos. (*¿Cómo se están abordando las cuestiones éticas? Proyecto HapMap*)”¹⁸

Implicaciones de la investigación genética para los judíos Ashkenazi

¿Cuáles son las preocupaciones específicas acerca de los conocimientos derivados de la investigación de enfermedades genéticas de la población judía Ashkenazi? La principal crítica se basa en malos usos históricos de la genética y en las posibles continuidades con el antisemitismo y la discriminación del pasado. Existe una asociación histórica de larga data que relaciona a los judíos europeos con la enfermedad y la salud deficiente, y la cuestión de la salud de los judíos fue planteada con frecuencia en muchos círculos de diferentes países de toda Europa a partir de la Edad Media y a lo largo del siglo XIX.¹⁹ Según Gilman²⁰, el cuerpo de los judíos ha sido a menudo el “estudio de caso para diferencia racial o genética” y el hecho de asociar a los judíos con la enfermedad e incluso considerarlos responsables de causar o transmitir una enfermedad

ha sido otra manera en la que se los ha cosificado como diferentes. Cargar a los judíos con una tendencia especial para contraer ciertas enfermedades es un “modo eficaz de diferenciarlos de sus vecinos cristianos”.²¹

Es necesario resaltar que, durante la Segunda Guerra Mundial, las declaraciones eugenésicas de que los judíos eran “genéticamente inferiores” contribuyeron a y brindaron parte de la justificación subyacente para el Holocausto y el asesinato en masa de los judíos, así como de otros grupos. La ideología nazi trató de justificar el genocidio de los judíos comparándolos con una “lesión cancerosa” que “mancillaba el ‘puro’ cuerpo del cuerpo alemán”.²² También llevó a muchos países a adoptar políticas de inmigración muy restrictivas que limitaban el ingreso de los judíos que intentaban huir de la Alemania nazi.

Una segunda crítica importante es que la investigación en genética médica podría conducir a que los judíos sean etiquetados como “enfermos” y “más propensos a la enfermedad” que otros grupos.²³ Para Gilman²⁴, la investigación genética actual en judíos Ashkenazi ha dado lugar a la reaparición de las nociones del siglo XIX de un “mal” cuerpo judío. La única diferencia es que la enfermedad es vista ahora como la consecuencia de enfermedades transmitidas genéticamente. Etiquetar enfermedades como “judías” crea la impresión de que todos los judíos son portadores de estas enfermedades y la realidad es que un colectivo no puede ser portador de una enfermedad, sólo los in-

dividuos pueden serlo²⁵. Los médicos genetistas y de poblaciones son los primeros en señalar que la genética de poblaciones versa sobre la incidencia media global de la enfermedad a través de los diferentes grupos; lo que no significa que cada individuo dentro de ese grupo esté en mayor riesgo. Sin embargo, los críticos afirman que los miembros del público general pueden malinterpretar esta cuestión y llegar a ver a todos los miembros de un mismo grupo como individuos de mayor riesgo.²⁶

Gilman²⁷ advierte que los actuales descubrimientos genéticos pueden dar lugar a un retorno al pasado o al resurgimiento de diferentes tipos de discriminación, estigmatización o a un aumento del racismo hacia los judíos. Esto no sólo es un problema para los judíos, sino para cualquier grupo que ha sido etiquetado históricamente como enfermo o se encuentra asociado con algunas enfermedades genéticas. Para Gilman, el pasado es razón suficiente para no proseguir la investigación genética actual.

“Las mutaciones BRCA Ashkenazi”

Los judíos Ashkenazi tienen un mayor riesgo en relación con ciertas enfermedades genéticas, la mayoría de las cuales son mortales, recesivas y se manifiestan en la primera infancia.²⁸ Los programas de cribado genético para Tay Sachs, la más conocida de estas enfermedades, se iniciaron en la década de 70 y se han ido ampliando hasta incluir otras enfermedades recesivas con gran incidencia. Los programas

de detección y los centros de investigación para “enfermedades genéticas de los judíos Ashkenazi” existen en todo el mundo. Aunque no existe una lista oficial de “enfermedades de los judíos Ashkenazi” y los países difieren en las pruebas que ofrecen, las enfermedades que se han incluido en los programas de detección son: Tay-Sachs, enfermedad de Gaucher, enfermedad de Niemann-Pick tipo A, disautonomía familiar, fibrosis quística, enfermedad de Canavan, síndrome de Bloom, Enfermedad del Almacenamiento de Glucógeno Tipo I, Mucopolidosis tipo IV, anemia de Fanconi de grupo C, hiperplasia suprarrenal congénita no clásica, mutación del gen de la conexina 26, síndrome de Usher tipo 1, deficiencia de factor XI25. Los judíos Ashkenazi han estado activa e históricamente involucrados en la investigación genética y en el desarrollo de programas de detección y como resultado se cree que han desarrollado una relación única y de apoyo con la genética, a pesar de poseer también una historia de discriminación que incluye declaraciones de inferioridad biológica.

El cáncer de mama genético es la enfermedad que se ha añadido más recientemente a la lista de enfermedades que los judíos Ashkenazi tienen mayor riesgo de padecer. A mediados de la década del 90 se descubrió que los judíos Ashkenazi poseen un riesgo de 1 en 40 de presentar una de las tres mutaciones fundadoras de los genes BRCA 1 y 2. Este nivel de riesgo es el más elevado que se conozca de cualquier población.²⁹ Estas mutaciones se

conocen comúnmente como “mutaciones Ashkenazi”. Las mutaciones en los genes BRCA confieren un riesgo de por vida mucho mayor (hasta un 85%) de desarrollar cáncer de mama y/o cáncer de ovario. Si bien la mayoría de los cánceres de mama y de ovario son esporádicos, aproximadamente 5-10% son atribuidos a mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2.³⁰

