

El concepto de salud y el proceso de genetización[†]

Juan Manuel Torres*

Resumen

Hoy la salud significa algo más que la ausencia de enfermedad o no adolecer de una discapacidad, como asumían las pioneras teorías de la salud. Ser sano involucra también no poseer mutaciones genéticas que indican que, inexorablemente, se producirá en la plenitud de nuestra vida la muerte o una grave discapacidad. Los tests genéticos, cuyo número y uso para las diversas patologías de base génica crece día a día, son los que han abierto estas posibilidades predictivas e, indirectamente, han hecho del concepto de salud algo más estricto que la simple ausencia de enfermedad. La patología conocida como ‘corea de Huntington’ sirve de ejemplo sobre esta clase de situaciones. En la medida en que el concepto de salud posee profundas implicaciones económicas, jurídicas y éticas, es evidente que su modificación -que aquí analizamos brevemente- influirá en la sociedad en general, como ya influye en varias prácticas médicas. Este proceso de transformación de concepto de salud da razón, aunque sólo en parte, a la tesis que afirma que la sociedad transita por un proceso de genetización.

PALABRAS CLAVE: teorías de la salud, salud, enfermedad, proceso de genetización, prácticas médicas.

Abstract

Health means today something more than the absence of illness or suffering of disability, as the pioneer theories of health had assumed. To be healthy also involves not having genetic mutations that indicate inexorably premature death or serious disabilities. Genetic tests, whose amount and use grow day by day, have opened these predictive possibilities for medicine and, at the same time, influenced for a more strict notion of health. The pathology known as ‘Huntington’s Chorea’ is an example of this kind of situations. Because of the concept of health has deep economical, ethical and legal implications –among others-, it is evident that its modification will influence on society, something that now is occurring in some medical practices. The transformation process of the notions of health and unhealth supports –albeit in part- the sociological thesis that affirms that western society is undergoing a geneticization process.

KEY WORDS: Theories of Health, Health, Illness, Geneticization Process, Medical Practices.

[†] Recibido: marzo 2014. Aceptado: abril 2014.

* Universidad Nacional de Cuyo, Argentina, jmvtorres@yahoo.com.ar

Introducción

Afirmar que una sociedad atraviesa por un proceso inédito -en el sentido de un proceso desconocido hasta el presente- requiere de una cuidadosa fundamentación, pues al menos se debe cumplir con tres requisitos: el primero es que el proceso debe ser muy bien caracterizado y ser históricamente peculiar. Decir que la sociedad transita hoy por un proceso de tecnologización es correcto, pero no constituye una etapa peculiar pues comenzó hace 200 años con la revolución industrial. Finalmente, el tercer requisito es que la caracterización se ajuste a la realidad. Podemos definir muy claramente el término 'postmodernidad', pero luego -usando la tradicional distinción- deberemos demostrar que, además de significación, posee denotación o se corresponde con la realidad

El término 'genetización' fue acuñado por la socióloga canadiense A. Lipmann (1991: 15-50) para caracterizar un peculiar proceso por el que estaría atravesando la sociedad occidental: "...the ever growing tendency to distinguish people one from another on the basis of genetics; to define most disorders, behaviors and physiological variations as wholly or in part genetic in origin". Como puede observarse en la cita y otros textos de Lipmann (1992: 1469-1476 y 1994: 9-34), el proceso se encuentra bien caracterizado y por tanto cumple con la condición (i).

Varios estudios sociológicos de campo intentaron confirmar estas creencias en los actores sociales (Condit, 1997). Dicho en otras palabras, si cumple con el requisito (ii). Se trata de determinar si efectivamente los actores sociales, personas, colectivos, instituciones y organizaciones están imbuidos de esas ideas y actúan en consecuencia. Pero hasta ahora los resultados no parecen concluyentes, razón por la cual la afirmación que atravesamos un proceso de genetización estaría requiriendo de más estudios de campo (Arnason and Hjörleisson, 2007: 417-431).

