

1º Congreso Internacional de Ciencias Humanas - Humanidades entre pasado y futuro. Escuela de Humanidades, Universidad Nacional de San Martín, Gral. San Martín, 2019.

# Neurodesarrollo y nuevas tecnologías genéticas: Una propuesta de análisis crítico desde la bioética.

Gorga, Marcelo y Víctor Penschaszadeh.

Cita:

Gorga, Marcelo y Víctor Penschaszadeh (2019). *Neurodesarrollo y nuevas tecnologías genéticas: Una propuesta de análisis crítico desde la bioética*. 1º Congreso Internacional de Ciencias Humanas - Humanidades entre pasado y futuro. Escuela de Humanidades, Universidad Nacional de San Martín, Gral. San Martín.

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/1.congreso.internacional.de.ciencias.humanas/941>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/eRUe/YwS>



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons.  
Para ver una copia de esta licencia, visite  
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>.

*Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de acceso abierto. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite: <https://www.aacademica.org>.*

## **Primer Congreso Internacional de Ciencias Humanas; UNSAM, 2019**

### **Mesa de ponencias:**

#### **Neurodesarrollo y nuevas tecnologías genéticas: Una propuesta de análisis crítico desde la bioética**

**Participantes de la mesa:** Víctor Penchaszadeh; Marcelo Gorga; Verónica Gómez

Este texto cuenta con las ponencias individuales (de menos de 1500 palabras) y sus respectivos resúmenes (de 200 palabras) para publicar de Víctor Penchaszadeh y Marcelo Gorga.

#### **Ponencia para publicar**

**Título: Influencias genéticas y ambientales sobre el neurodesarrollo.**

**Autor: Víctor Penchaszadeh**

Médico por la Universidad de Buenos Aires con posgrados en pediatría (UBA), genética humana y salud pública (Universidad de Johns Hopkins) y bioética (Universidad de Columbia). Fue profesor en la Escuela de Medicina Albert Einstein y la Universidad de Columbia de Nueva York y consultor en genética, salud pública y bioética de la Organización Mundial de la Salud. Ex-presidente y actual miembro del Directorio de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética/UNESCO. Actualmente es Director del Posgrado de Genética, Derechos Humanos y Sociedad de la Universidad Nacional de Tres de Febrero.

[victorpenchas@gmail.com](mailto:victorpenchas@gmail.com)

#### **Resumen:**

La naturaleza y causas de los trastornos del neurodesarrollo son motivo de debates y controversias, con teorías cambiantes con los contextos históricos, científicos, políticos, sociales y culturales del momento. Las hipótesis hereditarias tropezaron en el pasado con el desconocimiento de la genética, la complejidad de las interacciones genético-ambientales, y las controversias aun no resueltas de

definiciones fenotípicas. La irrupción de la genómica dio esperanzas a los que creen que las causas de los trastornos mentales están en los genes y que, armados con secuenciadores de ADN y bioinformática, comenzaron a comparar secuencias de genomas de pacientes y controles buscando asociaciones con fenotipos diversos que siguen sin definición adecuada. Dado que todas las características humanas están influidas por genes, está ocurriendo lo previsible: un flujo incesante de asociaciones con centenares de genes pero pocas claves causales. Todas las características humanas están también influidas por factores ambientales/sociales, que explican aún más la varianza fenotípica de los trastornos del neurodesarrollo. Dado que las metodologías para el estudio de aquéllas y su interacción no están tan avanzadas como la genómica, la comprensión de las causalidades de los trastornos mentales está en un laberinto, del que solo podrá salir con nuevos enfoques de las interacciones genético-ambientales que vayan más allá de la epigenómica y apunten a influencias no necesariamente medibles químicamente.

**Palabras clave:** Neurodesarrollo, Interacción genético-ambiental, Reduccionismo genético, Bioética, Tecnologías genéticas

## **Introducción**

El conocimiento genético generado hasta ahora y que continúa desarrollándose en forma imparable, se está aplicando (bien y mal) para intentar explicar, y en mucha menor medida a solucionar, numerosos problemas vinculados a la salud.