Poco después del descubrimiento de los genes BRCA, los análisis genéticos clínicos tuvieron amplia difusión en América del Norte, Israel y muchos países de Europa Occidental.³¹ Las pruebas clínicas BRCA siguen siendo poco frecuentes en la mayoría de los países de América Latina y a menudo están sólo disponibles en el sistema privado de salud para las mujeres con recursos suficientes para pagarlas. El costo actual de las pruebas comerciales es de, aproximadamente, 3.000 dólares, lo que significa que las mismas se encuentran fuera del alcance de la mayoría de las mujeres. En el Reino Unido, las mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama pueden ser derivadas a uno de los veinticuatro centros regionales de genética en los que son atendidas por un genetista o asesor genético para la evaluación de su riesgo y para asesoramiento en materia de pruebas genéticas disponibles de forma gratuita a través del *National Health Service*, siempre y cuando las mujeres cumplan con los criterios de riesgo establecidos por el *National Institute for Clinical Excellence* (NICE)³² y la clínica, y un familiar vivo, que se encuentre afectado, pueda

proporcionar una muestra de sangre para pruebas genéticas. En 2005, el NICE publicó una serie de directrices para el tratamiento del cáncer de mama familiar. Ser de ascendencia judía Ashkenazi se agregó como un factor de riesgo importante para la evaluación del riesgo genético y para la recomendación de pruebas genéticas. Los médicos generales y los oncólogos están entrenados para averiguar si una mujer tiene ascendencia judía Ashkenazi y para incluir esto en su decisión antes de derivarlas a un centro de genética local. Cuando una mujer es derivada por primera vez a una clínica de genética, es parte de la práctica clínica estándar enviarle un cuestionario de antecedentes familiares. Este cuestionario investiga los tipos y edades de los diagnósticos de cáncer en la familia y se utiliza para evaluar el nivel de riesgo individual de la mujer. Todos los cuestionarios contienen una pregunta sobre si la paciente es judía Ashkenazi.

El cáncer de mama genético, por lo general, aparece cuando hay una historia familiar de muchas mujeres, y a veces hombres, que han desarrollado cáncer de mama y/o de ovario, a menudo, a una edad temprana. No todas las familias de alto riesgo poseen una mutación en BRCA1 o 2 y se cree que existen otros genes que contribuyen al desarrollo de cáncer en estas familias.³³ Incluso cuando no está presente esta mutación, se descubrió que las mujeres con antecedentes familiares fuertes son todavía consideradas de 'alto riesgo'. Hay dos alternativas

principales para portadores de la mutación BRCA o mujeres con alto riesgo genético: una mayor vigilancia en la detección del cáncer de mama y de ovario o la eliminación quirúrgica profiláctica de las mamas y/o los ovarios. Las mujeres pueden optar por la vigilancia con una mamografía anual en un intento de detectar el cáncer de mama en una etapa temprana, que es cuando el tratamiento tiene una tasa de éxito mayor. Sin embargo, hay datos que sugieren que una mayor exposición a la radiación, como resultado de la mamografía temprana, puede también aumentar el riesgo de cáncer de mama.³⁴ Los análisis de detección pueden dar lugar a un aumento de la ansiedad antes, durante y después de la cita y mientras se esperan los resultados. Además, el tejido mamario es especialmente denso en las mujeres jóvenes, haciendo las mamografías más difíciles de interpretar. Como resultado, se recomienda realizar análisis de mama con imágenes de resonancia magnética (IRM) para las mujeres jóvenes que presentan alto riesgo.³⁵ Los IRM pueden no estar disponibles en algunas regiones más pobres de América Latina, y se ha sugerido que, en ausencia de la IRM, la mastectomía profiláctica (extirpación quirúrgica de las mamas) debe ser considerada.³⁶ La extirpación quirúrgica de ambas mamas reduce significativamente la probabilidad de desarrollar cáncer de mama, pero no elimina el riesgo por completo. De acuerdo con la evidencia revisada por el NICE³⁷, la mastectomía profiláctica debe considerarse cuidadosamente

antes de ser ofrecida y debe llevarse a cabo con la ayuda y la atención de un equipo multidisciplinario que incluya apoyo psicológico para la mujer. La mastectomía profiláctica es elegida por relativamente pocas mujeres debido a las preocupaciones sobre la imagen corporal y otros potenciales efectos psicosociales y de comportamiento.³⁸ Teniendo en cuenta que no todas las mujeres que llevan una mutación BRCA necesariamente desarrollarán cáncer de mama, la mastectomía profiláctica puede ser una elección muy difícil. Sin embargo, optar por controles en lugar de la cirugía aumenta el riesgo de un diagnóstico tardío de cáncer de mama.³⁹

Las opciones de manejo del aumento del riesgo de cáncer de ovario presentan un cuadro más complicado, ya que no hay método probado de pesquisa para la detección precoz, aunque hay estudios de investigación en desarrollo. No existen directrices nacionales o métodos de detección actualmente disponibles para detectar la enfermedad. Los síntomas son muy difíciles de identificar y, en el momento en que se diagnostica, el cáncer a menudo se ha diseminado y se encuentra en una etapa avanzada. Como resultado, la tasa de supervivencia de cinco años para el cáncer de ovario es muy baja.⁴⁰ La Ooforectomía profiláctica (la extirpación quirúrgica de los ovarios) se recomienda, en particular, para las portadoras de la mutación, ya que también puede disminuir el riesgo de cáncer de mama.⁴¹ Como las mutaciones BRCA confieren un mayor riesgo de cáncer a una edad

temprana (menos de 50), la extracción profiláctica de los ovarios puede ser una decisión especialmente difícil para las mujeres más jóvenes, ya que impide tener hijos e induce la menopausia. No existe un método absolutamente fiable de diagnóstico precoz o de prevención de cáncer de mama o de ovario y esto puede dejar a las mujeres con los temores de por vida sobre el desarrollo de cáncer.⁴²

II. El estudio de investigación

La siguiente sección vuelca los datos empíricos cualitativos obtenidos de mujeres Ashkenazi con alto riesgo de desarrollar cáncer de mama que asistían a clínicas de cáncer genético para obtener información sobre sus pruebas genéticas. En especial, analiza si las mujeres tenían la preocupación de que el conocimiento genético sobre el riesgo de la enfermedad representara una continuación de la discriminación histórica y el antisemitismo, o si podrían dar lugar a etiquetar a los judíos como más enfermos.