A nuestro entender existe un modo indirecto de resolver la cuestión, al menos parcialmente, y que es ajena al trabajo de realizar encuestas para conocer cuán profundamente los actores sociales están influidos por los avances realizados en el campo de la genética y sus implicaciones. Esta estrategia consiste en determinar si tales avances han modificado conceptos fundamentales relacionados con el tema y prácticas médicas cuya incidencia social se encuentra fuera de toda duda. Ésta es la línea de investigación seguida por el autor de esta contribución, quien focaliza la noción de *salud*. Ésta posee innegables implicaciones sociales, legales, económicas y éticas. Políticas sanitarias, presupuestos, estigmatizaciones o justicia, son algunos de los ítems que se afectan cuando se modifica la noción de salud. ¿Ha cambiado la noción de salud bajo la influencia de los avances en genética? Naturalmente, alguien podría pensar que aquí nuevamente se plantea el trabajo sociológico de campo para determinar qué piensan las personas acerca de la salud. Pero esto no necesariamente es así pues podemos atender a lo que de hecho sucede en la práctica médica y social en general. Por ejemplo, no es necesario hacer encuestas para saber si la gente está influida por la informática ya que para ello basta ver las cosas que hace a diario y que dependen directamente de este adelanto.

Clásicas teorías de la salud y un principio fundamental

Desde Aristóteles es una doctrina ampliamente aceptada que corresponde a la Filosofía el análisis de las nociones generalísimas. Éstas pueden ser caracterizadas como aquéllas que son comunes a varios campos de conocimiento o tienen importantes implicaciones para el hombre. Así, corresponde a la Filosofía la exploración del significado de términos como 'ser', 'persona', 'valor', 'belleza', 'conocimiento', 'libertad', etc. En consonancia con esta tradición, fueron filósofos quienes exploraron por vez primera de un modo sistemático qué es *la salud* y, por tanto, otras categorías relacionadas con ella como no salud, enfermedad, discapacidad, desventaja, etc. Antes de proseguir advertimos que la noción de *no salud* juega un rol vital en estas discusiones y es de uso común en la lengua inglesa –actualmente la lengua universal del mundo académico–, donde se expresa con el término 'unhealth' y su adjetivo 'unhealthy'. El problema es que traducirla por 'insano' es problemático, pues en el uso común del español 'insano' se aplica a las personas con algún desorden de conducta. Por esta razón usaremos la expresión 'no sano' en vez de 'insano'. Como demostraremos aquí, no sano no es equivalente a enfermo.

Hecha la aclaración terminológica, proseguimos. Naturalmente, uno estaría inclinado a pensar que la exploración del significado de 'salud' y las condiciones para su aplicación corresponde a los médicos o a instituciones como la Organización Mundial de la Salud (O. M. S.), pero no a los filósofos. Sin embargo, históricamente esto no ha sido así. Además, mientras que no hay unanimidad entre los médicos sobre qué es *la salud*, la O.M.S. da una definición que involucra ítems referidos a sus causas, circunstancias, efectos, cuestiones políticas, etc. que son ajenas a la noción misma. Finalmente, una cosa es dar una caracterización intuitiva de un concepto y otra muy diferente hacer un pormenorizado análisis de él y, justamente, esta fue la tarea pionera de Christian Boorse (1975 y 1977).

La precursora teoría de la salud de Boorse fue rápidamente seguida por otras, de las cuales algunas coincidían parcialmente con sus conclusiones, mientras que otras eran diametralmente opuestas, especialmente en lo referente al marco teórico elegido por Boorse. Entre las últimas, nos detendremos en la de Lennart Nordenfelt (1986, 1995 y 1996). De esta manera procederemos a ilustrar brevísimamente dos perspectivas muy diferentes y actuales sobre qué es la salud, las que lideran las corrientes sobre el tema.

Según Boorse, en sus primeras contribuciones, el término 'sano' se aplica con propiedad a una persona si para los análisis fisiológicos los resultados están dentro de la media estadística. Como es evidente, tal afirmación explica bien por qué su teoría se llama 'bio-estadística' y puede considerarse de cuño positivista. Es mucho más lo que puede decirse acerca de esta teoría, pero con relación a nuestro propósito nos interesa uno de los axiomas de los que parte Boorse, a saber: si uno no está sano, entonces está enfermo y viceversa. Si bien esto parece una obviedad, mostraremos que es una afirmación equivocada y que la raíz de su inadecuación se encuentra en los avances de la genética clínica.

