



Universidad Nacional
de General Sarmiento

DOCTORADO EN CIENCIAS SOCIALES 2008-2018

Acreditación de la CONEAU (230/11)

Tesis para Obtener el grado de

Doctor en Ciencias Sociales

Título de la Tesis

Mutaciones a la ética del asesoramiento genético.

Tensiones entre prevención y autonomía

**analizadas a partir de un estudio etnográfico sobre el test genético predictivo
para cáncer colorrectal hereditario no polipósico**

Nombres y Apellido de la alumna: Mg. Adriana Ruth Dawidowski

Directora: Dr. Valeria Hernández

Fecha Julio, 2018



Universidad Nacional
de General Sarmiento

FORMULARIO "E"

TESIS DE POSGRADO

Niveles de acceso al documento autorizados por el autor

El autor de la tesis puede elegir entre las siguientes posibilidades para autorizar a la UNGS a difundir el contenido de la tesis:

- a) Liberar el contenido de la tesis para acceso público.
- b) Liberar el contenido de la tesis solamente a la comunidad universitaria de la UNGS.
- c) Retener el contenido de la tesis por motivos de patentes, publicación y/o derechos de autor por un lapso de cinco años.

a. Título completo del trabajo de Tesis: **Mutaciones a la ética del asesoramiento genético. Tensiones entre prevención y autonomía analizadas a partir de un estudio etnográfico sobre el test genético predictivo para cáncer colorrectal hereditario no polipósico**

b. Presentado por: **DAWIDOWSKI, Adriana Ruth**

c. E-mail del autor: **adriana.dawidowski@gmail.com**

d. Estudiante del Posgrado: **Doctorado en Ciencias Sociales UNGS-IDES**

e. Institución o Instituciones que dictaron el Posgrado:

Universidad Nacional de General Sarmiento e Instituto de Desarrollo Económico y Social

f. Para recibir el título de: **Doctor en Ciencias Sociales**

Grado académico que se obtiene: **Doctor**

Nombre del grado académico: **Ciencias Sociales**

colorrectal hereditario, a fin de comprender las vivencias con el test y con el diagnóstico de una mutación, y las categorías que se construyen en este proceso. Se puede ver que el asesoramiento se basa en un modelo de información transparente y de decisiones deslocalizadas, que coloca a los portadores de mutaciones en una posición liminal entre salud y enfermedad, y que replicando iniciativas globales, construye el conocimiento del perfil genético como obligación hacia la familia. Se discuten modelos de asesoramiento que abren a la producción de alternativas creativas de agenciamiento.

n. Resumen en portugués: As modernas tecnologias de diagnóstico permitiram o desenvolvimento da medicina preventiva, enquanto redefiniram a ideia de "paciente", incluindo aqueles que estão "em risco". No caso dos testes genéticos preditivos, essas revelações "proféticas" poderiam instituir novas categorias morais e sociais e formas de sofrimento em pessoas que ainda não estão doentes. Esta tese explora, através de um estudo etnográfico realizado entre 2013 e 2016 em serviços de aconselhamento genético em Buenos Aires, no processo de teste genético preditivo para câncer colorretal hereditário, a fim de compreender as experiências com o teste e com diagnóstico de uma mutação e as categorias que são construídas nesse processo. Este estudo permitiu ver que o aconselhamento é baseado em um modelo de informação transparente e de decisões deslocadas, que colocam a os portadores de mutações em uma posição liminar entre saúde e doença, e que reproduzindo iniciativas globais constrói o conhecimento do perfil genético como um dever para com a família. Modelos de aconselhamento são discutidos que abrem a produção de alternativas criativas de agência.

o. Resumen en inglés: Modern diagnostic technologies have foster preventive medicine, while has redefined the idea of "patient" to include those who are "at risk" of disease. In the case of predictive genetic tests, these "prophetic" revelations could institute new moral and social categories and new forms of suffering in people who are not yet sick. This thesis explores, through an ethnographic study developed between 2013 and 2016 in genetic counseling services of the City of Buenos Aires, in the process of predictive genetic testing for hereditary colorectal cancer, to understand the experiences with the test and with the

diagnosis of a mutation, and also the categories built in this process. It can be seen that counselling is based on a model of transparent information and delocalised decisions, which put mutation carriers in a liminal position between health and disease. At the same time the process, replicating global initiatives, constructs knowledge of the genetic profile as a duty toward the family. Alternative counseling models are discussed that open up to the creatively production of new agencies.

p. Aprobado por (Apellidos y Nombres del Jurado):

Firma y aclaración de la firma del Presidente del Jurado:

Firma del autor de la tesis:

Resumen

Las tecnologías genómicas incorporan a la práctica médica test genéticos para el diagnóstico temprano de mutaciones patológicas que pueden manifestarse en la vida adulta. Estos avances tecnológicos permiten anticipar enfermedades y, según el tipo de patología en cuestión, prevenir sus efectos. Pero al mismo tiempo generan una serie de problemas de orden ético, humano y social, derivados del conocimiento de la genética de cada individuo. Desde sus inicios los test genéticos predictivos han sido acompañados por estudios bioéticos que analizan la autonomía individual y familiar en las decisiones relativas a los mismos, así como los impactos psicosociales del diagnóstico precoz de una mutación. También las ciencias sociales y humanas han indagado el modo en que los test genéticos desencadenan o reconfiguran procesos sociales, como los de medicalización, genetización, discriminación genética y biosocialidad.

La incorporación acelerada de las tecnologías genéticas en nuestro país hace pertinente la pregunta por los sentidos y efectos de los test genéticos predictivos: las prácticas y discursos que se generan localmente y lo que implican para los portadores y sus familias a nivel individual, en sus relaciones sociales y en la sociedad en su conjunto.

En esta tesis me interesaba estudiar las configuraciones de prácticas y discursos que dan lugar a la realización de un test genético en el contexto de los servicios de salud que realizan asesoramiento genético, en especial aquellas configuraciones que ponen en relación la autonomía y la prevención. También me interesaba entender cómo el proceso del test genético alcanza e impacta a los portadores de mutaciones.

Para realizar esta indagación decidí focalizarme en el test de un tipo de cáncer colorrectal hereditario, denominado no polipósico, condición genética que predispone a presentar cáncer de colon en la adultez. Elegí esta patología porque su diagnóstico, prevención y pronóstico presentan innumerables complejidades e incertidumbres. Esperaba que estas indeterminaciones dieran lugar a la emergencia de prácticas y argumentos que problematizaran y enlazaran de manera diversa prevención, autonomía y genética.

Llevé a cabo esta investigación mediante un abordaje etnográfico en servicios de diagnóstico y asesoramiento genético de dos hospitales de la Ciudad de Buenos Aires, uno público y otro privado, entre agosto de 2013 y julio de 2016. El campo de estudio quedó conformado por

una red de instituciones y actores que, en conjunto, definen la manera en que se realiza el diagnóstico genético y la vigilancia de esta patología en nuestro país (mediante controles periódicos con biopsias). Este recorrido abarcó la participación en catorce ateneos médicos, entrevistas a quince profesionales y la observación de ochenta y un consultas de asesoramiento genético. También incluyó la recolección de diversos documentos oficiales relacionados con diagnóstico genético.

Para entrevistar a pacientes y familiares de perfiles diversos agrupé los casos de acuerdo a etapa del diagnóstico genético, nivel socioeconómico y antecedentes familiares de cáncer. A partir de esta caracterización llegué a entrevistar a un total de veintisiete personas, seleccionadas entre los pacientes de los médicos contactados.

Este recorrido permitió vislumbrar la relevancia fundamental que tiene para los médicos el diagnóstico temprano del cáncer y la prevención, enraizada en sus vivencias personales de mortalidad por diagnósticos tardíos, en particular cuando se trata de personas muy jóvenes sin antecedentes de cáncer y propensas al subdiagnóstico.

Los pacientes y familias se "involucran" progresivamente en las instancias consecutivas del test (estudios moleculares primero y genéticos después) a partir de la disrupción que el cáncer produce en su subjetividad y su vida cotidiana. En algunos casos (por ejemplo los pacientes que también son profesionales médicos) la decisión de realizarse el test genético sigue un modelo de información y autonomía conforme a la bioética pero, en general, el test se realiza en el marco discursivo de la prevención, a partir de la confianza depositada en el equipo médico que gestiona los itinerarios terapéuticos con el cáncer.

Esto permite hablar de una decisión deslocalizada, en la que es difícil identificar al actor individual que asume la decisión del estudio. Este tipo de decisión señala la preeminencia de la prevención sobre la autonomía y, a la vez, pone en cuestión el modelo de transmisión transparente de la información y la ética no-directiva que sustentan al asesoramiento genético.

En particular, resulta imposible imaginar antes del test la pre-enfermedad: el escenario oscilante entre salud y enfermedad en el que quedan práctica y subjetivamente posicionados los portadores de mutaciones, acechados por el cáncer y en perpetua

vigilancia. Este concepto permite sostener que la transformación de la genética en medicina preventiva constituye un mecanismo de normalización de cuerpos y subjetividades.

En la investigación también pude identificar relaciones globales y locales que llevaron a incorporar en nuestro país los test genéticos junto con las prácticas y discursos del asesoramiento. Sin embargo en este proceso no se incorporaron los debates internacionales actualmente en curso respecto de la obligación de informar a la familia, que emerge de estas configuraciones de prácticas y discursos como un nuevo imperativo moral que modifica el derecho a la privacidad de la información.

Finalmente, esta investigación también muestra la universalización de las tecnologías de diagnóstico genético precoz, que se han naturalizado e incorporado como una parte más de la práctica médica habitual. Esto nos interpela a repensar dispositivos de asesoramiento genético que den lugar a instituir nuevos escenarios creativos de agenciamiento para los pacientes y familiares con enfermedades hereditarias.

Abstract

Genomic technologies are introducing into medical practices batteries of genetic tests to early diagnosis of genetic diseases that manifest themselves in adult life. These technological advances that make it possible to anticipate a disease and, depending on the type of pathology prevent its effects, pose ethical, human and social problems that come with the knowing of the genetic of each individual. From the beginning, the development of predictive genetic tests have been scrutinized by bioethical studies that analyze the autonomy in the decisions on the tests, and also the individual and familiar impact of the early diagnosis of a mutation. Social and human sciences have also investigated how genetic tests trigger or reconfigure social processes, such as medicalization, genetization, genetic discrimination and biosociality.

The accelerated incorporation of genetic technologies in our country made it pertinent to ask about the meanings and impacts of predictive genetic tests: the practices and discourses that are generated locally and what they imply for carriers and their families at individual level, in their social relationships and in society as a whole.

In particular I was interested in studying, in the specific scene of genetic counseling services, the configurations of practices and discourses that lead to the realization of a genetic test, especially those that related autonomy and prevention. I was also interested in understanding how the process of genetic testing reaches and impacts the carriers of mutations.

For this inquiry, I decided to focus on the test for a type of hereditary non-polyposis colorectal cancer, a genetic condition that predisposes to colon cancer in adulthood. I chose this pathology because its diagnosis, prevention and prognosis have innumerable complexities and uncertainties. I hoped these indeterminations would enlighten the discursive arguments that problematized and articulated in a diverse ways the relationships between prevention, autonomy and genetics.

The field work was an ethnographic approach in genetic diagnosis and counseling services of two hospitals in the City of Buenos Aires, one public and the other private, between August 2013 and July 2016. The field of study was setted as a network of institutions and actors that together define the genetic diagnosis and surveillance of this pathology in our country

(through periodic controls with biopsies mainly). This field work included participation in fourteen medical conferences, interviews with fifteen professionals, and observation of eighty-one genetic counseling consultations. It also included the collection of various official documents related to genetic diagnosis.

To interview patients and relatives of diverse profiles, I grouped the cases according to stage of genetic diagnosis, socioeconomic status and family history of cancer. From this characterization I came to interview a total of twenty-seven people, selected among the patients of the doctors contacted.

This approach allowed us to glimpse the fundamental value for physicians of the prevention and the early diagnosis of cancer, both values rooted in personal experiences with high morbidity and mortality in late diagnosis cases, especially when are involved very young people with no history of cancer, prone to underdiagnosis.

Patients and families are progressively "involved" in the consecutive instances of the genetic test (molecular studies first, and only afterwards the genetic study) from the disruption that the cancer produced in their subjectivity and their daily life. In this context, in some cases (for example, patients who are also physicians) the decision to perform the genetic test can follow a model of information and autonomy as proposed by bioethics. However, in general, the test is performed within the discursive framework of prevention, based on the trust in the medical team that comes from the therapeutic itineraries with cancer.

This allows us to talk about a delocalized decision, since it is difficult to identify the individual actor that assumes the decision of the study. This decision model indicates the pre-eminence of prevention over autonomy. At the same time, it calls into question the model of transparent transmission of information and non-directiveness that underpin genetic counseling.

In particular, it is impossible to imagine pre-illness before the test: the oscillating scenario between health and illness in which the carriers of mutations remain practically and subjectively trapped, stalked by cancer and in perpetual vigilance. This concept allows me to agree with the idea that the transformation of genetics into preventive medicine constitutes a mechanism for the normalization of bodies and subjectivities.

In the research it was also possible to identify global / local relationships that led to incorporate in our country not only genetic tests but also practices and discourses of counseling. However this process did not include the debates that take place at an international level about the obligation to inform the family, that emerges as ethics from these configurations of practices and discourses, and that modify the right to the privacy of the information.

Finally, this research also shows the universalization of genetic diagnostic technologies, which have become naturalized and incorporated as part of normal medical practices. This challenges us to rethink creative genetic counseling models that can foster the agency of patients and family members with hereditary diseases.

Indice

Resumen	5
Abstract	8
Agradecimientos	14
Abreviaturas y convenciones utilizadas	15
Prefacio	16
Capítulo I: Introducción	26
Los test genéticos predictivos: ¿información para la prevención o información tóxica?	26
– Precisiones sobre los test genéticos predictivos.....	30
Enfoques de las investigaciones sobre test genéticos predictivos.....	34
– Investigaciones empíricas enfocadas en principios bioéticos.....	35
– Estudios sobre genetización	40
– Estudios críticos cualitativos y etnográficos sobre test genéticos.....	46
Capítulo II: Metodología	50
El recorte analítico: el Síndrome de Lynch como escenario para estudiar los test genéticos predictivos de enfermedad tardía en el adulto.....	50
Perspectiva sobre el proceso del test genético.....	58
El abordaje metodológico para estudiar el proceso del test genético para S. Lynch.....	62
El ingreso al campo: estudiar "desde adentro" siendo un actor del campo	63
– Desafíos del extrañamiento para un actor del campo: flexibilidad como estrategia	65
– El pacto etnográfico: perspectiva ética para abordar las negociaciones del campo	69
Claves de lectura	70
Capítulo III: Actores, instituciones y procesos involucradas en el diagnóstico, asesoramiento y vigilancia del Síndrome de Lynch	72
Parte III.1: Descripción del trabajo de campo	72
Parte III.2: El diagnóstico genético para S. Lynch según los profesionales entrevistados.....	85
– El asesoramiento genético en S. Lynch.....	86

– Complejidades en la indicación del test genético para S. Lynch: sospechar, calcular el riesgo, indicar una conducta	92
– Tratamiento y vigilancia en el S. Lynch	98
Parte III.3: Itinerarios terapéuticos para diagnosticar CCR	102
– Experiencias con el diagnóstico del cáncer: "darse cuenta" del cáncer	103
– El itinerario del cáncer como ruptura biográfica	128
– Sintetizando los itinerarios de pacientes y familiares en el diagnóstico de CCR	131
Parte III.4: El proceso del test genético	133
– Una mirada a las consultas de asesoramiento genético	133
– Comprensión y significados del S. Lynch para pacientes y familiares.....	140
– Breve presentación de la teoría del Framing	146
– El marco discursivo y relacional del proceso de decisión	148
– El proceso de decisión	153
– Sintetizando el proceso del test genético para S. Lynch	164
Parte III.5: La vigilancia del cáncer como proceso de subjetivación	165
– Procesos de subjetivación.....	168
– Procesos individuales y sociales de significación del S. Lynch	170
– Sintetizando la etapa de la vigilancia del S. Lynch	188
Parte III.6. La globalización del asesoramiento genético: del derecho a no saber hacia la obligación de informar	189
– La incorporación de la familia como destinatario del asesoramiento genético: debates activos que plantean el derecho de la familia a conocer la constitución genética.....	198
– Incorporación local de la ética global	201
– Sintetizando la globalización del asesoramiento genético	203
Capítulo IV: Paradojas y horizontes que devienen de la naturalización del test genético	205
Parte IV.1. El mensaje contradictorio de la vigilancia del Síndrome de Lynch: no hay vida sin vigilancia, esta vigilancia no es vida	208
– Paradojas de las ideas de muerte	208
– La medicalización de la condición genética	211
– El artilugio del test en sí: la institución de un principio de disrupción excluyente	213

– El giro hacia las instituciones	216
Parte IV.2. Problemas en la aplicación del concepto de decisión informada en el asesoramiento genético: el supuesto de transparencia de la información	219
– Un marco de decisión en un escenario de complejidad tecnológica: posibilidades de comprensión del test genético y de sus alcances	220
– Limitaciones para decidir con autonomía en el asesoramiento genético	223
– Construcción de un escenario argumentativo bipolar y decisión deslocalizada.....	226
– Problematizando el modelo de comunicación transparente de información	233
Parte IV.3. Perspectivas para prevención y no directividad	237
– Iniciativas hacia un asesoramiento genético homogeneizador	239
– Dispositivos para la construcción de escenarios de decisión diversos	243
Capítulo V: Conclusiones	247
Bibliografía.....	252
Anexo I: Tablas	269
Anexo II: Sobre el Síndrome de Lynch	272
– Epidemiología del CCR	272
– Historia del S. Lynch.....	275
– Características clínicas, diagnóstico y rastreo de S. Lynch.....	275
– Genética del S. Lynch	278

Agradecimientos

En primer lugar, quiero agradecer a los profesionales y al personal administrativo de los hospitales donde realicé el trabajo de campo que muy generosamente dedicaron el escaso tiempo del que disponen y pusieron a mi disposición recursos, haciendo posible esta investigación. En particular, un profundo agradecimiento a la Dra. Marina Antelo y al Dr. Enrique Roca que me acompañaron en este proceso, y que me mostraron todo lo que el afecto y el cuidado pueden hacer por la sobrevivida y por la dignidad de los pacientes.

Agradezco especialmente a la Dra. Valeria Hernández por acompañarme y asesorarme a lo largo de esta trayectoria, a la que apostó sin dudar a pesar de las incertidumbres.

Mi agradecimiento a mi amiga y colega la Dra. Liliana Dain, que me abrió las puertas al interesante universo de la genética, y a las doctoras Lina Nuñez y Rosa Liajkovich y al Dr. Carlos Vaccaro por el tiempo que dedicaron y las interesantes ideas que aportaron.

Un profundo agradecimiento a la Dra. María Florencia Fossa Riglós, con quien gestamos los primeros análisis plasmados en este escrito, y al Prof. Alejandro Simón López sin cuya guía y minuciosa revisión no hubiera sido posible concluir la redacción de esta tesis.

Quiero agradecer también al Dr. Andrés Freijomil que me alentó y motivó en etapas cruciales de esta trayectoria.

Agradezco especialmente a mi hija Paula, puntal y apoyo en todas las etapas de la tesis, y por supuesto a mi marido Néstor y a mi hijo Joaquín, por la paciencia y la comprensión en este largo proceso.

Agradezco también al Hospital Italiano de Buenos Aires que financió este proyecto con una beca que me permitió afrontar parcialmente los costos de la investigación.

Finalmente quiero agradecer muy especialmente a los pacientes y familias que, con mucha paciencia y voluntad, dedicaron un espacio de su tiempo y sus emociones para compartir conmigo experiencias de vida a las que muchas veces costó ponerle palabras.

Abreviaturas y convenciones utilizadas

Abreviaturas

CCR: Cáncer Colorrectal

S. Lynch: Síndrome de Lynch

PAF: Poliposis Adenomatosa Familiar

VCC: Video colonoscopia

IHQ: Inmunohistoquímica

IMM: Inestabilidad microsatelital

Convenciones y Aclaraciones

-*Texto en cursiva*: expresión textual de un actor de esta investigación recogida durante el trabajo de campo, o expresión textual de una cita bibliográfica

-[Texto entre corchetes insertado en una expresión textual]: elipsis, modismos o sobreentendidos de la expresión textual que se aclaran para facilitar la lectura

-**Texto en negrita en color gris**: término técnico. Se coloca en color gris la primera ocurrencia del término

-**Texto en negrita**: en una expresión textual, palabras enfatizadas para resaltar la idea que se está presentando

-Las citas bibliográficas textuales originales en lengua inglesa se presentan traducidas al castellano. Traducción realizada por la autora de la tesis

Prefacio

Diciéndome la verdad, yo me voy a estar preparando para mi muerte en vez de prepararme para luchar (Demetrio, albañil, 45 años. Tuvieron cáncer de colon él y varios miembros de su familia)

La vigilancia de alto riesgo es normativa, y aunque no modifica el riesgo de aparición de la enfermedad, ha demostrado ser altamente efectiva para su control (Gualdrini, Collia Avila et al. 2015)

Esta investigación, descripción y análisis del proceso por el cual una persona llega a realizarse un test genético para anticipar una enfermedad que puede presentarse en su vida adulta -y de qué manera un resultado positivo del test puede afectar su subjetividad y sus relaciones sociales-, surge a partir de mi inscripción en 2003 a una institución médica en la que trabajo en interacción cotidiana con médicos, estudiando los procesos de atención desde la perspectiva de los profesionales y de los usuarios.

En esos años comenzó a pensarse en nuestro país en términos de "*Transición Epidemiológica Hacia Las Enfermedades No Transmisibles*" (González García y Tobar 2004). Con esta expresión se designa el cambio ocurrido a partir de los años '70 en el perfil epidemiológico de las poblaciones (Omran 1971), caracterizado por el aumento de lo que la OMS denomina las "*Enfermedades No Trasmisibles*", o "*Enfermedades Crónicas*". Se trata de enfermedades de larga duración y de progresión lenta como cáncer, enfermedades cardíacas, respiratorias, diabetes, hipertensión u obesidad (Organización Mundial de la Salud 2008). Estas enfermedades, en palabras de la Organización Panamericana de la Salud, "*ahora han reemplazado a las enfermedades transmisibles como la principal amenaza a la salud pública y a los presupuestos para la salud en todo el mundo*" (Hospedales y Eberwine 2008).

Estas patologías transcurren con una larga etapa "*silente*" y asintomática. En muchas ocasiones las personas desconocen que tienen la enfermedad, por lo que gran parte de los esfuerzos de la salud pública focalizan en esa etapa diversas estrategias preventivas.

Mi trabajo consistía en indagar las actitudes y los significados de conceptos como "*estilos de vida*"; "*prevención y control*", "*concientización*"; "*adherencia*" (Hospedales and Eberwine 2008) tanto para médicos como para pacientes¹. Me sorprendía la convicción y tenacidad de los profesionales para persuadir a los pacientes de tratar síntomas que no sentían y controlar y prevenir enfermedades que no sabían que tenían. Más sorprendente fue constatar pocos años después que algunas enfermedades que antes los pacientes no concebían como entidades clínicas (por ejemplo hipertensión, síndrome metabólico u obesidad), ahora se habían tornado parte de su lenguaje cotidiano y se habían generado estructuras institucionales y programas de salud pública para abordarlas.

Autores provenientes del campo de las humanidades como Michel Foucault y Peter Conrad denominan "*medicalización*" a este tipo de procesos de conversión de ciertos problemas humanos en diagnósticos. La medicalización ocurre cuando ingresan al campo de la medicina determinados rasgos que la sociedad identifica como anomalías o desviaciones y las define en términos de enfermedades o síndromes, estableciendo a la institución médica como el marco en el cual esos problemas deben abordarse (Foucault 1977; Conrad 1982).

¹ El término "**paciente**", empleado ubicuamente en el ámbito sanitario, remite a la pasividad de los sujetos que el propio ámbito sanitario considera como padecientes: "*Se considera que la idea de paciente remite a un sujeto pasivo que sufre, que soporta y tolera un dolor desde la indulgencia de una inacción propia expectante a la acción de un "otro", único ser que podrá mitigarlo por ser poseedor de unos conocimientos superiores que le otorgan la facultad de hacerlo*" (Juárez 2014). Varios términos se han propuesto en su reemplazo (usuarios, clientes, consumidores, etc), cada uno de ellos remiten también a una determinada posición de sujeto en relación a la atención médica. María Paula Juárez, siguiendo a Paulo Freire, propone instalar el término "*consultante*" como construcción lingüística superadora. Sin embargo esta misma autora remarca que el término paciente ha devenido polisémico debido al uso, y debido también a cambios en los últimos años que llevaron, por diferentes vías, a la autonomización de los consultantes: "*el término paciente con sus limitaciones se ha extendido notablemente a través de un uso genérico propiciado, quizás, por su carácter altamente simbólico al implicar en sí mismo un proceso identitario, al otorgar significado a la identidad de un sujeto que se hace tratar en situación de enfermedad, más allá de que en la práctica de la consulta éste se desempeñe de manera pasiva o activa*". Por otro lado el término "*consultante*" que ella propone remite a una posición subjetiva de búsqueda "*El consultante pacientemente-impaciente es un sujeto que reconoce minuciosamente su situación para su decodificación y posibilidad de transformación. En el análisis de su situación se caracteriza por su inclinación al desvelamiento de su realidad en salud, a la búsqueda de esclarecimiento de la misma*" (Juárez 2014). Como mostraré más adelante, es la posibilidad de una posición activa de sujeto lo que interroga esta tesis, por lo tanto preferí mantener la denominación tradicional de paciente.

Estos procesos van en aumento de la mano de las modernas sociedades tecnológicas, y del creciente prestigio de la medicina como institución y su rol en los mecanismos de control social. Conrad señala que la medicalización se torna un problema en la medida en que invisibiliza la naturaleza social de las enfermedades y los problemas humanos, al circunscribir el debate sobre las mismas al ámbito técnico-científico. Por ejemplo, al definir el alcoholismo como enfermedad, el abordaje dominante será el tratamiento individual del alcohólico antes que el examen de las cuestiones sociales que fomentan el alcoholismo; o cuando se define como enfermedad a la obesidad, las políticas se orientarán hacia el bypass gástrico antes que al análisis de la industria alimenticia y la accesibilidad a una alimentación de mejor calidad; o al definir la angustia de las mujeres como un problema psiquiátrico que debe ser tratado con antidepresivos se trivializan los impactos de las desigualdades de género en la vida cotidiana de las mujeres (Conrad y Barker 2010).

Otra característica llamativa de las enfermedades crónicas era (y es) la dimensión comunicacional del fenómeno, que hacía pensar en un proceso de verdadera evangelización sobre el control de los cuerpos. Esta “evangelización” se ponía en escena cotidianamente a través de distintas estrategias de comunicación (por ejemplo, desarrollo de revistas especializadas, publicaciones en medios masivos, etc), y a través de la implementación a nivel de las instituciones de talleres educativos para enseñar a controlar a nivel individual la emergencia de síntomas. Por ejemplo, se desarrollaron talleres de hipertensión y diabetes en muchos hospitales públicos y privados, que daban cuenta de la inversión que se estaba llevando a cabo. Si bien este fenómeno tiene una eficacia limitada para la salud pública (Rose G. 2001), desde mi punto de vista constituía una instancia central en la institucionalidad que había logrado instalar el concepto de enfermedades crónicas planteado por la OMS y también daba cuenta de que se trataba de un movimiento activo, que se encontraba en etapa de crecimiento y expansión.

Esta “evangelización” resultaba muy llamativa si se tiene en cuenta que la medicina se considera una práctica liberal, cuyo paradigma es el encuentro médico-paciente singular, la responsabilidad individual y el proceso de trabajo médico también individual (Moreira dos

Santos 2003). También resultaba llamativo si se tiene en cuenta que la **autonomía**² es un de concepto central de la bioética médica. En esos momentos se debatía la posibilidad de que los pacientes con enfermedades crónicas alcanzaran un cierto grado de autonomía, entendida como el desarrollo de competencias para la apropiación creativa de las medidas de control y vigilancia prescriptas en las guías de práctica clínica (Kornblit, Mendes Diz et al. 2007).

Sin embargo no fue sencillo encontrar autores que permitieran reflexionar sobre las contradicciones y colisiones entre el modelo de la profesión médica liberal y su correspondiente concepto de autonomía individual, con la homogeneización de ideas y conductas que promovía la prevención de enfermedades crónicas. Uno de estos autores es Sergio Arouca, teórico del movimiento de Salud Colectiva de Brasil, que analizó críticamente a la medicina preventiva y puso en cuestión algunos de sus conceptos fundantes. Arouca lee a la medicina preventiva en términos de inculcación de un arbitrio cultural de la clase hegemónica, como un mecanismo de domesticación de los individuos de las sociedades occidentales capitalistas a través de la modelización de los cuerpos (Arouca 2003)³.

La dupla medicalización-prevención se mostraba doblemente preocupante, en tanto que aparecía como un procedimiento legitimador de determinados modos de pensar que

² La bioética tradicional, denominada bioética principalista (Escobar López, 2012), se basa en cuatro principios: Autonomía, Beneficencia, No Maleficencia y Justicia. Estos principios, originalmente desarrollados por Beauchamp y Childress en su libro *Principles of Biomedical Ethics* (Beauchamp & Childress, 2001) son en general considerados el marco teórico desde el cual analizar las situaciones éticas en medicina. La Autonomía es el derecho de todo individuo de tomar sus propias decisiones y que las mismas sean respetadas. El principio de Beneficencia implica hacer el bien o lo que favorecerá el interés del paciente. El principio de no maleficencia exige evitar dañarlo o ir en contra de sus intereses. Ambos principios se basan en el interés del paciente (explícito o implícito, material o simbólico, real o potencial).

³ Arouca, basándose en Bourdieu, interpreta a la medicina preventiva como un mecanismo de violencia simbólica de reproducción de las relaciones sociales a través de la imposición e inculcación de un arbitrio cultural del grupo médico hegemónico de la sociedad (Silva Paim 2003:152). Como menciona Jairnilson Silva Paim la conciencia crítica sobre el "*dilema preventivista*" contribuyó a redefinir las perspectivas de la medicina preventiva y social en Brasil a partir de la articulación que se produjo entre los movimientos sociales y la academia en los años '80. Esta articulación culminó con la constitución de la Salud Colectiva como ámbito de prácticas y como campo científico. En este sentido los trabajos inaugurales de Sergio Arouca de los años '75 permitieron concebir y construir la Salud Colectiva a partir de los desafíos planteados por este sanitarista brasileño: "*a partir de la lectura del dilema preventivista ya no era posible la inocencia y la ingenuidad ante la educación y las prácticas médicas, de la organización de los servicios de salud y de las sociedades capitalistas. (...) Al levantar el velo de la ideología que cimentaba los saberes y prácticas de los preventivistas este estudio abría horizontes de práctica teórica y práctica política para los que pretendían salir de este dilema*" (Silva Paim 2003:156).

naturalizaba los intereses de grupos hegemónicos a fuerza de presentarlos con argumentos técnicos, que los colocaban por fuera de la posibilidad de ser interrogados y discutidos. Como menciona Peter Conrad: *“Al medicalizar la anormalidad la apartamos virtualmente del debate público y la colocamos en un plano donde sólo los expertos pueden debatirla”* (Conrad 1982).