Cáncer de mama BRCA. Una "enfermedad judía"

Donelle et al.⁴³ compararon la representación de riesgo de cáncer de mama en la prensa judía con los periódicos destinados a la población en general y descubrieron que el cáncer de mama genético se asociaba especialmente con su condición de judías. Los autores afirman que los medios masivos de

comunicación pueden influir significativamente en la agenda pública y en las prioridades en materia de salud, enfermedad y medicina, mediante la identificación, promoción y fortalecimiento de noticias que pueden contribuir a la marginación y la estigmatización de los grupos étnicos. Encontraron que una proporción significativamente mayor de artículos de periódicos judíos identificaba a la genética como el factor principal de riesgo del cáncer de mama (75% de los artículos en los periódicos judíos frente al 12% en los periódicos en general). A pesar del hecho de que una proporción muy pequeña de cáncer de mama es genética, incluso entre los judíos Ashkenazi, los artículos de la prensa judía insinuaban “que la identidad de las mujeres judías, en parte, conlleva el riesgo genético de cáncer de mama”.⁴⁴

Se encontraron evidencias de que las mujeres de alto riesgo entrevistadas para esta investigación interpretaban el cáncer de mama genético como la enfermedad de las mujeres judías y tenían un exagerado sentido de riesgo en relación a todas las mujeres judías. Por ejemplo, Sarah era una conocida autora estadounidense de cerca de cincuenta años que había sido tratada con éxito por un cáncer de mama hacía dos años. De sus tres hermanas, dos también sufrían cáncer de mama. Una de sus hermanas había sobrevivido, pero la otra desafortunadamente había fallecido. La tercera hermana de Sarah estaba tomando tamoxifeno como profilaxis⁴⁵. Sarah, su madre y la hermana sobreviviente habían sido analizadas

para las mutaciones BRCA, pero no se encontró dicha mutación en ningún miembro de la familia. La genetista de Sarah le había dicho que su familia era “claramente una familia BRCA2”, pero que no podían encontrar la mutación en el caso de Sarah y esto la convenció de que los cánceres de mama en su familia fueron genéticos.

Sarah: Bueno, pero en nuestra familia tres de cada cuatro [tuvieron cáncer de mama] y la cuarta está tomando tamoxifeno como profilaxis... Si no es genético ¡es menuda coincidencia! Es decir, todos somos negativos, pero es tan obvio que hay un componente genético... Bueno, para mí es evidente que mis dos padres son portadores.

No es realmente posible que ambos padres de Sarah sean portadores porque los genes son dominantes y un niño que heredara dos copias de una mutación del gen BRCA no podría sobrevivir ni siquiera en el útero. A pesar de esto, Sarah tiene su propia idea de la transmisión de los genes y supone que ambos padres pudieron ser portadores. Para Sarah, los genes BRCA son muy poderosos y proporcionan la única explicación posible para el hecho de que ella y sus dos hermanas hayan desarrollado cáncer de mama. Esta idea fue reforzada por la genetista que mencionó la posibilidad de que existiera un gen BRCA3 que aún no había sido descubierto. Los encuentros clínicos de Sarah la llevaron a reinterpretar su riesgo en

relación con su condición de judía Ashkenazi:

*Sarah: ...Siempre pensé en él como parte de mi familia. No lo reconocí tanto como una **afección cultural...** Quiero decir, me di cuenta de que las personas preguntaban cuando comencé a hacerme mamografías, siempre preguntaban en los cuestionarios que se deben llenar: –"¿Eres de una familia judía Ashkenazi?" Así, a continuación, empecé a tomar conciencia de que esto es algo, esto es una cosa, algo que la gente está notando. [énfasis agregado]*

Elizabeth era una mujer joven de unos treinta años que nació en Ucrania y vivió en Alemania e Israel antes de trasladarse al Reino Unido. La madre de Elizabeth y su hermana tuvieron cáncer de mama, y Elizabeth se sometió a pruebas de mutación BRCA, pero no se encontró mutación alguna. Para algunas mujeres como Elizabeth, completar el cuestionario de la historia familiar es darse cuenta de que quizás existe una conexión entre el riesgo de cáncer de mama y su condición de Ashkenazi. Ella describió su experiencia:

Elizabeth: ...cuando llegué a la clínica, por lo general, en este país se pide el origen étnico y, por lo general, uno dice blanco, y una de las preguntas era... "¿Eres Judía Ashkenazi?" Y... me detuve por un momento y pensé ¿por qué no preguntan si soy bengalí de Asia o

algo así? ¿Por qué me lo preguntan? Esto es extraño. Así que tuve que poner una cruz en sí. Entregué el cuestionario, y ese día hablé con mi mamá y le dije: ¿sabes que es lo extraño? Están preguntando eso, eso es raro.

Otras mujeres describieron experiencias en las que los médicos les habían dicho a ellas o a amigos que los judíos Ashkenazi eran más enfermos o propensos a la enfermedad. Las mujeres recibían mensajes de los médicos y de los cuestionarios de historia familiar sugiriendo que los judíos Ashkenazi son más propensos a la enfermedad que otras personas, lo que reforzó la idea de que todas las mujeres Ashkenazi estaban en riesgo. Susan tenía cerca de cuarenta años, su madre había muerto de cáncer de mama, y ella estaba a la espera de los resultados de su prueba de BRCA. De acuerdo con Susan:

Susan: ...cada vez que otra persona lo padece en nuestra comunidad es como, tú sabes, así es como va a ser...

La perspectiva de Susan ilustra cómo un aumento en el riesgo para una población puede confundirse con un mayor riesgo para todos los individuos dentro de esa población. Laura era una abogada inglesa de unos cincuenta años que había sido tratada con éxito y se había sometido a una doble mastectomía para el cáncer de mama. Su caso era extraño, ya que su cáncer de mama no se relacionaba con su historia familiar, sino con el tratamiento

al que se había sometido cuando era adolescente para tratar la enfermedad de Hodgkin. Las altas dosis de radiación para el pecho que eran de uso habitual durante la década del 60 habían incrementado fuertemente su riesgo de desarrollar cáncer de mama. Laura también tenía una historia familiar de cáncer, pero pensaba que no se relacionaba con su cáncer de mama. A pesar de ello, se había sometido a pruebas para identificar las mutaciones Ashkenazi en los genes BRCA por consejo de su genetista.

Laura: ...así que las probabilidades de que yo tuviera las BRCA 1 y BRCA 2 eran bastante remotas. Bueno, yo las podría haber tenido como mujer Ashkenazi, pero sabíamos que no era la causa, pero de todos modos, me hicieron la prueba porque el Dr. M lo recomendó... y mi oncóloga... sabía que el Dr. M estaba interesado en las mujeres Ashkenazi...