Por su parte, Nordenfelt, quien posee una perspectiva humanista como marco teórico de su teoría, adopta como punto de partida un principio que está en consonancia con la tradición aristotélica: el ser humano es un ente que anhela la felicidad. Pero, en nuestra opinión al menos, la felicidad requiere como una condición necesaria -aunque no suficiente- tener la capacidad de realizar los fines propios de nuestra naturaleza en función del sexo y la edad. En tal sentido, estar fuera de la media estadística para nuestras funciones fisiológicas u otras características que pueden hacernos diferentes no justifica la aplicación del término 'enfermo', si es que no impiden llevar adelante las actividades que hacen a la realización de una vida plena. Así, la *anormal* baja frecuencia de respiración de un yogui o el *anormal* pulso de un atleta profesional no dan lugar – contrariamente al pensamiento de Boorse- a la aplicación de la categoría de enfermo. Ciertamente, Boorse y quienes siguen su pensamiento han tratado de responder a éstas y otras críticas, pero debemos aquí dejar de lado estas controversias. Para nuestros propósitos interesa saber que, aunque de una manera más moderada, Nordenfelt también comparte la idea de que si uno no está enfermo, entonces es porque está sano. En su lenguaje: uno puede desarrollar las actividades que le son abiertas por su peculiar naturaleza.

La incidencia del test genético sobre la noción de salud

¿Ha cambiado la noción de salud? Sí y para advertir cómo, debemos considerar la aparición de los test genéticos cuyo número y uso crece día a día. Estos tests son capaces de *determinar* la presencia de mutaciones en nuestros genomas que: (i) en el futuro causarán *inexorablemente* una enfermedad que nos llevará *tempranamente* a una importante discapacidad o a la muerte; (ii) nos podrán en riesgo de padecer una enfermedad; (iii) atendiendo a los principios mendelianos de dominancia y recesividad, indican cuál es la probabilidad de tener un descendiente con una enfermedad o propensión a ella; (iv) exhiben el perfil sanitario general de una población o etnia, cuando el test se aplica en tareas de *screening*; (v) en el contexto de la fertilización in vitro, posibilitan a las parejas elegir embriones que no sufrirán en el futuro de una enfermedad producto de la herencia genética de uno de ellos o de ambos. Más aún, elegir un embrión sin ADN indeseable, pudiendo llamarse a este tipo de acciones 'supereugenesia', las cuales están en la mira de la corriente trans-humanista y sobre cuya dudosa moralidad no nos expedimos aquí. Una descripción de esta línea de pensamiento, cuyos objetivos pueden cobrar realidad a medida que progresan las técnicas genéticas de detección de errores de información, y su confrontación con el pensamiento conservativo de Habermas y otros, puede verse en Edgar Andrew (2009: 157-167).

Los test genéticos posibilitan también el conocimiento de muchas otras cosas, tanto en el ámbito de la salud, como en otros ajenos a ella. En tal sentido, nos basta recordar la importancia que poseen para la identificación de personas, parentescos o ciertas enfermedades, cuando los signos de éstas son débiles o confusos, etc.

Nos interesan particularmente aquéllos tests descritos en (i). Un caso típico es el test para la detección de las mutaciones que causan la enfermedad conocida como 'corea de Huntington' y que yacen en el cromosoma 4, consistiendo en una anormal repetición de bases (CAG). El punto fundamental es que detectada esta mutación en la persona que acepta tomar el test (se trata de una patología de naturaleza dominante)

nada puede hacerse para impedir que en la adolescencia o la adultez aparezca esta gravísima enfermedad que normalmente lleva a la locura o la muerte por suicidio. La confesión de tests capaces de detectar mutaciones de esta clase de patologías, las cuales tienen una clara etiología genética y aparecerán tardíamente en la vida de las personas, ha ido en aumento. Por razones obvias, podríamos denominar a estos genes anormales de consecuencias tardías ‘genes bombas de tiempo’. Es crucial destacar que situaciones como las que produce la sola posibilidad de contener en el genoma estos peculiares errores de información en el ADN no son *thought experiments*, por usar la conocida expresión inglesa. Rommetveit y Porz (2009, 12: 9-16) analizan un caso real, al cual enfocan alternativamente desde la teoría de Aristóteles sobre *la tragedia* y la *Grenzsituationen* descritas por Karl Jaspers, para echar luz sobre el fenómeno existencial que produce en las personas testeadas este tipo de situaciones y también para iluminar sobre ello a bioeticistas y profesionales de la salud.