Estas reflexiones que se me presentaban a propósito de mi trabajo cotidiano, coincidieron temporalmente con la expansión de las tecnologías genéticas al ámbito del diagnóstico precoz. Hasta unos años antes el diagnóstico genético se basaba principalmente en la citogenética y en ensayos enzimáticos metabólicos y se utilizaba más que nada para diagnosticar prenatalmente o en el neonato patologías que cursaban con malformaciones. Pero a partir de la secuenciación del genoma humano en 2003 el universo científico-tecnológico comenzó a buscar sistemáticamente enfermedades a las que pudiera aplicar el diagnóstico genético como herramienta de detección. Específicamente, para hallar portadores jóvenes y sanos de mutaciones genéticas que implicaran enfermedades que se presentan en la vida adulta. Inmediatamente surgió el siguiente razonamiento: a una persona con colesterol alto, aún cuando no presentaba ningún síntoma, se la consideraba enferma de hipercolesterolemia. En consecuencia, estas personas comenzaron a ser interpeladas por la medicina para modificar su dieta, incorporar actividad física y bajar de peso: ¿ocurriría algo homólogo con quien portara un gen defectuoso, aunque todavía no se manifestaran los síntomas de la enfermedad? **¿Qué pasaría si el pensamiento preventivo se aplicara a las enfermedades genéticas? ¿Qué significaría entonces "controlar" y "adherir" en el universo de estas enfermedades?** A partir de la experiencia de la doctrina eugenésica desplegada en el holocausto por el nazismo (Miranda 2010) este tipo de pensamiento resuena inevitablemente de manera preocupante. **Y si esto era así ¿qué era lo que se estaba sustrayendo del debate público?**

Culminado el proyecto de secuenciación del genoma humano, los laboratorios públicos y privados de nuestro país importaron las técnicas genómicas más avanzadas. También varios servicios hospitalarios fueron contactados por equipos de investigación internacionales que estudiaban genes involucrados en distintas patologías, y necesitaban casuística para alimentar sus bases de datos. Es necesario conocer las variantes de cada gen para identificar y distinguir las mutaciones patogénicas de las variantes que no lo son. Tuve la oportunidad

de presenciar de cerca el interés creciente de los investigadores de nuestro país por las tecnologías genéticas cuando en 2009 comencé a trabajar como consultora en el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva, formando parte de la gestión que promovió el desarrollo de las tecnologías genómicas y que en 2011 desarrolló una plataforma de secuenciación genómica de última generación⁴.

Este desarrollo histórico de las tecnologías genéticas hacía pertinente la pregunta por el modo en que estaban avanzando en nuestro país. El cruce con mis inquietudes y reflexiones sobre la medicina preventiva también hacía pertinente el preguntarme por los sentidos y efectos de los test genéticos preventivos. De estos entrecruzamientos surgió esta tesis, en la que me propuse indagar qué ocurre cuando el pensamiento preventivo se aplica a las enfermedades genéticas. En particular me interesaba estudiar cómo se toman las decisiones sobre los test genéticos y las configuraciones discursivas previamente construidas y las que se construyen en torno a esta decisión, en especial aquellas que giran en torno a la autonomía y a la prevención.

Para realizar esta indagación, decidí focalizarme en el test para un tipo de cáncer colorrectal hereditario –que se denomina **no polipósico**⁵ o también **Síndrome de Lynch**-, condición genética que predispone a los portadores de la **mutación**⁶ a presentar cáncer durante la vida adulta, en especial de colon, pero también de otro tipo de cáncer. Elegí esta patología porque su diagnóstico y pronóstico presentan innumerables complejidades e incertidumbres, lo que hace que se presenten un amplio margen de indeterminaciones al momento de definir la realización del test genético. Esperaba que estas indeterminaciones pusieran en escena, durante el proceso del test, una diversidad de argumentos discursivos sobre la genética, la autonomía y la prevención.

⁴ Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva. Argentina Innovadora 2020 Plan Nacional De Ciencia, Tecnología E Innovación. Lineamientos estratégicos 2012-2015. www.argentinainnovadora2020.mincyt.gob.ar. Accedido agosto 2017.

⁵ El S. Lynch se denomina no polipósico porque en el colon del individuo asintomático -que no desarrolló cáncer- no se encuentran pólipos, que en cambio son característicos de otro tipo de cáncer colorrectal hereditario, denominado Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF), en la que se encuentran en el intestino múltiples pólipos adenomatosos, que pueden devenir en adenocarcinomas.

⁶ En rigor, hasta el momento de redacción de esta tesis se han aislado e identificado cuatro genes cuyas mutaciones se asocian al Síndrome de Lynch.

Al tratarse de un test genético predictivo de algunos tipos de cáncer, necesariamente la investigación quedó orientada y circunscrita al universo discursivo del cáncer y a las vivencias de los médicos, pacientes y las familias con esta enfermedad. También hizo dirigir la mirada sobre el proceso de diagnóstico y asesoramiento genético (Koch y Svendsen 2005), y sobre los significados, modos y posibilidades de sostener -individual, familiar y socialmente- la prevención, llamada vigilancia (Gualdrini, Collia Avila et al. 2015).

Esta tesis sigue el formato Introducción-Metodología-Resultados-Discusión-Conclusiones, tradicional en investigación biomédica y responde al habitus en la escritura que adquirí durante mi proceso de socialización como investigadora-bioquímica en un laboratorio de investigación básica.

En la primera parte de la Introducción describo brevemente la historia y el contexto en el cual emergen y se instalan globalmente los test genéticos predictivos, y qué tipo de test genético abordo en esta tesis. En la segunda parte de la introducción presento las problematizaciones y debates teóricos que desencadenó la expansión de las tecnologías genéticas en general, de los test genéticos en particular y las distintas perspectivas de las investigaciones empíricas para dar respuesta y comprender los procesos e impactos -personales, familiares y sociales- de los test genéticos predictivos.

En el Capítulo II despliego la sección metodológica, en primer lugar justifico porqué trabajar con una única patología - el Síndrome de Lynch- para reflexionar sobre un universo tan vasto como el de los test genéticos. A continuación explico cómo conceptualizaré en esta investigación el proceso de realizarse un test genético predictivo para esta condición genética particular. En segundo lugar fundamento -teóricamente y en contexto- el enfoque etnográfico con el que abordo esta investigación, en tanto este marco permite indagar las decisiones sobre los test genéticos en contexto y a partir de la perspectiva de los actores involucrados. En esta sección discuto los desafíos metodológicos y éticos de esta investigación y las estrategias -implicación, reflexividad y flexibilidad- desarrolladas para activar, durante la investigación, dispositivos de acercamiento-distanciamiento-extrañamiento que hicieran posible el análisis.

En el Capítulo III presento los datos empíricos de la investigación, comenzando por las perspectivas y vivencias de los profesionales con el cáncer colorrectal (CCR) que muestran la relevancia que tiene para los médicos el diagnóstico temprano y la prevención del cáncer.

Luego presento el proceso del test genético desde las experiencias, condiciones de vida y visiones de pacientes y familiares, diferenciando nítidamente las tres etapas que -según surge de la investigación- atraviesan las personas que se lo realizan: primero, los distintos tipos de itinerarios terapéuticos que llevan a diagnosticar el cáncer, según si se trata de una irrupción inesperada (la mayoría) o de familias que se saben con antecedentes de cáncer. La segunda etapa es el proceso de diagnóstico y asesoramiento genético: cómo se aborda en la consulta médica el test genético desde la perspectiva de los médicos, pacientes y familiares. Respecto de esta etapa propongo, a partir de los datos empíricos, distintos modelos de decisión respecto al test genético a partir del grado de autonomía de los pacientes, según fueron emergiendo en el trabajo de campo. La tercer etapa es la vigilancia -los estudios para lograr el diagnóstico temprano del cáncer. En esta sección presento cómo los pacientes y las familias se van "involucrando" progresivamente en la vigilancia y las experiencias, estrategias y significados de esta etapa. Abordo estas experiencias desde una perspectiva social, orientada a indagar las implicancias en la vida cotidiana, en los posicionamientos familiares y en el vínculo con las instituciones sanitarias (los servicios de atención, los que financian estos servicios y las normativas formales e informales que enmarcan estas interacciones), para analizar cómo el diagnóstico de S. Lynch y la vigilancia generan y modelan procesos de subjetivación.

Las experiencias con el test genético se pueden pensar en tres tiempos, sincrónicos a las etapas del test: primero sorpresa y esperanza frente a la propuesta del sistema médico de realizar un test desconocido por la mayoría de los pacientes y familiares, luego la idea que se está haciendo algo para prevenir la propia enfermedad y, finalmente, la angustia de estar viviendo una vida acechada por el cáncer, en perpetua vigilancia.

En la sexta parte del Capítulo III presento datos de las relaciones globales/locales que llevaron a la incorporación de las tecnologías genéticas en nuestro país, a partir del gigantesco financiamiento que tuvieron a nivel internacional. Estas relaciones se dieron en forma de procesos capilares de relaciones entre médicos e investigadores, que devinieron en la incorporación no sólo de la tecnología sino también de las prácticas discursivas del

asesoramiento genético. En este sentido, advierto que en nuestro país no se han incorporado los debates éticos y normativos que se dieron en los países desarrollados a raíz de los cambios que introducen estas prácticas discursivas en el derecho a la privacidad de información.

En el Capítulo III intento transmitir la intensidad que sintieron los actores del campo en las experiencias de diagnóstico y tratamiento del cáncer. Las entrevistas y las consultas estuvieron atravesadas por la emoción y en muchas ocasiones por el llanto. En este sentido apelo argumentativamente a fragmentos textuales de las entrevistas y de las consultas observadas durante el trabajo de campo. El trabajo con los fragmentos textuales permite ver también la retórica argumentativa propia de los ámbitos hospitalarios: escenarios heroicos que sustentan las relaciones que se establecen en el terreno a partir de discursos, en muchas ocasiones épicos.

En el Capítulo IV presento las reflexiones a propósito de las contradicciones que implica el test genético: por un lado, el modo con que se vive la vigilancia del cáncer -pánico, preocupación, hartazgo-, contrapuesta a la esperanza que representa el test como posibilidad de prevenir la enfermedad. En este sentido, esta investigación aporta evidencia de la utilización del concepto de *pre-enfermo* a los portadores de mutaciones para este tipo de patologías asintomáticas, a través del cual las investigaciones antropológicas y sociológicas intentan dar cuenta de la situación liminal entre la salud y la enfermedad en la que estos quedan subjetivados (Konrad 2003; Castiel y Alvarez-Dardet Diaz 2007). También muestra un malestar que se instala en el actuar: la técnica habilita la capacidad de una elección que, a la vez, implica no poder "desasumirla" o renunciar a la elección una vez conocido el resultado. En este sentido, discuto que la transformación de la genética en medicina preventiva constituye un mecanismo de homogeneización y normalización de cuerpos y subjetividades.

Al mismo tiempo, el análisis del proceso del test genético señala una contradicción crítica entre el concepto de decisión informada (que es constitutiva del asesoramiento genético) y el modelo de elección racional en el cual se sustenta el proceso de asesoramiento. Esta investigación muestra que no sólo es difícil para los no-médicos comprender lo que se pone en juego en la decisión de realizarse el test, sino también que el proceso de llevarlo a cabo forma parte del entramado de vivencias del cáncer. Allí, las relaciones prácticas y emotivas

que enlazan a los pacientes con el sistema de atención, médicos y servicios de salud, inciden en el proceso de toma de decisión e, inclusive, en la posibilidad misma de decidir. Este análisis muestra que en tanto las discusiones sobre la matriz racional de toma de decisiones en torno al test permanecen circunscriptas a la esfera técnica y a la decisión individual, quedan por fuera de las cuestiones de un amplio conjunto social y, por lo tanto, sustraídas del debate público.

También en esta sección discuto las modificaciones de la ética del asesoramiento genético a la luz de la futura expansión de los test genéticos hacia el rastreo genético poblacional, en cuanto a su potencialidad uniformizador de prácticas y discursos a nivel global, en tanto que rescato algunas propuestas de las instituciones médicas para implementar modelos de asesoramiento que construyen vínculos basados en la diversidad.

La sustracción de los test genéticos de la esfera pública ha quitado de la escena el debate sobre los mismos. En paralelo, las cuestiones éticas centrales sobre las que se constituyó la disciplina del asesoramiento genético han quedado olvidadas. Por esto adhiero al concepto de prudencia de Boa Ventura Santos, en cuanto a que el desarrollo tecnológico debe traducirse en sabiduría de la vida y en "*conocimiento prudente para una vida decente*" (De Sousa Santos 2009: 40). Espero que esta tesis pueda ser leída en términos de una propuesta para repensar las posibilidades de la medicina preventiva de instituir escenarios de agenciamiento de pacientes y familiares con enfermedades hereditarias.

Capítulo I: Introducción

Los test genéticos predictivos: ¿información para la prevención o información tóxica?

En el ámbito de la salud se encuentran en auge una serie de tecnologías de diagnóstico y tratamiento basadas en la genética. En 2003 se completó el Proyecto Genoma Humano, que en trece años logró secuenciar los 3,2 billones de nucleótidos del ADN humano y en el que trabajaron más de dos mil científicos de veinte instituciones repartidas en seis países (Dhand 2006). Actualmente se estima que en pocos años cada persona podrá conocer su genoma completo con un análisis de rutina. Se piensa que el genoma humano contiene unos veinticinco mil genes, de los cuales se desconoce la funcionalidad de al menos la mitad de ellos (Human Genome Program, Office of Biological and Environmental Research et al. 2009). Es decir, se sabe la sintaxis (la secuencia de ADN), de todo el genoma humano en términos abstractos, aunque la semántica (las funciones y el modo de acción de las secuencias) se desconoce en gran medida. Esta brecha se reduce progresivamente a partir de las numerosas líneas de investigación sobre genómica humana que se desarrollan en todo el mundo.

A partir del conocimiento de las funciones de los genes, su relación con la secuencia de ADN y sus mecanismos de acción y de regulación, se abrió un inmenso campo para la aplicación de este conocimiento a la salud humana. En concreto: el diagnóstico genético, la farmacogenómica y las terapias génicas. El primero de ellos, el test genético, es el análisis del ADN para la identificación de secuencias o genes alterados, el segundo la optimización de las terapias (en particular de fármacos) según el perfil genético individual de cada persona y el tercero la aplicación de técnicas para corregir genes patológicamente alterados.

Las predicciones sobre la aplicación de las tecnologías genéticas parecen hacerse realidad: en julio de 2012 el equipo de investigación en genética en la Universidad de Washington, Estados Unidos, uno de los principales centros del mundo que trabaja sobre el genoma humano, desarrolló una droga diseñada específicamente para curar la leucemia linfoblástica aguda de una única persona, Lukas Wartman, de 28 años, investigador de esa misma universidad, que había sido diagnosticado con esta enfermedad de muy mal pronóstico. Para

desarrollar esta droga secuenciaron los genes de las células del cáncer de Wartman y también las células sanas para compararlas, a la búsqueda de alguna pista sobre qué era lo que estaban haciendo los genes en su cuerpo.

Todo el instituto suspendió sus tareas y se abocaron al descubrimiento de esta droga, desconocida hasta ese momento. Lo que encontraron fue un gen normal que estaba trabajando a velocidades mayores que las habituales produciendo grandes cantidades de una proteína que parecía estar generando el crecimiento descontrolado del cáncer. Al mismo tiempo identificaron que una droga ya existente, que había sido autorizada para casos avanzados de cáncer de riñón, podía desactivar a ese gen. Wartman se convirtió en la primera persona en recibir ese tratamiento y, a pesar del mal pronóstico inicial de esta patología, su tumor evolucionó hacia un proceso de remisión (Kolata 2012).

En el caso de los test genéticos, el desarrollo de este tipo de estudios ha avanzado a pasos agigantados en los últimos 20 años, desde que se desarrollaron los diagnósticos genéticos para enfermedad de Huntington en 1986 (United States Huntington's Disease Genetic Testing Group 2003) y Fibrosis quística en 2001 (Committee on genetics 2011).

Al día de hoy, siete años después de haber comenzado el trabajo de campo que guió la formulación de esta tesis, el número de ensayos para diagnosticar la naturaleza genética de una enfermedad ha experimentado un crecimiento exponencial. Actualmente la base de datos OMIM⁷ reporta cerca de diez mil patologías o factores patológicos predisponentes para los cuales el diagnóstico de la secuencia genómica aporta algún tipo de información, clínica o predictiva, sobre los portadores de las mutaciones correspondientes.

Estos avances tecnológicos permiten a las personas en riesgo conocer su condición y anticiparse a la enfermedad pero traen también aparejados problemas éticos, humanos y sociales relacionados con el uso y el impacto de información sensible, como es la condición genética de cada individuo (Craufurd y Harris 1986). Por esto, desde el inicio el desarrollo de nuevos test genéticos se ha acompañado de estudios desde las ciencias sociales y humanas sobre los efectos y consecuencias de este tipo de diagnóstico en las personas, las familias y la sociedad en su conjunto.

⁷ <http://www.omim.org/statistics/geneMap>. Accedido en mayo de 2018.

En el campo de la sociología de la salud y la enfermedad, el desarrollo y las implicaciones de la genética contemporánea han sido un foco principal para el debate y la investigación en los últimos veinticinco años. A comienzos de los `90, Abby Lippman expuso su tesis de *genetización*, en la que planteaba que, con el auge de la genética, la vida social y las actividades relacionadas con la salud llegarían a entenderse y definirse en términos genéticos, lo que provocaría cambios importantes en la sociedad, la medicina y la atención médica (Weiner, Martin et al. 2017).

Los estudios realizados desde las ciencias sociales y la antropología alertan sobre los posibles efectos sociales de los test genéticos debido al poder uniformador (Castiel, Guilam et al. 2006; Castiel y Alvarez-Dardet Diaz 2007), sus posibles efectos eugénicos (Schmucler 2001; Miranda 2010), la búsqueda de causas genéticas para problemas socioculturales (Angel 2011) y la genetización del pensamiento médico y social en desmedro de la búsqueda de soluciones colectivas a los problemas de salud pública (Lippman 1991; Massarini y Liascovich 2010).

La perspectiva más crítica considera a los test genéticos predictivos un mecanismo de violencia simbólica e inculcación de un arbitrio cultural a las personas (Castiel y Alvarez-Dardet 2007), o una nueva denominación del movimiento eugenésico (Schmucler 2001; Miranda 2010).

Por el contrario, los estudios sobre los impactos psicológicos y sociales de los test genéticos realizados en relación a instituciones médicas destacan que el diagnóstico genético mejora las perspectivas de vida de los portadores de alguna mutación, gracias a las posibilidades de acción que brinda el conocimiento del perfil genético patológico (Hayes 1992; Burton, Levene et al. 2009). También algunas vertientes teóricas de la sociología consideran que la genética es uno de los sitios clave para la fabricación de un sujeto contemporáneo responsable, emprendedor, prudente, que deliberadamente elige, mirando a su propio bienestar, su futuro y el de su familia (Novas y Rose 2000).

El relato de Nancy Wexler es un claro ejemplo de la dificultad que surge al intentar una lectura reduccionista o unilateral de los test genéticos predictivos (Dubner 2013). La madre de Nancy padeció la Enfermedad de Huntington hasta su muerte: una patología genética neurodegenerativa que se manifiesta entre los 30 y los 50 años, en la cual la persona

afectada experimenta diferentes formas de deterioro físico, intelectual y/o emocional que inevitablemente degenera en un cuadro de demencia severa.

El padre de Nancy creó la Sociedad Americana de Enfermedad de Huntington, una asociación de pacientes y familiares que ayuda a las familias afectadas por esta enfermedad⁸. Nancy continuó con la obra del padre y logró identificar al gen responsable en 2010, gracias a los estudios que realizó en un pequeño pueblo de Venezuela donde había muchas familias con Huntington, convirtiéndose así en una de las promotoras del diagnóstico genético para la enfermedad de Huntington. Sin embargo ni ella ni su hermana se realizaron el estudio genético que les permitiría saber si son portadoras del gen (o, si lo hicieron, no hicieron pública ni dicha decisión ni los resultados). Según Nancy, el conocimiento sobre la propia condición de una enfermedad genética se trata de un "*conocimiento tóxico*" (Dubner 2013).

Este caso paradigmático permite asomarse a las contradicciones que enfrentan los posibles portadores de una mutación patológica ante la oportunidad de realizarse el estudio genético predictivo.

El desarrollo de los test genéticos ha sido y es promovido activamente por asociaciones de pacientes con enfermedades genéticas, como el antes mencionado de la Enfermedad de Huntington. El presidente de esta Sociedad considera, desde su propia vivencia, que la posibilidad de conocer la condición de portador de una enfermedad genética, sea cual sea el resultado, empodera positivamente a las familias en su conjunto y a sus miembros individualmente, ya que les permite procesar y gestionar la incertidumbre sobre el futuro y, de esa manera, sus vidas y lazos familiares (Hayes 1992). En nuestro país ocurre algo semejante, por ejemplo la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes brega para el desarrollo de test diagnósticos que permitan diagnosticar de manera temprana diversas enfermedades genéticas (FADEPOF)⁹.

Considero necesaria una mirada local y situacional de este fenómeno, en especial en Argentina, que se encuentra en pleno proceso de implementación de esta tecnología, en base a protocolos y recomendaciones internacionales y consensos bioéticos de nivel global,

⁸ <http://hdsa.org>. Accedido mayo 2018.

⁹ www.fadepof.org.ar. Accedido mayo 2018.

sin que contemos con datos de nuestra población. La introducción de estas tecnologías en nuestro país no se ha acompañado de estudios que permitan comprender desde una perspectiva social lo que se dice y lo que se hace sobre y con los test genéticos, ni lo que implica para los posibles afectados y sus familias en sus vidas, relaciones sociales y en la sociedad en su conjunto.

Precisiones sobre los test genéticos predictivos

En la actualidad se encuentran disponibles diferentes tipos de test genéticos que permiten anticipar enfermedades que involucran un componente genético. Conviene distinguir los test predictivos de los test diagnósticos, que se llevan a cabo para establecer la etiología de una enfermedad ya presente. En ciertos casos los test predictivos y los diagnósticos de una enfermedad coinciden, pero otras veces no. Aquí, en esta discordancia, se halla la especificidad de los tests predictivos.

Los primeros test que se desarrollaron fueron los citogenéticos, que por mucho tiempo fueron el núcleo principal de la genética médica clínica. Estos señalan anomalías congénitas no hereditarias porque la alteración que detectan se encuentra a nivel cromosómico, es decir afecta a todo el cromosoma o a varios. El ejemplo más conocido es el síndrome de Down. En estos casos las problemáticas humanas y sociales que se plantean en relación al test remiten directamente a las cuestiones morales y religiosas relacionadas con el aborto, porque se trata de un análisis prenatal que, de resultar positivo, lleva a preguntarse por la continuidad del embarazo.

También se desarrollaron test para identificar desórdenes ocasionados por mutaciones en un gen principal, que se transmite según patrones hereditarios constantes. Estas son afecciones genéticas **monogénicas** (se encuentra afectado un único gen) y de **alta penetrancia** (hay una probabilidad muy alta de que la mutación se exprese en el fenotipo). En estos casos la capacidad predictiva del test es cercana al 100%. En general la frecuencia de aparición poblacional de estas patologías es relativamente baja, se las considera enfermedades raras y en conjunto constituyen un conjunto heterogéneo de numerosas entidades diferentes (Massarini y Liascovich 2010).

Muchas de las enfermedades de alta penetrancia son monogénicas; es decir, hay una relación causal unívoca entre el gen mutado y la enfermedad. Un ejemplo es la fenilcetonuria, que se diagnostica por análisis de la enzima en sangre del recién nacido¹⁰. La fenilcetonuria tiene como rasgo principal la herencia genética autosómica recesiva: los padres son portadores de los genes defectuosos y al ser traspasados por ambos progenitores, la enfermedad se expresa en los descendientes. Las personas afectadas por esta enfermedad carecen de la enzima fenilalanina hidroxilasa que metaboliza el aminoácido fenilalanina, o bien la tienen pero en niveles demasiado bajos. Sin tratamiento, la fenilalanina va acumulándose en la sangre y produce daños cerebrales e incapacidades intelectuales. Sin embargo esta discapacidad es completamente prevenible y evitable si en los primeros días del nacimiento se diagnostica la mutación y se trata al bebé con una dieta especial baja en fenilalanina, lo antes posible después de su nacimiento, idealmente dentro de los primeros siete a diez días de vida.

Debido a la relación de causalidad directa entre el gen y la enfermedad, a la alta sensibilidad y especificidad del test predictivo que detecta el déficit enzimático en el recién nacido, a la sencillez del diagnóstico, a la accesibilidad al tratamiento en cuanto a costos y a la eficacia del mismo, a todos los recién nacidos se les realiza un **screening** o **rastreo** de esta patología. En nuestro país la ley Nº 23.413/86 establece la obligatoriedad de la detección precoz de fenilcetonuria en todos los recién nacidos.

No se ha generado un debate académico ni se han estudiado los impactos psicológicos o sociales del test asociado con este tipo de patologías, ya que las personas afectadas no se ven enfrentadas a la necesidad de tomar decisiones sobre su futuro o el de su familia, ni realizar ningún tipo de planificación: el test es sencillo, económico, altamente sensible y específico; la enfermedad tiene un tratamiento altamente eficaz y económico.

Con el avance de las tecnologías genómicas comenzaron a desarrollarse test para la predicción de patologías sin tratamiento ni prevención, que conllevan un alto grado de discapacidad desde el nacimiento e implican retraso madurativo. Un ejemplo de ello es el síndrome del cromosoma X frágil, la causa más común de discapacidad intelectual

¹⁰ http://www.nacersano.org/centro/9256_9689.asp. Accedido Marzo 2018. Luego se amplió con la Ley 26.279/2007 para la Detección y tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido.

hereditaria y retraso mental entre moderado y severo. En cambio, en otras patologías la discapacidad se manifiesta recién en el adulto, como es el caso de la enfermedad de Huntington, en la que el test predictivo le indica a una persona que puede vivir muchos años libre de enfermedad, pero que no puede prevenir que la misma aparezca ni tampoco mitigar sus síntomas.

Algunas de estas enfermedades son de alta penetrancia, como el Huntington. Sin embargo también existen test genéticos predictivos para patologías en las cuales los genes conocidos no determinan completamente la expresión fenotípica. En estos casos el hallazgo de uno o más genes mutados no determina la aparición inexorable de la enfermedad sino que indica que la persona afectada tiene un cierto riesgo de padecerla. Entre éstas enfermedades se encuentran algunas de alta prevalencia poblacional, incluyendo a enfermedades neurodegenerativas, cáncer y enfermedad cardiovascular, que además son las más frecuentes a nivel poblacional. Estas mutaciones frecuentemente tienen **penetrancia incompleta**, por lo que los individuos portadores pueden no desarrollar nunca la enfermedad (Massarini and Liascovich 2010).

A su vez las medidas preventivas conllevan un grado de riesgo en sí mismas. En efecto, es necesario ponderar si la enfermedad es tratable y/o prevenible y el riesgo que implica esa prevención, como es el caso de los cánceres hereditarios que se manifiestan en el adulto. La medida preventiva, por ejemplo para el cáncer de mama hereditario, es la mastectomía y para el cáncer de colon las **videocolonoscopías** desde edades más tempranas que las recomendadas para la población general¹¹.

Estas patologías, que se expresan en el adulto con penetrancia incompleta y que pueden prevenirse en alguna medida, presentan una serie de dilemas, tanto para los potenciales afectados al momento de decidir y llevar a cabo el test predictivo como para los médicos para indicarlo e informar los resultados. En efecto, la dificultad se encuentra en que la indicación recae en un individuo adulto sano, pero enfrentado a la posibilidad de una enfermedad que, en sus formas más graves, reduciría su expectativa de vida y afectaría sus condiciones vitales, familia, trabajo, relaciones y status social. Por otro lado, la enfermedad

¹¹ La videocolonoscopia a partir de los cincuenta años y cada cinco años es una medida de rastreo indicada para prevenir el cáncer de colon en el adulto hereditario y no hereditario.

podría no presentarse, o bien manifestarse con síntomas de diversa gravedad, o prevenirse y aún curarse o mitigarse. Esta incerteza las vuelve interesantes para el estudio del imaginario social sobre los test genéticos predictivos, porque pueden dar lugar a diversas articulaciones entre prácticas y discursos. Por lo tanto, tienen la posibilidad de poner de manifiesto y mostrarnos las diferentes maneras en las que se piensa acerca del test genético y el imaginario social sobre los genes.

En el otro extremo se encuentran las anomalías congénitas que tienen una baja dependencia de factores genéticos, pues se deben principalmente a la acción de agentes externos como el déficit nutricional o la exposición de las embarazadas a medicamentos, radiaciones, infecciones o enfermedades que interfieren en el desarrollo fetal y puedan dar lugar a cuadros claramente identificables (por ejemplo, el producido por la rubéola congénita o las malformaciones inducidas por talidomida) así como a cuadros inespecíficos cuyos agentes causales son más difíciles de determinar. Sin embargo, actualmente cualquier clasificación que pretenda dicotomizar entre enfermedades genéticas o ambientales se considera una simplificación, ya que virtualmente todas tienen un componente genético, de la misma manera que todas involucran un componente ambiental (Massarini and Liascovich 2010).

Es interesante notar aquí que gran parte de la investigación científica se centra en discernir si las enfermedades son heredables o ambientales. Pero hay que tener en cuenta que esta dicotomía es, en gran medida, un artificio, porque la investigación sobre las enfermedades va modificando su status. Por ejemplo, cuando se crearon los leprosarios en Argentina se pensaba que la lepra era una patología heredable. Como respuesta se generó una legislación y se dispuso de lugares de reclusión para aislar a los enfermos (Miranda y Vallejo 2008). Es decir, la causalidad genética o ambiental de una patología es motivo de debate científico, pero la importancia que cobra este debate es un síntoma de la inclinación que tiene la sociedad a actuar en base a las explicaciones necesariamente provisionarias de la ciencia. Esto habla del riesgo inherente al diseño de intervenciones que, aunque se nutran de una evidencia científica, extrapolen arbitrariamente sus resultados a ámbitos más allá de la propia explicación científica (Angel 2011).

El objetivo general de esta tesis es comprender el proceso de los test genéticos que predicen enfermedades hereditarias de aparición tardía en el adulto, qué opciones se toman en

cuenta y de qué manera, desde la perspectiva de cada uno de los actores involucrados, en el contexto de las condiciones de vida y la práctica profesional de nuestro país.

Focalizar el estudio con este tipo de patologías permite poner en evidencia el imaginario sobre la genética, ya que la carga de enfermedad y de discapacidad es menor que aquella de las patologías relativas al retraso madurativo desde el nacimiento. En efecto, las anomalías congénitas discapacitantes desde la niñez implican una gran sobrecarga para las familias de estos niños, que compromete la calidad de vida en términos emocionales, laborales, económicos y sociales (Ouyang, Grosse et al. 2014). Por lo tanto, el debate respecto a las tecnologías genéticas gira en estos casos en torno al aborto (Seavilleklein 2009) y la discapacidad misma y pone en segundo plano la discusión sobre los test genéticos en sí mismos.

En cambio, a través de analizar el proceso del test genético para este tipo de patologías es posible indagar y profundizar el imaginario social sobre los test genéticos y sus alcances, esperando con esta investigación contribuir al debate sobre las prácticas relativas a los test genéticos.

Enfoques de las investigaciones sobre test genéticos predictivos

La necesidad de considerar y estudiar los aspectos éticos, legales y sociales de los test genéticos acompañó desde temprano al Proyecto Genoma Humano. En este sentido desde 1993 el Congreso de los Estados Unidos reserva por ley el 5% del presupuesto de investigación en genómica al estudio de las dimensiones éticas, legales y sociales de la genómica humana (McEwen, Boyer et al. 2014)¹². Además se promulgaron legislaciones que protegen de la discriminación genética, por ejemplo, la Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (GINA) de EEUU, destinada a impedir la discriminación laboral

¹² Dentro del Instituto Nacional para la Investigación en Genoma Humano (National Human Genome Research Institute) existe la División de Genómica y Sociedad (Division of Genomics and Society), que a su vez incluye al Programa de Implicancias Éticas Legales y Sociales (Ethical, Legal, and Social Implications Program) creado en 1990. También incluye el Área de Investigaciones Sociales y de Comportamiento (Social and Behavioral Research branch), el Centro de Bioética (Bioethics Core) y la División de Políticas de Comunicación y Educación (Division of Policy, Communications, and Education).