Todas las características humanas, normales y patológicas, tienen influencias genéticas y ambientales que interactúan entre sí. Una persona con Síndrome de Down o trisomía del cromosoma 21 no debe todas sus características fenotípicas exclusivamente a esa trisomía, sino que difieren entre sí, desde extremos con severos problemas de salud y deficiencia cognitiva grave, hasta personas que desarrollan aptitudes musicales o deportivas a la par del resto de las personas. Las enfermedades monogénicas, que se deben a mutaciones dañinas en algún gen, también varían mucho en sus manifestaciones clínicas en función de influencias ambientales emocionales, educacionales, nutricionales, sociales y la atención médica recibida. La mayoría de las enfermedades comunes (tanto transmisibles como no transmisibles) se debe a la interacción de complejos factores ambientales y

numerosos genes, fenómeno que llamamos *epigenética*, donde la acción del ambiente define la activación e inactivación de genes. Por ello hay que tener mucho cuidado en atribuir causalidad genética simplemente porque no podemos explicar determinadas variaciones fenotípicas, ni porque están “asociadas” estadísticamente a alguna variación genética. Además, en neurodesarrollo, con toda su complejidad, se debe evitar caer en la tentación reduccionista de categorizar de “anormal” o de “trastorno” a conductas que podrían expresar la diversidad humana.

## **Desarrollo**

Las teorías sobre causas y mecanismos de conductas que “se salen de la norma” han ido variando en el tiempo, por concepciones cambiantes sobre la naturaleza humana, la salud mental y el contexto histórico, político y cultural (Kendler, 2005, 2009). La definición de los fenotipos clínicos de conducta humana está muy influenciada por el modelo médico hegemónico norteamericano, epitomizado en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM), que se basa en variables biológicas, psiquiátricas y neurológicas, con poca a ninguna incorporación de variables psicológicas, sociales y ambientales y define como patologías, conductas que cabrían como ejemplos de la diversidad humana. Recordar que hasta no hace mucho la homosexualidad estaba catalogada en el DSM como un trastorno de la personalidad. Las investigaciones sobre estos fenómenos comienzan generalmente categorizando definiciones fenotípicas arbitrarias y reduccionistas, como “falta de atención”, “propensión a correr riesgos”, “tristeza”, “aversión al contacto social”, y otras. (Penchaszadeh, 2017).

La literatura médico-científica del mundo desarrollado está inundada de resultados de la aplicación de nuevas tecnologías genéticas a fenómenos de salud-enfermedad y en particular relacionadas con la conducta (Pearson, Manolio, 2008). Estas tecnologías están impregnadas de un halo de poder y de infalibilidad inmerecida que hace difícil evaluarlas objetivamente. (Penchaszadeh, 2012). Entre ellas sobresale el análisis de todos los segmentos de ADN del genoma que se transcriben a proteínas (*exoma*), examinándolo en personas con un fenotipo de conducta determinado, por

ejemplo autismo, y comparándolo con el de personas sin autismo, y sometiendo estos cotejos a análisis estadísticos y bioinformáticos de alta complejidad. (Hardy & Singleton, 2009; Manolio, 2010). El problema de comienzo es que las definiciones nosológicas son arbitrarias y dado que todas las características humanas están influidas por genes, está ocurriendo lo previsible: un flujo incesante de “asociaciones estadísticas” de patologías pobremente definidas, con múltiples “genes candidatos” pero pocas claves causales. Dado que los genes interactúan con factores ambientales emocionales, biológicas y físicas, que pueden tener tanta o más influencia sobre el fenotipo, los resultados distan mucho de tener utilidad para entender la multicausalidad ni para el tratamiento (Yesupriya et al, 2008). Actualmente, la comprensión de las causalidades de la diversidad del neurodesarrollo está en un laberinto, del que solo podrá salir con nuevos enfoques de las interacciones genético-ambientales que apunten a influencias no necesariamente medibles químicamente.