Ahora procede una pregunta fundamental: ¿debemos considerar sana a una persona que lleva sobre sí una inexorable sentencia de muerte o de una seria discapacidad a una edad temprana? Notemos, antes de responder, que tal persona –antes de que las mutaciones hagan sentir su efecto sobre el organismo o fenotipo- no está enferma pues no reúne los requisitos universalmente reconocidos para afirmar en ella un estado de enfermedad: signos y síntomas. Por ello sus análisis estarán dentro de la media estadística, por concordar con la teoría de Boorse, y *aún* no tiene afectadas sus capacidades para realizar lo que en función de su naturaleza, edad y sexo puede hacer, concordando en esto con la teoría de Nordenfelt. Según el axioma compartido por las teorías expuestas, como esa persona no está enferma, está sana. Pero esta respuesta nos parece incorrecta, especialmente si ampliamos la caracterización de salud hecha por Nordenfelt, algo en lo que esta contribución quiere ser original. No se trata sólo de sí en el momento actual estamos intactos para realizar actividades, esto es, no poseemos actualmente discapacidades para nuestros fines. Se trata también de que debemos concebir al hombre como una ser capaz de transitar por tres períodos clásicos: crecimiento, madurez y declinación. A esta condición general podemos denominarla *requisito biológico básico* (Torres, 2002: 9: 43-51).

Ciertamente, el hombre es un ser para la muerte, como alguna vez expresó Heidegger. Pero este es un rasgo que no le es peculiar pues todos los vivientes llevan sobre sí el signo de la finitud de su existencia. Lo que sí le es peculiar es que, en virtud de su naturaleza inteligente, es capaz de proyectarse al futuro y planificar su propio destino. Elegir un modo de vida, formar una familia o trazar planes de largo alcance. Pero la raíz de estas posibilidades es la libertad, entre otras cosas y con relación a nuestro tema, en no poseer un genoma que *ab initio* muestre que ese desarrollo de potencialidades no será posible o se verá afectado. En la medida en que ello radique en su peculiar genoma, debemos decir que esa persona no es sana pues su genoma es parte de su biología, por hablar así. Pero notemos, una vez más, que tampoco es enferma.

¿Qué es lo que sucede aquí? Simplemente que el concepto de *salud* es hoy más estricto o, alternativamente, el de *no salud* más amplio. Este último no sólo denota a quienes padecen una enfermedad sino también a aquellos cuyo genoma contiene una inexorable sentencia de muerte o de una grave discapacidad a la edad en que uno está en la plenitud de su vida. ¿Cómo esta diferencia no pudo ser advertida por los teóricos de la salud? La respuesta es sencilla: porque ellos elaboraron sus teorías antes de la apari-

ción de estas herramientas biotecnológicas que permiten *ver* el genoma, por hablar así y, en algunos casos, predecir un futuro inexorable o con probabilidades cercanas al 100%. Es importante advertir que los resultados del Proyecto Genoma Humano (P.G.H.) acelerarán la confección de más tests para identificar mutaciones causantes de este tipo de enfermedades.

Con relación al P.G.H. es bueno aclarar que éste no nos dice dónde están los genes que codifican nuestra anatomía y fisiología, cuál es su secuencia de bases y dónde se encuentran los errores de información causantes –muchas veces– de patologías. Simplemente, los datos provenientes del PGH pueden ayudar a la confección de los test cuando ya existe una cierta localización de los genes involucrados en una patología. Esta localización es lograda por la comparación de los genomas de miembros de familia de afectados por una misma patología. Así se entiende que, contrariamente a una creencia muy extendida, los tests genéticos no debieron esperar al PGH y su historia se remonta al final de la década de 1970. Una acotación más para el lector no totalmente familiarizado con esta temática: los test genéticos no detectan genes deletéreos, p. e., el causante de la fibrosis quística. Ellos sólo detectan la mutación para la que han sido confeccionados e ignoran toda otra. Así, el test más común con relación a la patología recientemente citada detecta la mutación *Delta F 508* e ignora cualquier otra (las mutaciones son más de 600 aunque no tan frecuentes con ésta).