Su relato ilustra la voluntad de los genetistas de realizar pruebas a las mujeres Ashkenazi, aun cuando la historia familiar no es particularmente fuerte. Durante el trabajo de campo clínico, una de las primeras cosas que me explicó el asesor genético fue el bajo umbral para las pruebas de las mujeres Ashkenazi. Si un paciente tenía antecedentes Ashkenazi se le podrían ofrecer pruebas, incluso si sólo un familiar había tenido cáncer de mama. Esto es consistente con las directrices revisadas publicadas por el NICE²⁹ para el manejo del cáncer de

mama familiar. Aunque el asesor genético no tenía las cifras exactas, comentó a modo de anécdota que las mutaciones no se encontraron muy a menudo, algo que atribuyó al bajo umbral para la prueba de los judíos Ashkenazi. El hecho de que el médico de Laura le haya sugerido realizarse la prueba a pesar de que su cáncer no estaba relacionado con su historia familiar puede haber contribuido a su creencia errónea de que todas las mujeres judías Ashkenazi estaban en riesgo simplemente por ser Ashkenazi.

Laura: ...parece que el cáncer de mama es una epidemia... y la población en general tiene un 1 en 10 de probabilidades de sufrirlo... ¡Pero para las mujeres judías, las mujeres Ashkenazi es peor! Es un tiro certero. Mira tu vecindario lado a lado y ellas van a tenerlo...

Estas creencias exageradas no presentaron un problema para las mujeres entrevistadas y, en cambio, se convirtieron en una oportunidad para utilizar dicho conocimiento como forma de empoderamiento, para aumentar la conciencia sobre el tema y para prevenir el cáncer de mama en el futuro. Laura pensó que esto era crucial para sensibilizar a todas las mujeres judías acerca de su riesgo. Las mujeres se apropiaron de este mayor riesgo y se convencieron de que era algo que todas las mujeres Ashkenazi necesitaban saber.

Jennifer tenía poco más de cuarenta años, tenía una historia familiar de peso y estaba a la espera de su cita con

el genetista. Al igual que Laura, Jennifer también pensaba que era fundamental que todas las mujeres judías lo supieran y que “los rabinos desde sus púlpitos deberían decírselo a las mujeres”. Ella no veía esto como algo que podría causar alarma o preocupación, sino que “empoderaba” a las mujeres y les permitía tenerlo “bajo control”.

Cuando le pregunté a Jennifer si tenía alguna duda respecto de las investigaciones centradas específicamente en judíos Ashkenazi, ella respondió:

Jennifer: ¡Oh, no, yo estoy a favor de eso. Estoy totalmente a favor de ellas. Si se puede ayudar de cualquier forma a arrojar luz sobre esto... ¿por qué no? Creo que es una buena cosa, no me importa en absoluto. No, no me molesta en lo más mínimo... Creo que todas las mujeres judías Ashkenazi deben saber, porque entonces pueden hacer algo positivo. Quiero decir, veo esto como algo muy positivo... Yo no lo veo como algo que alarme a la gente, lo veo como informar a la gente y luego una vez que estás informado, la decisión está en uno.

El consultor que Jennifer vio en su hospital local le había advertido que ella podría tener que enfrentar algunas “decisiones desagradables” y que las pruebas genéticas podrían ser una “espada de doble filo”, porque podría tener que considerar una mastectomía profiláctica si se descubría que era portadora. La ambivalencia de su médico acerca del valor de la prueba no

disuadió a Jennifer en absoluto. Ella creía que era mejor saber, aunque reconoció que su madre y algunas de sus primas no pensaban igual y prefirieron no someterse a pruebas genéticas.

Los mensajes que las mujeres estaban recibiendo en los encuentros clínicos las dejaron con la creencia errónea de que todas las mujeres Ashkenazi tenían un mayor riesgo. La sección siguiente analiza cómo se sentían las mujeres acerca de este riesgo en relación con la historia de la discriminación hacia los judíos.

Continuación de la discriminación histórica

Tras el descubrimiento de las mutaciones fundadoras BRCA Ashkenazi a mediados de la década del 90, surgió la preocupación sobre los riesgos para los judíos de estar involucrados en la investigación genética y las pesquisas genéticas. La resolución de 1999 aprobada por la *United Synagogue*, que representa al judaísmo conservador en los Estados Unidos, declaró:

“la preocupación por la discriminación está disuadiendo a los miembros de la comunidad judía y a otros grupos raciales/étnicos de participar en investigaciones potencialmente importantes y en proyectos de diagnóstico... y la comunidad judía reconoce el interés de la comunidad científica y la biotecnología en la ampliación de su base de conocimientos en la búsqueda para entender, prevenir y curar las enfermedades genéticas y, al mismo

tiempo, la comunidad judía tiene un gran interés en disminuir el miedo y evitar la estigmatización o discriminación". (Declaración de la Sinagoga Unida del Judaísmo Conservador, 1999)⁴⁶.

Elizabeth sintió cierto recelo cuando tuvo que responder sobre sus antecedentes familiares Ashkenazi:

Elizabeth: ...tuve diferentes clases de pensamientos, ¿por qué me preguntan eso? Y, ¿cómo lo adivinaron? [risas] Fue como, hay una conspiración mundial contra nosotros, ¿qué está pasando? Porque la primera idea, como la de que todos los judíos o muchos de ellos, que están paranoicos [sic] fue más o menos: ¡oh, Dios mío, 1929 ha vuelto a aparecer! ¡Oh, Dios mío, me están preguntando ahora si yo soy judía y mirando mis enfermedades y van a generar un estereotipo...! Pero eso no me pareció del todo lógico... Pensaba cosas raras, pero realmente no me molestó nada de eso porque... si uno se detiene a pensarlo, cambia de opinión y no es posible realmente que el National Health Service esté detrás de eso. Si me hubiera sentido realmente incómoda, probablemente, no lo hubiera contestado.

El hecho de que la investigación y las pruebas genéticas más recientes se centren en las enfermedades, en lugar de centrarse en la investigación no relacionada con la salud, tuvo un efecto positivo en cómo fue interpretada. Las

personas vieron la información genética como algo beneficioso y no dañino, porque el conocimiento genético y las pruebas ofrecen la posibilidad de prevenir la enfermedad y mejorar la salud. Algunos se sintieron protegidos especialmente contra la discriminación por este motivo.