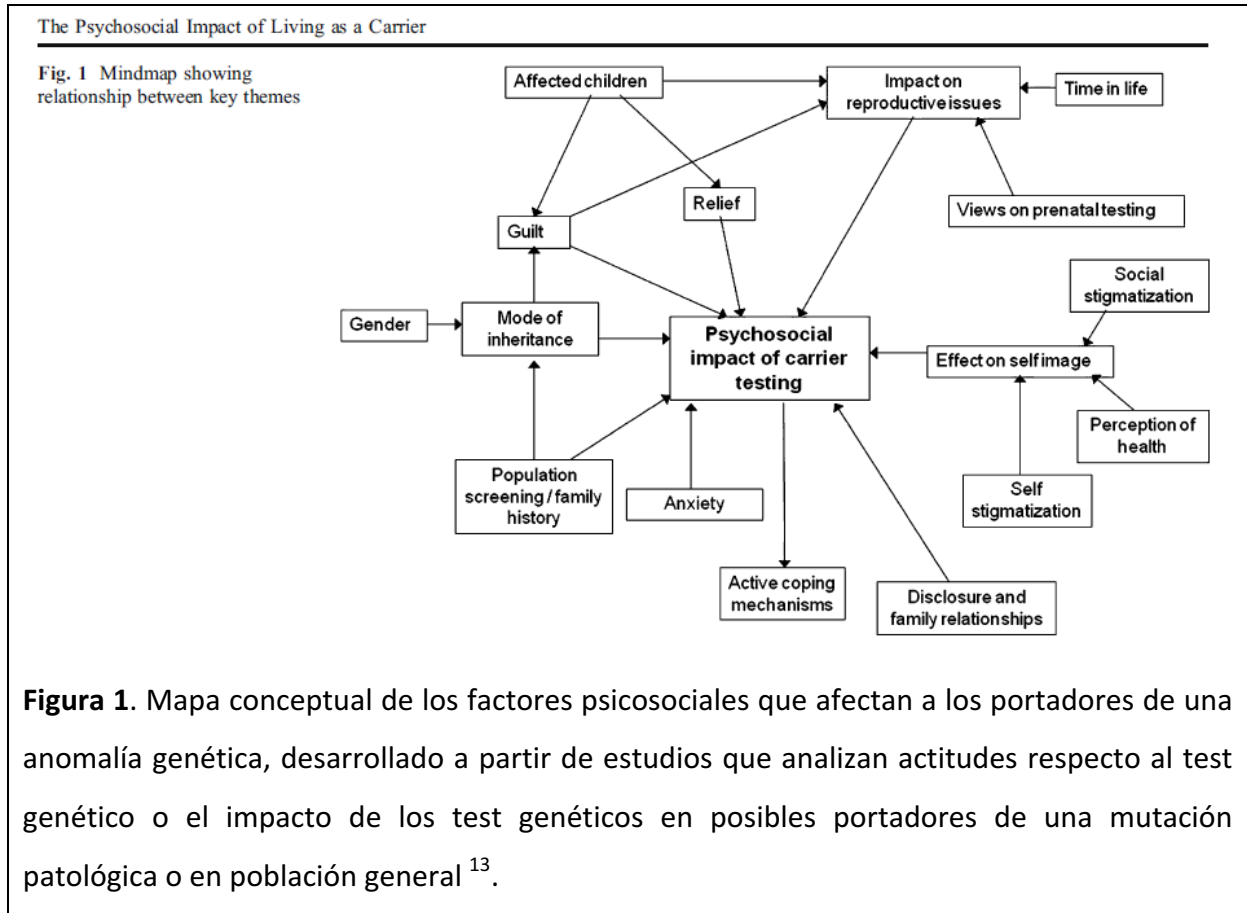
y en los seguros de salud en base al perfil genético de cada persona (Public Law 110-233 2008).

Las investigaciones realizadas pueden agruparse en empíricas y teóricas (Weiner, Martin et al. 2017): entre las primeras se distinguen, por un lado, las llevadas a cabo en relación a instituciones y centros que prestan servicios de genética y, por otro lado, los estudios críticos etnográficos/cualitativos. Las investigaciones teóricas son problematizaciones de las tecnologías genéticas desde las disciplinas académicas humanísticas.

Investigaciones empíricas enfocadas en principios bioéticos

Las investigaciones realizadas a partir del interés de las instituciones biomédicas (centros de genética por ejemplo) se orientaron a analizar los costos y beneficios no en el aspecto económico, como son los clásicos análisis de costo-beneficio, sino en cuanto a impactos psicosociales de los test genéticos y la calidad de vida. Este tipo de estudios pueden enmarcarse en la tradición bioética, ya que se centran en indagar el balance entre **Beneficencia y No Maleficencia** de esta práctica médica. Algunos analizaron los factores que inciden en la decisión de realizarse un estudio genético, en particular en el ámbito del diagnóstico prenatal. Estos estudios también pueden enmarcarse en el campo de la bioética, ya que directa o indirectamente indagan sobre las capacidades de decisión y **Autonomía** de los actores involucrados.

Existen varias revisiones sistemáticas de estas investigaciones, una de ellas realizada en 2011 (Lewis, Skirton et al. 2011) resume los factores psicosociales que intervienen en la decisión y los impactos de los test genéticos predictivos (ver Figura 1).



Los efectos que más estudiados fueron los psicológicos, como la depresión, ansiedad, miedos, tristeza y agresividad, siendo la ansiedad el factor más medido. Ésta parece ser un fenómeno transiente, ya que la mayor parte de los estudios muestra que los trastornos psicológicos desaparecen o se atenúan al término del año de realizado el test genético (Schlich-Bakker, ten Kroode et al. 2006; Lewis, Skirton et al. 2011). Un estudio longitudinal realizado durante un año con pacientes que se realizaban el test genético predictivo para Huntington encontró que el stress, la salud mental y el bienestar general mejoran tanto en los que resultaron no portadores del gen anómalo, como en los que sí. Estos parámetros

¹³ Tomado de: Lewis, C., H. Skirton, et al. (2011). "Can we make assumptions about the psychosocial impact of living as a carrier, based on studies assessing the effects of carrier testing?" J Genet Couns 20(1): 80-97. En esta revisión sistemática se incluyeron estudios sobre test genético para síndrome de X frágil, fibrosis quística, hemofilia, distrofia muscular de Duchenne, atrofia muscular espinal, hemoglobinopatías y/o enfermedad de Tay-Sach (en adultos sanos y/o portadores de mutación).

psicológicos, en cambio, no se modificaron en aquellos pacientes en los que el test resultó **no-informativo**¹⁴ (Wiggins, Whyte et al. 1992).

Sin embargo los resultados de este tipo de estudios suelen ser contradictorios y no llegan a proporcionar una perspectiva sobre los impactos de los test genéticos. A modo de ejemplo: en un estudio realizado sobre familias con enfermedad de Huntington se encontró que todos los que se realizan el test padecían de stress. Inclusive se detectaron ideas suicidas en aquellos que habían tenido experiencias negativas durante la niñez, relacionadas con la convivencia con padres afectados (Blomhoff, Malt et al. 1995). Otros estudios, en cambio, arrojaron conclusiones no-negativas, como, por ejemplo, que en las personas que se realizan un test no aumentan los síntomas psicológicos como stress, ansiedad o depresión (Wiggins, Whyte et al. 1992; Witt, Schaefer et al. 1996). Inclusive hay estudios que describen impactos positivos: por ejemplo la percepción de alivio que perciben tanto portadores como no portadores por el hecho de conocer la causa de enfermedades que repiten una y otra vez en la historia familiar (McConkie-Rosell, Spiridigliozzi et al. 1997; Anido, Carlson et al. 2005; Lakeman, Plass et al. 2008).

Entre los factores negativos el sentimiento de culpa es uno de los que más se destaca y se identifica fácilmente por métodos tanto cualitativos como cuantitativos (Lewis, Skirton et al. 2011). El sentimiento de culpa se da principalmente en mujeres y en personas que han tenido hijos con una enfermedad de la que ellos son portadores, en especial las madres de niños con discapacidades severas, como son el síndrome del X frágil o la enfermedad de Duchenne¹⁵. También se encontró que el sentimiento de culpa se relaciona con el temor de ser culpado por la pareja (Dunn, Miller et al. 2008). Los estudios llevados a cabo en

¹⁴ Un test es no-informativo cuando no se puede determinar la condición de portador o no portador de un gen anómalo. Esto puede deberse a que el segmento de ADN que se identifica no corresponde con ninguna mutación previamente descrita, o que se trata de un test que requiere, para hacer el diagnóstico pre-sintomático, que se encuentre la mutación en una persona sintomática con diagnóstico confirmado dentro del grupo familiar.

¹⁵ La distrofia muscular de Duchenne es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente y evoluciona a la discapacidad en la adolescencia. Es una patología que no tiene cura, y los pacientes fallecen aproximadamente a los veinticinco años, típicamente a raíz de trastornos pulmonares. Es causada por un gen defectuoso para la distrofina (una proteína en los músculos) que se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección. Los síntomas generalmente aparecen antes de los seis años de edad y pueden darse incluso en el período de la lactancia. La capacidad de caminar se puede perder hacia los doce años de edad y el niño tendrá que usar una silla de ruedas. La dificultad para respirar y la cardiopatía generalmente comienzan hacia los veinte años. (MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU.)

población general no revelan la posibilidad del sentimiento de culpa (Gordon, Walpole et al. 2003).

Otro impacto identificado en los estudios llevados a cabo fue la auto-estigmatización, entendida como el sentimiento de anormalidad, inferioridad o como la alteración negativa de la propia imagen (McConkie-Rosell, Spiridigliozzi et al. 1997). En un estudio realizado en adolescentes y jóvenes de diecisiete a veinticinco años, antes y después de hacerse el test genético para Huntington, se encontró que cinco de ellos se involucraron en conductas de riesgo antes del test por creer que iban a resultar positivos, aún cuando sólo dos resultaron portadores del gen correspondiente (Rew, Kaur et al. 2010).

Por otra parte, los que resultan no portadores suelen sentir la "culpa del sobreviviente" frente a familiares que sí van a desarrollar la enfermedad (American Society of Human Genetics 1995).

Respecto al análisis de las decisiones, de acuerdo a la revisión bibliográfica de Lewis, los test genéticos afectan las decisiones sobre descendencia y planificación familiar (en diferentes medidas, de acuerdo a la etapa vital de la persona que se realiza el test), la visión sobre el aborto y la relación con la pareja. Estas investigaciones arrojaron que la información sobre la condición de portador no produce un gran impacto en aquellas personas que no tienen intención de engendrar hijos (Rew, Kaur et al. 2010; Lewis, Skirton et al. 2011). En cambio, las madres de niños afectados por enfermedades genéticas discapacitantes son propensas a pensar que, de haber conocido previamente su condición de portadoras, no hubieran tenido hijos biológicos. Algunas, inclusive, piensan que las portadoras de este tipo de patologías no deberían tener hijos (Rew, Kaur et al. 2010; Lewis, Skirton et al. 2011).

La otra cuestión que los test genéticos ponen en juego es la comunicación con la familia y las relaciones familiares: no todas las personas afectadas desean que se conozca su condición de portador ni son propensas a contárselo a sus familias y parejas. En esto la decisión de abrir la comunicación estará condicionada a la proximidad y el tipo de vínculo familiar existente (Rew, Kaur et al. 2010; Lewis, Skirton et al. 2011).

Las experiencias de aquellos que comunicaron a sus familias su condición de portadores fueron diversas: desde casos en los que la información impactó positivamente en las relaciones familiares (porque el portador se sintió comprendido por su pareja y se mejoró la

comunicación) a experiencias de mucha dificultad o stress en la comunicación de este tipo de información, e inclusive experiencias negativas, de hostilidad de las parejas o las familias ante el resultado del test. También existen investigaciones que concluyen que la comunicación sobre la condición de portador no afecta las relaciones familiares (Rew, Kaur et al. 2010; Lewis, Skirton et al. 2011).

Si bien este tipo de estudios puede resultar muy útil para el análisis de la calidad de atención y la mejora de los procesos en los servicios de salud, difícilmente contribuyan a comprender cómo los test genéticos impactan en la vida de las personas, cómo modelan y modifican sus trayectorias vitales.

Considero que un problema de estas investigaciones es que suponen a los test genéticos como unidades discretas, ya que se abordan a partir de un modelo metodológico que prescinde del contexto. Si bien han aportado información sobre los factores que intervienen en las decisiones y en el impacto de los test genéticos, su poder explicativo suele ser más aparente que real, ya que las causas más mediatas, que constituyen el principal atractivo de este enfoque, no suelen ser apropiadas para un tratamiento riguroso (por ejemplo, analizar cómo interviene el perfil psicológico y la capacidad de afrontamiento en las decisiones o en los impactos). Por otra parte, por el propio diseño –cualitativo a veces, pero en su mayoría cuantitativo- estos estudios omiten toda referencia a los procesos que desencadenan las decisiones analizadas y resultan cerrados a toda influencia significativa más allá de los propios pacientes y familiares que se realizan el test. Esta misma característica lleva a una definición estrecha de los impactos –angustia, ansiedad, depresión, culpa, etc. En cambio no llegan a abarcar la amplitud de situaciones que pueden ser afectadas por este el test ni identificar efectos no previstos en el diseño mismo del estudio.

Más allá de estas dificultades conceptuales y operacionales propias del enfoque metodológico, estos inconvenientes derivan muchas veces de la relación implícita entre el científico social y el servicio de salud en donde se realiza la investigación, que resultarían afectados si se identificaran impactos negativos por fuera del contexto operativo del servicio y/o por fuera de su control.

Por ejemplo, pocos estudios profundizan en la estigmatización social, aunque muchos ensayos han advertido que los portadores de anomalías genéticas podrían resultar

socialmente discriminados, por ejemplo en los ambientes laborales, por los seguros y por sus coberturas de salud (Angel 2011; Green, Lautenbach et al. 2015). Estas limitaciones influyen para que el marco relativamente simple del estudio diagnóstico típico no sea adecuado para analizar las problemáticas que plantean los test genéticos a los posibles portadores.

Estudios sobre genetización

La tesis de Abby Lippman sobre genetización desencadenó diversos estudios desde las ciencias humanas en torno a las configuraciones sociales que devienen o devendrían a partir de la expansión de esta tecnología¹⁶. Lippman introdujo por primera vez en 1991 (Lippman 1991; Lippman 1992) este concepto, crítico respecto de la atención médica y del significado y devenir de esta tecnología y sus usos (Lippman 1993). Desde su perspectiva la genética puede verse como:

Un proceso continuo mediante el cual las diferencias entre los individuos se reducen a sus códigos de ADN, donde la mayoría de los trastornos, comportamientos y perfiles psicológicos se definen, al menos en parte, como de origen genético. Este concepto se refiere también al proceso mediante el cual se adoptan intervenciones que emplean tecnologías genéticas para gestionar problemas de salud. A través de este proceso, la biología humana se equipara incorrectamente con la genética humana, lo que implica que ésta última actúa por sí sola para hacer de cada uno de nosotros el organismo que él o ella es (Lippman 1991).

Para esta autora la narrativa de la genética orienta la manera en que los problemas son definidos y gestionados por la sociedad, legitimando el financiamiento de investigaciones en mapeo genético. En este contexto cada vez más patologías son definidas en términos genéticos y los test encuentran en los usos sociales su sentido principal.

Varios autores aportaron a esta perspectiva principalmente a través de estudios teóricos o de análisis de material documental. Peter Conrad postula que la maquinaria medicalizadora llevaría al desarrollo de una amplia gama de tests diagnósticos y tratamientos genéticos, argumentando que el impulso para desarrollar estas tecnologías provendría de las empresas

¹⁶ Kate Weiner en 2017 realizó una revisión analítica de los estudios sobre genetización que discute la tesis de Lippman (Weiner, Martin et al. 2017).

de biotecnología antes que de la medicina (Conrad 2005). En la misma línea que Conrad, la filósofa Lisa Gannett sostiene que no existen criterios totalmente objetivos para definir a una enfermedad como de causa genética y que, por lo tanto, siempre hay un elemento pragmático detrás esa definición. Gannett sugirió que la genética no es el resultado de mayores conocimientos teóricos, sino más bien que los genes son percibidos como más manejables y controlables que los factores ambientales, tanto por la investigación básica como la aplicada (Gannett 1999). Según esta autora, dicha percepción es congruente con los modos actuales de pensamiento científico, clínico, económico y político.

También el proyecto Genoma Humano ha generado un gran debate sobre hasta qué punto la noción de raza se está reconstruyendo o reinscribiendo en el discurso científico a través del uso creciente de tecnologías de ADN (Skinner 2006; Duster 2015). Aunque el proyecto pretendía anunciar el final de cualquier noción biológica de raza, ha llevado a genetistas y biólogos a interesarse e investigar las asociaciones entre la genética y las diferencias raciales, especialmente en los EEUU (Pollock 2012). Hasta el momento estas líneas de investigación continúan corroborando la naturaleza construida y sociopolítica de las nociones de raza y etnia (Smart, Tutton et al. 2006).

Otros autores analizan los discursos de la genética, (Petersen 1999; Hallowell y Lawton 2002; Lupton 2013) desde la idea de "*sociedad de riesgo*" que postula Ulrich Beck (Beck 1998), planteando que en la modernidad tardía la identidad está construida y restringida por la noción de riesgo. En la "*sociedad del riesgo*" la identidad se define en términos de responsabilidad individual antes que de responsabilidades colectivas. Especialmente los discursos de salud pública construyen a los individuos como responsables de controlar y administrar sus cuerpos y evitar exponerlos a riesgos para la salud (Hallowell y Lawton 2002). En esta perspectiva, la salud es gestionada activamente por el individuo; se logra y se mantiene mediante la modificación del estilo de vida, la auto-vigilancia y la sujeción corporal. La gestión del riesgo, tal como la construyen los discursos de salud pública, implica sacrificios personales en pro de cuerpos que se auto-disciplinan para ser sanos y que no deben ser expuestos a deseos "peligrosos" (alimentos altos en grasa, tabaquismo o prácticas sexuales inseguras). Es decir, la gestión del riesgo para la salud se ha convertido en un ejercicio moral: aquellos que no modifican su estilo de vida y continúan satisfaciendo sus deseos son clasificados como moralmente laxos (Petersen 1999; Lupton 2013). Estos autores

plantean que negarse a la gestión activa de los riesgos genéticos, por ejemplo, negarse a la detección genética o a la vigilancia, son consideradas acciones moralmente cuestionables. Los discursos sobre test genéticos construyen así a la información genética como una herramienta de empoderamiento, a través de la promesa de controlar la salud futura y poner fin a la incertidumbre. Y aunque los portadores de mutaciones no consideren que estar en riesgo genético sea producto de sus “malos actos”, el discurso de la genética los instituye como responsables ineludibles del manejo de estos riesgos (Petersen 1999; Hallowell y Lawton 2002; Rapp 2003; Lupton 2013).

En latinoamérica también se han desarrollado análisis y posicionamientos teóricos sobre la introducción de las tecnologías genéticas. Si bien no hacen referencia al concepto de genetización, se pueden considerar parte de este debate. En nuestro país Héctor Schmucler, desde esta misma perspectiva crítica, formula de manera precisa la amenaza de las tecnologías genéticas y su enmascaramiento, cuando explica que la biotecnología es el más novedoso y sustancial capítulo que ha recorrido la eugenesia, a la que considera la aspiración a “construir” un ser humano con rasgos previamente caracterizados como superiores. La “técnica de la vida”, como él denomina a las tecnologías genéticas, pretende alterar las condiciones elementales que han hecho posible el fenómeno de la humanidad extendiendo los esfuerzos por moldear el cuerpo humano para orientarlo a fines determinados:

...Si hacía dos siglos se había descrito el ideal humano en un hipotético individuo ario, en el presente parecería abierta la posibilidad de fabricar sujetos de acuerdo con aquella descripción. El hombre había sido hasta ahora un “borrador”. Las biotecnologías podían “pasarle el limpiador” (Schmucler 2001).

También desde la perspectiva crítica, aunque en clave histórica, los investigadores argentinos Marisa Miranda y Gustavo Vallejos han profundizado en el análisis de la trayectoria de la doctrina e instituciones eugenésicas de Argentina. Estos estudios muestran el vigor y la penetrancia que tuvo la eugenesia en nuestro país, tanto a nivel legislativo como en políticas sanitarias que se extendieron desde fines del S. XIX hasta 1983, cuando ya la palabra misma eugenesia se había transformado en maldita a partir de la horrorosa experiencia del nazismo "*momento en el cual, sabido es, el mismo vocablo 'eugenesia' fue adjetivado con razón como diabólico, y sustituido -tanto en la denominación de los organismos extranjeros que se*

ocupaban de la cuestión como en publicaciones de renombre internacional- por supuestos sinónimos, en apariencia neutrales, como el de genética" (Miranda 2010). De alguna manera estos estudios actualizan la preocupación respecto al potencial eugenésico de las tecnologías genéticas.

Por su parte algunos autores del movimiento de Salud Colectiva de Brasil, principalmente David Castiel, plantean que las tecnologías genéticas forman parte de los procesos de domesticación de los individuos a través de la modelización de los cuerpos en las sociedades occidentales capitalistas (Castiel y Alvarez-Dardet Diaz 2007). En esta crítica Castiel pone en juego de manera central la noción foucaultiana de biopolítica y la capacidad de diversos mecanismos de poder para controlar las vidas humanas a través del poder-saber sobre los cuerpos (Foucault 1998), que constituyen un sistema universal de vigilancia y control de la sociedad normalizadora. A su vez, esta sociedad funciona como un tamiz por medio del cual se busca que los sujetos se adapten a las conductas y comportamientos considerados como apropiados, integrándose a diversas instituciones que conforman patrones socialmente aceptados (y promovidos) de subjetividad (Ilivitzky 2012).

Castiel se enfoca en los límites y los dilemas de la idea de responsabilidad individual que permean los discursos y las prácticas de la promoción de la salud, generando lo que denomina denomina "*salud persecutoria*" (Castiel y Alvarez-Dardet Diaz 2007). Desde esta perspectiva el discurso de la genética forma parte de la faceta autoritaria de raíz económico-liberal de las democracias occidentales que se caracteriza por su tendencia a uniformizar al individuo, la intolerancia a lo insólito o excéntrico, su inclinación a la dictadura de las mayorías y su predilección por modelar una "opinión correcta colectiva" (Heller y Fehérc 1995).

Estos discursos tienen una importante faceta culpabilizante porque en su contracara se (re)presentan como desobediencias a normas de prevención, convirtiéndose en un movimiento persecutorio que, desde la salud pública, se justifica por la carga de enfermedad poblacional que implican las enfermedades asociadas a las edades avanzadas. Para Castiel la medicina preventiva en general conduce a sociedades cada vez más reprimidas, donde los individuos se avergüenzan de sí mismos y, siguiendo a Norbert Elias en "La sociedad de los moribundos" (Elias 2009), crecientemente reprimen sus impulsos y se sienten con cada vez más temor al ridículo.

Desde esta perspectiva, las tecnologías genéticas forman parte de la moral que sustenta la medicina preventiva, dominada por la lógica del mercado, en la cual las personas son mercancías que deben auto-modelarse para competir en el mercado de trabajo. En este contexto ideológico de responsabilización personal por el estado de salud, la realización de los test genéticos corre el riesgo de transformarse en una acción prescriptiva para promover elecciones informadas de las personas y garantizar la protección de la descendencia.

Es decir, según estas perspectivas teóricas, los discursos preventivistas tienen una dimensión moralizadora que hace eje en la responsabilidad individual sobre los comportamientos cotidianos, que ahora pueden ser catalogados como insalubres o de riesgo. En este contexto, como señala Castiel con su idea de "*Salud Persecutoria*", cualquiera de nosotros puede llegar a ser incluido en el grupo de los pre-enfermos.

Otra crítica importante proviene del ámbito de la salud pública, que se interroga si los test genéticos traerán mejoras en la salud de la población o solamente agrandarán la brecha entre los pobres y los ricos. Al mismo tiempo que el desarrollo de nuevos test genéticos podría generar nuevas terapéuticas, en la salud pública domina la percepción que se trata de una medicina "*boutique*", al alcance y medida de los segmentos más ricos de la población: la oportunidad de comprar un análisis completo y, a partir de él, terapias personalizadas a medida (Brand 2005).

Sin embargo no todas los estudios sociales sobre genetización mantienen una perspectiva crítica. Por ejemplo Nikolas Rose, Carlos Novas y Paul Rabinow entienden que la genética genera nuevas formas de identidad y socialidad, a partir de las nuevas configuraciones sociales generadas por la tecnología (Rabinow 1994; Novas y Rose 2000; Rose N. 2001; Rabinow 2005). En base a estudios sobre organizaciones de pacientes, sostienen que la información genética es individualizante, pero a la vez genera nuevos colectivos que colocan a las personas en nuevas redes de relaciones (Rose N. 2001).

Estas nuevas formas de "biosocialidad" generan "*identidades biológicas*" (Rabinow 2005), que activamente plantean demandas a la investigación científica y las prácticas médicas a las cuales modelan. Para estos autores "*el concepto de genetización implica que la atribución de una identidad genética a un individuo o grupo de individuos constituye un proceso de objetivación (...). Pero hacer de la individualidad humana objeto del conocimiento positivo no*

es necesariamente "sujeción" en el sentido de dominación y supresión de la libertad; lo que está en juego aquí es la creación de los sujetos" (Novas y Rose 2000). Por el contrario, desde esta perspectiva cada vez más la medicina clínica constituye al paciente como un sujeto "activo": la práctica médica actual necesita de la activa participación del paciente en el proceso de diagnóstico, para lograr el compromiso con el tratamiento, en lo que se denomina "alianza terapéutica".

Para estos autores el riesgo genético no implica un destino biológico implacable sino, por el contrario, el desarrollo de nuevas identidades y relaciones sociales a partir de una nueva "responsabilidad genética". Lejos del fatalismo, la reescritura de la personalidad a nivel genético transforma las relaciones entre el paciente y el profesional de maneras inesperadas y promueve el desarrollo de nuevas estrategias de vida, que implican elecciones y posibilidades de autorrealización en relación con la propia constitución genética. Estos autores sugieren que el concepto de "riesgo genético" es parte de una remodelación más amplia de la personalidad, que se lleva a cabo en relación a líneas somáticas y que implica nuevas concepciones de la vida misma (Novas y Rose 2000).

Estas discusiones devuelven las preguntas teóricas al terreno de la investigación empírica. Desde esta óptica los estudios bioéticos, que investigaban sobre decisiones e impactos (la autonomía y beneficencia/no maleficencia) pueden leerse como intentos de dar respuesta a los debates que se planteaban contemporáneamente desde la sociología. Sin embargo, como sostienen autores como Weiner y Have (ten Have 2000; Weiner, Martin et al. 2017), el concepto de genetización constituye una herramienta heurística para reflexionar sobre las condiciones de vida actuales y ha permitido pasar del análisis ético de la toma de decisiones individuales a cuestiones socio-éticas más amplias. Por lo tanto no se trata de un concepto que pueda demostrarse a través de investigaciones empíricas, sino, como plantean estos autores (Weiner, Martin et al. 2017), de mantener abierto el debate y la mirada sobre esta poderosa tecnología.

Estudios críticos cualitativos y etnográficos sobre test genéticos

Los estudios teóricos sobre genetización enfrentan las visiones distópicas de la tecnología con las necesidades de las familias que cargan con la historia familiar de una enfermedad. ¿Es posible ignorar la posibilidad de saber en forma anticipada si vamos a padecer una enfermedad que modificaría radicalmente nuestra vida?, en el caso de una familia que se enfrenta a la posibilidad de tener un hijo discapacitado mental y físicamente, esta discusión atañe al derecho a planificar la familia, al aborto y, por lo tanto, a las creencias religiosas y los valores morales .

Puesto en términos dicotómicos, la tecnología es una "*caja negra*" que se toma o se deja, un medio para lograr un fin (planificación familiar, prevención de la salud) y el hecho de realizarse un test genético resulta finalmente en una decisión singular, que enfrenta a cada persona a hacer o no uso de esta tecnología.

En pos de abrir la "*caja negra*", en el terreno de la investigación empírica se han llevado a cabo estudios críticos a través de metodologías cualitativas y etnográficas. Allí se buscó comprender los procesos de incorporación de las tecnologías genéticas, entendiendo que a partir de las especificidades propias de cada implementación se puede captar la dinámica de este avance tecnológico, los sentidos que se constituyen en el campo de las prácticas y las relaciones de subordinación que devienen de las relaciones locales/globales (Hernández 2005). Estas investigaciones aportaron detalles empíricos relevantes sobre las prácticas, y sus vinculaciones con los sistemas regulatorios, la cultura y las economías locales.

A través de abordajes de este tipo, Claudia Fonseca y Débora Daich analizaron el estatuto jurídico que han adquirido los test de ADN en las definiciones de la paternidad (Fonseca 2004; Daich 2009). Por ejemplo Fonseca analiza el caso de Brasil, y encuentra que con anterioridad a los test genéticos, los jueces dictaminaban la paternidad de un niño en base al vínculo de convivencia del hombre con la madre. Al mismo tiempo la paternidad era un concepto prácticamente irrevocable, ya que los jueces no aceptaban la impugnación de la paternidad bajo caso ninguna circunstancia. A partir del test de ADN hubo un cambio de sentido inverso, porque a partir de un test los jueces pueden impugnar una paternidad ya asumida. Asimismo, para dictaminar la paternidad de los niños que no tienen padre

legalmente reconocido, los jueces utilizan estos test, y relegan a un segundo plano el análisis de las relaciones de convivencia entre la madre del niño y el hombre en cuestión.

Es decir, el test de ADN tiene implícita una verdad de tal magnitud que los jueces encuentran fundamentos para definir quién es el padre de un niño sin necesidad de indagar las relaciones sociales involucradas. Según estas autoras, la “*certeza*” tecnológica está trayendo cambios imprevistos en las relaciones contemporáneas: lejos de inspirar mayor tranquilidad, parecería que la simple existencia del test retroalimenta paroxísticamente la voluntad de saber. Para estas autoras los discursos médicos pueden determinar directa o indirectamente un fallo de la Justicia porque funcionan como discursos de verdad, descalificando a otros saberes y emitiendo enunciados a través de la cual ejercen el poder en la sociedad (Fonseca 2004; Daich 2009).

También estos estudios han contribuido a la reflexión sobre las posibilidades de autonomía en relación al consejo genético, ahondando en las historias de los portadores y las familias con las decisiones sobre el test, con la espera del resultado, en las actitudes y estrategias que se despliegan para acomodar o no la información a las condiciones de vida propias y las de la familia, y en los sentidos que se atribuyen a la genética y a las decisiones.

A partir de una perspectiva etnográfica, Monica Konrad (Konrad 2003) analizó el caso de las personas que son candidatas para realizarse el estudio genético para síndrome de Huntington. En sus investigaciones muestra que una persona a la que se le diagnostica una elevada predisposición genética a esta enfermedad se siente y “vive” como un “*pre-enfermo*”; el sólo hecho de conocer su condición y la comunicación de dicha información a la familia lo deja expuesto a las consecuencias familiares y sociales del “ser” enfermo, aún cuando todavía no lo es (Konrad 2003). En este marco de relaciones, la decisión sobre el test genético posiciona a los actores frente a dilemas de orden moral, porque se ven obligados a decidir con quién, cuándo y cómo compartir una información que abre la posibilidad de convertir a alguien en un pre-enfermo cambiando sus etiquetas sociales (Konrad 2003).

Para Lena Kocha y Mette Svendsen (Koch y Svendsen 2005), que analizaron mediante un estudio etnográfico el asesoramiento genético sobre cáncer en Dinamarca y las recomendaciones oficiales sobre la práctica de dicho asesoramiento, las nuevas posibilidades para prevenir enfermedades hereditarias desafían la ética tradicional del

asesoramiento genético, en tanto al interior de esta práctica se gesta un modelo idealizado de decisión, que establece una forma correcta de relacionarse con uno mismo, la familia y la sociedad. Estas autoras argumentan que el imperativo de la prevención en el asesoramiento genético transforma las nociones de autonomía y consentimiento informado, y que el evento transformador es la transmisión de conocimiento experto sobre riesgo genético desde el consejero hasta el aconsejado. Este proceso de transmisión del conocimiento crea individuos autónomos que aceptan voluntariamente asumir la responsabilidad personal por ellos mismos y por sus familiares (Koch y Svendsen 2005).

En el mismo sentido que estas autoras, Sandra Taylor a partir de un estudio realizado en Australia sobre el test genético para síndrome de Huntington postula que la disponibilidad del test genera vulnerabilidad psicosocial a partir del imperativo político hacia la responsabilidad individual y el autocontrol (Taylor 2004). Según estos autores los riesgos de recrear la ideología sociobiológica y la eugenesia se encuentran presentes (Koch y Svendsen 2005; Domaradzki 2015), y de hecho son cuestiones que debate activamente el asesoramiento genético.