Los problemas que enfrenta la ciencia para establecer causas de trastornos del neurodesarrollo son de una complejidad inédita: desde confusiones epistemológicas de lo que es “normal” y “patológico”, pasando por los prejuicios sociales y culturales sobre diversidad humana, hasta los intereses de la industria biotecnológica y farmacéutica. A esto se agrega la influencia perniciosa del *reduccionismo genético*, que sostiene falazmente que los genes son la explicación última de la vida, la salud y la organización social (Levins, Lewontin, 1985; Penchaszadeh, 2012), a pesar de la evidencia de que no hay rasgos humanos en que no intervengan tanto factores genéticos como ambientales (Rothman & Greenland, 2005), que no actúan en forma separada ni aditiva, sino como interacción dialéctica permanente a lo largo de la vida (Levins, Lewontin, 1985) y dependiendo de factores contextuales como el resto del genoma, la edad, el sexo, y factores ambientales en su más amplia acepción (biológicos, psicológicos, sociales, etc) (Penchaszadeh, 2012). Desde la bioética, se han criticado expresiones sutiles del reduccionismo genético, tales como: (a) exageración de las explicaciones genéticas de la salud y la conducta, (b) ultra-simplificación y distorsión por los medios de comunicación masiva de hallazgos científicos, (c) promesas de curaciones rápidas de

enfermedades por medio de la alta tecnología genética, y (d) distorsión de prioridades en enfoques de prevención, tratamiento e investigación, que enfatizan la alta tecnología y las pruebas genéticas, desatendiendo los determinantes sociales de salud/enfermedad. El factor más importante en *todas* las manifestaciones de enfermedad es la determinación social: las condiciones de vida y de trabajo de las personas, su ubicación en la escala social, su nivel de educación, la conformación de su familia, su exposición a agentes tóxicos ambientales, etc. (UNESCO, 2005; Penchaszadeh, 2012, 2017).

Las “pruebas genéticas” están a la orden del día en el imaginario social, puestas en el mercado por el complejo médico-industrial, con desinformación del público, objetivos mal definidos y regulaciones inadecuadas. Raramente se cumplen los principios científicos bioéticos de (a) validez analítica, validez clínica y utilidad clínica de las pruebas que se proponen, (b) voluntariedad y consentimiento libre e informado, (c) uso en niños solamente cuando representen un beneficio claro teniendo los mejores intereses del niño como guía, evitando la medicalización y la estigmatización (UNESCO, 2005; Penchaszadeh, 2012).

Decir que una característica o enfermedad tiene origen genético, es siempre una verdad a medias, no implica valoración moral ni justifica modelos biomédicos hegemónicos ni medicalización, actualmente en boga. Para que la genética esté genuinamente aliada a la defensa de los principios bioéticos es necesaria una visión bio-psico-social mas equilibrada de la naturaleza humana con reconocimiento de la importancia de lo ambiental y social en todas las características humanas. Para ello, es imperiosa la desacralización del ADN y la condena al reduccionismo y determinismo genéticos como pseudociencias generadoras de falacias tales como: “el genoma es determinante de la salud” o “la conducta humana está determinada genéticamente”. Asimismo, el estado y la sociedad deben asegurar equidad en los beneficios de las aplicaciones de la genética a la salud y evitar que la brecha de la inequidad aumente por el uso de tecnologías genómicas caras y de dudosa eficacia, accesibles solamente a la gente de altos recursos.