Laura: Yo no sé si ha habido algún tipo de racismo adicional porque los afro caribeños tienen anemia de células falciformes; o los griegos, talasemia; o los Judíos, Tay Sachs. Creo que es un área de la que la mayoría de la gente se aleja. Los niños con discapacidad son también zona prohibida. No creo que ni siquiera los peores racistas puedan llegar a ir tan lejos. Bueno, por supuesto, los peores racistas, los nazis, lo hicieron. Ya era bastante malo ser judío y también fueron contra las personas con discapacidad. Pero no creo que... no hay ningún racismo manifiesto al respecto, pero eso es sólo mi opinión. Nunca me ha tocado enfrentarlo.⁴⁷

Anna era una mujer británica de casi cincuenta años, cuya madre había muerto de cáncer de mama, que se encontraba en espera de los resultados de su prueba genética BRCA. Para ella, el carácter personalizado de la información era lo que la hacía particularmente relevante:

Anna: ...esto es realmente información que trata de mí. No se trata de un 20% de la población, esto es acerca de mí y creo que está muy

bien... Creo que es una oportunidad única, sé que no muchas personas tienen esta oportunidad. Así que no que me da vergüenza, tú sabes que yo no lo vería de ese modo. Creo que es el único tipo de gente con que iba a hablar de ello que no estaría pensando 'oh es de origen judío'. ¡Ciertamente espero no conocer a nadie que esté pensando eso, eso es seguro! [risas] ... Así que creo que serían sólo los que han sido mal educados o... los intolerantes. Ya sabes que siempre va a haber muchos de ellos en todos lados...

Aunque las mujeres solían mencionar la persecución y el Holocausto nazi y estaban sensibilizadas por el mal uso histórico de la genética, no estaban preocupadas por el hecho de que la genética actualmente representara la continuación o la renovación de la forma en que la investigación científica había sido utilizada en el pasado. Las implicaciones de estos hallazgos se discuten a continuación.

Discusión

Una de las principales críticas acerca de la medicina genética y las pruebas centradas en judíos Ashkenazi es que podrían conducir a un resurgimiento de las formas históricas de discriminación y antisemitismo⁴⁸. Una vez que se toma en cuenta el contexto histórico, es fácil entender por qué el comentario de las ciencias sociales suele ser muy crítico o muy desconfi-

do⁴⁹ de los desarrollos en relación con la población/raza, la genética y las enfermedades y por qué ellas suelen anticipar que las consecuencias serán perjudiciales y generarán exclusión. Si bien es importante no descuidar el pasado, los críticos de la genética contemporánea a menudo utilizan las consecuencias históricas negativas como advertencias de los riesgos que conlleva este tipo de investigación en la actualidad, en lugar de basar sus críticas sobre evidencia empírica.⁵⁰

Por un lado, los datos cualitativos que aquí se presentan no son compatibles con esas preocupaciones. Mientras que la historia judía de la discriminación y la persecución nazi surgió en la mayoría de las entrevistas y las personas se mostraron afectadas frente a estos eventos pasados, la medicina y las investigaciones actuales en genética no son vistas como una continuación de la discriminación histórica. Por el contrario, las mujeres no estuvieron particularmente preocupadas por ser objeto de discriminación debido a su enfermedad o por ser etiquetadas en función de ello. En cambio, eran partidarias de la medicina y las pruebas genéticas y creían que era un ejercicio valioso que proporcionaba información útil que podría ayudar a asegurar la salud de los judíos. El hecho de ser judías Ashkenazi no hizo que las mujeres brindaran menos apoyo a la investigación ni generó temores sobre ser calificadas como enfermas, sino que tuvo el efecto contrario.

Puede parecer paradójico que el ser objeto reciente de discriminación basada

en argumentos genéticos no haya dado lugar a un rechazo de la medicina genética por parte de los judíos Ashkenazi⁵¹. Otras poblaciones, como los afroamericanos, por ejemplo, han desconfiado e incluso rechazaron la investigación genética y las pruebas relacionadas con ellos. Para los afroamericanos, esto en general se puede remontar a dos eventos históricos particulares.⁵² El primero es el de los experimentos de Tuskegee, que tuvieron lugar en los Estados Unidos entre 1932 y la década del 70⁵³. El segundo evento es la introducción de la detección obligatoria de células falciformes de todos los afroamericanos, incluidos los niños, en algunos estados de Estados Unidos también en la década del 70. Después de las pruebas compulsivas, algunos portadores no fueron capaces de obtener un seguro médico o un empleo como consecuencia de ser portadores, a pesar de que no todos los portadores se ven afectados por la enfermedad y de que la gravedad para aquellos que se ven afectados es variable. Los programas fueron tratados con “hostilidad y recelo”⁵⁴, y la detección de células falciformes se retiró como programa obligatorio debido a las consecuencias negativas, la desconfianza general y la falta de apoyo de los afroamericanos. Esta reacción se diferencia de la reacción de la población judía Ashkenazi en relación a los programas de cribado de Tay Sachs durante el mismo período. Los programas de detección de células falciformes fueron interpretadas por los afroamericanos como intentos del gobierno para limitar a la población, mientras que la detección de Tay Sachs fue vista como un acto de

auto preservación que podría reducir o eliminar los casos de esta enfermedad gravemente discapacitante.⁵⁵ ¿Cómo pueden explicarse estas diferencias?

Duster⁵⁶ relaciona explícitamente las razones para el éxito de los programas de Tay Sachs, en contraste con los de células falciformes con la situación educativa y económica de los judíos Ashkenazi como opuesta a la de los afroamericanos. Según Duster⁵⁷, los judíos se sintieron lo suficientemente en control de la política de los programas de cribado para disipar cualquier sospecha potencial. Sin embargo, Duster enfatiza la posición económica sin tener en cuenta otros factores, tales como la teología judía, el contexto histórico, político y cultural, la demografía y la supervivencia de las generaciones futuras, los vínculos entre la enfermedad y la historia colectiva, y la proximidad a grandes centros urbanos, todo lo cual ha creado un entorno que es propicio para el apoyo a la investigación genética y los programas de cribado.⁵⁸