En un estudio realizado en España a partir del incremento del **diagnóstico genético preimplantacional**¹⁷, Pavone y Arias muestran la mediación de los factores locales y nacionales en el desarrollo de las clínicas especializadas en este tipo de estudios. Analizan y describen los estrechos vínculos entre las clínicas privadas, el turismo, el organismo regulador nacional y los embriólogos e investigadores. Estos autores argumentan que "*la dinámica de la genética puede estar fuertemente mediada por factores locales, institucionales, sociales y culturales*" (Pavone y Arias 2012).

Este tipo de investigaciones arrojan luz sobre los modos en los que la tecnología genética se torna en dispositivos de poder, a la vez que muestran las lógicas de estos procesos y las relaciones que gestan los actores en el propio campo y que generan vulnerabilidad. Estos abordajes metodológicos, que introducen la noción de complejidad en el escenario de las decisiones sobre test genéticos, ofrecen un marco para sustraerse a la lógica dicotómica de pensar en contra o a favor de los mismos. La incorporación en el análisis de las voces de los

¹⁷ El **Diagnóstico Genético Preimplantacional** es el diagnóstico de alteraciones genéticas y cromosómicas en los embriones antes de su implantación.

profesionales y las familias permite indagar los vínculos, dislocaciones y automatismos que provocan estas nuevas tecnologías. Antes que dar una respuesta a quién y cómo debería realizarse un test, estos estudios arrojan luz sobre los procesos que generan situaciones de vulnerabilidad y de vulneración de derechos, que dan pistas para repensar las prácticas concretas.

La presente investigación pretende ser una contribución en este sentido, para mantener abierto el debate en nuestro medio local sobre las configuraciones sociales que devienen de los test genéticos.

Capítulo II: Metodología

El objetivo propuesto en este trabajo fue estudiar el proceso del test genético predictivo para enfermedades tardías en el adulto, para comprender cómo se decide en este proceso, cuáles negociaciones se establecen con los prestadores de salud, cómo viven pacientes y familiares el proceso antes, durante y luego del diagnóstico genético. Este objetivo requirió definir, *a priori*, un recorte analítico, el abordaje metodológico y durante el trabajo de campo precisar la perspectiva teórica a adoptar en torno a las relaciones específicas que se fueron construyendo durante el estudio. Estas tres instancias decisivas definieron la naturaleza del proceso de la investigación y del análisis, y también fueron especificando de manera más precisa al objeto de estudio.

El recorte analítico: el Síndrome de Lynch como escenario para estudiar los test genéticos predictivos de enfermedad tardía en el adulto

Una primera decisión metodológica consistió en circunscribir el estudio a una patología que permitiera pensar en la instancia del test genético en sí, ya que muchas patologías genéticas que se expresan en los adultos implican una enorme carga de discapacidad para el afectado y para la familia, como por ejemplo las enfermedades neurodegenerativas¹⁸.

Por otro lado, cada enfermedad tiene características específicas, en cuanto a **penetrancia**¹⁹, métodos de diagnóstico, monitoreo de la misma y terapéutica, por lo que cada una de ellas tiene implicancias y significados muy diversos.

¹⁸ Las enfermedades neurodegenerativas afectan, entre otras, el equilibrio, movimiento, habla, respiración y funciones del corazón. Muchas son genéticas, por ejemplo: Ataxia de Friedreich, Enfermedad de Huntington y la Atrofia muscular espinal. La mayoría de ellas no tiene cura y el tratamiento se orienta a mejorar los síntomas, aliviar el dolor y aumentar la movilidad (Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU: <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/degenerativenervediseases.html>. Accedido marzo 2018)

¹⁹ Penetrancia: Probabilidad que un gen o un rasgo genético se exprese, o proporción de individuos portadores de una mutación que presentan los síntomas clínicos correspondiente a la mutación. **Penetrancia completa** significa que los genes se expresan en toda la población portadora de dichos genes; por ejemplo se tiene el 100% de certeza que los individuos afectados con Poliposis Adenomatosa Familiar desarrollarán cáncer colorrectal en algún momento de la vida. **Penetrancia incompleta** significa que los rasgos genéticos se expresan solamente en algunos de los individuos que portan los genes en cuestión. Los individuos con Síndrome de Lynch, por ejemplo, tienen un margen de 30% a 80% de certeza (según los distintos estudios) de

Por estos motivos me propuse trabajar en este estudio con una enfermedad que pusiera a personas y médicos frente a debates y dilemas técnicos, morales y éticos al momento de indicar o decidir la realización del test. Es decir, que los posibles escenarios estuvieran abiertos a diferentes posibilidades, sin que ninguno de ellos implicara (real o potencialmente) un escenario de discapacidad. El supuesto de este criterio es que estas indeterminaciones llevarían a admitir diferentes argumentos sobre la autonomía y la prevención, y por lo tanto dar lugar a la emergencia de prácticas diversas.

Para aclarar este punto de partida metodológico: existen patologías que presentan mayor diversidad de dilemas para los potenciales afectados al momento de decidir realizar un test predictivo, a raíz de la incertidumbre relativa del test para predecir la ocurrencia de la enfermedad, su eventual gravedad y, por ende, sus impactos concretos en la vida de las personas.

Por lo tanto, los médicos podrían dudar al momento de indicar e informar los resultados del test, ya que la indicación recaerá en un individuo adulto y sano, que se verá enfrentado a la posibilidad de una enfermedad que, en caso de presentarse en sus formas graves, reduciría su expectativa de vida y afectaría a su familia, trabajo, relaciones sociales y status. Por otro lado, la enfermedad bien podría no presentarse nunca. Es decir, esa persona adulta y sana pero con un diagnóstico positivo del test podría no manifestar nunca la enfermedad, o la enfermedad podría manifestarse con síntomas de diversa gravedad. O la enfermedad podría prevenirse y aún curarse o mitigarse. Las propias medidas preventivas también son factor de incertidumbre, porque presentan por sí mismas una cierta probabilidad de generar algún tipo de riesgo psicológico, físico o social.

Esta diversidad de opciones convierte a estas patologías en escenario especialmente interesante para estudiar el imaginario social sobre los test genéticos predictivos, porque las prácticas concretas serán entonces producto de las decisiones sobre este conjunto de variables y, por lo tanto, tendrán la posibilidad de poner de manifiesto y mostrarnos las diferentes maneras en que se piensan el test genético y el imaginario social sobre los genes.

que desarrollarán cáncer colorrectal en algún momento de sus vidas. La penetrancia también cambia según la edad de la población.

Para realizar la selección que presento en esta investigación consideré también la factibilidad del estudio, en cuanto a que la enfermedad debe presentarse con cierta frecuencia poblacional para contar con suficientes casos de estudio. La otra condición era que en nuestro país existieran servicios que realizaran diagnóstico y asesoramiento genético de la patología en cuestión, para poder ubicar los casos en un número acotado de servicios de salud. Estos requisitos los cumplían la enfermedad de Huntington²⁰, el cáncer de mama y el cáncer colorrectal. Éstas dos últimas son patologías tumorales de alta frecuencia en la población.

A partir de las entrevistas preliminares decidí excluir del estudio a la enfermedad de Huntington, o "mal de San Vito", patología neurodegenerativa de alta penetrancia, que se puede manifestar entre los 30 y los 50 años con síntomas neurológicos discapacitantes y que evoluciona a un cuadro de demencia severa. En esta patología el test predictivo impacta a una persona que, si bien tiene la posibilidad de vivir muchos años libre de enfermedad, no cuenta con ninguna terapéutica para cuando el Huntington se manifieste, ni tampoco dispone de estrategias de prevención que permitan retrasar su inicio. Es decir, una persona diagnosticada como portadora de enfermedad de Huntington tiene un altísimo grado de certeza de que va a desarrollar una enfermedad completamente discapacitante, a una edad más temprana que sus familiares antecesores afectados y sin poder hacer nada para mejorar su pronóstico.

En el caso del cáncer de mama hereditario se encuentran mutados los genes de alta penetrancia BRCA1 o BRCA2 para cáncer de mama y la indicación preventiva es la mastectomía. Para los portadores de la mutación para **Cáncer Colorrectal No Polipósico**, también conocido como Síndrome de Lynch (S. Lynch), la principal indicación preventiva es la vigilancia de la posible aparición de nuevos tumores mediante una videocolonoscopia anual (VCC). Si bien es un estudio relativamente invasivo, no parecía revestir las implicancias en el rol de género que representa una intervención del tipo de la mastectomía.

²⁰ Si bien la enfermedad de Huntington es de baja prevalencia poblacional, se calcula en 1 en 10 mil (Schulte 2011).

Teniendo en cuenta estas consideraciones, orienté este trabajo hacia el estudio del proceso del test genético para el S. De Lynch, condición genética predisponente para Cáncer Colorrectal (Ver Cuadro 1).²¹

En nuestro país el hecho de realizarse un estudio genético se origina a partir de la precisa indicación de un médico, que ocurre en la instancia de una consulta médica, en un servicio de salud específico, en condiciones estructurales determinadas –en cuanto a estructura del sistema y los servicios de salud de nuestro país y en cuanto a perfil socioeconómico de los afectados.

Por lo tanto para comprender el proceso del test genético, y las decisiones que se toman en ese proceso en el nivel microsocial, para poder preguntarse la manera en que en ese nivel se constituyen subjetividades, es necesario trabajar al interior de los servicios de salud, intentando comprender las interacciones sociales que se dan en ese ámbito, y también la manera en que los servicios de salud construyen dicho ámbito. En este abordaje me baso en la propuesta del investigador en socioantropología de la salud Roberto Castro, quien plantea (siguiendo a Foucault y a Goffman) que el análisis de las interacciones sociales que se dan en los contextos institucionales permite comprender los procesos de subjetivación que construyen dichas interacciones:

La interacción social, sus regularidades y sus rupturas, las complicidades con las que se realiza, sus sobresaltos y sus traiciones, siguen patrones específicos discernibles sociológicamente, que varían en función de las características de las instituciones y de los contextos en los que se lleva a cabo, así como de los fines que persiguen los actores. Estamos ante descubrimientos de amplísimo alcance que permiten poner en contexto el carácter emergente del “sí mismo” en función de la interacción social, y el carácter emergente de esta última en función del contexto en el que se presenta (Castro 2014).

²¹ Para más información sobre S. Lynch ver el Anexo.

Cuadro 1: Resumen de los principales datos técnicos sobre S. Lynch²²

<p>Características Clínicas: El S. de Lynch es un CCR hereditario, que representa entre 1-3% de todos los casos de CCR. Se caracteriza por presentar un riesgo aumentado de los siguientes cánceres: colon, endometrio, estómago, ovario, intestino delgado, tracto hepatobiliar, tracto urinario, cerebro y piel. Hasta el momento se han identificado los siguientes riesgos:</p> <ul style="list-style-type: none">– 52% a 82% de riesgo aumentado de CCR (edad media de diagnóstico entre 44 y 61 años)– 25% a 60% de riesgo aumentado de cáncer de endometrio (edad media de diagnóstico entre 48 y 62 años)– 6% a 13% de riesgo aumentado de cáncer gástrico (edad media de diagnóstico 56 años)– 4% a 12% de riesgo aumentado de cáncer de ovario (edad media de diagnóstico 42.5 años) <p>El riesgo de otros cánceres es menor, aunque mayor que en la población general.</p> <p>Criterios de sospecha de S. Lynch: Se debe sospechar S. Lynch en un candidato que presenta una o varias de las siguientes características:</p> <p>-Diagnóstico de CCR o cáncer de endometrio en las siguientes circunstancias:</p> <ul style="list-style-type: none">– CCR diagnosticado a edad menor de 50 años	<p>Asesoramiento genético: Se hereda de manera autosómica dominante, por lo tanto los hijos de un individuo con S. Lynch tienen un 50% de probabilidad de heredar la variante patogénica (alcanza con haber heredado un gen mutado de uno de los progenitores). Sin embargo, debido a la penetrancia incompleta, la edad variable de desarrollo del cáncer, la disminución del riesgo de cáncer como resultado de la detección, debido a las cirugías profilácticas, o también debido a una muerte temprana por otras causas, no todos los individuos con una variante patogénica tuvieron un progenitor que haya tenido cáncer, ni tampoco es seguro que desarrollen cáncer en algún momento de su vida.</p> <p>Tratamiento:</p> <p>Del CCR en personas con S. Lynch: Si una persona con diagnóstico confirmado de S. Lynch desarrolla cáncer, se recomienda realizar una colectomía total (remoción completa del colon) con anastomosis ileorrectal (unión quirúrgica de la última porción del intestino delgado con el recto, para el tránsito y eliminación del material del intestino), ya que el riesgo de un nuevo CCR es muy elevado</p> <p>Prevención de cáncer de endometrio y de CCR en S Lynch: En mujeres con diagnóstico confirmado de S. Lynch que hayan tenido niños se recomienda la histerectomía con ooforectomía bilateral (remoción del útero y los ovarios). No se recomienda realizar colectomía total profiláctica (remoción del colon en individuos que no presentan CCR), debido a que el rastreo con videocolonoscopia es altamente efectivo.</p>
--	--

²² Tomado de: Davidson 2007; Nuñez and Antelo 2011; Cohen and Leininger 2014; Sehgal, Sheahan et al. 2014; Gualdrini, Collia Avila et al. 2015 y del National Center for Biotechnology Information 2018.

Criterios de sospecha de S. Lynch (continuación):

- Tumores relacionados a S. Lynch (CCR; endometrio, intestino delgado, estómago, etc.) sincrónicos o metacrónicos (Sincrónicos: cánceres primarios que presentan al mismo tiempo. Metacrónicos: cánceres primarios que se presentan consecutivamente)
 - Tejido tumoral que en el análisis histológico evidencia inestabilidad microsatelital (por ej: infiltración de linfocitos, patrón de crecimiento medular, etc.)
 - Test de inestabilidad microsatelital (IMM) alterado, lo que evidencia que el tumor presenta una alta inestabilidad en los microsatélites
 - Tejido tumoral (por ej: de colon o de endometria) que mediante la técnica de inmunohistoquímica (IHQ) se demuestra el déficit de alguna de las proteínas correspondientes a los genes del sistema reparador de ADN. Es decir, alteración en las proteínas correspondientes a los genes MSH2, MLH1, MSH6, and PMS2.
- Tener algún familiar con CCR o cáncer de endometrio que cumple con alguno de los criterios mencionados en la lista previa.
- Tener al menos 1 familiar de primer grado que haya tenido alguno de los tumores asociados a S. Lynch antes de los 50 años de edad.
- Tener al menos 2 familiares de primer grado que hayan tenido alguno de los tumores relacionados a S. Lynch a cualquier edad.
- Tener un miembro de la familia con diagnóstico confirmado de S. Lynch.
- Se recomienda comenzar el estudio genético en el miembro de la familia que tuvo un tumor relacionado a S. Lynch.

Diagnóstico:

Se recomienda realizar las pruebas moleculares de IHQ e IMM. En caso que los dos estudios o alguno de ellos resulten alterados se realiza la búsqueda dirigida de mutaciones genéticas.

Vigilancia:

- De CCR: colonoscopia con extirpación de pólipos precancerosos realizada cada 1 o 2 años, comenzando entre los 20 y 25 años o 2 a 5 años antes del primer caso en la familia, lo que ocurra primero, para todas las personas con síndrome de Lynch.
- De cáncer endometrial. La vigilancia del cáncer de endometrio está menos estandarizada que la del cáncer de colon. Se puede considerar la biopsia endometrial cada 1 o 2 años, pero hasta la fecha los datos no respaldan que dichas pruebas adicionales mejoren la detección temprana o los resultados. Los estudios sobre la efectividad del examen de ultrasonido transvaginal y la biopsia endometrial han tenido resultados contradictorios.
- De cáncer de ovarios. No se cuenta con recomendaciones específicas.
- De cánceres gástrico y duodenal. Los estudios no han respaldado que el rastreo mejore la detección temprana o los resultados de estos cánceres, pero dado que el estómago y el duodeno son el cáncer no ginecológico extracolónico más común en el S. Lynch, las guías incluyen exámenes periódicos con endoscopia superior (cada 3 o 5 años a partir de los 30 y los 35 años).
- De cáncer de intestino delgado distal: Los datos son limitados con respecto a la detección de cáncer en el intestino delgado distal.
- De cáncer de tracto urinario. Se recomienda considerar el análisis anual de orina que comienza entre los 30 y los 35 años.
- De cáncer de sistema nervioso central. Considerar el examen físico anual que incluye una evaluación neurológica que comienza entre los 25 y los 30 años. En este momento, no hay ninguna recomendación de imágenes de rutina para detectar tumores cerebrales.

Diagnóstico (continuación):

Existen distintos tipos de estudios genéticos. Los que se recomiendan son los siguientes

- Panel de multigenes, que incluye la búsqueda de mutaciones en los genes MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2. También incluye análisis de delección en el gen EPCAM.
- Secuenciación del genoma o del exoma. Se recurre a esta técnica cuando es necesario considerar diagnósticos genéticos no conocidos hasta el momento (variantes patogénicas en genes diferentes, o mutaciones en otros genes que dan una presentación clínica semejante al S. Lynch).

Vigilancia (continuación):

- De otros cánceres. En este momento, no existen recomendaciones de detección específicas para otros cánceres asociados con el síndrome de Lynch. Se debe alentar a las personas a que sigan otras pautas de detección de la población general y que busquen atención médica inmediata para detectar cambios en la salud o síntomas persistentes.

Guiada por estas ideas llevé a cabo este estudio en servicios de diagnóstico de S. de Lynch, buscando conocer el proceso del test genético, cómo se construyen sus prácticas y significados, las vivencias en su realización y en el diagnóstico como portador de esta patología. También busqué identificar las cuestiones que se ponen en juego en la decisión de prescribir (desde el punto de vista de los médicos) y realizarse (desde el punto de vista de los pacientes) el test genético para S. de Lynch. Sobre esta patología en particular la bibliografía destaca la falta de estudios sobre impactos psicosociales del test genético para S. de Lynch (Galiatsatos, Rothenmund et al. 2015).

El diagnóstico y asesoramiento genético sobre S. de Lynch en nuestro país

La consulta médica en la que se produce la indicación o prescripción²³ de un test genético se denomina consejo genético o asesoramiento genético. Si bien existe la especialidad de médico genetista²⁴, el consejo genético para CCR hereditario y por lo tanto para S. de Lynch en nuestro país lo realizan principalmente los médicos oncólogos, ya que la indicación se realiza en su gran mayoría a personas que tuvieron CCR y que presentan criterios para **sospechar**²⁵ que se trata de un cáncer hereditario. Por lo tanto, el que primero detecta la necesidad de un asesoramiento genético es el oncólogo o el cirujano. Algunos servicios de oncología fueron incorporando el área de consejo genético, por lo que en general la indicación se realiza en este tipo de servicios.

En esta investigación trabajé principalmente con dos servicios de diagnóstico y asesoramiento genético para CCR, uno público, y otro privado, y también con médicos que de manera particular realizan diagnóstico genético de S. de Lynch.

²³ Se utilizan indistintamente los términos indicación o prescripción para hacer referencia a la recomendación asertiva del médico de realizarse un estudio, práctica o tratamiento, que se expresa mediante una orden escrita que lleva la firma y la matrícula del profesional y que representa una instrucción a la cobertura de salud del paciente para financiar la práctica prescrita.

²⁴ Especialidad médica reconocida por el Ministerio de Salud de la Nación a partir del año 2006 mediante Resolución 1923.

²⁵ Se utiliza la palabra "sospecha" porque, si bien está cargada de sentido, es el término técnico que se utiliza para denominar a las personas que reúnen criterios diagnósticos de determinada patología, y que por lo tanto tienen indicación para realizarse estudios para confirmar o descartar la patología en cuestión.

Perspectiva sobre el proceso del test genético

Para estudiar el proceso del test genético me basé en el concepto de *itinerario terapéutico* que desarrolla María Pía Venturiello para el análisis de la discapacidad desde la perspectiva de cuidado a partir de las narraciones de los pacientes y las familias (Venturiello 2012). Con este concepto Venturiello refiere a los recorridos de pacientes y familiares en relación a los servicios de salud, principalmente a las decisiones que se toman y a las negociaciones con los prestadores de salud. También hace referencia a las interpretaciones de los distintos actores sobre el proceso de salud-enfermedad-atención-cuidado²⁶, a la cotidianeidad de las prácticas y las soluciones que los pacientes y familiares van construyendo y descubriendo en las experiencias con la enfermedad y los sistemas de atención.

El concepto de itinerario terapéutico permite, en el estudio del proceso del test genético, abarcar las instancias que producen significados y prácticas en relación al mismo, desde que comienzan los signos de cáncer, hasta la etapa de la vigilancia. A la vez con el concepto de proceso del test genético intento captar lo que desborda al itinerario, en cuanto aprehender también los significados sociales y los procesos de subjetivación que construyen dichos itinerarios.

Para estudiar las configuraciones de prácticas y discursos que dan lugar a decisiones específicas a lo largo del proceso del test genético me basé en la noción de *proceso de decisión*, complejo que se desarrolla en el tiempo, antes que en el concepto de *toma de decisiones* y de *decisión informada*, nociones ambas asociadas a la idea de elección y al concepto bioético de autonomía, planteadas en la literatura anglosajona biomédica para

²⁶ El Proceso de Salud-Enfermedad-Atención constituyó desde el inicio el objeto de estudio del movimiento de Salud Colectiva latinoamericano: "Uno de los grandes aportes teóricos de este movimiento consiste en el debate conceptual acerca del objeto de las disciplinas que se ocupan de estudiar los modos de vivir, enfermar y morir de los sujetos y grupos sociales. Así pues, se ha producido en su seno un largo proceso de elaboración que se inició con la discusión sobre los conceptos de salud y enfermedad y la articulación entre los mismos; se realizó entonces un pasaje de verlos como elementos opuestos -o categorías dicotómicas- a conceptualizarlos como articulados en un proceso (...). Esta reflexión se continuó con la necesidad de incluir a las formas de atención como parte del análisis de los modos en que la salud y la enfermedad se presentan en diferentes contextos y poblaciones (...). Se ha planteado de esta manera que el objeto de la Salud Colectiva/Medicina Social lo constituiría el proceso salud/enfermedad/atención". Recientemente se incorporó el concepto de cuidado que, si bien como menciona Michalewicz es un concepto polisémico, hace referencia a la necesidad de considerar el objeto de estudio de la salud colectiva las dimensiones referidas a la integralidad de la atención y al reconocimiento del otro y la empatía (Michalewicz 2014).

abordar las investigaciones sobre decisiones respecto a diagnósticos o tratamientos.²⁷ En esta tradición la toma de decisiones se define como la selección de una alternativa dentro de un rango de opciones existentes, considerando los posibles resultados de las selecciones realizadas y sus consecuencias en el comportamiento presente y futuro. Toma de decisiones y decisión informada remiten, por lo tanto, a la noción de elección racional delimitada temporalmente (Broche-Perez, Herrera Jimenez et al. 2016).

Las investigaciones sobre toma de decisiones están emparentadas con las investigaciones sobre riesgo y provienen de la psicología cognitiva, la economía, la neuropsicología, las ciencias de la computación y la información. En varias disciplinas la idea de decisión es equivalente a evaluar lo que se percibe como la realidad objetiva de "riesgo" (Harrington y Morgan 2016). En psicología, la toma de decisiones se centra en la comprensión del comportamiento de riesgo, en tanto el riesgo y las decisiones son conceptualizadas como fenómeno conductual y cognitivo (Zinn 2015). En el ámbito de los estudios sobre decisiones relativas a los test genéticos esta perspectiva se ha traducido en investigaciones que indagan sobre el estrés y la ansiedad que genera el consejo genético (Roussi, Sherman et al. 2011), en base a teorías que consideran la complejidad de las decisiones desde una perspectiva individual y cognitiva, que incluye la percepción del riesgo, las creencias y expectativas (por ejemplo sobre la eficacia de las diferentes decisiones posibles) y los valores personales. También hay numerosas investigaciones que analizan la decisión respecto de la **autoconfianza**, creencia en las propias capacidades para manejar las situaciones (por ejemplo: la confianza en las propias capacidades para manejar el stress. Roussi, Sherman et al. 2011).

Varios autores han planteado las limitaciones de las nociones de decisión, elección y autonomía, en tanto conceptos capaces de dar cuenta de una noción de elección como producto de la voluntad de un sujeto individual, que remite al marco de las economías liberales. En particular Débora Lupton, que estudia la noción de riesgo desde una perspectiva social, señala que el enfoque de riesgo viene de la mano de los proyectos modernizadores de disciplinamiento de las emociones, que invisibilizan las ambivalencias,

²⁷ El diccionario DECS de términos médicos considera a la Toma de Decisiones (**decision making**) un concepto, al que define de la siguiente manera: *El proceso de hacer un juicio intelectual selectivo cuando son presentadas varias alternativas complejas consistentes de diversas variables, y que generalmente define un modo de acción o una idea.* (DECS: Descriptores de Ciencias de la Salud. <http://decs.bvs.br>. Accedido marzo 2018)

contradicciones, y las dinámicas de los sentimientos de "estar en riesgo" y "seguridad", transformando a las emociones en variables que permiten predecir las decisiones:

Al igual que otros modelos cognitivos psicológicos y psicométricos de evaluación de riesgos y toma de decisiones, [el] modelo [heurístico afectivo] representa un intento de disciplinar la emoción colocándola en un modelo o una relación de causa y efecto, convirtiéndola en una variable que puede medirse y calcularse sus efectos. Aquí hay poco espacio, si es que hay alguno, para reconocer las ambivalencias, contradicciones y ambigüedades de las culturas y entendimientos de riesgo, el movimiento de ida y vuelta entre sentirse "en riesgo" y sentirse "seguro" que las personas puedan experimentar y los contextos dinámicos y heterogéneos en que entendimientos de riesgo se configuran y se reconfiguran constantemente (Lupton 2013).

Un intento de trascender este debate proviene de algunas ramas de la psicología, a partir de introducir las emociones y los sentimientos (positivos o negativos) y las asociaciones (conscientes o inconscientes) como instancias que intervienen en la formación de las premisas y los argumentos que devienen en decisiones. La crítica a esta perspectiva es que en este modelo, las emociones, creencias y evidencias son vistas como precedentes y separadas de las instancias de la decisión en sí, que se describe como la momento racional de este proceso (Harrington and Morgan 2016). Por el contrario, Lupton postula que la evaluación de los riesgos está saturada de emociones que interactúan con el riesgo y se configuran mutuamente durante el proceso de decisión y, a la vez, están configuradas inevitablemente por procesos sociales y culturales (Lupton 2013). El concepto acuñado por Lupton *-emotion-risk assemblage-* incorpora la noción de afectos en la toma de decisiones y, al mismo tiempo identifica las maneras en las cuales lo social y sus manifestaciones culturales dan forma a la percepción de riesgo y a la toma de decisiones.

Sin embargo, esta misma autora hace notar que aún no se han conceptualizado con la suficiente profundidad las relaciones entre riesgo y emociones, en especial en el ámbito de la salud y de la medicina.

Desde el inicio de la presente investigación las nociones de toma de decisiones y de riesgo resultaron insuficientes, incluso en la formulación crítica de Lupton, en tanto todas ellas suponen a la decisión como una instancia dada en el tiempo, que involucra la percepción de determinados riesgos.

Como quedó en evidencia ya desde las primeras entrevistas, en esta investigación era necesario interpelar justamente estas nociones antes que considerarlas un hecho dado. Sirva de ejemplo una de las entrevistas preliminares, realizada durante la definición del recorte analítico de la investigación: un hematólogo al que estaba consultando sobre las decisiones respecto al test para hemocromatosis²⁸ me miró asombrado cuando le expliqué el objetivo de esta investigación: "*¿Decidir? Cuando indico un estudio los pacientes se lo hacen*". Ni él ni los pacientes "decidían" realizarse este estudio, el análisis formaba parte de la batería de estudios para diagnosticar esta patología y punto.

También en las primeras entrevistas con los médicos que realizan consejo genético para S. de Lynch se puso en evidencia que "el test" es en realidad una compleja batería de estudios que se realizan en forma secuencial, que los primeros estudios no son propiamente estudios genéticos, sino de anatomía patológica (IHQ) y biología molecular (IMM) y que pueden dar como resultado indicios de algún posible tipo de anomalía a nivel genético. Pero los estudios genéticos propiamente dichos pueden llegar a realizarse años después, según el tipo de anomalía que se haya encontrado y la disponibilidad en el país de los insumos necesarios.

Por lo tanto las personas pueden comenzar los estudios y luego abandonarlos, o conocer el resultado mucho tiempo después, o no llegar a tener nunca el diagnóstico. Estos primeros hallazgos comenzaban a mostrar que realizarse un test genético no implica necesariamente una decisión, ni tampoco una instancia en el tiempo²⁹ y que no siempre quienes se realizan un test genético tienen en su horizonte la idea de un riesgo potencial, lo que ponía en cuestión la pertinencia no sólo del concepto de toma de decisiones, sino también la noción de percepción de riesgo asociada (Tuija 2007; Turner 2009).

En cambio la idea de **proceso de decisión**, entendida como la trayectoria a través de la cual las personas reconstruyen subjetivamente los acontecimientos que ellos juzgan significativos desde su biografía social, posibilita retomar la temporalidad y busca indagar en las

²⁸ Hemocromatosis: afección que hace que el cuerpo absorba y almacene demasiado hierro. La mayoría de las personas que tienen hemocromatosis hereditaria no muestra ningún síntoma de la enfermedad hasta llegar a la mediana edad. Los primeros síntomas incluyen fatiga, dolor abdominal, dolor articular, impotencia o menopausia. Otros signos de hemocromatosis hereditaria incluyen diabetes y problemas cardíacos.

²⁹ Como podrían ser la decisión por ejemplo frente a una cirugía, y en el caso de los test genéticos, respecto a las cirugías preventivas, como la colectomía para el CCR, las mastectomía para el caso del cáncer de mama, y la ooforectomía para el caso del cáncer de ovario.

innumerables decisiones, muchas veces imperceptibles, que se van tomando en la trayectoria de relaciones que se producen y construyen durante el proceso del test genético. También permite poner en suspenso la idea que estas instancias se producen como consecuencia de una voluntad individual que, por decide en base a una determinada idea del riesgo de la enfermedad.

Finalmente al retomar las miradas de las protagonistas como construcción desplegada a lo largo de toda la experiencia vital (Lera, Genolet et al. 2007), me permito incorporar las relaciones sociales y familiares que se construyen durante la enfermedad, mientras se van atravesando las distintas instancias de realización del test.

El abordaje metodológico para estudiar el proceso del test genético para S. Lynch.

Abordé el análisis del proceso del test genético desde un enfoque etnográfico, que posibilita indagar a nivel microsocial las interacciones sociales y las relaciones de poder relativas a dichas decisiones desde, como menciona Valeria Hernández, una "perspectiva interior" (Hernández 2005; Hernández 2006).

En este sentido rescato las nociones de Rosana Guber y de Diana Milstein, en cuanto a abordaje etnográfico como enfoque, método y texto (Guber 2014; Milstein 2016). Respecto a la etnografía pensada como enfoque, en términos de estas autoras se trata de una "*concepción y práctica de conocimiento que busca comprender los fenómenos sociales desde la perspectiva de sus miembros (entendidos como "actores", "agentes" o "sujetos sociales")*" (Guber 2014), a partir de la posición de un investigador involucrado en el campo, es decir, comprometido en una relación personal de "*primera mano*" (Milstein 2016) con las personas que habitan el campo. Esta relación personal torna al investigador testigo privilegiado de la producción de lo social, posición que le hace conocer y comprender lo que las personas hacen, dicen y dicen que hacen.

En este abordaje de investigación orientado a indagar y dar cuenta del "*punto de vista de los actores involucrados en los eventos*" (Erickson 1984) se abre la posibilidad de dar cuenta de la creación de sentidos que acompaña y sostiene la apropiación por parte de los actores, y

que dota de sentidos particulares a las normas, reglas y valores, en tanto "*plusvalor simbólico producido en función de un horizonte imaginario, específico del campo social en el cual la norma es aplicada*" (Hernández 2006).

El ingreso al campo: estudiar "desde adentro" siendo un actor del campo

Estudiar las relaciones sociales y de poder que se tejen y construyen en torno a los test genéticos mediante un enfoque etnográfico representó para mí la aspiración de elaborar un conocimiento "*desde adentro*". Tomar como punto de partida el espacio "*...donde se efectúa cotidianamente la producción de las fronteras simbólicas y materiales que fijan los espacios sociales, con sus modos de interacción específicos*" (Hernández 2006) significó implicarme como investigadora en el campo del diagnóstico genético, para comprender la perspectiva de los actores y las lógicas de la construcción de cada hecho significativo o situación etnográfica.