Otra tecnología genética en creciente desarrollo es la *edición genética*, por la cual se podrían alterar genes o segmentos de genes en células somáticas para tratamiento de enfermedades monogénicas. Es imperioso que estas técnicas pasen por un tamiz científico y ético antes de su utilización en seres humanos. En cambio, su utilización en células germinales y embriones para modificar el genoma de la descendencia, violaría principios éticos fundamentales como la dignidad, la autonomía, el bienestar de las generaciones futuras y la proporcionalidad, entre otros, y debe ser prohibida. Por otra parte, es fundamental la defensa del derecho a la autonomía reproductiva y la condena a la *eugenesia*, a la discriminación y a la estigmatización genética.

## **Conclusiones**

Tal como dijo un pionero de la psiquiatría social norteamericana, “La expresión génica está ligada al contexto medioambiental: los genes marcan los límites de lo posible, los medioambientes determinan lo que se manifiesta en la realidad. La epidemiología de las enfermedades en las poblaciones humanas continuará reflejando dónde y cómo vive la gente, el aire que respiran, el agua que beben, lo que comen, la energía que gastan, las ocupaciones que tienen, el estatus que tienen en el orden social de sus comunidades, si están socialmente aisladas o rodeados de amigos y familia, y la calidad y cantidad de atención médica que reciben. Los desarrollos en genómica servirán para subrayar la importancia de lo social en la fisiopatología de las enfermedades” (Eisenberg, 2005).

En un mundo con un nivel tan bajo de justicia social y tan alto de inequidades naturalizadas e incluso estimuladas por el orden económico imperante, las investigaciones en neurodesarrollo deben despojarse de los sesgos y prejuicios reduccionistas que han prevalecido hasta ahora. Y si bien no se puede concebir el mundo sin ciencia y tecnología, sí importa saber quiénes la desarrollan, quiénes se apropian de ella y la controlan, quiénes la aplican y con qué fines. De estos factores depende si el conocimiento científico se usará para la salud y el bienestar de la humanidad con justicia y equidad o

para incrementar el poder económico de las minorías y fomentar la exclusión social.

## **Bibliografía**

Eisenberg L (2005) Are genes destiny? Have adenine, cytosine, guanine and thymine replaced Lachesis, Clotho and Atropos as the weavers of our fate? *World Psychiatry*. 4(1): 3–8.

Hardy J, Singleton A (2009) Genomewide Association Studies and Human Disease. *N Engl J Med*. 2009 Apr 23; 360(17): 1759–1768.

Kendler KS (2005). Psychiatric Genetics: A Methodologic Critique. *Am J Psychiatry* 162:3–11)

Kendler KS (2009). A historical framework for psychiatric nosology. *Psychological Medicine* 39, 1935–1941.

Levins R, Lewontin RC (1985). *The Dialectical Biologist*. Cambridge, MA: Harvard University Press, 1985.

Manolio TA (2010). Genome Wide Association Studies and Assessment of the Risk of Disease. *N Engl J Med* 363:166-76.

Pearson TA, Manolio TA (2008). How to Interpret a Genome-wide Association Study. *JAMA* 299 (11):1335.

Penchaszadeh, VB (2012). Genética, reduccionismo y derecho a la salud. En: VB Penchaszadeh (comp): *Genética y Derechos Humanos. Encuentros y Desencuentros*. Buenos Aires, Paidós, 2012, pp 177-204.

Penchaszadeh VB (2016): Reflexiones de un genetista sobre la influencia de los genes en los trastornos psiquiátricos. *Revista Argentina de Psiquiatría Vertex*, No129 - Volumen XXVII Septiembre/Octubre 2016, 357-367. <http://www.polemos.com.ar/vertex129e.php>

Penchaszadeh VB (2017). La genética en la encrucijada entre los derechos humanos y la medicalización. En: Maria Aparecida Costa Duarte ,



(Comp) Construindo Vidas Despatologizadas, Fórum Pensamento Estratégico, Cadernos PENSES, Campinas, UNICAMP, 2017. Pp 149-164. <http://www.gr.unicamp.br/penses/?p=1839>

Rothman KJ, Greenland S (2005). Causation and Causal Inference in Epidemiology Suppl 1, Vol 95, No. S1, 144-150.