Este trabajo muestra que debemos ser cautelosos antes de etiquetar a los grupos o poblaciones como vulnerables a las consecuencias de la investigación médica. El concepto de Florencia Luna de “capas de la vulnerabilidad” es una útil herramienta conceptual y de análisis. Florencia Luna se preocupa por la concepción de “grupos vulnerables” en la ética de la investigación y la tendencia a utilizar la vulnerabilidad como una “etiqueta fija en una subpoblación determinada”⁵⁹. Ella critica la homogeneización y los efectos estereotipantes del etiquetamiento

de toda una población como “vulnerable” y propone concebir la vulnerabilidad como presentando capas, siendo dinámica y situacional. Si bien es importante no descuidar el hecho de que puede haber personas vulnerables dentro de un grupo, o que una persona puede estar en una situación de vulnerabilidad en función de sus circunstancias, es importante recordar que ninguna población es esencialmente vulnerable. Incluso para un grupo como los judíos Ashkenazi, con una larga historia de discriminación y estigma, a veces basada en una supuesta propensión a la enfermedad y la salud deficiente, la medicina genética no debe interpretarse necesariamente de forma previsible.

Sin embargo, y esto es importante, hubo pruebas de que los encuentros clínicos y los cuestionarios de historia familiar tienen el potencial de crear en las mujeres la idea de que todas las mujeres judías Ashkenazi tienen un mayor riesgo de cáncer de mama genético y son más propensas a la enfermedad que otros grupos de personas. Aunque esta creencia puede no haber sido un problema para las mujeres en particular, de todos modos, indica que grupos enteros pueden ser vinculados con la enfermedad y puede haber una posibilidad de discriminación o estigmatización por parte de los no-judíos. No sólo las personas no religiosas, sino también los profesionales de la medicina pueden malinterpretar las diferencias entre el riesgo individual y el de la población. Una de las consecuencias del apoyo histórico de los judíos

Ashkenazi y su participación en la investigación genética y los programas de cribado es que se han vuelto sobre-representados en los resultados de la investigación genética, ya que la investigación continúa basándose en el cuerpo pre-existente, en muestras y en los escritos sobre el tema. Las conclusiones de la investigación original de la “mutación BRCA Ashkenazi” se basaron en un conjunto de muestras de Tay Sachs, que se habían almacenado desde la década del 70.⁶⁰ Sigue siendo incierto si los individuos consintieron al uso de estas muestras para la investigación futura.⁶¹ En este contexto, las enfermedades se convierten fácilmente en “enfermedades judías”, a pesar de que se puede conocer poco acerca de las frecuencias de mutación en otras poblaciones.⁶² El hecho de que genes individuales de la enfermedad, tales como las “mutaciones BRCA Ashkenazi”, fueran designados como genes judíos porque son estadísticamente más frecuente en los judíos puede llevar a un “fácil deslizamiento conceptual”⁶³ provocando que todos los individuos sean erróneamente asociados con esta enfermedad. Así, el cáncer de mama genético puede convertirse en una “enfermedad judía”.

La población judía Ashkenazi no es la única utilizada en investigación genética. La genética BRCA se encuentra dentro del contexto de la salud mundial y constituye un ejemplo ilustrativo de cómo la medicina genética se está desarrollando en relación con la población en general. Por ejemplo, en los Estados Unidos se ha prestado

una extraordinaria atención a las disparidades de salud entre los grupos de población definidos por raza y etnicidad.⁶⁴ Se están realizando investigaciones para determinar las frecuencias de mutación BRCA en los afroamericanos y los americanos hispanos/latinos.⁶⁵ También hay un creciente interés en la incidencia de cáncer de mama genética en América Latina y se han llevado a cabo estudios para determinar la frecuencia poblacional de las mutaciones BRCA en Brasil, Colombia, Chile y Cuba hasta la fecha.⁶⁶ Esta investigación tiene el objetivo específico de identificar la presencia de mutaciones fundadoras en las poblaciones latinoamericanas, ya que simplifica las pruebas genéticas y las vuelve más económicas. A pesar de que no existe un método probado para eliminar completamente el riesgo, y algunas opciones de manejo, tales como la mastectomía profiláctica, pueden ser extremadamente difíciles de considerar para las mujeres, los científicos y los médicos sostienen que la identificación de mujeres con alto riesgo puede ayudar a reducir la incidencia y mortalidad por cáncer de mama y que debe considerarse la expansión de las pruebas en “las poblaciones subatendidas”.⁶⁷

Argentina tiene la mayor población judía en América Latina –es la sépti-

ma más grande del mundo–, y es posible imaginar la expansión de la prueba BRCA para la “mutación fundadora Ashkenazi” en este contexto⁶⁸. Sin embargo, la vulnerabilidad a la que pueden verse expuestas estas mujeres como consecuencia de la investigación genética y los programas de detección será diferente para los diferentes grupos en función de su desarrollo social, económico y poder político.⁶⁹ Las consecuencias de tomar parte en la investigación genética y el conocimiento que pudiera derivarse de la misma, como por ejemplo la posibilidad de que los judíos Ashkenazi u otras poblaciones sean asociadas a una mayor propensión a padecer la enfermedad, no debe ser ignorado. Además, las reacciones y experiencias en relación al alto riesgo de desarrollar cáncer de mama de las mujeres Ashkenazi en el Reino Unido pueden ser muy distintas de aquellas de las mujeres en diferentes contextos culturales, económicos y políticos, y esto pone de relieve la necesidad de realizar nuevos estudios comparativos sobre BRCA en territorios internacionales, incluyendo América Latina. ■

Traducción: Laura Belli

Notas y referencias bibliográficas

¹ Caulfield T, Fullerton SM, Ali-Khan SE et al. Race and ancestry in biomedical research: exploring the challenges, *Genome Med* 2009; 1(1):1-8; Foster MW, Sharp RR. Race, ethnicity, and genomics: social classifications as proxies of biological heterogeneity, *Genome Res* 2002; 12(6):844; Fujimura JH, Duster T, Rajagopalan R.

Introduction: Race, Genetics, and Disease, *Soc Stud Sci* 2008; 38(5):643; Gilman SL. *Difference and pathology: Stereotypes of sexuality, race, and madness*. Cornell Univ Pr, 1985; Azoulay KG. Not an Innocent Pursuit: The Politics of a “Jewish” Genetic Signature, *Dev World Bioeth* 2003; 3(2):119–126; Gilman S. *Genetic Diseases? Yes. But Must We Call Them “Jewish”?* *The Jewish Daily Forward*. 25 de agosto de 2006. En <http://www.forward.com/articles/1471/>, visitado el 21 de abril de 2011; Obasogie O. *Playing the Gene Card? A report on Race and Human Biotechnology*, 2009. En <http://www.geneticsandsociety.org/article.php?id=4465>, visitado el 21 de abril de 2011.