En este caso, en lo metodológico "*desde el interior*", significaba introducirme en el seno de organizaciones y relaciones contemporáneas y familiares para mí, en tanto que por mi trabajo como investigadora cualitativa en un hospital privado de nuestro país me encontraba (y me encuentro actualmente) cotidianamente en relaciones de diversa naturaleza con médicos y con las distintas estructuras de gestión de dicho hospital. Al momento de trabajo de campo también me desempeñaba como asesora del Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva en la gestión de proyectos que involucraban el desarrollo de tecnologías genómicas y promoción de la investigación en el medio hospitalario. Es decir, inmersa en el nudo de las relaciones que involucra el campo del diagnóstico genético.

Vale la pena aclarar que la elección del objeto de estudio tuvo poco y nada que ver con ambas actividades, ya que mis ámbitos de indagación como investigadora del hospital eran otros y, como asesora, al momento de definir el plan de tesis aún no había incursionado en ningún proyecto genómico. Por otro lado, las instituciones en las que realicé la mayor parte del trabajo de campo no eran en las que trabajaba. Sin embargo mi posición en el campo estuvo desde el primer momento signada por esta doble inscripción laboral en términos prácticos, metodológicos y teóricos.

En términos prácticos, mi inscripción como investigadora en epidemiología e investigación clínica me permitió establecer de manera relativamente fácil el contacto con los hospitales en los que llevé a cabo gran parte del trabajo de campo y también contactar a diversos profesionales. También simplificó la burocracia para lograr los avales institucionales y recorrer con facilidad la red de vínculos que los actores fueron marcando y que me permitieron construir el campo de estudio.

El enfoque etnográfico, al estudiar "*de primera mano*" lo que las personas hacen, dicen y dicen que hacen, implica en lo metodológico el compromiso de la relación personal del investigador con los actores para conocer y entender los sentidos de lo que sucede. Tal como sostiene Hernández, para alcanzar las condiciones internas de producción de los acontecimientos es necesaria la implicación en el campo social elegido durante un período considerable de tiempo, lo cual se convierte "*en una necesidad metodológica*" (Hernández, 2006). En otros términos, el involucramiento es la condición que habilita la posibilidad de comprender en profundidad y la capacidad de interpretación de las relaciones del campo (Guber 2016). En este sentido el dispositivo de implicarme con el campo de estudio a partir y a través de mi familiaridad con el medio hospitalario (sus espacios físicos, estructuras organizativas jerárquicas y transversales, las normativas, etc), con la cultura médica (las cuestiones de las relaciones interpersonales y con los pacientes, las relaciones corporativas, etc), y con la problemática de la investigación científica en nuestro país me facilitó el "estar ahí" como uno más (Hernández 2006).

Esta familiaridad me permitió identificar con facilidad a los centros de atención que realizan diagnóstico de S. de Lynch: los primeros contactos los realicé a través de una amistad personal que trabaja en genética molecular. Este vínculo me abrió las puertas para entrevistar a los profesionales. En uno de los hospitales me propusieron presentar el proyecto en un ateneo (el formato habitual de intercambio interdisciplinario en el ámbito médico). A partir de este ateneo se sucedieron las etapas habituales para desarrollar un proyecto de investigación clínica en un hospital: la presentación del proyecto al Comité de Ética de Investigación³⁰ en los dos hospitales en los que realicé observaciones y entrevistas,

³⁰ Nuestro país adhiere a las normativas éticas internacionales sobre investigación en salud humana, entre las que se incluyen el consentimiento informado de la persona previo a su participación en una investigación, como prueba del respeto por su autonomía y la exigencia de la evaluación ética de los proyectos por un comité

en el formato de proyecto de investigación clínica estándar, cuya estructura es diferente a la presentación de un plan de tesis para una disciplina humanística. También la "traducción" del proyecto del formato "humanístico" al formato "investigación clínica" fue posible gracias a mi pertenencia a este universo, así como también el cumplimiento adecuado de las intrincadas formalidades que se exigen en estas presentaciones.

Mi inscripción en el universo de la investigación clínica facilitó mi incorporación como observadora en el ámbito hospitalario y a conseguir entrevistas con diversos tipos de profesionales relacionados con diagnóstico genético, sus pacientes, y presenciar las reuniones y ateneos.

Este modo particular de ingreso permitió también que en los ámbitos de diagnóstico genético se me reconociera como persona social significativa, condición necesaria para que mi interlocutores comenzaran a desempeñar los roles propios de su cultura, *más que el rol de "informantes" para el conocimiento social e intelectualizado* (Guber 2016). Esta familiaridad me permitió identificar también, en las situaciones cotidianas, las redes de relaciones de nuestro sistema de salud. Por ejemplo, los juegos de poder entre profesionales e instituciones que se movilizan cuando se autoriza una orden para que un paciente se realice cierto estudio de laboratorio en uno u otro centro de diagnóstico. Es decir, mi inscripción me permitió leer las relaciones políticas que se fueron poniendo en juego.

Desafíos del extrañamiento para un actor del campo: flexibilidad como estrategia

Estar en el campo tenía como sentido compartir momentos y situaciones cotidianas y extraordinarias, así como compartir también un espacio-tiempo para pensar al campo mismo y dar lugar a la sorpresa, que permite el reconocimiento de ciertas situaciones,

de ética en investigación (CEI), como instancia de garantía de la adherencia de los investigadores a tales pautas. En nuestro país es un requisito someter los proyectos de investigación de cualquier tipo (que se denominan protocolos) a la aprobación de un CEI para desarrollar una investigación en el ámbito hospitalario, ya que el concepto de "investigación en salud humana" es amplia, en tanto se refiere a cualquier actividad de las ciencias de la salud que involucre la recolección sistemática o el análisis de datos con la intención de generar nuevo conocimiento, en la que se expone a seres humanos a observación, intervención u otro tipo de interacción con los investigadores, sea de manera directa o a través de la alteración de su ambiente o por medio de la recolección o el uso de material biológico o datos personales u otro tipo de registros (Guía de Investigaciones en Salud Humana. Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación. Edición 2011).

categorizaciones o intercambios como categorías centrales del análisis (Milstein 2016, Guber 2016). El desafío que me planteaba la familiaridad del campo consistía en hacer lugar a la posibilidad de extrañarme, deslumbrarme y problematizar las situaciones observadas. Estas situaciones, que podrían parecerle exóticas a un observador no familiarizado con el campo a mí me generaban perplejidad. Es decir, el desafío consistía en hacer de esa perplejidad un procedimiento para construir conocimiento sobre el campo, en lugar de corroborar la teoría leída y conocida, frente a las tensiones que pudieran plantear las situaciones cotidianas (en particular en la teoría del modelo médico-hegemónico de Eduardo Menéndez (Menéndez 1992)³¹

En efecto, entiendo que el dispositivo metodológico de la implicación está dialécticamente articulado a la reflexividad (Hernández 2006): *la presencia en el terreno del investigador no es nunca ingenua, ni tampoco un obstáculo a superar para lograr una observación acabada de una realidad externa objetiva, sino una condición necesaria para el conocimiento de lo social.*

En este sentido, considero que la presentación del investigador, junto con las negociaciones y mediaciones que despliega para acceder al campo son parte constitutiva del análisis del objeto y que ese rol deviene fuente de conocimiento sobre las relaciones en las que ha participado. En términos teórico-metodológicos, mi posición particular en el campo me llevó a aprender, comprender y construir conocimiento reflexivamente, elaborar el significado de los intercambios que devienen desde y a partir de esa posición y que constituyen el eje del proceso de implicación-reflexividad (Althabe y Hernández 2005).

En este sentido el trabajo interpretativo no puede ignorar la presencia del investigador, ni los modos en que esta presencia colabora en la producción de sentidos en el espacio de interacción (Guber 2014; Althabe and Hernández 2005; Milstein 2016). De ahí la necesidad de interrogarse, alcanzar el mayor nivel de conciencia posible e incluir en el análisis las condiciones de posibilidad simbólicas y materiales que hacen a la presencia del investigador

³¹ Dice Eduardo Menendez “Por Modelo Medico Hegemonico entiendo el conjunto de prácticas, saberes y teorías generados por el desarrollo de lo que se conoce como medicina científica, el cual desde fines del siglo XVIII ha ido logrando establecer como subalternas al conjunto de prácticas, saberes e ideologías teóricas hasta entonces dominantes en los conjuntos sociales, hasta lograr identificarse como la única forma de atender la enfermedad legitimada tanto por criterios científicos, como por el Estado” (Menéndez 1992).

en el campo, que lo llevan a constituirse o no como interlocutor de los actores del campo. En términos de Valeria Hernandez (Hernández 2006):

El trabajo interpretativo no puede ignorar esta presencia, el modo en que ella colabora en la producción de sentidos que circulan e instituyen el espacio de interacción en estudio. Esta reflexión supone también interrogarse sobre las condiciones simbólicas, sociales, institucionales, políticas, económicas, etc. que hacen posible la aceptación del antropólogo en el terreno, con sus características personales (género, edad, origen, apariencia, clase social,...) y a partir de las cuales puede constituirse (o no) en interlocutor de ciertos actores en determinadas configuraciones empíricas.

En consonancia con esta postura teórica y en el marco de esta relación de acercamiento (convivir con las situaciones relacionadas con el consejo y diagnóstico genético), el diseño y la reflexión sobre las estrategias metodológicas estuvieron orientados principalmente a activar la agudeza y la perspicacia necesarias para captar las tensiones, contradicciones y extrañezas subyacentes en las situaciones que me eran familiares y conocidas.

En este sentido la investigación se basó por un lado en la flexibilidad del diseño metodológico, por otro en la atención flotante durante el trabajo de campo y por la búsqueda durante toda la investigación de espacios, situaciones, actores y materiales que tuvieran la posibilidad de abarcar diversidad de condiciones estructurales y de itinerarios terapéuticos (Minayo de Souza, Goncalvez de Assis et al. 2005). Esto implicó una primera etapa de trabajo de campo (2013-1º semestre 2014) en la que realicé entrevistas a distintos tipos de profesionales, observaciones de ateneos y reuniones y observaciones de consultas de asesoramiento genético. Durante esta etapa fui identificando diferentes perfiles de pacientes. En la segunda etapa (2º semestre 2014 - 1º semestre 2015) entrevisté a pacientes y familiares de distintos perfiles (ver Tabla 1). En la tercera etapa (2º semestre 2015 - 2016) realicé entrevistas a profesionales, pacientes y familiares que, en algún aspecto, pudieran ser contrastantes y poner en contradicción las ideas y categorías previamente trabajadas (Minayo de Souza, Goncalvez de Assis et al. 2005).

De esta manera el campo de estudio quedó conformado por una red de instituciones y actores que fueron refiriéndose uno a otro hasta abarcar gran parte de las instituciones y actores que definen la manera en la que en nuestro país se configura y se lleva a cabo el diagnóstico genético de esta patología

Entiendo al campo como sustrato del pensamiento sobre la realidad social antes que como un espacio físico o institucional particular, en el sentido que refiere a un espacio-tiempo particular pero al mismo tiempo lo desborda (Abéles 2002; Milstein 2016). Como remarcan tanto Abéles como Milstein, no alcanza con estar en el territorio y relacionarse con quienes lo pueblan, sino que al campo lo constituyen también los recorridos de la investigación para lograr una comprensión significativa de las lógicas que se ponen en juego: *"suele considerarse, equivocadamente, que los lugares a los que vamos a hacer trabajo de campo son el campo de estudio, como si cada investigación etnográfica se redujera al estudio de un espacio particular, con individuos y grupos singulares que constituyen un contexto particular"* (Milstein 2016).

Las estrategias se orientaron a buscar espacios para observar y situaciones a entrevistar, y estuvieron guiadas por las percepciones que iba desarrollando en la investigación, así como también por las referencias que señalaban los actores, buscando principalmente *"hacer sentido de determinados problemas dando cabida central a lo que nuestros interlocutores o sus contextos de existencia y práctica dicen, hacen, muestran, escatiman"* (Gandulfo 2007).

También como estrategia para activar la perplejidad y el extrañamiento, durante toda la etapa inicial del trabajo de campo en el hospital público (2014) trabajé en colaboración con una antropóloga³², con la que realizamos conjuntamente las observaciones y realizamos las entrevistas, construimos las notas de campo y los registros y, dialógicamente, pensamos y desarrollamos las categorías analíticas preliminares. Esta dinámica conversacional dio lugar a la confrontación y desnaturalización de mis argumentos y perspectivas previas, al enriquecimiento a través de las mutuas apreciaciones y a la incorporación de elementos teóricos y analíticos que profundizaran la actividad reflexiva de categorización de la realidad (Batallán, Dente et al. 2015).

³² Maria Florencia Fossa Riglos, Doctoranda en Cs. Antropológicas, Instituto de Altos Estudios Sociales (IDAES-UNSAM), becaria doctoral CONICET. Licenciada y Profesora en Ciencias Antropológicas con orientación socio-cultural (Universidad de Buenos Aires, Facultad de Filosofía y Letras). Actualmente investigadora en Programa de Estudios Rurales y Globalización (PERYG). La colaboración de la Lic. Fossa Riglos fue financiada por la Beca de Doctorado otorgada a este trabajo de investigación por el Consejo de Investigación del Hospital Italiano de Buenos Aires.

El pacto etnográfico: perspectiva ética para abordar las negociaciones del campo

Otra estrategia de activación del extrañamiento consistió en discutir los avances del análisis con uno de los médicos que más se involucraron y colaboraron con la investigación (Gessaghi 2011). Esta era desde el inicio una de las condiciones del acceso al campo (establecida por los Comités de Ética de Investigación), característica de las investigaciones en el ámbito hospitalario. La naturaleza negociada del campo, o "*Pacto etnográfico*" (Abéles 2002), no es exclusiva ni característica del trabajo con élites (Gessaghi 2011) y recupera la noción del trabajo de campo no sólo como un espacio negociado, sino también de conflictos y dilemas éticos a resolver en la misma situación.

De acuerdo a la investigadora en bioética brasileña Leticia Robles Silva, las personas encarnan en la investigación cualitativa un papel que les es invisible en cuanto al tema, su método y sus productos, que responde a la lógica y a la agenda prefijada de la investigación, estructurada por los investigadores y no por los participantes. En concordancia, los investigadores escogen algún tipo de identidad adecuada cuyo fin es lograr cierto grado de apertura para penetrar en la vida del Otro (Robles-Silva 2012).

En este sentido, las relaciones que fui construyendo y cimentando durante el trabajo de campo, junto con las preocupaciones intereses que manifestaron en las entrevistas los profesionales, pacientes y familiares, me llevaron a adoptar los planteos de esta autora respecto de los dilemas éticos en el trabajo de campo en la investigación cualitativa en salud. Robles Silva postula la necesidad de una práctica reflexiva crítica de las consecuencias de la investigación durante el propio trabajo de campo y en relación dialógica con sus actores, como parte constitutiva del dispositivo reflexivo:

La aspiración de cualquier trabajo de campo es la de incluir personas, historias y voces para posteriormente construir un dato sólido y significativo de conocimiento, y la única vía para lograrlo es la de relacionarnos con el Otro. Los dilemas éticos durante este encuentro deben ser resueltos y negociados situacionalmente durante el trabajo de campo, no siempre pueden ser postergados ni discutidos con un investigador más experimentado o con los colegas como acontece en otras fases de la investigación. (...) en este sentido, la reflexividad es una herramienta idónea para analizar este tipo de dilemas éticos durante el trabajo de campo al ser una práctica reflexiva crítica de las acciones y sus consecuencias tanto las referente a las del propio investigador quien reflexiona como a las compartidas con otros investigadores (Robles-Silva 2012).

Entiendo que las prácticas reflexivas de la investigación también deben orientarse a identificar los dilemas morales que suscita el campo y darles respuesta, considerando las condiciones sociales de los grupos involucrados. En esta investigación, en tanto el campo del diagnóstico genético de S. de Lynch en nuestro país está acotado a un grupo pequeño de profesionales e instituciones, una postura crítica representaría más bien una crítica pública a los servicios y profesionales que participaron antes que una reflexión sobre la práctica del diagnóstico genético. Dadas las características de las relaciones de competencia profesionales e institucionales en el campo de diagnóstico genético en nuestro país, un análisis crítico de las condiciones de producción del diagnóstico genético llevaría a los actores que facilitaron el trabajo de campo a ver los defectos de sus prácticas antes que a una reflexión colectiva sobre las mismas.

Por ende, el análisis se orientó hacia una perspectiva comprensiva de los pacientes, sus familias y los profesionales. Desde esta perspectiva el debate e intercambio con los profesionales, a partir de los fragmentos de las observaciones y entrevistas realizadas, contribuyó al proceso de construcción de las interpretaciones y el análisis. Estos intercambios constituyen lo que Robles-Silva denomina "resolución situacional" de los dilemas éticos en la misma negociación del trabajo de campo, y al mismo tiempo hacen a la negociación constructiva de la interpretación y el análisis.

Estas discusiones y negociaciones me permitieron, en particular, profundizar el aspecto relacional y dialógico de las decisiones sobre los test genéticos. Como menciona Guber: "*los agentes son informantes privilegiados pues sólo ellos pueden dar cuenta de lo que piensan, sienten, dicen y hacen con respecto a los eventos que los involucran. Mientras que la explicación y el reporte dependen su ajuste a los hechos, la descripción depende de su ajuste a la perspectiva nativa de los miembros de un grupo social*" (Guber 2014).

Claves de lectura

Entiendo que parte del valor de esta investigación reside en hacer patente la intensidad con la que pacientes, familias y médicos viven y atraviesan las instancias del diagnóstico genético de un cáncer que, no obstante, es en gran medida prevenible y en muchos casos curable o

mitigable. Las decisiones sobre tratamientos y diagnósticos se suelen presentar en la literatura como un proceso racional de evaluación de ventajas y desventajas, muy diferente a los escenarios que encontré durante esta investigación. En la presente investigación despliego, a través de recursos narrativos y transcripciones textuales, las experiencias e intensidades que relataron los pacientes en las consultas y entrevistas, así como las maneras en que los médicos piensan y viven los encuentros de las consultas genéticas. También espero hacer visibles los diálogos de estos encuentros, con mis experiencias, vivencias y posturas teóricas, a fin de desplegar las articulaciones que fueron construyendo las interpretaciones de esta investigación. A partir de estos recursos procuro construir un texto que sea polifónico, "*abierto a lecturas no planificadas específicamente*" (Clifford 1991) y que le dé al lector la oportunidad de interpelar y elaborar sus propias lecturas, tanto del diagnóstico genético del S. Lynch como de las escenas que se ponen en juego cuando se toman decisiones respecto a la salud y enfermedad.

Capítulo III: Actores, instituciones y procesos involucradas en el diagnóstico, asesoramiento y vigilancia del Síndrome de Lynch

El propósito de este capítulo es situar al lector en los itinerarios terapéuticos del S. Lynch, desde las primeras alarmas, la secuencia de eventos temporales que llevan a diagnosticar S. de Lynch, y las vivencias de la vigilancia. También intento mostrar en este Capítulo cómo las relaciones sociales y el contexto global conforman estos itinerarios, dándoles un sentido específico.

Parte III.1: Descripción del trabajo de campo

Respecto del trabajo de campo concreto, en esta investigación trabajé principalmente en dos servicios de diagnóstico y asesoramiento genético para CCR hereditario, uno público y otro privado. En ambas instituciones solicité la autorización de los comités de ética de investigación (CEI) de cada institución para realizar observaciones en los servicios, observaciones de consultas médicas, revisión de historias clínicas y entrevistas a pacientes. Para la observación de consultas con pacientes y para las entrevistas se preparó un Consentimiento Informado que fue corregido y autorizado por los respectivos CEIs.

Tanto en el servicio público como en el privado comencé la investigación con observaciones generales del servicio, principalmente ateneos. En el caso del servicio público y a partir de la relación que se generó en esta primera etapa, acordé con el equipo médico la posibilidad de presenciar consultas de asesoramiento genético. Desde el punto de vista operativo, los pacientes y familiares³³ firmaron el consentimiento informado una única vez, en la ocasión

³³ En cualquier consulta médica se puede hablar de una clara diferencia entre la posición de paciente y la de familiar de paciente (estos últimos si bien están presentes en la consulta médica, lo hacen en relación al paciente. en tanto no hablan de sus problemas de salud, sino en relación al del paciente). Sin embargo en el contexto del asesoramiento genético y, debido a que se trata de problemas de salud hereditarios, cualquier familiar consanguíneo puede devenir en paciente. Por lo tanto puede considerarse que todos son pacientes, actuales o potenciales. En esta tesis utilicé el término familiar para hacer referencia a los que, a lo largo del trabajo de campo, en ningún momento consultaron en calidad de paciente, sino sólo como familiares. Respecto al consentimiento informado no fue necesario establecer esta distinción, ya que el texto del consentimiento fue el mismo para todos los participantes.

del primer contacto con el mismo, que podía ser en el contexto de una consulta de asesoramiento genético o en una entrevista.

De esta manera pude contar con registros de observaciones de catorce ateneos médicos realizados entre 2013 y 2016 (aunque la mayoría fueron en el 1er semestre de 2014) y ochenta y un consultas realizadas durante abril de 2014 y enero de 2015, a un total de setenta y siete pacientes. Para el trabajo de campo que realicé durante 2014 conté con la colaboración de la Dra. Florencia Fossa Riglós.

A partir de las observaciones de las consultas, de los ateneos y de las observaciones generales en los servicios, identificamos pacientes y los agrupamos en varios perfiles de acuerdo con una serie de dimensiones. En primer lugar la etapa del diagnóstico genético de S. Lynch en la que se encontraran los pacientes, ya fuera aquellos que recién recibían la indicación de realizarse el test genético para S. Lynch, los que se encontraban en proceso de realizar alguna de las etapas del test, o quienes ya habían concluido el proceso diagnóstico (tanto negativos como positivos para mutación de S. Lynch). En segundo lugar el perfil socioeconómico (medio o bajo) y, finalmente, los antecedentes familiares de cáncer (pacientes con muchos familiares con CCR o pacientes que fueran los primeros en la familia en los que se presentaba CCR). A partir de esta caracterización intenté entrevistar a un paciente o familiar de cada perfil. Las mayorías de las entrevistas las llevamos a cabo entre agosto de 2014 y julio de 2016.

Durante 2015 fui entrevistando a pacientes de otros médicos genetistas debido a que en las entrevistas de 2014 no llegué a entrevistar a todos los perfiles (en esta nueva serie de entrevistas no se observaron las respectivas consultas médicas). En total entrevisté a veintisiete personas entre pacientes y familiares, en veinticuatro entrevistas, ya que algunas fueron a un grupo familiar (Ver Tabla 1).

Obtuve los datos para contactar a los pacientes y familiares a partir de datos proporcionados por los médicos. Realicé los llamados telefónicos a pacientes y familiares para entrevistarlos de parte del médico que los atendía. Las entrevistas se realizaron en lugares elegidos por los entrevistados, ya fuera en la institución en la que se atendían o en el domicilio. Las entrevistas fueron abiertas en la primera parte de la misma, con la consigna que el

entrevistado comenzara a hablar libremente de los temas que fueran de su interés, y semidirigidas en la etapa final de la misma.

En muchos casos entrevisté a un único miembro de la familia, aunque en tres familias entrevisté a varios integrantes (familias 1; 3 y 5). En otras dos familias entrevisté a un solo miembro pero tuve oportunidad de presenciar consultas de asesoramiento genético a otros miembros de la familia (familias 2 y 4).

Tabla 1: Pacientes y familiares del trabajo de campo que se presentan en esta tesis^a

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
Tuvo CCR (22 casos)	Caso Indice (primer caso de la familia con CCR que consulta) (15 casos)	Mutación confirmada (4 casos)	NelidaH	Entre 35-60	Familia1	S. Lynch	-		Individual	7 años posteriores al test genético positivo
			LilianaA	< 35		S. Lynch	-		Individual	2 años posteriores al test genético positivo
			UrsulaC	Entre 35-60	Familia2	S. Lynch	1 consulta	Consulta de seguimiento para revisión de la VCC	Individual	1 año posterior al test genético positivo
			RaquelF	Entre 35-60	Familia 4	PAF	1 consulta	Consulta en que se informó resultado del test genético	-	
		Mutación descartada. Negativo confirmado (2 casos)	Raquell	Entre 35-60		Negativa para S. Lynch	1 consulta	1er consulta de asesoramiento genético	Individual	5 meses posteriores a recibir resultados de IHQ e IMM

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
			EricW	Entre 35-60		Negativo para S. Lynch. No aceptó realizarse el test genético para poliposis tipo MYH ^e	1 consulta	Consulta en que se propuso estudiar mutaciones para poliposis tipo MYH	Individual	3 años posteriores a recibir resultados de IHQ e IMM.
		Resultado no conclusivo (1 caso)	EdurneD	Entre 35-60		Simil Lynch	-		Individual	4 años posterior al test genético
		Pruebas moleculares IHQ e IMM alteradas. Esperando resultados test genético (2 casos)	EliasI	Entre 35-60	Familia3	Posible S. de Lynch	1 consulta	Consulta en que se entrega la orden para realizar test genético	Colectiva con familiares	3 años posterior a recibir resultados IHQ e IMM. Esperando resultados del test genético.
			IgnacioB	Entre 35-60		Posible S. de Lynch	2 consultas	Consulta para realizar la orden para test genético	Individual	2 años posterior a recibir resultados de IHQ e IMM. Esperando resultados del test genético.

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
		Esperando resultado de pruebas moleculares por IHQ e IMM (3 casos)	EmaC	< 35		Sin diagnóstico genético aún. Posiblemente negativo para S. Lynch	1 consulta	Consulta de 1ra vez	Individual	Mientras está esperando resultado de IHQ e IMM.
			Maria RafaelaA	< 35		Sin diagnóstico genético aún. Posiblemente negativo para S. Lynch	1 consulta	Consulta de 1ra vez	Individual	Mientras está esperando resultado de la IMM.
			LucioL	Entre 35-60		Sin diagnóstico genético aún. Posiblemente negativo para S. Lynch	2 consultas	Consulta de 1ra vez y consulta en la que se le propone realizarse la IHQ	Individual	Luego de la consulta en la que se le propone realizarse la IHQ
		Por iniciar estudios (3 casos)	FabioH	< 35		Sin diagnóstico genético aún	1	Consulta de 1ra vez	-	
			Maria DoloresA	> 60		Sin diagnóstico genético aún	1	Consulta en la que se le propone por 2da vez realizarse el test genético	Individual	Luego de la consulta en la que se le propone por 2da vez realizarse el test genético

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista		
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad	
			NadiaNS	Entre 35-60		Sin diagnóstico genético aún		Consulta para realizar la orden para test genético			
		Por repetir estudios de IHQ e IMM (1 caso)	SoledadF	< 35		Sin diagnóstico genético aún	1	Consulta para repetir orden de IHQ e IMM			
Familiar de caso índice con CCR luego del diagnóstico del caso índice (6 casos)		Mutación confirmada (2 casos)	BeatrizM	Entre 35-60		S. Lynch	-		Individual	10 años posterior al test genético positivo	
			DelfinaF	Entre 35-60	Familia4	PAF	1 consulta		Individual	2 meses posterior al test genético positivo	
			DemetrioG	Entre 35-60	Familia5	Posible S. Lynch	-		Individual	4 años después de resultado de IMM alterada. Esperando resultado de test genético	
		Se descartó S. Lynch. Por iniciar estudio genético para PAF (1 caso)	NadiaA	< 35		Posible PAF	1 consulta	Consulta en la que se le propone realizarse el test genético para PAF			

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
		Por repetir pruebas moleculares por IHQ e IMM (1 caso)	XimenaE	Entre 35-60		Posible S. Lynch	1 consulta	Consulta en la que se le propone repetir las pruebas moleculares por IHQ e IMM		
		Por iniciar pruebas moleculares por IHQ e IMM. (1 caso)	NatanI	< 35	Familia3	Posible S. Lynch	-		Colectiva con familiares	Caso índice esperando el resultado del test genético.
Sin CCR (18 casos)	Familiar Consanguíneo (15 familiares consanguíneos que no tuvieron CCR)	Mutación confirmada (4 casos)	FitoH	Entre 35-60	Familia1	S. Lynch	-		Individual	4,5 años posterior al resultado del test genético positivo
			ElianaH	< 35	Familia1	S. Lynch	-		Individual	5 meses posterior al resultado del test genético positivo
			PamelaC	< 35	Familia2	S. Lynch	1 consulta	Consulta en que se informa resultado del test genético	No aceptó entrevista	

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
			KatalinC	< 35	Familia2	S. Lynch	1 consulta	Consulta en que se informa resultado del test genético	No aceptó entrevista	
		Mutación descartada (4 casos)	YessicaH	Entre 35-60	Familia1	Negativo para S. Lynch	-		Individual	4,5 años posterior al resultado del test genético negativo
			NachoC	< 35	Familia2	Negativa para S. Lynch	1 consulta	Consulta en que se informa resultado del test genético	No aceptó entrevista	
			YessicaC	< 35	Familia2	Negativa para S. Lynch	1 consulta	Consulta en que se informa resultado del test genético	No aceptó entrevista	
			FernandoC	< 35	Familia2	Negativa para S. Lynch	1 consulta	Consulta en que se informa resultado del test genético	No aceptó entrevista	
		Por iniciar estudios genéticos (1 caso)	FernandaS	< 35		Sin diagnóstico genético aún	1 consulta	Consulta de 1ra vez	-	

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
		No corresponde estudio genético porque el caso índice era Simil Lynch o no había completado el test genético (3 casos)	DarioG	Entre 35-60	Familia5	No se realizó estudio genético	1 consulta		Colectiva con familiares	Familiar que tuvo CCR esperando resultado de test genético
			EdgardoG	Entre 35-60	Familia5	No se realizó estudio genético	-		Individual	Familiar que tuvo CCR esperando resultado de test genético
			SimonI	> 60	Familia3	No se realizó estudio genético	-		Colectiva con familiares	Caso índice esperando el resultado del test genético.

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
		No aceptó realizarse el estudio genético (1 caso no se lo realizó el estudio genético, aunque el médico se lo recomendó)	MiriamS	> 60		No se realizó estudio genético	-		Individual	6 años posterior a la indicación de realizarse el test genético
		Por iniciar estudios genéticos en el Caso Índice (2 casos consultan por el CCR de la madre posiblemente hereditario)	NadinM	< 35		Sin diagnóstico genético aún	1 consulta	Consulta de 1ra vez	-	
			BeatrizO	< 35		Sin diagnóstico genético aún	1 consulta	Consulta de 1ra vez	-	
Familiar no consanguíneo (2 casos)		Cónyuge con mutación confirmada para S. de Lynch	NataliaH	Entre 35-60	Familia1	No Aplica	-		Individual	4,5 años posterior al resultado del test genético positivo del cónyuge

Tipo de Caso			Alias	Edad ^b	Familia	Ultimo Diagnóstico ^c	Consultas de asesoramiento genético observadas		Entrevista	
Tuvo CCR	Caso en la Familia	Perfil genético ^c					Nro de Consultas	Tipo de consulta	Individual / Colectiva	Temporalidad
		Cónyuge con IHQ e IMM positivas. Esperando resultado de test genético	Maria Olgal	> 60	Familia3	No Aplica	-		Individual	Caso índice esperando el resultado del test genético.
	Sin antecedente familiar de CCR. Sintomatología de PAF (1 caso)	Pendiente de definir si se va a indicar estudio genético (1 caso)	NancyO	Entre 35-60		Sin diagnóstico genético aún	1 consulta	Consulta de seguimiento para revisión de la VCC	-	

^a Todos los nombres son seudónimos. Los datos sobre diagnóstico y estudios los obtuve de las descripciones de los médicos y de la revisión de las historias clínicas escritas. No siempre coinciden con el diagnóstico que el paciente o el familiar expresaron en las entrevistas y/o en las consultas.

^b Rango de edad al primer contacto que tuve con el caso, ya sea en la consulta o en la entrevista

^c Ultimo Diagnóstico y Ultimo Resultado hacen referencia al diagnóstico y/o resultado de los estudios moleculares y genéticos de los que se disponía en el último contacto que tuve con el paciente o familiar. Para los entrevistados, el último contacto fue la entrevista.