UNESCO (2005). Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos.

**Ponencia para publicar:**

**Título:**

**Bioética, neurodesarrollo y nuevas tecnologías genéticas: Reduccionismo biológico vs complejidad**

**Autor:**

**Marcelo Gorga**

Médico (UBA), especialista en Neurología Infantil; lic. en Filosofía (UNSAM). Coordinador del Programa de Neuroética (Centro de Investigaciones Psicopedagógicas Aplicadas), (EHU, UNSAM); médico neuropediatra del Centro Asistencial Universitario (UNSAM); coordinador del Comité Universitario de Bioética de la Universidad Nacional de Hurlingham (UNAHUR); miembro titular del Comité de Ética del Htal. de Clínicas (UBA); profesor de Ética y Responsabilidad Profesional (Instituto de Biotecnología –UNAHUR-); Neurociencias Aplicadas al Aprendizaje (Psicopedagogía, UNSAM); Bioética (Universidad Nacional del Oeste y Universidad Nacional de La Matanza ); Educación para la Salud (Colegio Nacional de Buenos Aires, UBA); miembro del Capítulo Argentino de la Red Bioética.

[marcelogorga@yahoo.com.ar](mailto:marcelogorga@yahoo.com.ar)

## Resumen

En relación al desarrollo humano, se afirma actualmente que los biomarcadores genéticos vinculados con el neurodesarrollo y sus trastornos podrían colaborar con el establecimiento de diagnósticos más precisos y un refinamiento de las actuales categorías diagnósticas. Además, la epigenética nos muestra que determinados factores de riesgo genéticos y medio ambientales interactuarían en el incremento de la susceptibilidad a padecer ciertos trastornos del neurodesarrollo que afectarían la capacidad de aprender. La detección y uso de estos biomarcadores ofrece nuevas oportunidades y establece nuevas responsabilidades éticas. La *Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos* de la UNESCO se constituye entonces en un marco de referencia obligado al momento de analizar los usos de las nuevas biotecnologías en seres humanos.

Proponemos revisar cuáles son las nuevas herramientas genéticas vinculadas con el neurodesarrollo y una reflexión teórica acerca de qué principios morales deberían considerarse en relación al uso de las mismas en los niños.

Sostenemos que la aplicación de los principios de la *Declaración*, en la toma de decisiones en relación a los problemas vinculados con el desarrollo de los niños, puede ser un factor de protección que incida sobre sus oportunidades de adquirir nuevos aprendizajes.

**Palabras claves:** Trastornos del Neurodesarrollo; Epigenética; Biomarcadores Genéticos; Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos; Niños.

## Introducción

La bioética lleva adelante una reflexión crítica sobre los conflictos éticos asociados a la *vida* y *salud* humanas. Dicha reflexión abarca problemas relacionados con la forma en la que las ciencias vinculadas con la vida, la práctica e investigación en salud, el desarrollo científico/técnico, el cambio medioambiental y los problemas sociales, repercuten sobre la vida, la salud y el *bienestar* de los seres humanos, y de otros seres vivos (Vidal, 2015, p. 17).

En relación al desarrollo humano, se afirma actualmente que los *marcadores biológicos* (MBs) genéticos vinculados con el neurodesarrollo y sus trastornos podrían colaborar con el establecimiento de diagnósticos más precisos y un refinamiento de las actuales categorías diagnósticas. Además, se ha descubierto que determinados

factores de riesgo genéticos y medio ambientales interactuarían en el incremento de la susceptibilidad a padecer ciertos trastornos del neurodesarrollo (*TNs*) que afectarían la capacidad de aprender. La detección y uso de estos *MBs* ofrece nuevas oportunidades y establece nuevas responsabilidades éticas. La *Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO (DUByDDHH)* se constituye entonces en un marco de referencia obligado al momento de analizar los usos de estas nuevas biotecnologías en seres humanos.