¿Estigmatización gratuita?

Podemos preguntar abruptamente: ¿qué se gana con calificar de ‘no sana’ a una persona que no está enferma, pero que un análisis genético anticipa que tempranamente adolecerá de una grave patología? ¿No se trata de una estigmatización gratuita que en nada ayuda a la situación de las personas involucradas?

Nos parece que al menos son dos las respuestas a ambas preguntas. La primera de ellas es la siguiente: no ser sano, en el aspecto indicado, podría ser objeto de estigmatización social, pero lo fundamental es que tal condición da derecho a la protección social. Aquí, naturalmente, se plantea entonces otra cuestión: ¿qué protección se puede dar cuando la futura enfermedad es inevitable e incurable? Una, entre varias respuestas, es ésta: que esa persona pueda disponer de sus ahorros de retiro a una edad temprana ya que no podrá hacerlo en la tercera edad pues no arribará a ese estadio de la vida. La otra respuesta a las dos preguntas que encabezan la sección es la siguiente: el lenguaje ordinario es ambiguo y por lo mismo, a menudo engañoso o confuso. Siguiendo las palabras de Nordenfelt, al tratar la diferencia en lengua inglesa entre ‘illness’ y ‘disease’, decimos: ‘...a constructive theory of disease and illness... [...] ...cannot stick completely to all ordinary-language intuitions surrounding the use of terms’ (2001: 76).

El lenguaje correcto proviene, al menos en estos contextos, de lo que la ciencia nos va informando sobre la base de hipótesis bien confirmadas. Dicho de otra manera, la corrección de las expresiones en estos contextos tiene como marco de adecuación los avances en medicina clínica y biología molecular. Ciertamente, se pueden usar siempre expresiones eufemísticas, pero si tengo un potencial problema fundado sobre mi peculiar biología, entonces tengo un problema de salud.

Esto es más claro aún cuando prevemos que en un futuro no lejano algo podrá hacerse con relación a una patología como el corea de Huntington y otras similares en el ámbito de la medicina molecular, algo que no desestima intentos con tratamientos clásicos. Hace 25 años comenzaba la terapia génica, esto es, la vectorización de genes correctos para suplir la función de los incorrectos que a causa de su naturaleza mutada son incapaces de instruir a la célula para la producción de la enzima o proteína eficiente que el organismo requiere. Luego de un esporádico éxito en 1991 con relación a la patología causada por la carencia de la enzima adenosina deaminasa, la terapia génica no pudo mostrar más éxitos, al punto que fueron varios los que estimaron que no se justificaban el dinero y las horas de investigación invertidas en este peculiar proyecto. Pero en nuestra opinión, se debía perseverar pues los principios generales eran correctos y sólo se debían afinar los procedimientos teniendo en cuenta que los organismos son entidades sensibles al contexto (Torres, 2009: 203-207 y 2007: 181-194). En noviembre de 2013 la Comisión Europea aprobó el tratamiento con terapia génica para la grave enfermedad producida por la deficiencia de la lipasa de la lipoproteína, que es una sustancia crucial para el metabolismo de las lipoproteínas y cuya ausencia provoca severos trastornos pancreáticos. Hasta ahora los resultados son satisfactorios. Más aún, también el pasado año, la terapia génica se ha mostrado también exitosa con relación a la enfermedad del sistema inmune denominada ‘leuco distrofia metacromática’, aplicada por el Dr. Aiutti en el hospital San Rafeele de Milán. Este segundo caso es particularmente importante con relación a nuestros propósitos porque el tratamiento comenzó *antes* de que se produjera la enfermedad.

Hacemos aquí esta incursión sobre la terapia génica porque ya en 1995 (Torres, 1995: 133-135) habíamos anticipado como *posibilidad real* el tratamiento génico terapéutico en línea preventiva, esto es, antes que la deleterea mutación genética haga sentir sus efectos sobre el organismo. Por tanto, ya se debería suponer en la mira de los investigadores esta perspectiva para enfermedades como el corea de Huntington. Pero una *conditio sine qua non* para estos tratamientos –que indudablemente implican riesgos- es aceptar que se aplican porque esa persona no es sana y, paradójicamente para las concepciones tradicionales, no es enferma.