^d: IHQ: Inmunohistoquímica. IMM: Inestabilidad microsatelital. Pruebas moleculares que se realizan en tejido tumoral y en sangre respectivamente. Cuando se encuentran alteradas orientan sobre una posible anomalía en el sistema reparador de ADN. De acuerdo a los algoritmos diagnósticos son las primeras pruebas que se realizan, antes de realizarse el análisis genético del ADN propiamente dicho, en el que se busca específicamente una mutación mediante un panel de genes o por secuenciación.

^e PAF: poliposis adenomatosa familiar: síndrome hereditario que también predispone a CCR. Este síndrome se caracteriza porque en la VCC se observa el intestino repleto de pólipos. Una variante es la poliposis asociada al gen MYH, que tiene un perfil clínico diferente a la PAF clásica. Por otro lado la herencia es autosómica recesiva, en lugar de dominante como la PAF.

En paralelo, durante el trabajo de campo entrevisté a profesionales de los dos servicios antes referidos y a otros profesionales que trabajan en diagnóstico genético de cáncer en otras instituciones de nuestro país (seis genetistas, tres oncólogos, un cirujano colorrectal, un endocrinólogo, dos bioquímicos y dos médicos auditores de instituciones públicas y privadas. Ver Tabla 2).

Todas las entrevistas fueron grabadas. De las entrevistas, de las actividades en las que participamos y de las consultas que observamos realizamos notas de campos y registros narrativos (Guber 2016). También solicitamos permiso para grabar los ateneos y algunas consultas. Todo el material grabado fue desgrabado textualmente y cargado en una base de datos para su análisis.

Tabla 2: Profesionales entrevistados

Alias	Especialidad	Tipo de Institución
Laura	Genetista	Pública y Privada
Bárbara	Genetista	Pública
Laureano	Genetista	Privada
Kitty	Genetista	Pública y Privada
Karina	Genetista	Pública y Privada
Kira	Genetista	Pública y Privada
Andres	Oncólogo	Pública y Privada
Lazaro	Oncólogo	Pública y Privada
Laila	Oncóloga	Pública y Privada
Benjamin	Cirujano	Privada
Polly	Bioquímica	Pública
Lautaro	Bioquímico	Pública
Ursula	Auditor	Privada
Bacilio	Auditor	Privada
Ruth	Endocrinóloga	Pública y Privada

Parte III.2: El diagnóstico genético para S. Lynch según los profesionales entrevistados

El diagnóstico de S. Lynch es un proceso técnicamente complejo y los profesionales que realizan el diagnóstico y asesoramiento genético para esta patología poseen diversas opciones para abordar cada caso concreto. En este sentido considero que es necesario adentrarse en los aspectos técnicos del proceso a los fines de poder entender cómo se van entramando las técnicas y las decisiones a lo largo del mismo.

En esta primera parte presento una periodización del proceso de diagnóstico, asesoramiento y vigilancia, basándome en las descripciones y las perspectivas de los profesionales que fui entrevistando durante la investigación.

El punto de partida con el que construí esta periodización es la homogeneidad de visiones y opiniones de los profesionales de este campo³⁴ en nuestro país (entre sí y respecto de la bibliografía especializada) en cuanto a las formas narrativas y de enfoque del diagnóstico y asesoramiento para CCR. Esta homogeneidad no es sorprendente ya que son pocos los profesionales que realizan asesoramiento genético para CCR hereditario en Argentina (los que entrevisté en esta investigación han participado en la redacción de las guías nacionales de asesoramiento de CCR hereditario y son los más reconocidos localmente).

El lector interesado en profundizar los aspectos técnicos hallará una descripción de conceptos sobre CCR hereditario, S. Lynch y de su diagnóstico genético en el Anexo I.

³⁴ El diagnóstico genético para cáncer hereditario en la Argentina puede considerarse un campo en el sentido en que lo define Bourdieu como "*microcosmos sociales relativamente autónomos, es decir, espacios de relaciones objetivas que son el sitio de una lógica y una necesidad específicas e irreductibles a aquellas que regulan otros campos.*" (Bourdieu & Wacquant 1992: 147). En los diferentes momentos las relaciones de fuerza entre los actores (efectores y organismos regulatorios, públicos y privados, institucionales e individuales, asistenciales y de financiamiento, de diagnóstico y de tratamiento) crean reglas que definen el espacio de acción y de movimiento de cada actor, definiendo al mismo tiempo las trayectorias terapéuticas de los pacientes y familiares.

El asesoramiento genético en S. Lynch

El asesoramiento genético es la instancia en que se informa a un paciente sobre la probabilidad de tener una enfermedad hereditaria y el seguimiento a realizar según el riesgo estimado, principalmente de acuerdo a su historia familiar y la edad en la que se presenta la enfermedad.

En nuestro país existe la especialidad en Genética Médica y el título de especialista se obtiene cursando la Residencia de Genética Médica³⁵. Sin embargo, diversos tipos de profesionales con otras trayectorias de formación (por ejemplo cirujanos, endocrinólogos y/o gastroenterólogos) informan a sus pacientes sobre riesgos genéticos, de manera que los pacientes pueden recibir asesoramiento genético de diferentes perfiles profesionales.

En esta investigación interactuamos tanto con especialistas en genética médica como con cirujanos, endocrinólogos y gastroenterólogos que realizan asesoramiento genético, así como con oncólogos y bioquímicos en relación al asesoramiento genético para CCR.

En nuestro país las personas que llegan al asesoramiento genético sobre S. de Lynch tuvieron o tienen CCR y son derivadas por el cirujano o el oncólogo en el contexto del proceso de atención del cáncer. No son tan frecuentes en cambio las personas que consultan espontáneamente. Esto muestra que los servicios de diagnóstico y asesoramiento genético se encuentran principalmente relacionados al profesional con el que se atiende el paciente con CCR, que es quien recomienda o deriva al paciente³⁶.

También llegan familiares de las personas que tuvieron CCR que, a criterio médico, presentan lo que se denomina factores de riesgo para tener un CCR familiar o hereditario. Algunos casos, pocos en el trabajo de campo realizado, son personas que consultan por inquietud propia respecto de sus antecedentes familiares, por fuera de un proceso actual de CCR personal o de un familiar cercano.

³⁵ La especialidad genética médica fue creada en 2006, por las resoluciones 1105/2006 y 1923/2006 del Ministerio de Salud de la Nación. En la actualidad existen seis residencias de genética médica en Argentina, de las cuales dos están en CABA.

³⁶ Los profesionales entrevistados, aún los que no cuentan con título de especialista en genética médica, se refirieron al proceso del test genético en términos de "asesoramiento". Ésta es la denominación que utilizaré en adelante para referirme a los servicios que realizan diagnóstico y asesoramiento genético.

En este contexto, en el que la inquietud por el asesoramiento genético surge del profesional antes que del paciente, es frecuente que las personas que llegan derivadas no tengan formada aún una noción precisa sobre el asesoramiento genético, ni qué esperar de esas consultas.

Vienen pacientes a mi consultorio que no saben nada de asesoramiento. O sea, saben que su mastólogo le dijo, '¿Por qué no vas y charlas con la Doctora un poco?, a lo mejor la edad en la que te apareció tu cáncer es muy joven, o este antecedente que te preocupa en tu familia se puede aclarar mejor, hace una consulta de asesoramiento'. Entonces vienen sin saber muy bien de qué se trata esto, pero sabiendo que es una forma de saber más para prevenir (Kitty).

El asesoramiento genético en general, y el de cáncer en particular, se orienta según las guías de práctica nacionales (Gualdrini, Lummatto et al. 2015; Gualdrini, Collia Avila et al. 2015), que a su vez se construyen siguiendo lineamientos internacionales. El desarrollo de estas guías se encuentra bajo la órbita del Instituto Nacional del Cáncer de nuestro país, que depende del Ministerio de Salud ³⁷. Varios de los profesionales que desarrollan las guías fueron contactados para esta investigación.

El siguiente texto de una genetista describe los pasos que se siguen en el asesoramiento genético para cáncer:

Entonces empieza el camino del asesoramiento, desde el inicio con el profesional entrenado que recaba toda la información familiar, individual, evalúa el riesgo que tiene ese paciente, si se cumple o no algún criterio de sospecha para algún síndrome en particular y si se cumple, qué estudio habría que pedir. Es decir, todo ese proceso forma parte del asesoramiento, lo que se llama recabar información o evaluación de riesgo previa, forma parte del asesoramiento. Ahí es donde se determina si hay que hacer un estudio genético, cuál hay que hacer y se habla con el paciente sobre qué significa este estudio, ¿qué implica para él, para su familia? ¿qué resultados podemos esperar o no? ¿en cuántas partes vamos a estudiar esta enfermedad? Si esto no llega a encontrar nada, si hay otra opción, si se puede seguir haciendo estudios o ninguno?. Es decir, todo eso forma parte del asesoramiento previo. Y de esa consulta el paciente se va con la idea o con la decisión de hacer un estudio genético, o con la tarea de recaudar más información familiar; por ejemplo porque a veces falta (...) Entonces uno dice, bueno, no saben nada de los abuelos, no saben nada de los primos de los padres, pero saben que hay dos familiares que se murieron jóvenes y no saben bien de

³⁷ Instituto Nacional del Cáncer: <http://www.msal.gov.ar/inc/>

que. Ok, tratemos de averiguar esa información para ver si nos fundamenta o no una sospecha clínica (Kitty).

El caso índice es el primer paciente de la familia que tiene (o tuvo) cáncer que consulta. El proceso de asesoramiento comienza con la evaluación de lo que en medicina se denomina **Riesgo**³⁸. En genética se considera individuo en riesgo a aquel que tiene la posibilidad de ser portador de la mutación (familiares de primer grado: padres, hijos y hermanos) (Gualdrini y Lummato 2011). El riesgo se determina en base al tipo de enfermedad (CCR en este caso) y la historia familiar. Así lo explica uno de los profesionales que entrevistamos:

Mi tarea es tratar de determinar en qué estrato de riesgo está el paciente... El asesoramiento determina en qué estrato de riesgo está e independiente de que haya un estudio genético involucrado, o que haya un síndrome genético o no. Uno debería poder clasificar al paciente en un estrato de riesgo y darle una estrategia de prevención adecuada a su estrato de riesgo, por más de que no haya encontrado ninguna mutación o de que no haya hecho un estudio genético (Kitty).

En las primeras consultas de asesoramiento genético los médicos recaban información sobre la composición familiar (**familigrama**³⁹) y la historia familiar de cáncer de quien consulta. También se recaba información sobre el tipo de tumor ya que, en el caso del CCR, requiere descartar la presencia de un S. Lynch (tumor mucinoso y/o localizado en el colon derecho).

Los profesionales le atribuyen al asesoramiento genético un claro valor preventivo, ya que viven con mucha preocupación los cuadros de familias enteras que pueden estar en riesgo de desarrollar cáncer:

³⁸ Como menciona José Ricardo Ayres desde la perspectiva de la epidemiología crítica, el concepto de riesgo designa "la probabilidad de ser atacado, atribuible a un individuo cualquier de grupos poblacionales particularizados, delimitados en función de la exposición a agentes (agresores o protectores) de interés técnico o científico". En la Segunda Guerra Mundial este concepto asumió la centralidad del discurso epidemiológico, que progresivamente venía desplazando la asociación entre la epidemiología y la medicina social, en un proceso de progresiva articulación y dependencia de la epidemiología con las ciencias biomédicas. A este proceso Ayres lo denomina Tecnopragmatismo: "por tecnopragmatismo nos referimos a la organización intersubjetiva de las acciones en torno de consensos prácticos y arbitrados por positividad de naturaleza eminentemente tecnocientífica" (Ayres 2005:308).

³⁹ El **familigrama** es el árbol genealógico en el que se marcan los familiares que tuvieron cáncer, distinguiendo los que fallecieron de los que están vivos. Se realiza un sólo familigrama por familia, partiendo del **caso índice**.

Estamos frente al paciente que es el caso problema y estamos pensando en prevenir a la familia(...) preocupación porque tiene 30 familiares que están en riesgo (...) Estos familiares deberían tener un estudio (...) Le hacemos una consulta de riesgo familiar (Andres).

La idea de prevención, que es una idea general de la medicina actual, cobra un valor particular en el contexto de un ámbito oncológico de derivación, donde se atienden casos muy impactantes de personas muy jóvenes con cáncer: en las setenta y ocho consultas de asesoramiento genético que observamos entre abril y diciembre de 2014 se atendieron cincuenta y cuatro pacientes que habían tenido algún tipo de tumor (cincuenta y uno con CCR), de los cuales siete tenían hasta treinta años de edad, cinco entre treinta y uno y treinticinco y once hasta cincuenta años de edad. Es decir, el 60% eran personas jóvenes. En este mismo período dos fallecieron. Si bien no es posible calcular datos poblacionales a partir de estas consultas (por tratarse de centros de derivación), la percepción de los médicos es que se trata de una tendencia en aumento.

El valor que se atribuye a la prevención es a nivel personal, familiar y económico:

Siempre es mucho mejor prevenir desde todo punto, hasta desde lo económico, no es lo mismo el gasto en salud para el sistema público, el sistema privado, de alguien que puede llegar a prevenir un tumor. De alguien que ya tuvo el cáncer, que tuvo que pasar por la mastectomía, hacerse la quimio, la radioterapia. Esto de poder agarrarlo in situ, cuando se puede hacer algo mucho menos costoso para el paciente, desde lo físico hasta lo económico (Karina).

El test genético es uno de los datos que se toman en cuenta para la evaluación del riesgo. Pero las complejidades que involucra el test (en términos de tiempos y costos que insume) así como también las dificultades técnicas que se presentan para interpretar los resultados, propician que la evaluación del riesgo se base en un conjunto de datos y no sólo en el test:

Toda esa dinámica ocurre antes del estudio genético. El estudio genético es una herramienta más dentro de asesoramiento, una herramienta que a veces está y que a veces no. Lo importante en realidad es poder prevenir y detectar una familia y hacer algo, independientemente de que tengas el estudio genético. Si lo tenemos mejor todavía, pero si no lo tenemos, deberíamos poder hacer prevención empírica igual (Kitty).

Para los profesionales el foco principal del asesoramiento genético es la prevención en la familia. Por ello, el otro foco de las consultas, una vez que el médico recabó los antecedentes del paciente y su familia, es la acción informativa con miras a la prevención de posibles nuevos cánceres tanto en este paciente como en su familia. Aquí se busca que el paciente involucre a la familia en la prevención:

Siempre uno en genética como el objetivo de estudio es la familia, mirás los antecedentes familiares. A mí no me importa si el gen está o no está, si es una variante o no, si tiene antecedentes familiares muy pesados, igual la mando a que se controle con una estrategia de alto riesgo (Karina).

De hecho desde la perspectiva de los profesionales, se considera paciente a toda familia completa:

Entonces eso le agrega complejidad, porque uno no solo avanza sobre el paciente que consulta, si no que el paciente termina siendo la familia entera (Kitty).

Al paciente que consulta por primera vez se le informa sobre el S. Lynch y sus posibles consecuencias. En las sucesivas consultas y de acuerdo a los resultados posibles del test se le amplía la información respecto del proceso de diagnóstico genético y la vigilancia que deberán implementar él y su familia.

El proceso informativo es extenso, lo que genera que las consultas sean largas, de una hora promedio de duración. Debido a la complejidad del diagnóstico y vigilancia del S. Lynch, en general la información que se proporciona en las primeras consultas debe volver a repetirse en las siguientes.

Para los profesionales este proceso educativo es fundamental para que el paciente pueda tomar decisiones de manera informada:

*Mi responsabilidad como médico es transmitirle la **información** de la manera más neutral y objetiva posible para ayudarlo a tomar su decisión, la que para él sea la correcta (...) porque la que se va a despertar todos los días con riesgo de tener cáncer es el paciente, el que va a tener que poner su cuerpo para hacerse una cirugía profiláctica es el paciente, el que se puede arrepentir de haberse hecho una mastectomía es la paciente, entonces hay que ser cuidadoso con el manejo de la información y cómo uno transmite las opciones de prevención (Kitty).*

La idea detrás de este dispositivo es simple, **brindar información**, dedicar la consulta a informar para otorgar a la gente el poder de decidir sobre su propia vida:

A mi me parece que la información es poder para la gente, que la gente tiene derecho a tener información (...) Mientras estén enfermedades que se puedan prevenir me parece que es importante saber y que no hay que negarle el derecho a la gente a saber y después tomar su decisión (Polly).

Otro foco de la consulta del asesoramiento genético es escuchar y contener a los pacientes y las familias, que implica también dosificar la información que se va proporcionando. Para esto se tiene en cuenta lo que el paciente pregunta y cómo lo pregunta, así como sus reacciones frente a la información que se le ofrece a modo de respuesta:

Esos aspectos tienen que ver con poder percibir qué piensa y qué siente el paciente, no es lo mismo una paciente que se sienta y te dice: Yo vengo acá porque mi médico me mandó a hacerme este estudio, pero la verdad estoy harta, no me quiero hacer más estudios, de algo hay que morirse (...) Y es diferente a otra paciente que te dice: Yo vengo porque mi mamá tuvo cáncer y yo sé que también lo voy a tener y me voy a morir de cáncer y yo no quiero que esto me pase en la familia y tengo hijos que me preocupan (...) Si yo no me tomo el trabajo de conocer previamente qué siente mi paciente, eso se llama percepción subjetiva del riesgo. Ese conocimiento de la percepción de riesgo de cáncer, es fundamental para que mi discurso con la información llegue a mi paciente y llegue a algún lugar. Entonces yo tengo que aprender a percibir eso que el paciente siente. Y si tenemos poco tiempo y si tenemos poca entrenada la percepción del otro y si no sabemos escuchar y si a todos les decimos lo mismo, probablemente el asesoramiento no sea efectivo en todos los casos. Entonces desarrollar la habilidad de poder hacer asesoramiento, también tiene que ver con una capacidad que uno tenga de establecer empatía (Kitty).

A lo largo de esta tesis discutiré centralmente estas nociones de información y de decisión informada, tan caras al quehacer del asesoramiento genético, y que constituyen el motor ideológico y el vínculo práctico entre las preocupaciones e inquietudes de los médicos cuando se enfrentan a una familia que se considera en riesgo de tener cáncer. También analizaré las posibilidades reales de los pacientes de apropiarse de esa información de sí mismos y de sus familias, de decidir y prevenir el cáncer en el grupo familiar.

Complejidades en la indicación del test genético para S. Lynch: sospechar, calcular el riesgo, indicar una conducta

El diagnóstico de S. Lynch es complejo porque se trata de una enfermedad en la que los afectados no presentan signos característicos. Es decir no hay signos clínicos específicos que permitan a los médicos **sospechar**, lo que en la jerga médica quiere decir suponer con cierto grado de certeza que se encuentran ante un probable caso de esta patología. Por lo tanto los médicos tienen que considerar numerosos factores y condiciones antes de indicarle la realización del test.

Expresado en términos técnicos: en el S. Lynch las personas afectadas no presentan un **fenotipo**⁴⁰ característico, dado que si bien siempre el diagnóstico se realiza a partir de un CCR, se trata de tumores que no presentan rasgos específicos. Existen no obstante algunos indicios que orientan al profesional a considerar que el CCR puede deberse a un S. Lynch: en muchos casos el cáncer se presenta como un tumor en el colon derecho⁴¹ y/o como un **tumor mucinoso** (es decir, la identificación de mucina en la biopsia del tumor⁴²), también pueden darse casos en que el CCR se presenta como tumor de recto a los 70 años de edad, o también tumores localizados en otros órganos.

Para facilitarle las decisiones a los médicos y estandarizar los procesos se han desarrollado a nivel internacional criterios clínicos basados en la historia personal y familiar de tumores para identificar familias con probabilidad de padecer S. Lynch (Nuñez y Antelo 2011).

⁴⁰ Fenotipo es el efecto observado de un gen. En un principio se consideraba fenotipo a la apariencia física, pero luego este concepto se extendió hasta abarcar cualquier signo (clínico o bioquímico) atribuible a una determinada constitución genética. Por ejemplo, en el caso de la **poliposis adenomatosa familiar**, patología genética que al igual que el S. Lynch predispone a la aparición de CCR, el fenotipo característico son los numerosos pólipos (en general más de 100) que se observan en el intestino durante la VCC.

⁴¹ El intestino grueso es la porción del sistema digestivo con mayor responsabilidad en la absorción de agua de los residuos alimenticios no digeribles. El intestino grueso recibe material proveniente del intestino delgado, que pasa sucesivamente por las porciones ascendentes, transversa, descendente y sigmoide del colon y luego finalmente al recto. Desde éste los desechos se expulsan del organismo.

⁴² Carcinoma mucinoso: Tipo de cáncer que comienza en las células que revisten ciertos órganos internos y que producen mucina (el componente principal del moco).
<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionario/def/carcinoma-mucinoso>. Accedido en marzo 2018

Los últimos consensos internacionales⁴³ fueron ampliando cada vez más los **criterios de sospecha** relativos a la edad en la que se presenta el CCR. Los criterios de sospecha que se habían definido en 1997 (denominados **criterios de Bethesda**) establecían que una persona debía considerarse sospechosa de S. Lynch si tenía un CCR antes de los 50 años, y además contaba con una historia familiar de CCR, es decir varios individuos en la familia con CCR o con cánceres relacionados, principalmente padre, madre, hermanos, tíos y abuelos. Posteriormente estos criterios se extendieron hasta proponer la necesidad de estudiar y descartar S. Lynch en todos los casos en los CCR que se presenta en menores de 70 años. Incluso algunos grupos proponen descartar un Lynch en todos los pacientes con CCR no polipósico independientemente de la edad y la historia familiar.

Se habla de criterios de sospecha, ya que en base a esa duda los profesionales inician el proceso de diagnóstico, que implica una serie de estudios de laboratorio, bioquímicos y de anatomía patológica, para determinar la existencia o no de una mutación patogénica.

A su vez el análisis genético del ADN para S. Lynch presenta complejidades particulares: El test genético habitualmente sobre una muestra de sangre, aunque también puede hacerse en muestras de saliva) busca en el ADN alguno de los cuatro genes específicos que pueden estar afectados en la enfermedad de Lynch (**MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2**, involucrados en el **sistema reparador del ADN**). En el S. Lynch estos genes, están alterados o **mutados** de tal forma que no reparan los errores que se dan normalmente en el material genético. La acumulación de errores no reparados lleva a su vez a una aceleración de la **carcinogénesis**, es decir a la transformación de células normales en células que no se mueren o que invaden.

No obstante, un estudio genético que arroje una alteración en alguno de estos genes debe ser interpretado por el genetista, ya que hay **mutaciones no-patogénicas** o benignas que no

⁴³ En 1989 se creó el Grupo de Colaboración Internacional sobre este tipo de CCR, que desarrolló un conjunto de criterios conocido como "**Criterios de Amsterdam-I**" para el diagnóstico de **HNPCC (Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico)**, a fines de lograr identificar a los genes causantes de este síndrome. Estos criterios se ampliaron en 1999 para incorporar los **tumores extracolónicos** y fueron conocidos como "**Criterios de Amsterdam-II**". Con la identificación en los años 90 de las principales mutaciones relacionadas a esta patología (**genes MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2**, correspondientes al **sistema reparador de ADN**), el Instituto Nacional del Cáncer de Estados Unidos organizó un taller internacional sobre el síndrome de Lynch en Bethesda, en noviembre de 1997. En este taller se estandarizó un panel de diagnóstico de **marcadores bioquímicos**, denominado de **inestabilidad de microsatélites (MSI)** y se desarrollaron lo que se conoce como **criterios de Bethesda** para seleccionar pacientes con CCR candidatos para el análisis de estos marcadores MSI. En 2009 se llevó a cabo un taller en Jerusalén para discutir y consensuar el manejo del S. Lynch.

afectan la función del gen. Sólo cuando la alteración afecta la parte del gen fundamental para su función se considera que se está en presencia de una mutación patogénica.

En base a esta información se determina lo que en el contexto de la medicina local se denomina "*conducta terapéutica*": el conjunto de estudios y tratamientos que, desde el punto de vista médico, se van a considerar adecuados para cada persona y que son diferentes para quienes tienen una mutación patogénica respecto de quienes portan una no-patogénica.

La lógica es la siguiente: en una persona con alguno de los criterios de riesgo de S. Lynch (edad en la que se presenta el CCR y/o antecedentes familiares) se identifica una mutación patogénica en, por ejemplo el gen MSH1. Esto confirma que es un caso de S. Lynch. Se realiza entonces el test genético a sus dos hermanos, ninguno de los cuales ha presentado CCR hasta el momento, buscando específicamente mutaciones en dicho gen MSH1. Uno de los hermanos arroja un resultado negativo pero el otro posee la misma mutación patogénica que se encontró en el hermano enfermo. El hermano sin la mutación tiene el mismo riesgo de enfermar de CCR que la población general; es decir, tiene el mismo riesgo que cualquier otra persona fuera de esa familia. En cambio, el hermano que porta la mutación padece un riesgo mucho mayor de desarrollar un cáncer. Por lo tanto al primero los médicos le recomiendan las mismas estrategias preventivas que a la población general, mientras que al que porta el gen mutado se le prescriben las conductas preventivas correspondientes a un S. Lynch.

Pero esta lógica es más compleja, debido a que muchas veces cuando se secuencian estos genes se encuentran variaciones respecto del patrón conocido que no se sabe si son patogénicas y el test puede resultar **no informativo**. Es decir, no se sabe si se trata de variaciones patogénicas que puedan "*generar la enfermedad*". Se denominan VUS (por sus siglas en inglés), **variantes de significancia incierta**, que en término de los profesionales son: *resultados que no son ni blanco, ni negro, (...) variantes que no sabemos qué significan (...) que no nos sirven para determinar exactamente (...) para descartar si hay mutaciones (Kitty). (...) son las más frecuentes y las más frustrantes (...)* (Laura).

Esta situación es frecuente y plantea dificultades al momento de decidir si recomendarle a la familia que se realice el test genético, lo que genera incertidumbres a los profesionales:

Eso es todo un problema porque ¿se lo hago al hijo o no? [el test]. Se lo encuentro al hijo, ¿el hijo tiene Lynch o no tiene Lynch?. Entonces esa es muy difícil y a medida que avanza la tecnología, que son estos secuenciadores de nueva generación que hacen un panel de genes y te analizan todo, de repente encuentran cosas que nadie sabe interpretar (Laura).

Otra cuestión que agrega complejidad al procedimiento diagnóstico es el bajo porcentaje de personas con S. Lynch, que según los datos del Instituto Nacional de Cáncer de Argentina varía entre el 1% y el 3% de todos los casos de CCR (Gualdrini, Lummatto et al. 2015).

Para interpretar este valor es necesario ponerlo en relación con la epidemiología de esta enfermedad, porque es un tumor muy frecuente a una edad promedio de sesenta, sesenta y cinco años. Por eso a partir de los cincuenta años, o sea diez a quince años antes de la edad promedio en la que pueden aparecer estos cánceres, se sugiere a la población general hacer una videocolonoscopía cada diez años.

Las expresiones textuales que utilizaron los oncólogos y genetistas para describir la epidemiología del CCR permiten ver, por el modo afirmativo en que son enunciadas y también por la intensidad y la emoción de la voz y las expresiones, la certeza que tienen los profesionales del CCR como amenaza que ciertamente acecha a toda la población, la confianza que depositan en la prevención y en recomendar de manera generalizada la VCC: "**todos** tenemos 5% de riesgo de hacer un cáncer de colon" (Laura), "[la VCC] **es** una medida preventiva de CCR" (Laura).

El 75%-70% aproximadamente de éstos casos tienen CCR de tipo esporádico. El otro 25%-30% aproximadamente tiene un CCR en el contexto de una edad joven, o que ya aparte de él tiene historia familiar, que se denomina CCR familiar, en donde se sabe que hay más riesgos de hacer un CCR, pero en el cual no hay una condición genética específica. En este grupo se encuentra duplicado el riesgo de hacer un CCR respecto de la población general, alrededor del 10%.

De éstos, el 5% constituye un grupo más reducido⁴⁴: los grupos de **alto riesgo** de desarrollar CCR, que incluyen la enfermedad inflamatoria intestinal y los síndromes hereditarios, en

⁴⁴ Estos datos fueron proporcionados por los médicos entrevistados y coinciden con los datos reportados en 2015 por el Instituto Nacional de Cáncer de Argentina (INC) Gualdrini, U., L. E. Lummatto, et al. (2015). Guía de

donde hay una alteración genética puntual heredable (**germinal**) y que comprenden la PAF (**poliposis adenomatosa familiar**) y el S. Lynch. En éste último, el riesgo de desarrollar CCR varía, según la literatura que se consulte, entre 25% y un 80%. En la PAF en cambio, el riesgo de CCR es 100%⁴⁵. Es decir, todos los individuos con PAF desarrollarán CCR en algún momento de su vida.

La combinación de estos 3 factores -alta **incidencia**⁴⁶ de CCR familiar, baja incidencia de S. Lynch, y dificultades con el diagnóstico genético- hace que en la mayoría de las personas en las que se sospecha S. Lynch no resulten finalmente diagnosticados con esta patología.

Por estos motivos, sumados al alto costo del test genético, el diagnóstico comienza con pruebas que se denominan de **cribado molecular**, más económicas y de menor complejidad técnica, que constituyen la fase inicial del proceso de diagnóstico genético de S. Lynch, ya que permiten definir a cuáles personas conviene realizar el test genético propiamente dicho.

El cribado molecular (ver Cuadro 1) consiste en dos pruebas. La primera es la **Inmunohistoquímica (IHQ)**, que se hace en el laboratorio de anatomía patológica en una muestra de la biopsia del tumor. En este estudio se busca la tinción de unas proteínas (un resultado normal aquí descarta, en principio, el S. Lynch). La otra técnica se denomina **Inestabilidad Micro-Satelital (IMS)** y compara el ADN de la sangre del paciente con el ADN del tumor. Este estudio se realiza en un laboratorio de biología molecular, ya que requiere una tecnología y un instrumental específico.

Ambos estudios, en conjunto, se denominan **pruebas moleculares**. Una prueba molecular alterada es evidencia de un tumor con déficit del sistema reparador del ADN y, por lo tanto, hace necesario realizar el test genético propiamente dicho a continuación.

procedimientos para la consejería de evaluación de antecedentes y riesgo. Información para la prevención y detección temprana del cáncer colorrectal. Buenos Aires, Instituto Nacional del Cáncer. Esta coincidencia puede deberse a que los contenidos de las guías que produce el INC sobre CCR hereditario están confeccionadas por los profesionales que entrevistamos en este trabajo de campo.

⁴⁵ A este tipo de relación directa entre una mutación y la patología se la denomina **Penetrancia Completa**: todos los que tienen la mutación desarrollarán CCR en algún momento de su vida.

⁴⁶ La incidencia es el número de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y en un periodo determinado

En el momento en que se realizó el trabajo de campo, se suponía que la concordancia entre estas pruebas era del 95% (es decir, cuando la IHQ resulta alterada, también tendría que estarlo la IMS), al punto que para algunos de los entrevistados suponían que se podría reemplazar una prueba por la otra. De todos modos el criterio predominante era realizar las dos pruebas, porque en nuestro país a la mayoría de los laboratorios les llevó mucho tiempo estandarizar y obtener resultados confiables con la IMS, por lo tanto en la práctica cotidiana los profesionales preferían contar con los resultados de los dos estudios⁴⁷.

Si desde estas dos perspectivas se ve que el tumor no presenta inestabilidad, no es necesario realizar el test genético propiamente dicho.

Además de las complejidades propias de la técnica el estudio genético presenta una nueva complejidad, que se llama **Lynch simil**: son pacientes que presentan la IMS y/o la IHQ alteradas (lo que hace pensar fuertemente en un S. Lynch), pero a los cuales el estudio genético les arroja un resultado negativo, sin alteraciones en ninguno de los cuatro genes conocidos. En estos casos los profesionales desconocen el porqué de estos resultados: podría ser que no se esté encontrando la mutación por un problema tecnológico, o también podría deberse a algún gen que genera algo muy parecido en el tumor, pero que no es un gen reparador del ADN.

Este tipo de hallazgos es frecuente y agrega incertidumbre al proceso de diagnóstico. Pero para los genetistas es un claro indicio de una anomalía genética, interpretan que los resultados inciertos se deben a que las técnicas todavía están inmaduras pero suponen que, en un futuro, en todos estos casos se podrá identificar la mutación correspondiente ("*seguro que es un Lynch*" dice una de las médicas entrevistadas).