## **Desarrollo**

Aplicamos una estrategia de razonamiento ético basado en la presentación de evidencias científicas y deliberación sobre las situaciones problemáticas asociadas a su aplicación, con identificación de problemas morales en la práctica médica y educativa, en base a la consideración de los principios de la *DUByDDHH*.

Los *MBs* son “*características objetivamente medidas y evaluadas que actúan como indicadores de procesos biológicos normales, procesos patogénicos o respuestas farmacológicas a intervenciones terapéuticas*”, (Singh , Rose, 2009, p. 204). A su vez contamos con *endofenotipos conductuales* o *fenotipos intermedios*. Se trata de características conductuales objetivamente mensurables de los trastornos mentales, que representan anormalidades cerebrales estructurales o anormalidades neuroquímicas medibles (Hyman, Cohen, 2013, p. 1393). . Ejemplo de estos serían las alteraciones observables en resonancia de cerebro y las alteraciones genéticas vinculadas con conductas asociadas a déficits en la función mental denominada *memoria de trabajo*. Así, estas conductas estarían más cerca de la acción de los genes que los síndromes clínicos descritos, por ejemplo, en el *DSM V*. Por esta razón, podrían ayudar a identificar factores de riesgo genético (Reilly, 2014, p. 1011).

Mencionamos como ejemplo el caso del *Trastorno por Déficit de Atención con o sin Hiperactividad (TDAH)*. Este *TN* ha sido definido como el “*trastorno neurológico de la conducta más frecuente en la infancia*” (Subcommittee on ADD, 2011, p. 1007). Martha Farah, rescata un *Consenso del Instituto Nacional de Salud* de los Estados Unidos de 1998, en relación al tema: “*....probablemente represente el extremo más bajo de la distribución poblacional total en cuanto a rendimiento en funciones ejecutivas más que un estado cualitativamente diferente de funcionamiento, discontinuo con la población normal*” (Farah, 2005, p. 8). Esta última afirmación deja planteada la dificultad vinculada con la definición de lo normal y lo patológico en relación al *TDAH*, que podría ser compartida por diferentes *TNs*.

El uso de los *MBs* se basa en la expectativa de generar una agenda de investigación que conduzca a un sistema diagnóstico y clasificatorio basado directamente en *estados cerebrales moleculares*. En relación a estos estados, cabe mencionar a modo de ejemplo que entre los factores de riesgo más consistentemente encontrados que contribuyen con el *TDAH* se incluyen *variantes de genes candidatos*: Genes vinculados con la neurotransmisión dopaminérgica (e.g., *DRD4*, *DRD5* y *DAT1*); serotoninérgica (e.g., *5HTT* y *HTR1 B*); o con la síntesis de proteínas involucradas en la liberación de neurotransmisores, plasticidad sináptica y crecimiento axonal (e.g., *SNAP 25*) (Thapar, 2013) (Schachar, 2014). Estos genes aportarían una mayor *susceptibilidad* para que se presenten las conductas compatibles con el *TDAH*.

Sin embargo, vale aclarar que una misma proteína sintetizada a partir de ciertos genes podría estar involucrada simultáneamente con distintas entidades. Por ejemplo, la expresión completa fallida de la *proteína FMRP*, que caracteriza al *síndrome de X Frágil*, está asociada a su vez con tasas elevadas de *TDAH*, *autismo* y otros *TNs* (Thapar, 2016).

En años recientes, procesos *epigenéticos* que regulan la expresión de ciertos genes, tales como la *metilación* de ADN, han emergido como mecanismos candidatos asociados con factores de riesgo genéticos y medioambientales de padecer *TNs*. Sin embargo, la investigación en epigenética muestra ciertas limitaciones ya que la mayoría de los datos existentes se basan en el estudio de genes candidatos (e.g. genes vinculados con la neurotransmisión dopaminérgica), lo cual limita la posibilidad de nuevos hallazgos. Por otro lado, estos estudios se han basado principalmente en diseños transversales encontrando fenómenos de metilación del ADN en un solo punto de tiempo. Esto ha limitado la posibilidad de examinar si los patrones de metilación alterados son un factor de riesgo y/o consecuencia del *TDAH* (Walton, Pingault, Cecil, 2017).