² Caulfield, Fullerton, Ali-Khan et al., op.cit.; Foster, Sharp, op.cit.

³ Markel H. Di goldine medina (the golden land): Historical perspectives of eugenics and the East European (Ashkenazi) Jewish-American community, 1880-1925, *Health Matrix. Clevel* 1997; 7:49.

⁴ Antoniou A, Pharoah PDP, Narod S, Risch HA, et al. Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies, *The Am J Hum Gen* 2003; 72(5):1117-1130; Antoniou AC, Gayther SA, Stratton JF, Ponder BAJ, Easton DF. Risk models for familial ovarian and breast cancer, *Gen Epid* 2000; 18(2):173-190; Carmeli DB. Prevalence of Jews as subjects in genetic research: figures, explanation, and potential implications. *Am J Med Gen Part A* 2004; 130(1):76-83.

⁵ La investigación incluyó la observación de mujeres Ashkenazi que se encontraban en clínicas de cáncer genético de Londres y entrevistas cualitativas realizadas a las mujeres con alto riesgo de padecer cáncer de mama y que consintieron participar del estudio.

⁶ Burchard EG, Ziv E, Coyle N, Gomez SL, Tang H, Karter AJ, et al. The importance of race and ethnic background in biomedical research and clinical practice, *N Engl J Med* 2003; 348(12):1170-1175.

⁷ Bittles AH. Endogamy, consanguinity and community disease profiles, *Comm Gen* 2005; 8(1):17–20.

⁸ Burchard, Ziv, Coyle, Gomez, Tang, Karter et al., op.cit.

⁹ Kahn SM. *Are genes Jewish?: conceptual ambiguities in the new genetic age*. Jean and Samuel Frankel Center for Judaic Studies, The University of Michigan, 2005.

¹⁰ Los términos, “población” “raza” y “etnicidad” se utilizan con frecuencia en la literatura científica y científico-social de manera diferente, pero a menudo sus significados se superponen. En este trabajo, he utilizado “población” con más frecuencia, o he respetado los términos utilizados por los autores específicos a los que me refiero, pero reconozco que todos estos términos son ambiguos y contingentes. Véase Mozersky J, Joseph G. Case studies in the co-production of populations and genetics: The making of “at risk populations” in BRCA genetics, *BioSocieties* 2010; 5(4):415-439.

¹¹ Caulfield, Fullerton, Ali-Khan, et al., op.cit.; Fujimura, Duster, Rajagopalan, op.cit.; Obasogie, op.cit.; Montoya MJ. Bioethnic conscription: Genes, race, and mexicana/o ethnicity in diabetes research, *Cult Anth* 2007; 22(1):94-128; Ossorio P, Duster T. Race and genetics: controversies in biomedical, behavioral, and forensic sciences, *Am Psych* 2005; 60(1):115.

¹² Caulfield, Fullerton, Ali-Khan, et al., op.cit.; Obasogie, op.cit.; Montoya, op.cit.

¹³ Obasogie, op.cit., 14.

¹⁴ Duster T. Race and reification in science. *Science* 2005; 307(5712):1050.

¹⁵ Fujimura, Duster, op.cit.

¹⁶ Duster T. The molecular reinscription of race: unanticipated issues in biotechnology and forensic science, *Patterns of Prejudice* 2006; 4(5):427-441; Reardon J. *Race to the Finish: Identity and Governance in an Age of Genomics*, Princeton Univ Pr, 2005.

¹⁷ Caulfield, Fullerton, Ali-Khan, et al., op.cit.

¹⁸ El Proyecto *HaplotypeMap* es una gran colaboración internacional que tiene como objetivo encontrar las similitudes y diferencias genéticas que se relacionan con la salud, la enfermedad y la respuesta a los fármacos entre las poblaciones africanas, asiáticas y europeas. El proyecto está utilizando muestras de los yoruba en Nigeria para representar a la ascendencia africana, de los chinos Han en Beijing y japoneses en Tokio para representar ascendencia asiática y las muestras de los residentes de Utah para representar la ascendencia occidental del norte y oeste. Disponible on line en: www.hapmap.org/ethicalconcerns.html, visitada el 8 de septiembre de 2005.

¹⁹ Gilman, op.cit., 154.

²⁰ Gilman SL. *Jewish frontiers: essays on bodies, histories, and identities*. Palgrave Macmillan, 2003.

²¹ Gilman (2003), op.cit., 151.

²² Clow B. Who's afraid of Susan Sontag? Or, the myths and metaphors of cancer reconsidered, *Soc Hist Med* 2001; 14(2):293, 296.

²³ Foster, Sharp, op.cit.; Kahn, op.cit.

²⁴ Gilman (2003), op.cit.

²⁵ Gilman (2003), op.cit.

²⁶ Kahn, op.cit.

²⁷ Gilman (2003), op.cit.

²⁸ Goodman RM. *Genetic disorders among the Jewish people*. Johns Hopkins University Press, 1979; Risch N, Tang H, Katzenstein H, Ekstein J. Geographic distribution of disease mutations in the Ashkenazi Jewish population supports genetic drift over selection, *Am J Hum Gen* 2003; 72(4):812-822.

²⁹ Antoniou, Gayther, Stratton, Ponder, Easton, op.cit.; Levy-Lahad E, Catane R, Eisenberg S, et al. Founder BRCA1 and BRCA2 mutations in Ashkenazi Jews in Israel: frequency and differential penetrance in ovarian cancer and in breast-ovarian cancer families, *Am J Hum Gen* 1997; 60(5):1059.

³⁰ Hall MJ, Reid JE, Burbidge LA, Pruss D, Deffenbaugh AM, Frye C, et al. BRCA1 and BRCA2 mutations in women of different ethnicities undergoing testing for hereditary breast-ovarian cancer. *Cancer* 2009; 115(10):2222-2233.

³¹ Narod SA. Screening for BRCA1 and BRCA2 mutations in breast cancer patients from Mexico: the public health perspective, *Salud Pública Méx* 2009; 51:S191-S196.