⁴⁷ Este criterio cambió posteriormente, y al momento de la redacción de esta tesis se considera que es necesario realizar los dos estudios, ya que no necesariamente tienen que coincidir, porque mientras que la IMS pone en evidencia un déficit en la funcionalidad del sistema reparador de ADN, la IHQ puede mostrar la presencia de una proteína que es no funcional. Por lo tanto los dos estudios ponen en evidencia distintos tipos de alteraciones (National Center for Biotechnology Information 2018)

Tratamiento y vigilancia en el S. Lynch

Tanto los oncólogos como los médicos genetistas consideran al diagnóstico y al asesoramiento genético para S. de Lynch como parte del universo de la prevención del cáncer pero separadamente del tratamiento oncológico y/o quirúrgico. El valor que tiene la prevención para los médicos puede comprenderse a la luz de la experiencia vivida por ellos, en tanto profesionales, de lo que representa para un paciente el diagnóstico temprano del cáncer, tanto en términos de la vida de las personas como en el impacto económico:

...es más barato invertir en esto que es prevención, que en el tratamiento con las drogas de alto costo y todo lo que implica tratar un cáncer (Lazaro).

El tratamiento del CCR en términos generales es la cirugía, sola o combinada con quimioterapia y rayos. El tipo de tratamiento depende del estadio.

El CCR se divide en cuatro estadios (I a IV): el estadio I se considera un tumor temprano que se opera sin necesidad de realizar quimioterapia. Una vez operada la persona queda en etapa de control. En el estadio II la mayoría podría operarse y no siempre se necesita quimioterapia posterior, aunque hay estadios II que se consideran de alto riesgo (principalmente por el resultado de la anatomía patológica) en los cuales hay que hacer quimioterapia. El estadio III implica que las células cancerosas ya pasaron a los ganglios y es necesario hacer quimioterapia, que se denomina **adyuvancia**. En el estadio IV hay metástasis en órganos extracolónicos: metástasis pulmonar, hepática, peritoneo, etc. En esta etapa no siempre se puede operar el tumor primario de colon y la terapia es **quimioterapia paliativa**, a diferencia del estadio III que es el adyuvancia. Este esquema de tratamiento lo manejan los médicos oncólogos.

La sobrevivida de la persona depende del estadio: En el estadio I la sobrevivida a los 5 años es del 90%, en el estadio IV en promedio un 15%⁴⁸. La sobrevivida global en nuestro país es de

⁴⁸ Estos datos que proporcionaron los médicos que entrevistamos coinciden con los que proporciona en su sitio la American Cancer Society. (<http://www.cancer.org/espanol/cancer/colonyrecto/guiadetallada/cancer-colorrectal-early-survival-rates>. Accedido en diciembre 2016).

alrededor del 50% y se considera que se debe a que se diagnostican muchos tumores en los estadios III y IV.

Por esto, tanto los médicos como las guías⁴⁹ dan un lugar relevante a la detección temprana:

[con] la detención temprana del tumor curás a todos con cirugía. A veces con endoscopia misma les sacas un pólipo con cáncer y lo curaste. O haces una cirugía radical o haces una cirugía local. Si el paciente tiene ganglios positivos en la operación, tiene que hacer quimioterapia. Así que a medida que pasa más tiempo..., por supuesto que [hay un] porcentaje de tumores... que se te van a incendiar hagas lo que hagas, los detectes precozmente o no, pero hay grandes poblaciones que vos tendrías que detectar tempranamente y que tendrías que tratar rápidamente (Andres).

Las estrategias de detección temprana varían según se trate de población general, de personas que tuvieron CCR esporádico, de personas con cáncer colorrectal familiar y sus familiares, o de personas diagnosticadas con síndromes hereditarios, que se denominan síndromes de **alto riesgo**, y que comprende otras entidades además del S. Lynch, de la cual la más frecuente y conocida es la PAF.

A las estrategias de detección del CCR tempranas se las denomina prevención, control o seguimiento, pero cuando se trata de personas que tuvieron CCR familiar o diagnosticadas con síndromes hereditarios, los profesionales y las guías suelen hablar en términos de **vigilancia**.

La recomendación de prevención para la población general es realizar una videocolonoscopia (VCC) cada diez años, a partir de los cincuenta años. A las personas que tienen familiares de primer grado que tuvieron CCR antes de los sesenta años, en que se descartó un síndrome hereditario (por lo que se considera que tienen un CCR familiar), se les recomienda hacerse videocolonoscopia desde más jóvenes y más frecuentes: comienzan a los cuarenta, y se realizan la VCC cada cinco años.

⁴⁹ Existen numerosas guías a nivel internacional y nacional sobre diferentes aspectos del CCR. En esta tesis consulté a las guías nacionales producidas por el Ministerio de Salud de la Nación, y las guías de EEUU producidas por la National Library of Medicine, y la American Cancer Society, con el fin de intentar identificar si la información proporcionada por los profesionales entrevistados se correspondía con las guías, que reflejan las ideas consensuadas y/o dominantes al interior de una comunidad médica.

Para los pacientes que tuvieron CCR de tipo esporádico se les recomienda una videocolonoscopía al año del diagnóstico, otra a los dos-tres años y después cada cuatro-cinco años.

En cambio, a los que se les diagnóstica S. Lynch, tanto a los que tuvieron CCR como a los que no la tuvieron y se denominan **portadores sanos**, la recomendación es realizar una videocolonoscopía por año. En el caso de las mujeres, como el S. de Lynch está asociado a cáncer de endometrio y al de ovario, se recomienda además una ecografía transvaginal anual con una biopsia de endometrio, a partir de los treinta años.

Por otro lado si la mujer tiene más de cuarenta y cinco o cuando ya no quiera tener más hijos, se le sugiere hacer una **anexo hysterectomía** (extirpación del útero con los ovarios), porque se considera la única medida que previene el cáncer de útero y de ovarios.

Para los símil Lynch, al paciente que tuvo el tumor las recomendaciones son semejantes a los Lynch. El problema que se suscita en estos casos es la dificultad de establecer un esquema de vigilancia que deje tranquilo a los médicos, ya que no cuentan con información necesaria para buscar en los familiares sanos la mutación de manera dirigida, porque al no identificar la mutación, no se sabe cuál buscar. Para estos casos las medidas que se recomiendan son intermedias entre un S. Lynch y un CCR familiar.

Estos casos generan debates e inquietudes entre los médicos, ya que consideran que la información más valiosa del test genético es la búsqueda dirigida de la mutación entre los familiares sanos de ese paciente que ya tuvo cáncer, para ingresarlos en un programa de vigilancia intensiva desde los veinte años. Las profesionales explican que está demostrado que esta medida previene el cáncer de colon y disminuye la mortalidad un 60%.

o sea la costo efectividad de los test genéticos... está en la identificación de individuos sanos (Laura).

En este sentido, hay que tener en cuenta que el diagnóstico de S. Lynch no necesariamente altera o influye en el tratamiento del paciente con CCR. Es decir, el tratamiento por cirugía y la decisión de la quimioterapia no se modifican si el paciente tiene S. Lynch. Por otro lado los análisis de IHQ e IMM llevan tiempo y, por lo general, están desfasados temporalmente de las decisiones que se toman respecto del tratamiento. En otros términos, en un paciente con

CCR del que se sospecha que podría tener S. Lynch, pero que ninguno de sus familiares tiene diagnóstico genético positivo, la decisión quirúrgica es previa al diagnóstico.

Para los que desarrollan CCR y ya tienen diagnóstico presuntivo o confirmado de S. de Lynch (porque ya tuvieron un CCR o porque son portadores sanos) lo que se pone en discusión, entre otras consideraciones, es la extensión de la cirugía del colon, que puede ir desde una **colectomía segmentaria**, a una **colectomía total**, que es la extirpación total del colon. Por ejemplo, en esta investigación en el caso de NéridaH al detectarle CCR le realizaron una colectomía parcial. Recién cuando tuvo el diagnóstico de S. Lynch le realizaron una colectomía total.

Si se trata de una mujer que no se encuentra en edad fértil, además de la colectomía se pone en discusión la posibilidad de realizar la **anexo hysterectomía** como medida preventiva, ya que la extirpación se puede realizar durante la cirugía del CCR.

Para poner en perspectiva lo que implica para el proceso de atención CCR este conjunto de complejidades e incertidumbres, vale la pena conocer cómo es el manejo de los pacientes con PAF: en la PAF el diagnóstico es clínico, no genético, porque en la VCC se observa al colon repleto de pólipos. Es decir se trata de una patología con fenotipo muy claro y característico. Como la penetrancia de esta enfermedad genética es cercana al 100% (todos los individuos con esta enfermedad van a tener cáncer de colon a una edad promedio de 40 años) el tratamiento en estos casos es la colectomía total. Es interesante observar que a pesar de las dificultades que implica para la persona afectada el hecho de tener que continuar la vida sin colon, no se generan debates sobre esta conducta quirúrgica. De hecho en general el genetista no siempre interviene en estos casos, que se deciden entre los gastroenterólogos y los cirujanos. En otros términos, el diagnóstico por endoscopia es contundente y fácil de interpretar: la poliposis evolucionará inexorablemente en corto tiempo en cáncer. Por lo tanto los médicos no se ven enfrentados a la duda de si indicarle o no al paciente una colectomía total. Muy diferente es el caso del S. Lynch, donde los resultados diagnósticos suelen ser inciertos, como también es incierta la probabilidad de que la persona portadora de una mutación correspondiente a S. Lynch desarrolle cáncer.

En este escenario las decisiones finalmente quedan entramadas en las trayectorias que se van tejiendo entre pacientes, familias, servicios asistenciales y médicos a lo largo del proceso del cancer y del diagnóstico de S. Lynch.

Parte III.3: Itinerarios terapéuticos para diagnosticar CCR

Muchas de las personas que se atienden en el consultorio de asesoramiento genético son pacientes que tienen o tuvieron un CCR, derivados al genetista por el cirujano o el oncólogo que lo atiende, quien sospecha que podría tratarse de un cáncer hereditario. También pueden ser familiares de un paciente con CCR, traídos a la consulta por recomendación del genetista. Es decir, en términos generales, los primeros contactos con el test genético para S. Lynch se producen (al menos en nuestro país y en el período de esta investigación) a raíz de un episodio contemporáneo de CCR en el mismo paciente o en un familiar.

No obstante, la recomendación no es una simple formalidad sino que en muchos casos toma la función de una indicación prescriptiva. Así, por ejemplo, en la siguiente cita puede verse el carácter prescriptivo en el modo imperativo con el que está expresada la invitación a traer al familiar en una futura consulta:

*Ahora por ejemplo, viene un paciente que hizo todo ese recorrido, que tiene cáncer, que nos vió y le decimos: "tu hermano se **tiene** que hacer una colono", entonces ese hermano ve si va a venir a sacar turno con nosotros (Laura).*

Por otro lado, los consultorios de asesoramiento genético para cáncer en nuestro país también en general son parte del equipo oncológico o quirúrgico, integrado por profesionales que no realizan la residencia en genética médica. En este contexto son pocos los que solicitan una consulta de asesoramiento genético por inquietud propia y por fuera del proceso de atención del CCR (sea de sí mismos o de un familiar). Por ello, en la mayoría de los casos, la consulta y el diagnóstico de S. Lynch se inserta en el proceso de atención del CCR y, de hecho, en las entrevistas la narración del proceso de enfermedad fue tanto el punto de partida como la trama del relato.

Al ser entrevistados, los "casos índice" despliegan un relato cronológico sobre el proceso del cáncer, periodizado y caracterizado por núcleos que se reiteran en todas las narraciones. Como menciona LilianaA, una joven diagnosticada con S. Lynch pero sin antecedentes familiares de cáncer: "**Empecemos por el principio, para después desencadenar en esto. Bueno, a mí me diagnostican un tumor en el colon a los 29 años**".

Una característica de estos relatos es el recuerdo de detalles minuciosos y específicos del proceso de enfermedad y de atención del cáncer, como la fecha en la que comenzaron los síntomas o el día que se realizaron la videocolonoscopía en las que se encontró por primera vez el tumor. Los relatos son minuciosos, tanto en los que hacía poco habían sido operados de cáncer, como en los que la enfermedad se produjo años atrás (por ejemplo, la entrevista arriba citada, realizada dos años después de la cirugía).

Como explica EricW, un hombre que tuvo CCR a los cuarenta y dos años: "*En principio digamos, quizás, estaría bueno hablar de cómo recibí la noticia, ¿no?, porque en principio nunca fui una persona que tuve problemas de salud, ni serios, ni menores tampoco, o sea en general nunca me habían dado un punto y de repente me encuentro con una enfermedad que... Un tumor de colon que uno decía, bueno cáncer si, existe, ya sé que existe, pero le pasa a otros o a gente mayor y entonces fue como un cachetazo en ese sentido.*"

A continuación describiré los itinerarios del proceso de enfermedad y atención de los casos, principalmente según fueron narradas en las entrevistas, para luego mostrar cómo se inserta el asesoramiento y el diagnóstico de S. Lynch en el relato del cáncer de pacientes y familiares. Comenzaré con los relatos de los casos índice, es decir los que tienen o tuvieron CCR y luego el de los familiares.

Experiencias con el diagnóstico del cáncer: "darse cuenta" del cáncer

Para los pacientes que no tienen o no se piensan con antecedentes de cáncer

Muchas de las entrevistas con los "casos índices" comenzaron con los primeros síntomas e indicios que derivaron en el diagnóstico de CCR. Para un primer grupo que no tenía o no

conocía "antecedentes" familiares de cáncer⁵⁰, los síntomas iniciales o bien fueron leves y pasaron inadvertidos (dolor de panza, gastritis, constipación, un poco de sangre en la materia fecal), o bien los médicos que los atendieron comenzaron indicando estudios inespecíficos y, recién después de varias consultas, indicaron una VCC, que es el estudio específico para diagnosticar un CCR.

En este tipo de casos las trayectorias, experiencias y vivencias del proceso de diagnóstico del CCR pueden ser muy diferentes. Esto depende de si el CCR se diagnostica rápidamente, con el primer o segundo médico al que se consulta, o si antes del diagnóstico los pacientes atraviesan sucesivas consultas médicas, análisis clínicos, estudios y a veces internaciones, mientras los síntomas se agravan y se vuelven manifiestos al punto que, en algunos casos, cuando llegan a la cirugía han perdido varios kilos de peso. Por lo tanto las historias y las experiencias pueden ser muy diferentes.

En términos generales, cuando alguien joven que no se piensa con antecedentes de cáncer comienza a percibir síntomas gastrointestinales inespecíficos y consulta a un médico clínico o gastroenterólogo, los primeros estudios son generales y los médicos transmiten un mensaje tranquilizador: *"Mirá, habría que hacer una video colonoscopia, pero seguramente es una hemorroides interna o algo así que sangró y no es nada, si te vuelve a pasar volvé (EricW)".* *"vino al médico y se empezó a tratar por gastritis" (RaquelF).* *"una gastroenteritis, no más que eso" (EmaC).*

Por eso, como en algunos casos los síntomas son leves y pueden serlo durante mucho tiempo, las personas retrasan o posponen los estudios por diversos motivos: *"Yo había tenido un síntoma, digamos, de sangrado en la materia fecal, un tiempo antes que no puedo establecer, no sé si fue dos años antes, un año y medio antes [del diagnóstico y la cirugía], hasta había hecho una consulta con un gastroenterólogo... cuando volví hice la consulta, me hicieron la video y apareció el bodoque. Entonces yo había tenido un aviso si se quiere, que pudiera haber perfectamente servido para atajarlo antes de que..., quizás, quizás no, de que fuera necesario hacer una quimio" (EricW).*

⁵⁰ EmaC, LilianaA, María RafaelaA, EdurneD, EricW, María DoloresA, IgnacioB, EliasI, ÚrsulaC, DemetrioG, NatanI, RaquelF.

O como relata María RafaelaA:

yo a partir de agosto/ octubre más o menos del 2013 fue que empecé a notar cambios en la forma de ir al baño. Más que nada en la forma de ir al baño, notaba constipación y era medio raro. Después ya empezaron a aparecer como sangre, como coágulos de sangre y es cuando más me llamó la atención. Eh... no fue inmediato la consulta que hice, fue como que me ... un poco deje pasar el tiempo y en diciembre fui por primera vez a un gastroenterólogo a consultar con respecto a esto. El gastroenterólogo me mando a hacer unos estudios de sangre. En realidad yo me iba de vacaciones justo en enero y me dijo, bueno, cuando vuelvas hacete estos estudios y vemos que pasa. Volví y me hice los estudios. Los estudios a mí me daban bien no había ningún valor, digamos, que fuese extraño. Pero yo, unos días anteriores había ido al baño y había hecho ya directamente como el coágulo de sangre bien marcado. Entonces cuando le comento esto al gastroenterólogo y me dijo: bueno, no, entonces hagamos una colonoscopia.

En este ejemplo transcurrieron seis meses desde que comenzaron los primeros síntomas hasta que María RafaelaA se realizó la VCC, en los cuales no tuvo muchas molestias y solamente consultó a un solo médico privado de su prepaga, que fue el que realizó el diagnóstico.

En estos casos, el proceso desde que comenzaron con los síntomas hasta que llegaron al diagnóstico de cáncer fue rápido y no les resultó en sí mismo traumático. En la mayoría de los casos estudiados en este trabajo de campo, este tipo de relatos coincide con personas que tienen coberturas de salud privadas o de obra social, que pueden consultar rápidamente a un médico y acceder sin demora a realizarse la VCC con la que se les diagnostica el tumor. Por ejemplo, para LilianaA transcurrieron pocas semanas entre sus primeros síntomas, el diagnóstico de CCR y la cirugía. En ese tránsito no llegó percibió dolores u otro tipo de síntomas:

Yo estaba haciendo deposiciones con sangre, tardé igual un poco en ir al médico, cuando fui al médico me dijo: Vamos a hacer una endoscopía. Y me dice, puede ser hemorroides internas, no te preocupes, muy cuidadoso el médico la verdad, mi clínico.... Fui, me la hice y ahí el médico no pudo seguir avanzando con la endoscopía, porque descubrieron el tumor. Eso fue en abril del 2012, el 12 de abril del 2012 y el 14 de mayo me operaron. En esas 4 semanas pasó que me hicieron un montón de estudios, porque tenía que ver donde estaba ubicado el tumor, para saber el cirujano de qué manera operar (LilianaA)

Experiencias semejantes describieron María RafaelaA y EricW. En todos estos casos el diagnóstico les provocó un profundo shock y la irrupción de la enfermedad alteró profundamente sus vidas, principalmente por el terror al cáncer y la quimioterapia. Pero la etapa que va de los primeros síntomas al diagnóstico de cáncer no les resultó traumática.

Otros casos, en cambio, llegaron a consultar varias veces a diferentes médicos y distintos servicios de salud, hasta que arribaron al diagnóstico de CCR, en una "recorrida de médico en médico" (EdurneD). La mayoría de los casos que observamos de esta "recorrida" son personas que se atendieron en el sistema público o en obras sociales.

En la etapa inicial, a partir de que comenzaron a percibir los primeros indicios, los síntomas fueron creciendo en intensidad (dolor, vómitos, pérdida de peso, dificultad para ingerir alimentos o líquidos, etc), al tiempo que se incrementaban la incertidumbre y la angustia. También se iban sucediendo diagnósticos errados, tratamientos infructuosos, cambios de médicos, e incluso internaciones.

En estos relatos conmovedores los entrevistados describen su trayectoria por diversos médicos y servicios de salud, en la que se mezclan momentos de dolor y síntomas intensos con la búsqueda de atención médica (generalmente en las guardias), distintos tipos de estudios (laboratorios, ecografías, radiografías), la figura de un profesional que enuncia un diagnóstico de respuesta provisoria a esa crisis, el posterior regreso al hogar y, más temprano que tarde, la repetición del ciclo con los síntomas (y por lo tanto la incertidumbre y la angustia) intensificados. En las últimas etapas algunas de estas personas habían dejado de comer y perdido mucho peso (en un caso cuarenta y cinco kilos):

Empiezo a tener así dolores de panza, lo que te puedo decir, es que a mí me dolía la panza mucho, pero eran dolores que iban y volvían, iban y volvían, entonces empecé a ir a algún gastroenterólogo que otro, pero por cartilla. No tenía ni obra social copada en ese momento. Entonces iba, fui al clínico ... No! Mentira!. Fui al Güemes, a la guardia del Güemes. Bueno, que la ecografía, que esto, que el otro, no salía nada, no salía nada y yo me sentía cada vez peor, eso de verdad. Siempre con estos dolores intermitentes y con un dolor profundo. Lo que duraba el dolor era matador, pero duraba segundos, entonces los médicos de ese momento que me veían me decían, Vos estás muy estresada, vos esto, vos lo otro, tenés que ir al psiquiatra, vos estás muy nerviosa. Lo pasaban por una cuestión más emocional y en la ecografía no se veía nada, en esto no se veía nada y yo me sentía mal... Lo que sí pasaba que eso en una cuestión de días, se fue poniendo muy feo mi dolor, yo ya no comía casi, empecé a no comer, podía comer muy poco durante el día, porque estos dolores cuando venían que se empezaron a

hacer más frecuentes, como que me partían acá, me dolía acá. (...) yo había perdido un montón de peso y yo me daba cuenta (EdurneD).

Un caso particularmente conmovedor es EmaC, que tuvo CCR a los veinticinco años sin antecedentes familiares. Su derrotero comienza en la guardia del Hospital de Gastroenterología, donde le indican tratamiento para gastroenteritis. Como los dolores continúan y se intensifican, consulta en otro hospital general de agudos de la Ciudad de Buenos Aires. Allí la internan en el servicio de ginecología. EmaC piensa que los médicos sospechaban un aborto clandestino. Internada, atraviesa la experiencia de ser maltratada por las ginecólogas y de ver cómo maltratan al resto de las mujeres internadas. Como el cuadro no mejora la trasladan a terapia intensiva, en donde le dan el alta porque no pueden llegar a un diagnóstico. Vuelta a su casa, sigue con los dolores cada vez más fuertes y decide ir a la guardia de otro hospital general de agudos del Conurbano Bonaerense, donde también la internan en ginecología y vuelve a sufrir el maltrato de las ginecólogas:

- Si, no sé qué problemas tienen las ginecólogas, es la parte más débil, más vulnerable y no sé, se ve que no son para eso, no sé. Bueno, me hace tacto y me dice, tenés mucha materia fecal, esto no tiene nada que ver con lo ginecológico, no, no, hacete un enema, sí, pero ya me hice un enema, hacete un enema, te tiene que salir, de alguna manera te tiene que salir, bueno, está bien, me voy (EmaC).

También en este tercer hospital le dan el alta por falta de diagnóstico, y de allí retorna a la casa de su hermano. Éste, al verla cada vez en peor estado ("*Llego a la calle, entro al auto y empiezo a vomitar, vomitar y no paraba, mi hermano estaba como desesperado, no sabía qué hacer*" EmaC) decide llevarla a un cuarto hospital de la Ciudad de Buenos Aires. En la guardia de este hospital le repiten los mismos análisis que le realizaron en los 3 hospitales anteriores. Si bien en este último hospital también le dan el alta porque no pueden encontrar un diagnóstico, le dicen que en caso que vuelvan los síntomas regrese urgente a la guardia:

-Entro por guardia. Sí. Lo mismo. Estoy haciéndome análisis no me encuentran nada, estoy todo el día ahí en guardia, todo el día ahí, me hacen un enema también. Yo les vengo explicando todo esto, voy al baño un poquito, hago un poquito y me dice el médico, un cirujano (...) Mirá, no tenés nada, no te encuentro nada todavía, yo te doy mi número de teléfono porque ni siquiera te

puedo tener internada, porque no tenés ni fiebre me dice. Hagamos una cosa yo te doy mi número de teléfono, ándate a tu casa, descansa, fijate si estás mejor, si te vuelven los vómitos venite urgente y llámame por teléfono. (...) la verdad que se portó divino, les debo mi vida a ellos. Voy a mi casa, perdón, estaba con mi otro hermano más chico, voy a la casa de él (...) que quedaba más cerca del hospital (...) me empiezan los vómitos otra vez, yo había llegado 3 de la mañana del hospital, porque había estado un largo tiempo y tipo 5 empiezan otra vez los vómitos, vómitos, vómitos, vómitos y bueno mi hermano me llevó otra vez al hospital y de ahí no salí más (EmaC).

En este hospital finalmente deciden operarla, y encuentran el tumor. La narración de EmaC es conmovedora. Ella, una joven de 25 años sin antecedentes familiares de CCR, inesperadamente se ve envuelta en la densa trama de complejidades de la atención del hospital público.

Desde una posición subjetiva, tener antecedentes de cáncer no necesariamente coincide con la idea que tienen los médicos de antecedentes familiares, sino que significa que las personas sean conscientes de sus antecedentes de cáncer. De hecho, este inicio de enfermedad marcado por la incertidumbre también aparece en los relatos de otros dos casos (DemetrioG y Natani). En ambos, los antecedentes familiares de cáncer no eran conocidos o registrados como tales por los pacientes y los médicos que los atendieron inicialmente desconocían la historia familiar.

DemetrioG es hijo de migrantes paraguayos, su mamá tuvo cáncer cuando él era un niño y varios de sus familiares murieron de cáncer. En la entrevista DemetrioG relata con mucho detalle sus recuerdos infantiles del hospital público cuando entre él, sus dos hermanos y su padre se turnaban para cuidar de la madre internada. Pero desde su perspectiva la madre tenía una enfermedad benigna: en la casa siempre se había hablado de "pólipos", y porque nunca se había realizado quimioterapias lo consideraban una "enfermedad benigna", de manera que cuando DemetrioG comienza a manifestar síntomas de CCR no piensa que podía tener cáncer. Aún cuando lo operan sigue descartando ese pensamiento:

...cuando me operaron y todo, no tenía conciencia de lo que me estaban sacando y lo que tenía, ¿no?. Después cuando a mí me sacan los puntos y que el Doctor R. lee lo que me sacaron y lo que me hicieron, me dice, Bueno, te vamos a hacer 30 sesiones de quimio me dice. Y entonces ahí se me prendió la lamparita, ¿no?, porque en ningún momento nosotros hablamos de cáncer en la familia, siempre con mi mamá fueron pólipos, no cáncer, nunca la palabra cáncer se habló en

casa, viste...Entonces cuando me dijo quimio, yo relacioné quimio con cáncer, porque mi mamá nunca se hizo una quimio. Porque lo de ella fue siempre benigno.... Entonces lo miré al Doctor y le dije, ¿Cómo quimio doctor, por qué?, me dice, porque lo tuyo es un cáncer y es maligno encima, me dice...Como que ahí recién caí (DemetrioG).

La mamá de DemetrioG tuvo dos CCR **primarios**⁵¹, operados, en el término de veinte años aproximadamente. En el interín fue sometida a varias operaciones para cerrar la **colostomía**.

La última se produjo mientras DemetrioG sufría intensos dolores:

A mí me dolía acá, porque a la noche parecía que empezaba a hacer así viste, y te juro yo me acostaba y me ponía al costado de la cama así y me agarraba la panza, decía, Díos mío, curame rápido o matame rápido, pero no me hagas sufrir (DemetrioG).

El médico que lo atendía interpretaba que DemetrioG tenía una úlcera, y la daba "pastillas para la úlcera". Hasta que una mujer que estaba internada en la misma sala que la mamá lo vio en tan mal estado que le insistió en que se realice un colon por enema⁵², y recién en ese momento DemetrioG le exigió al médico que le hiciera el estudio con el cual le diagnosticaron el CCR:

Yo en ese tiempo estaba viniendo a cuidar a mi mamá y me sentía mal ya, viendo al doctor R. que no encajábamos en lo que tenía. ...Fue así: voy a cuidar a mi mamá y la compañera de cama de mi mamá me dice, ¿Y qué te anda pasando a vos, qué es lo que tenés?, todo me preguntó así ella, ¿no?, me dice, yo tuve lo mismo y te juego que no le erro. Que tenés un cáncer de colon me dijo la señora (DemetrioG).

DemetrioG atravesó un derrotero que duró un año desde que comenzaron los síntomas hasta el momento en que le diagnosticaron el CCR. Es interesante destacar que DemetrioG se realizó el estudio de diagnóstico del CCR (el colon por enema), porque en el contexto de la internación de su madre puede conectar sus síntomas con un posible diagnóstico y él mismo le insistió al médico a que le indique el colon por enema. En ese período decidió renunciar a

⁵¹ Es decir, el segundo CCR no fue metástasis del primer tumor.

⁵² El colon por enema es un estudio que evalúa el colon mediante radiografías con contraste de bario, y también se utiliza para diagnóstico de CCR.

su trabajo porque trabajaba cargando y descargando camiones y no podía continuar realizando esa tarea por el dolor que experimentaba:

Habían momentos que yo tenía que parar y recostarme, para que se me pase el dolor y eso, porque eran dolores que eran de golpe, no era un dolor permanente. ... yo me tenía que recostar y nunca me gustó que venga un jefe y me diga, ¿Qué estás recostado, estás al pedo?, no, entonces antes de que pase eso fui hablé con mi jefe y le dije, mira tengo algo, no sé qué, no me siento bien, me agito mucho y muchas veces te soy sincero me estoy recostando en el pallet para que se me pase y no me gustaría que venga un día uno de ustedes y me encuentren recostado en un pallet en vez de estar trabajando, porque si te pongo esa excusa, después no me vas a creer (DemetrioG).

DemetrioG se operó a comienzos de 2004 y recién a fines de ese año los médicos comenzaron a considerar a su familia como candidata para los estudios genéticos.

El otro caso, NatanI, no se considera un caso índice desde el punto de vista del asesoramiento genético porque su tío, ElíasI, fue el primero de su familia al que le detectaron cáncer hereditario. ElíasI tuvo CCR y los test de Inmunohistoquímica e Inestabilidad microsatelital indicaron que probablemente se tratara de un S. Lynch, aunque al momento de la entrevista con NatanI no había llegado a realizarse el estudio genético. ElíasI, a quien también entrevisté, había comunicado a la familia su situación, pero los familiares no tomaron seriamente en cuenta la recomendación de realizarse las VCC sugeridas por los genetistas.

NatanI estuvo 1 año y medio consultando a distintos médicos por los dolores que sentía, y llegó a perder cuarenta y cinco kilos de peso. Ni en las guardias de los hospitales públicos en los que se atendió, ni los médicos de la obra social (correspondiente a la fábrica en la que trabaja) prestaron atención a sus síntomas. En una entrevista conjunta con NatanI, el papá y la mamá cuentan lo siguiente:

Bajó cuarenta y cinco kilos... iba al hospital y decían no tenés nada... la pastillita para la gastritis de la obra social... Me acuerdo un sábado, que fue solo, acá al [hospital] y le dijeron que tenía infección urinaria...y el problema que tenía él era el estrés de la separación... Lo peor es que llevábamos los estudios de NatanI, porque yo tengo informe de NatanI que podía tener posibilidad de ser prueba, y nadie te da bola. Los médicos NO le daban bola de NADA, increíble, era para

hacerles un juicio, hacerlos mierda, pasaron. Pensá que pasó casi medio año sin que le dieran bola de los que estaban, o sea YO presentía que podía ser algo de eso. Pero cómo hacés para que los médicos te den bola, y llevándole el estudio este de la doctora y todo lo demás diciéndoles que podía ser el problema de Natanl, y nadie te da bola a vos, no se haga problema que eso no es)... (papá de Natanl).

Los padres comenzaron a acompañarlo a los médicos y, frente a un episodio de mucho dolor, lo llevaron de urgencia al sanatorio y exigieron que le realicen algún estudio diagnóstico. Con una simple radiografía le detectaron el tumor:

Bueno, lo llevamos de urgencia un día a la noche porque... se moría de los dolores, golpeaba la mesa... un domingo, un lunes a la noche estaba ahí tirado en el sillón muerto, era una calavera... no podías más, ya era unos dolores impresionantes... eran las once de la noche, agarrá la ropa y te llevo, basta se acabó todo... Llamo la ambulancia a las once de la noche... Bueno lo atendieron en la guardia ... Pero lo obligamos a que haga- ...y llegué a allá [dice el papá] y dije yo quiero que de acá no lo llevo, yo de acá quiero saber que tiene, porque no puede ser, bajó cuarenta y cinco kilos nadie le da bola. Decí que este médico fue ES-pec-ta-cu-lar... le hizo una radiografía de estómago y dice ¡NO, tiene un bulto, tiene algo en los intestinos! ...una radiografía común (papá de Natanl).