Tomando en cuenta esta complejidad de los sistemas biológicos, el genetista Craig Venter, afirma que es necesario abandonar el enfoque reduccionista en favor de *modelos de complejidad*: "... *redes que existen en diversos niveles y en diferentes conectividades y con diferentes estados de sensibilidad a la perturbación*" (Rose, 2012, p. 110). Deberíamos agregar además, los factores medioambientales que impactan directamente sobre estos sistemas complejos biológicos, y que al día de hoy han sido sólo parcialmente caracterizados.

Se espera entonces que los *MBs* y los *fenotipos intermedios* permitan la elaboración de subclasificaciones basadas en criterios fisiológicos, establecer

tratamientos más personalizados y estimar la probabilidad de que cierta condición este presente o se desarrolle. Sin embargo, a pesar de estas expectativas, los *TNs* siguen siendo diagnosticados actualmente sobre la base de signos, síntomas y curso de la enfermedad. En este sentido, no se ha logrado identificar aún, un único gen o marcador fenotípico neurobiológico que sea útil para el diagnóstico de los trastornos psiquiátricos (y del neurodesarrollo) más importantes.

En vistas de esta dificultad, Nikolas Rose señala que más allá de la importancia de proyectos de esta naturaleza, tal vez necesitemos dar un paso atrás, con el objetivo de recordar que “*la enfermedad y el sufrimiento son aflicciones de los seres humanos en condiciones sociales y culturales específicas*” (Rose, 2014, p. 1213). George Canguilhem ya había expresado en su momento que las *anomalías*, en tanto expresiones de variaciones individuales sobre aspectos específicos, devienen patológicas sólo en relación a un tipo determinado de vida, en el cual ciertos deberes del ser viviente se establecen como ineludibles (Canguilhem, 1976, p. 192). Esto quiere decir que en el marco de la dimensión valorativa de la salud, pueden asociarse conceptos científicos y técnicos con valores culturales y éticos (Tealdi, 2008, p. 560). En tal sentido deberíamos entonces preguntarnos de qué manera la evaluación del neurodesarrollo de un niño, a través de la observación sistematizada de su conducta, pero también potencialmente a través del uso de recursos complementarios como los *MBs* genéticos tal cual se propone actualmente, incidiría en su calidad de vida, su identidad e integridad como persona, su grado de libertad, su necesidad de acceso al sistema de salud y su nivel de bienestar.

El *Comité Internacional de Bioética* de UNESCO, se ha hecho recientemente eco de algunos de estos problemas y ha elaborado un reporte sobre *Genoma Humano y Derechos Humanos*, tomando en consideración el antecedente del trabajo ya realizado en relación al tema y plasmado en la *Declaración Universal del Genoma Humano y Derechos Humanos* (1997), la *Declaración Internacional de Datos Genéticos Humanos* (2003), y la *Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos* (2005) (UNESCO, 2015). Tomando como referencia estos documentos es que reconocemos como prioritarios a los siguientes principios, que deberían conformar un marco de referencia para el análisis bioético del uso de las nuevas tecnologías genéticas en relación al neurodesarrollo y sus trastornos:

1. Respeto por la autonomía y la privacidad (haciendo hincapié en la autonomía progresiva en los niños).
2. Uso justo y solidario de la información.

3. Promoción de un uso que apunte a una mayor comprensión de la salud y la enfermedad (reflexionando sobre cuáles deberían ser los recaudos éticos para llevar adelante investigaciones con niños en relación a estos temas).
4. Responsabilidad hacia las generaciones futuras (tomando en cuenta el potencial uso de las nuevas tecnologías de edición genética).
5. Oposición a todo tipo de estigmatización y discriminación.