Conclusiones

El análisis conceptual realizado nos muestra que el avance de la medicina a través de la confección y aplicación exitosa de los tests genéticos – los cuales han abierto el camino de la medicina predictiva – justifican plenamente la modificación del concepto de *salud* haciéndolo más estricto para su aplicación y, contrariamente, más amplio al de *no salud*. De modo diferente al intentado por quienes buscan confirmar la existencia de un proceso social de genetización haciendo encuestas sobre los diferentes actores sociales, nuestra investigación se ha movido en el terreno del análisis conceptual *vis a vis* los avances tecnológicos y prácticas médicas recientes. Ciertamente, si la genetización implica, aunque sea parcialmente, un cambio importante en los conceptos de salud, no salud o enfermedad, entonces estamos – al menos en este sentido – comenzando a transitar tal proceso

Para finalizar nos parece muy conveniente citar las premonitorias palabras del profesor Bayertz: “Genetic diagnostic could thus lead to a profound alteration in our understanding of health and disease” (1997: 247-254).

Referencias Bibliográficas

Árnason Vilhjámu and Stefan Hjörleifsson, 2007: “Geneticization and Bioethics: advancing debate and research”, *Medicine, Health Care and Philosophy*, 10: 417-431.

Bayertz, Kurz, 1997, “What is special about molecular genetic diagnostics”, *The Journal of Medicine and Philosophy*, 23: 247-254.

Boorse, Christian, 1975, “On the distinction between disease and illness”, *Philosophy and Public Affairs*, 5: 49 – 68.

Boorse, Christian, 1977, “Health as a theoretical concept”, *Philosophy of Science*, 44: 542-573.

Condit, Celeste, 1997: *Public Discourse About Genetic Blueprints: Audience Responses are Not Necessarily Deterministic or Discriminatory*. A. A. Symposium, 17/2/97.

Edgar, Adrew, 2009, “The hermeneutic challenge of genetic engineering: Habermas and the transhumanists”, *Medicine Health Care and Philosophy*, 12: 157-167. Springer Publishers. Dordrecht.

Lipmann, Abbey, 1994: “The genetic construction of prenatal testing: Choice, consent or conformity for women?”, en K. H. Rothenberg and E. J. Thomson (eds.), *Women and Prenatal Testing: Facing the Challenges of Genetics Testing*, 9-34. Ohio State University. Columbus.

Lipmann, Abbey: “Led (astray) by genetic maps: the cartography of the human genome and health care”, *Social Science & Medicine*, 1992, 35 (12): 1469-1476. Elsevier.

Lipmann, Abbey: “Prenatal genetic testing and screening: Constructing needs and reinforcing inequities”, *American Journal of Law and Medicine*, 1991, 17: 15-50. Thomson Reuters.

Nordenfelt, Lennart, 1986: “Health and disease: two philosophical perspectives”, *Journal of Epidemiology and Community Health*, 40: 281-284. BMJ.

Nordenfelt, Lennart, 1995: *On the Nature of Health*, Kluwer Academic Publishers. Dordrecht.

Nordenfelt, Lennart, 1996: “On the notion of health as an ability”, *Scandinavian Journal of Occupational Therapy*, 3: 101-105.

Nordenfelt, Lennart, 2001, *Health, Science and Ordinary Language*, Rodopi, New York, 2001.

Rommetveit, Kjetil and Rouven, Porz, 2009, “Tragedy and *Grenzsituationen* in genetic prediction”, *Medicine, Health Care and Prediction*, 12: 9-16. Springer Publishers. Dordrecht.

Torres, Juan Manuel, 1995, "The importance of accurate terminology in the field of human gene transfer", *Human Gene Therapy*, 6: 133-135.

Torres, Juan Manuel, 2002, "The importance of genetic services for the theory of health: a basis for an integrating view of health", *Medicine, Health Care and Philosophy*, 5: 43-51. Kluwer Academic Publishers.

Torres, Juan Manuel, 2007, "Terapia génica: ¿Realidad o sólo un sueño de pipa?", *Ludus Vitalis*, 27: 181-194

Torres, Juan Manuel, 2008, "Terapia génica: ¿Por qué perseverar?", *Ludus Vitalis*, 29: 203-207.