³² National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE). Familial Breast Cancer: full guideline, 2005. Disponible on line en: <http://guidance.nice.org.uk/CG41/Guidance/pdf/English>.

³³ Antoniou, Pharoah, Narod, Risch, et al., op.cit.

³⁴ Bankhead C, Richards SH, Peters TJ et al. Improving attendance for breast screening among recent non-attenders: a randomised controlled trial of two interventions in primary care, *J Med Screen* 2001; 8(2):99.

³⁵ National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE). Familial Breast Cancer: full guideline (the new recommendations and the evidence they are based on), 25 de octubre de 2006. Disponible on line en: <http://guidance.nice.org.uk/CG41/Guidance/pdf/English>.

³⁶ Narod, op.cit.

³⁷ National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE), op.cit.

³⁸ Narod, op.cit.; Ziogas DE, Katsios CS, Roukos DH. Preventing familial breast and ovarian cancer: major research advances with little implication, *Women's Health* 2011; 7(2):135.

³⁹ Ziogas, Katsios, Roukos, op.cit.

⁴⁰ CancerStats Key Facts Ovarian Cancer [Internet]. Mayo 2010. Disponible on line en: http://publications.cancerresearchuk.org/epages/crukstore.sf/en_GB/?ObjectPath=/Shops/crukstore/Products/CSOVARYKEYFACT09, visitado el 21 de abril de 2011.

⁴¹ Haber D. Prophylactic oophorectomy to reduce the risk of ovarian and breast cancer in carriers of BRCA mutations, *N Eng J Med* 2002; 346(21):1660-1662.

⁴² Mor P, Oberle K. Ethical issues related to BRCA gene testing in orthodox Jewish women, *Nurs Ethics* 2008 ;15(4):512, 516.

⁴³ Donelle L, Hoffman-Goetz L, Clarke JN. Ethnicity, genetics, and breast cancer: media portrayal of disease identities, *Ethn Health* 2005; 10(3):185-197.

⁴⁴ Donelle, Hoffman-Goetz, Clarke, op.cit., 191.

⁴⁵ El tamoxifeno es un tratamiento con medicamentos hormonales que se pueden prescribir para ayudar a prevenir el cáncer de mama en algunas mujeres de alto riesgo.

⁴⁶ *Las pruebas genéticas, la discriminación y la Comunidad Judía*. Resolución de 1999 de la Sinagoga Unida. Disponible on line en: http://www.uscj.org/Genetic_Testing_Disc6690.html, visitada el 8 de julio de 2005.

⁴⁷ Frecuentemente, las personas realizan comparaciones con otros grupos en relación con la enfermedad y, en particular, el aumento del riesgo de enfermedad de células falciformes entre los africanos y la talasemia en las poblaciones del Mediterráneo.

⁴⁸ Gilman (1985), op.cit.; Gilman (2003), op.cit.

⁴⁹ Rose NS. The politics of life itself: Biomedicine, power, and subjectivity in the twenty-first century. Princeton Univ Pr., 2007, 39.

⁵⁰ Caulfield, Fullerton, Ali-Khan, et al., op.cit.; Gilman (2006), op.cit.; Obasogie, op.cit.; Braun L, Fausto-Sterling A, Fullwiley D et al. Racial categories in medical practice: how useful are they, *PLoS Med* 2007; 4(9):e271.

⁵¹ Es importante señalar que los datos que aquí se presentan se basan en una muestra pequeña de personas laicas, educadas y con trabajo que poseen acceso a los servicios genéticos en Londres, Inglaterra. Por lo tanto, no es posible hacer generalizaciones acerca de cómo todos los judíos Ashkenazi pueden sentirse sobre la medicina genética, tales como aquellos, por ejemplo, que podrían negarse a acceder a los servicios genéticos o que son observantes religiosos.

⁵² Duster T. *Eugenics through the Back Door*. London: Routledge, 1990; Wailoo K, Pemberton S. *The troubled dream of genetic medicine*. Baltimore: Johns Hopkins Univ., 2006.

⁵³ En este estudio controvertido, los hombres afroamericanos con sífilis fueron estudiados para determinar los efectos de la sífilis sin ofrecerles tratamiento alguno. Se les dio un ungüento falso para que creyeran que estaban recibiendo tratamiento y muchos de los voluntarios murieron (Duster 1990).

⁵⁴ Duster (1990), op.cit., 47.

⁵⁵ Wailoo, Pemberton, op.cit.

⁵⁶ Duster (1990), op.cit.

⁵⁷ Ibidem.

⁵⁸ Aunque más allá del alcance de este artículo, estos factores ayudan a explicar esta actitud de apoyo (ver Mozersky and Joseph 2010, Prainsack and Firestine 2006, Prainsack 2007, Wailoo y Pemberton 2006).

⁵⁹ Luna F. Elucidating the concept of vulnerability: Layers not labels, *Int J Fem Approaches Bioeth* 2009; 2(1):121-139, 122.

⁶⁰ Rothenberg KH. Breast Cancer, the Genetic Quick Fix, and the Jewish Community: Ethical, Legal and Social Challenges, *Health Matrix Clevel* 1997; 7:97; Struewing JP, Lerman C, Kase RG, et al. Anticipated uptake and impact of genetic testing in hereditary breast and ovarian cancer families, *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 1995; 4(2):169.

⁶¹ Rothenberg, op.cit.

⁶² Azoulay, op.cit.; Carmeli, op.cit.; Wailoo, Pemberton, op.cit.

⁶³ Kahn, op.cit., 13.

⁶⁴ Mozersky, Joseph, op.cit.; Duster(2006), op.cit.

⁶⁵ Olopade OI. Genetics in clinical cancer care: a promise unfulfilled among minority populations, *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 2004; 13(11):1683; Williams CKO, Olopade OI. *Breast cancer in women of African descent*. Springer Verlag, 2005.

⁶⁶ Narod, op.cit.

⁶⁷ Narod, op.cit.; Hall MJ, Olopade OI. Disparities in genetic testing: thinking outside the BRCA box, *J Clin Onc* 2006; 24(14):2197.

⁶⁸ Hay aproximadamente 200.000 judíos en Argentina. Véase: <http://www.simpletoremember.com/vitals/world-jewish-population.htm>

⁶⁹ Duster (1990), op.cit.; Luna, op.cit.