### **Conclusiones:**

Sostenemos que la aplicación de principios de Declaraciones como la *DUB* y *DDHH*, en la toma de decisiones en relación a los problemas vinculados con el desarrollo de los niños, puede ser un factor de protección que incida sobre sus oportunidades de adquirir nuevos aprendizajes.

Proponemos por lo tanto juzgar el uso de los datos genéticos vinculados al neurodesarrollo desde un punto de vista ético.

La necesidad de reflexionar acerca de valores, derechos y la pertinencia de ciertas expectativas de padres, educadores y profesionales de la salud depositadas en los niños, va a estar siempre presente, inclusive si se descubrieran los *BMs* y *endofenotipos* vinculados a los *TNs* a utilizarse con el fin de diagnosticarlos.

Consideramos que resultaría importante que esta propuesta fuera adoptada para orientar las prácticas médicas y educativas en relación al neurodesarrollo.

### **Bibliografía**

Canguilhem G. (1976). El conocimiento de la vida. Barcelona, España: Anagrama.

Farah Martha. (2005). Neuroethics: the practical and the philosophical. Trends in Cognitive Sciences. Vol. 9 N° 1. January, pp. 1-19. Disponible en:  
<http://citeseerx.ist.psu.edu/viewdoc/download?doi=10.1.1.728.9513&rep=rep1&type=pdf>

Hyman S., Cohen J. (2013). Disorders of Thought and Volition: Schizophrenia. En Kandel E., Schwartz J., Jesell T., Siegelbaum S., Hudspeth A. J. Principles of Neural Science (pp. 1373-1401). New York. Estados Unidos. Mc Graw Hill.

Reilly J. 2014. Elevated Antisaccade Error Rate as an Intermediate Phenotype for Psychosis Across Diagnostic Categories. Schizophrenia Bulletin, vol. 40 no. 5 pp. 1011–1021.

- Rose N. 2012. Políticas de la vida. Biomedicina, poder y subjetividad en el siglo XXI. La Plata, Argentina. UNIPE.
- Rose N. 2014. The Human Brain Project: Social and Ethical Challenges. *Neuron* 82, pp. 1212-1215.
- Schachar R. 2014. Genetics of Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD): Recent updates and future prospects. *Curr Dev Disord Rep.* , 1: 41-49.
- Singh I., Rose N. 2009. Biomarkers in psychiatry. The use of biomarkers to predict human behavior and psychiatric disorders raises social and ethical issues, which must be resolved by collaborative efforts. *Nature*, vol 460, pp. 202-207.
- Subcommittee on Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder, Steering Committee on Quality Improvement and Management. (2011). ADHD: clinical practice guideline for the diagnosis, evaluation, and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents. *Pediatrics*. Volume 128, Number 5, pp. 1007–1022.
- Tealdi, JC. 2008. Salud y Enfermedad. En Tealdi (director), *Diccionario Latinoamericano de Bioética*. Bogotá, Colombia, UNESCO, pp. 560-575.
- Thapar A., Cooper M., Eyre O., Langley K. 2013. “Practitioner review: What have we learnt about the causes of ADHD”. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 54:1, pp 3–16.
- Thapar A., Martin J., Mick E., et al. 2016. Psychiatric gene discoveries shape evidence on ADHD’s biology. *Molecular Psychiatry*. 21, 1202–12.
- UNESCO. 2015. Report of the International Bioethics Committee on updating its reflection on the Human Genome and Human Rights.
- Vidal S. M. ¿Qué es esto de la bioética?. En, Vidal, S. (coordinadora) *Manual de Bioética para periodistas*. Montevideo, Uruguay. UNESCO. 2015
- Walton E., Pingault J.B., Cecil Ch. 2017. Epigenetic profiling of ADHD symptoms trajectories: A prospective, methylome-wide study. *Mol Psychiatry*. 22(2): 250–256.