Como lo muestran varias investigaciones realizadas recientemente, estos tortuosos itinerarios de diagnóstico de cáncer son sumamente frecuentes en nuestro país, donde acceder a la atención en muchos casos implica un esforzado trabajo para obtener turnos, conseguir órdenes para análisis clínicos, estudios radiográficos, interconsulta y derivaciones (Luxardo y Manzelli 2017). Están descriptos para los itinerarios en hospitales públicos, donde recibieron el nombre de "*carrera del paciente del hospital público*" (García, Recoder et al. 2017), pero en los casos de RaquelF y Natanl, como otros de esta investigación puede verse que también el tránsito por las obras sociales para el paciente con CCR representa una "*carrera del paciente*" que agrava el padecimiento y/o genera nuevos padecimientos:

Este itinerario de esperas interminables, solicitudes de turnos, consultas, cuyo ciclo se inicia y reinicia permanentemente, tiene para quien sufre una marca obvia e irreductible: en el proceso, el padecimiento inicial amenaza permanentemente convertirse en enfermedad que se va cronificando (o agudizando, según los casos) a partir de la trayectoria impuesta por la consulta médica y el circuito burocrático-institucional de atención (García, Recoder et al. 2017).

Estos antecedentes ilustran dramáticamente el significado para los médicos de la prevención, porque cuando médicos y/o pacientes están alertas frente a un posible CCR tienen la capacidad, como veremos en las secciones siguientes, de interpelar a los circuitos de atención de manera asertiva y cambiar radicalmente las trayectorias de atención.

Para los pacientes que tienen antecedentes de cáncer

A diferencia de los casos anteriores, las personas que se piensan a sí mismas con antecedentes de cáncer y que están advertidas de los casos en la familia, comienzan sus relatos con la enfermedad del familiar afectado y cómo lo vivieron ellos mismos.⁵³

Se trata de casos en que ellos mismos y también sus médicos están atentos a la posible emergencia de un cáncer, al estar enmarcados como cáncer familiar. No todos tienen diagnóstico genético de CCR hereditario (S. de Lynch o poliposis), ya que algunos son casos de cáncer familiar⁵⁴.

La trayectoria de atención de estos casos es marcadamente diferente a los anteriores, ya que los médicos reaccionan rápidamente ante los primeros síntomas, o bien el CCR se diagnostica a través de una VCC que forma parte del plan de controles periódicos, sin que las personas lleguen a padecer algún síntoma.

Esta diferencia en el itinerario terapéutico desde los primeros síntomas al diagnóstico es el caso de DelfinaF , hermana de RaquelF. Ambas tienen poliposis hereditaria asociada al gen MYH⁵⁵.

⁵³ Son los casos de DelfinaF; BeatrizM, LucioL, NélidaH

⁵⁴ ver en la sección "Complejidades en la indicación del test genético para S. de Lynch: Sospechar, calcular el riesgo, indicar una conducta" y en el Anexo la diferencia entre CCR hereditario y CCR familiar

⁵⁵ La Poliposis Hereditaria asociada al gen MYH se diferencia de la PAF por presentar un patrón de herencia autosómico recesivo y porque los individuos afectados presentan menos pólipos que en la forma clásica (más de quince pero menos de cien). Esto hace que el manejo quirúrgico pueda ser muy variable, según la forma en que se presenta en cada individuo: cuando el número de pólipos es muy elevado se recomienda colectomía total, cuando es menor se maneja con controles de VCC. Incluimos este caso que, si bien no se trataba de S. Lynch, nos permitió observar la trayectoria de una familia desde los primeros síntomas de CCR de uno de sus integrantes.

RaquelF fue la primera en manifestar síntomas y atravesó una tortuosa trayectoria hasta llegar al diagnóstico, semejante a los casos descritos en el apartado anterior: inicialmente durante un mes el médico de la obra social comenzó a tratarla por gastritis. Pasó la gastritis, pero los dolores continuaron y la trataron por problemas hepático-digestivos. Como los dolores continuaban y se hacían sumamente intensos ("*ya no comía, ya no dormía... tenía una inflamación terrible... en cualquier momento le iba a agarrar viste... un desprendimiento*" dice DelfinaF, la hermana de RaquelF). El médico le indicó una VCC, pero no le pudieron realizar el estudio porque tenía el colon obstruido. Como el estudio se realizaba en un contexto ambulatorio y la endoscopia no podía arriesgarse a un evento que requiriera internación, el endoscopista la citó de urgencia en el hospital donde trabajaba para lograr que le realizaran allí la VCC lo antes posible. En esa VCC le realizaron el diagnóstico de CCR, ya que pudieron ver que el intestino y el recto estaban repletos de pólipos.

En esta instancia le diagnosticaron la poliposis, que posteriormente a partir del test genético identificaron como de tipo MYH.

A RaquelF, por el tipo de poliposis que tenía, le realizaron una colectomía total, por lo cual tuvo que tener durante varios meses una colostomía hasta que pudieron realizarle una **bolsa íleoanal**, que conecta el intestino delgado directamente con el ano⁵⁶.

También tuvieron que realizarle quimioterapia. Esta quimioterapia tuvo como efecto adverso una pérdida del reflejo miccional que le duró bastante tiempo. A través de las expresiones textuales de la entrevista puede percibirse las sensaciones y vivencias de gravedad, dramatismo y urgencia asociadas al itinerario diagnóstico del CCR: "*te espero el lunes en el hospital*"; "*sacaron cientos de pólipos*"; "*el tumor estaba invadiendo la pared del intestino*".

⁵⁶ En un procedimiento ileoanal se extrae el revestimiento del recto y se conecta la parte inferior del intestino delgado (el íleon) a la abertura del ano. El cirujano construirá una bolsa o reservorio del íleon para contener la materia fecal (heces). La parte inferior del reservorio se conecta al ano. Los músculos que rodean al recto se dejan en su lugar. Esto permite tener evacuaciones intestinales bastante normales. Según la bibliografía y lo que explicaron los médicos, los pacientes pueden recuperar completamente su vida normal después de esta cirugía (<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/007380.htm>. Accedido marzo 2018).

Cuando a RaquelF le diagnostican la poliposis, la derivaron al cirujano, al oncólogo y también al genetista. En esa primer consulta de asesoramiento genético y mientras RaquelF todavía estaba en tratamiento por el CCR, los médicos les prescribieron VCC de control a toda la familia como medida de vigilancia. En esa instancia a DelfinaF, la hermana, también le diagnosticaron poliposis a través de la VCC de control. Allí mismo, en la VCC le extirparon varios de estos pólipos. Uno de ellos resultó canceroso.

En contraste con el tratamiento de la hermana, este fue todo el tratamiento del CCR de DelfinaF, quien no llegó a tener ningún síntoma ni tuvo que realizarse quimioterapia.

Además, la poliposis de DelfinaF hacía dudar a los médicos sobre si realizarle una colectomía total ya que tenía pocos pólipos, motivo por el cual algunos médicos no la consideraban necesaria. Las opiniones diversas y la falta de consenso unánime motivaron la realización de un ateneo en el hospital para discutir su caso, en el que decidieron realizar el seguimiento de su enfermedad mediante VCC periódicas. Es decir, el diagnóstico del CCR en estadios tempranos, surgido a partir de la alerta que generó el cáncer de su hermana, generó una ventana de tiempo en la que los médicos pudieron discutir su caso y definir una conducta terapéutica que tuviera el menor impacto posible en su vida.

Para los médicos que clasifican a los test genéticos para CCR hereditario dentro del universo de la medicina preventiva, este tipo de casos corroboran su postulado de base.

Además, el diagnóstico de CCR no se vive en estos casos con la misma sorpresa o estupor que en el caso índice. Es interesante notar que en las entrevistas, el peso del relato no está puesto en el shock que representó el cáncer en su vida, sino en la emergencia del cáncer en la familia, los primeros recuerdos del cáncer del familiar.

Si yo te lo hubiera contado el año pasado fue un shock, cuando yo me enteré, ahora porque ya con el tiempo lo naturalizas, lo aceptas, lo procesás, lo entendés, lo racionalizas, lo elaborás, pero cuando fue... En primer momento... yo estaba convencida que era úlcera o vesícula... debe ser úlcera de última te tendrán que operar de vesícula, no es nada, no te preocupes... Después nos fuimos enterando. Ahí ya me caí de espalda, porque la verdad no lo pensé, pero no tanto por mí, si no por ella. Ella es la hermana más chica, que se yo, uno siempre tiene... y estaba mal (DelfinaF).

En algunas familias el conocimiento previo les permite anticiparse a las diversas alternativas del cáncer: ya conocen los circuitos de atención y los lugares de internación, saben a cuáles médicos recurrir, qué estudios realizarse, en qué consiste la cirugía, qué esperar de los resultados del test para ellos y para los familiares.

Yo confío en los de acá... [el hospital en el que se atendió] todos me dicen anda acá que todos los que saben son los de acá (DelfinaF).

No sólo recurren a los circuitos de atención ya conocidos para diagnosticar el tumor, sino que también tienen más herramientas para decidir sobre el tratamiento: cuando DelfinaF tiene que decidir si realizarse la colectomía total, ella conocía a los médicos y viceversa. Debido a esta relación previa tuvo la oportunidad de hablar con ellos y entender el punto de vista de cada uno. No era una extraña: era su paciente y esto, en el mundo médico, es un hecho de gran relevancia.

Otro caso es el de LucioL, un hombre de sesenta y cuatro años. Su mamá murió de CCR y una de sus hermanas de cáncer de mama. Su otra hermana lo convenció para que se controlara y en el 2000 comenzó a realizarse VCC periódicas. En el 2013 en una VCC le diagnosticaron un CCR.

LucioL es un hombre tímido y cerrado que no habla de sus enfermedades, incluso no quiere hablar del tema con los hijos.

pero qué sé yo, es feo andar diciendo de que tengo tal cosa o tal otra o que me pasa esto o me pasa el otro... digo, yo qué sé yo (LucioL).

LucioL vive en San Miguel. Desde chico le gustaban los autos y trabajó muchos años vendiendo autos, en una actividad que él mismo describe como muy estresante:

Yo trabajé 6 años los 365 días del año y 15 horas por día: el 31 de diciembre el 1° de año, el día de mi cumpleaños, el día que se recibieron mis hijos (LucioL).

Al punto que en el 2004 decidió cortar el vínculo con el mundo de los automotores porque se "empachó" de los autos. Actualmente se moviliza en transporte público y bicicleta y dejó de fumar.

Cuando le pregunté si la decisión de dejar de fumar tenía relación con el CCR me contestó que el cambio en su vida fue dejar de trabajar. Para él, el cáncer ocupa un segundo lugar en su relato, a pesar de que recuerda perfectamente el proceso de la enfermedad de su madre, en particular la colostomía, que identifica como *"el agujerito acá y la bolsita"*, sin mencionar ningún término técnico.

Los conocimientos de LucioL sobre CCR hereditario parecen ser muy limitados: en ningún momento de la entrevista menciona las palabras "gen" o "mutación", a pesar que ese mismo día la médica le había indicado la IHQ para comenzar con el proceso diagnóstico. Tampoco está particularmente preocupado por sus dos hijos, aunque la médica le dijo en la consulta que existen *"posibilidades que haya un síndrome genético dando vueltas"* (Laura), y le recomendó que los hijos, aún jóvenes, comiencen a realizarse VCC a los cuarenta años.

Para LucioL el CCR es una *"enfermedad de viejos"*, sin embargo entiende la relación que existe entre su historia familiar y el CCR que tuvo y que si se controla sistemáticamente con VCC es porque *"por los antecedentes lo tenía que hacer"* (LucioL).

Posiblemente gracias a la detección temprana no necesitó quimioterapia y su experiencia con la cirugía fue poco traumática. De hecho, no le avisó a nadie que se iba a operar, y fue solo a operarse.

BeatrizM conoció de primera mano al cáncer cuando se enfermaron su mamá, su tío, tía, su hermana, y una de sus primas. Su hermana tenía dos hijas chiquitas y BeatrizM las acompañó y sostuvo (así como a su hermana y su mamá también) durante todo el proceso de la enfermedad:

yo viví mucho lo de mi hermana, de que ella lo padeció mucho la enfermedad. Yo lo viví... lo peor para ella que le hizo transitar la enfermedad [era pensar]: dejo a mis hijas chicas, porque mi sobrinas ahí sí que eran chicas (BeatrizM).

En su caso el primer síntoma del CCR fue una trombosis en la pierna (que puede asociarse con enfermedades oncológicas). Debido a la gravedad de la trombosis la internaron de urgencia. Mientras estaba internada, y debido a los antecedentes familiares, le realizaron una VCC de control. Como dice BeatrizM: *"[La trombosis] se asocia a veces con tumores. Por*

lo general uno tiene que descartar algo oncológico, que en mi caso era como todos los números de la lotería".

En esa endoscopia detectaron un carcinoma. BeatrizM es colega de los oncólogos y los cirujanos, que por esta relación conocían en profundidad el caso de su familia. En base a este conocimiento previo el cirujano le recomendó realizarse una colectomía total y una anexo hysterectomía. BeatrizM las aceptó sin mucha reflexión: *"en tu caso la cirugía recomendada es ... sacar el colon en su totalidad y sacar útero, ovario. Le dije que sí, porque yo sabía que estaba en contexto"*.

Gracias a este abordaje rápido, BeatrizM no necesitó realizarse quimioterapia, ni rayos, como sí tuvieron que realizarse su hermana y su mamá. En este sentido, se considera afortunada:

"soy una afortunada en el contexto de desgracia, no siempre se te da esta situación, de hecho mi hermana cuando hizo quimio, las hizo las dos veces preventiva, porque el tumor de ovario dicen que sí es más agresivo, entonces las hizo las dos preventiva" (BeatrizM).

También recuerda lo penoso que fue el tratamiento de su madre: *"la última etapa de la enfermedad de mi mamá, ella era una persona súper aguerrida pero lo pasó mal, porque la quimio, los rayos, la verdad que fue someterse a un montón de cosas, que yo sé que no voy a estar dispuesta" (BeatrizM).*

NélidaH es una médica de cincuenta y un años con una profusa historia familiar de CCR. Comenzó a realizarse VCC a raíz de su profesión, cuando todavía no se conocía al S. Lynch como entidad médica definida:

yo tengo cincuenta y uno. Y tengo mi papá y cuatro tíos, hermanos de mi papá, [que] murieron jóvenes de cáncer de colon. Muy jóvenes, entre los 27 y los 50 y pico. Entonces, yo me chequeaba muy frecuentemente videocolonoscopia desde mis treinta, más o menos. Y por cinco o seis estudios todo estuvo bien, y luego apareció una videocolonoscopia donde ya tenía cáncer. Tenía una [VCC] reciente, de menos de un año sin que hayan podido ver cáncer y apareció cáncer ahí. Entonces, bueno, nada, consultamos, eso fue un viernes, el sábado vimos al cirujano y el lunes estuvo la anatomía patológica que confirmó y el martes me operé. ...desde ya que esas cosas mejor cuanto antes, ¿no? (NélidaH)

Resulta impactante el contraste entre este relato y los de EmaC, EdurneD, EricW, IgnacioB, ElíasI, DemetrioG, NatanI, RaquelF, María DoloresA y ÚrsulaC: NévidaH resolvió en dos días lo que a ellos le llevó meses y hasta dos años de demora.

En estos relatos cobra completo sentido la convicción que expresan los médicos respecto a los test genéticos como herramienta para prevenir el CCR en los familiares de sus pacientes afectados. Y esta convicción se traduce en acciones rápidas frente a síntomas que, en otros pacientes, pasarían inadvertidos. Por ejemplo, una médica reaccionó rápidamente frente a la consulta de una paciente de treinta y tres años que consultó por un cuadro de anemia (FernandaS) pero cuya hermana tiene S. Lynch. Esta médica le gestionó en el momento, ella misma, un turno para una endoscopia de urgencia: *"Si llega a pasar algo y se llega a ir y se muere, no me lo perdono más"* (Bárbara).

En este caso, la enunciación del diagnóstico mismo en boca de la paciente de treinta y tres años constituyó el operador que performáticamente modificó su trayectoria de atención: la médica gestionó por sí misma el turno para la VCC que, de no mediar sospecha de CCR, se hubiera gestionado por los carriles y tiempos burocráticos usuales.

La lectura de estos casos muestra que el diagnóstico temprano del CCR no tiene que ver solo con el diagnóstico, sino también con el conocimiento y familiaridad de los pacientes con los médicos e instituciones que puedan dar respuesta al problema. La relevancia de estos factores es mayor cuando la enfermedad debuta con un síntoma agudo y el tiempo que insume una decisión puede ser crucial para el desarrollo de la enfermedad.

Al mismo tiempo, este conjunto de profesionales e instituciones que constituyen el circuito de atención y componen relaciones durante el itinerario de la enfermedad que se prolongarán a través del largo proceso de control del cáncer, una vez finalizada la cirugía y/o quimioterapia. El proceso de asesoramiento genético se inscribe en el contexto de este vínculo largo y complejo.

En los próximos capítulos trabajaremos esta idea con mayor profundidad: los pacientes generan un tipo particular de vínculo con el conjunto de médicos y de profesionales que

conocen durante el proceso de diagnóstico, atención y tratamiento del cáncer, ya que son los que les salvaron o salvarán la vida.

Para los familiares: la construcción del cáncer familiar

En la mayoría de las consultas que observamos los pacientes venían acompañados de familiares, ya que a la consulta de asesoramiento genético llegan, no solamente pacientes, sino también sus familiares consanguíneos (padres; madres, hermanos, hijos, tíos, sobrinos, etc.) y no consanguíneos (cónyuges, familia política). Los primeros no sólo acompañan al paciente sino que también son pacientes potenciales. Como mencionamos previamente, los médicos promueven activamente que los familiares consanguíneos realicen también una consulta de asesoramiento genético para determinar el nivel de riesgo de cada uno. Por lo tanto instan al caso índice a que convoque a sus familiares.

Las circunstancias en las que observamos o entrevistamos a los familiares fueron diversas: familiares que solamente estaban acompañando al paciente, consultas para asesorarse, consultas por algún síntoma preocupante (como es el caso de FernandaS, mencionado previamente), consultas para controlar la VCC durante la etapa de vigilancia, consultas por el proceso de realización de alguna de las etapas del diagnóstico genético o comunicación para recibir el resultado del test genético.

En este amplio panorama encontramos parientes consanguíneos que entendían que la enfermedad podía afectarlos a ellos también y otros que ni lo suponían, lo que muestra que no sólo los pacientes, sino también los familiares atraviesan un proceso desde el momento en que el cáncer toma por sorpresa al primer familiar afectado hasta reconocerse integrantes de una familia con cáncer familiar.

Un caso es el de EdgardoG, el hermano de DemetrioG. Como comenté antes, la mamá de ambos tuvo CCR cuando eran pequeños y luego volvió a tener un segundo CCR. En su momento les había contado a sus hijos que su mamá (la abuela de DemetrioG y de EdgardoG) había tenido lo mismo que ella ("*mi abuela cuando falleció, mi mamá tenía 15 años, pero ella se acuerda del proceso de mi abuela entonces dijo, yo tenía lo mismo*". EdgardoG).

DemetrioG tuvo CCR en el 2004, cuando en el hospital que se atendía se comenzaba a crear el consultorio de asesoramiento genético. A fines de ese año incluyeron a la mamá en el protocolo de investigación de análisis genético y el médico construyó el familigrama, gráfico con el árbol familiar de relaciones en el que se señalan los familiares afectados por el cáncer. Recién a partir de DemetrioG toda la familia comenzó a pensar en un cáncer familiar que a ellos mismos les podría ocurrir también:

porque nosotros hasta ese momento, hasta que no pasó lo de DemetrioG, era mi mamá la única que tenía problemas de colon, después con DemetrioG que se hicieron todos los estudios y qué sé yo... ahí sí, bueno, esto es hereditario y es el Síndrome de Lynch que es el doctor que descubrió el cáncer de colon hereditario (EdgardoG).

Se trata de una familia migrante que vino cuando ellos eran chicos. La madre tenía seis hermanos más, que se quedaron viviendo en Paraguay. Si bien EdgardoG los visitó recientemente, no conoce las enfermedades de sus parientes que se quedaron allí, excepto que una hermana de la mamá tuvo cáncer. En cambio está en contacto con 2 primos que viven en Argentina, que se controlan periódicamente con VCC. Cuando se le pregunta qué piensan sus parientes de Paraguay del CCR familiar y si se están controlando, aclara: "*yo no sé lo que deben pensar ellos, viste, esa es la realidad. No están muy involucrados tampoco*" (EdgardoG) [el énfasis es mío]

A partir del CCR de DemetrioG, él y sus dos hermanos, EdgardoG y DarioG, se controlan sistemáticamente con VCC, a pesar que a veces tienen que hacerla sin anestesia porque en el hospital en el que se atienden no siempre cuentan con anestesistas para realizar el estudio. En los propios términos de EdgardoG, ellos sí están "**involucrados**".

Otra caso es la familia de NatanI, a quien mencionamos antes. Su tío, ElíasI, tuvo CCR en el 2006, cuando tenía cuarenta y nueve años. ElíasI vive en una localidad del segundo cordón del conurbano bonaerense y es propietario de una pequeña actividad productiva. Pertenece a una familia grande: tiene cuatro hermanos, tres hijos y doce sobrinos (de entre veinte y treinta años de edad), algunos de los cuales también tienen hijos.

El cáncer lo tomó completamente por sorpresa, ya que ninguno de sus familiares cercanos había tenido cáncer ("*O sea que yo antes cuando a mí me pasó, yo estaba en cero*" Elías). Cuando comenzó con síntomas Elías no tenía obra social ni prepaga, de manera que se atendió con una médica particular que lo trató inicialmente por gastritis. Como no mejoraba, después de varios estudios y a insistencia de su esposa, la médica le indicó una VCC, en la que le identificaron el tumor.

Llegó al consultorio de asesoramiento genético por indicación del oncólogo. Los estudios de Inmunohistoquímica e Inestabilidad microsatelital dieron como resultado un déficit en el sistema reparador de ADN. El estudio genético al momento de la investigación estaba en proceso de realizarse, y aún no tenían los resultados.

Como parte del proceso de asesoramiento genético le entregaron un informe impreso en el que se detallaban minuciosamente los controles que debían realizarse tanto él como los familiares consanguíneos que no tienen síntomas (ver Figuras 2 y 3). Elías le comunicó a toda la familia esta información e incluso fotocopió el informe para repartir una copia a cada miembro (de hecho, al momento de la entrevista me entregó voluntariamente algunas que aún le sobraron).

Es decir que, en teoría, toda la familia estaba al tanto del CCR de Elías. Sin embargo durante mucho tiempo encontró dificultades para que los hijos, hermanos y sobrinos se realizaran los controles sugeridos en el informe: "*mi hijos no le dieron bolilla, mis hijos no querían: qué vamos a tener nosotros* [decían los hijos en ese momento]" (Elías).

A usted se le recomienda:

- 1. Exploración: VIDEOCOLONOSCOPIA**
Al año del diagnóstico del CCR
Luego una videocolonoscopía anual.
- 2. Exploración: VIDEOENDOSCOPIA DIGESTIVA ALTA**
Al diagnóstico del CCR, y luego cada 1-2 años (basado en "opinión de expertos"), hasta tener el resultado pendiente.
- 3. Exploración: ECOGRAFIA ABDOMINAL-RENAL + SEDIMENTO URINARIO**
A partir de los 30 años de edad, y luego anual (basado en "opinión de expertos").

Si los resultados de los estudios genéticos pendientes confirmaran el Síndrome, se aconsejará (previo consentimiento suyo) a sus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos) realizar el estudio genético dirigido (búsqueda de la mutación puntual hallada en su ADN), para evaluar si padecen o no el Síndrome, y poder así entonces adecuar las medidas de vigilancia según los resultados.

Hasta entonces, a sus familiares de primer grado (padres, hermanos, hijos) se les recomiendan:

- 1. Exploración: VIDEOCOLONOSCOPIA**
Edad de inicio: 20-25
Periodicidad: Cada 1-3 años #, hasta tener el resultado pendiente
- 2. Exploración: ECOGRAFIA TRANSVAGINAL + ASPIRADO/BIOPSIA ENDOMETRIAL**
A partir de los 30 años de edad, y luego anual, hasta tener el resultado pendiente.

Figuras 2 y 3. Recomendaciones para el paciente y familiares confeccionadas por el equipo de asesoramiento genético, a partir de los estudios de IHQ e IMM⁵⁷.

Cuando uno de los sobrinos, Natanl, se enfermó, la familia reaccionó inmediatamente. La esposa de Elíasl trató de solicitar un turno urgente con el equipo de asesoramiento genético: *"Para saber si tiene el Síndrome de Lynch, así mis hijos y los parientes de mi marido se pueden hacer el ADN también"* (Maria Olgal, esposa de Eliasl).

⁵⁷ Este informe fue incorporado como material ya que me lo entregó el paciente por su propia iniciativa.

Fue en esa circunstancia que los contacté, ya que la esposa de ElíasI tenía dificultades para comunicarse telefónicamente con el hospital y el único otro teléfono con el que contaba era el de nuestro equipo de investigación (que figuraba en el documento del consentimiento informado). De manera que me llamó y a partir de ese contacto se generaron todas las entrevistas con esta familia.

En ese período todos los primos se realizaron la VCC, porque *“ahora con caso de mi sobrino, del primo.....están todos asustados”* (ElíasI y SimónI).

Esta familia, al igual que había ocurrido con la familia de DemetrioG, comenzó a **involucrarse**.

En paralelo, el asesoramiento genético les hizo recordar y resignificar la muerte de un hermano del padre, fallecido a los setenta años por cáncer. Es decir que, en el caso de ElíasI, haber tenido cáncer él mismo y su sobrino, más lo que aprendió durante el proceso de asesoramiento genético y que luego transmitió cuidadosamente a toda su familia, hizo que comenzaran a considerarse a sí mismos como una familia con un cáncer familiar.

En estas dos familias pudimos observar más nítidamente lo que se observa en mayor o menor grado en el resto de los pacientes y familiares que formaron parte de este estudio: haber tenido familiares con cáncer no necesariamente implica considerarse integrante de una familia con antecedentes de cáncer. En este tipo de enfermedad los miembros de la familia comienzan a relacionar las explicaciones de los médicos con su propia experiencia en el proceso de asesoramiento genético y no antes. Más específicamente, cuando se construye el familigrama y se visibilizan los familiares que tuvieron cáncer.

Por ejemplo, SoledadF tuvo un CCR a los veintinueve años que la tomó completamente por sorpresa, ya que no conocía antecedentes de cáncer en su familia: *“Estaba anémica y tomaba pastillas para la anemia y no me recuperaba, me dolía acá al costado, o sea a la noche me despertaba el dolor. Fui con el gastroenterólogo y él cuando me tocó enseguida me pidió eso [la VCC] y bueno ahí lo descubrieron”* (SoledadF). Descubierta el CCR, el siguiente paso del proceso de asesoramiento apunta directamente a la construcción del familigrama y, por fuerza, a la incorporación a la vivencia cotidiana de la construcción subjetiva “familia con antecedentes de cáncer”:

vamos a hacer ahora... lo que se llama un familigrama: yo te voy preguntando y vos me vas contando, para ver si hay algo de historia familiar de algún antecedente en tu familia (Laura en la consulta de SoledadF).

El reconocerse como miembro de una familia con antecedentes de cáncer también puede ocurrir cuando algún familiar consanguíneo se enferma en el transcurso del asesoramiento (como fue el caso de las familias de DemetrioG y NatanI, XimenaE, DelfinaF o NadiaA).

Al igual que para la familia de DemetrioG, para estas familias involucrarse también implicó entrar en un contacto más estrecho con el equipo médico, que facilitó enormemente las consultas y el análisis de sus casos por el equipo de oncología (por ejemplo en el caso de NatanI lograron consultar al oncólogo en la misma semana). A su vez, los integrantes de la familia más involucrados comenzaron a familiarizarse y a utilizar los términos técnicos médicos, se interiorizaron sobre los circuitos de atención (qué estudios, en qué hospitales, cómo son las autorizaciones, etc.) y fortalecieron relaciones con el equipo médico.

Por otro lado, pese a que los familiares necesariamente atraviesan la experiencia del cáncer de un allegado, no siempre llega a conformarse la idea de familia con cáncer hereditario y, por ende, tampoco se genera el involucramiento del grupo familiar en el proceso de vigilancia de largo plazo del S. Lynch. Es decir que este proceso puede no darse en absoluto o darse de manera incompleta (IgnacioB; MiriamS; EdurneD), ya que el clivaje entre miembros de un grupo familiar involucrados y no-involucrados obstaculiza la vigilancia. En muchas consultas los casos índices comentaron la dificultad que tienen para lograr que sus familiares se realicen los controles periódicos por VCC:

Médica: ¿alguno de sus familiares se hizo colono?

Paciente: ninguno y no sé si lo van a hacer. Comento siempre que hay reunión o cenamos, pero ninguno y yo no les quiero exigir. No sé, que decidan ellos (NancyO).

También en ciertos casos la parte de la familia involucrada encuentra una negativa frontal para convencer a otros miembros del grupo familiar (no interpelados por el discurso preventivista de controlarse):

"Poné tu culo vos que a vos te encanta [me dicen]... ¿Qué les voy a decir?, ¿te acordas lo que les pasó a nuestros papás? Si me cae amargo a mí, ¿cómo le voy a

decir ese tema a ellos?. También sé que si supieran lo importante que es hacer las cosas a tiempo, se gana mucho. Pero no sé. Ellos no quieren. Todo este tema de la genética, que sé yo, es medio plomo. Yo gracias a Dios no recibí quimio, ni nada. Pero no sé si van a querer" (NadiaNS).

Otro ejemplo de no-constitución de una familia con antecedentes de cáncer, a pesar de la evidencia del CCR, es MiriamS: su hermana tuvo CCR, su mamá CCR y cáncer de mama y su tía materna cáncer de ovario. Ninguna se realizó ningún estudio genético. Liliana no se siente integrante de una familia con cáncer y, si bien se controla sistemáticamente con VCC como parte de los controles habituales correspondientes a su edad, prefirió no realizar una consulta de asesoramiento genético ni el estudio genético correspondiente, aún cuando su ginecólogo y el de su madre le plantearon la conveniencia de realizárselo. Este conjunto de observaciones me lleva a postular que, en en casos semejantes a los de esta investigación, es el propio proceso de asesoramiento genético el que construye la idea del cáncer familiar.

A la inversa, también en esta investigación se presentó un pequeño grupo de personas "sanas" que solicitaron espontáneamente una consulta de asesoramiento genético o se realizaron el test a partir del cáncer de algún familiar cercano, porque pensaban que podía tratarse de cáncer hereditario y sospechaban que tenían antecedentes de CCR familiar. En este trabajo de campo este grupo resultó reducido, tan solo dos familias y en ambas la inquietud para realizarse el estudio genético provino de un médico de la familia.

Uno de estos casos es el de BeatrizO y su hermano, ambos médicos (también su cuñada, la mujer de su hermano). La madre tuvo dos tumores de mama y uno de colon a los treinta y seis, cuarenta y dos y cincuenta y ocho años respectivamente, el último de ellos en 2008. Los hermanos consultaron en 2014 pensando que la mamá podría tener S. Lynch porque también la abuela materna había fallecido de cáncer de mama a los cuarenta y dos años. En 2013 los medios de comunicación en todo el mundo habían dado a conocer la mastectomía de Angelina Jolie que se realizó a partir de un test genético positivo para cáncer de mamá (donde resultó positiva para la mutación BRCA1⁵⁸). Este hecho mediático les permitió

⁵⁸ My Medical Choice. Angelina Jolie. The New York Times. Edición del 14 de mayo de 2013. <http://www.nytimes.com/2013/05/14/opinion/my-medical-choice.html>. Accedido marzo de 2018.

convencer a la madre de hacerse los estudios genéticos que antes no había querido realizarse:

en realidad [mi mamá] decía medio que no, hasta que fue el caso de Angelina Jolie y me dijo, vi por la tele lo que vos me dijiste que crees que yo tengo. Porque yo le decía quiero que te lo hagas. Hace bastante que se lo digo realmente. Y entonces cuando el año pasado, el ante año fue este tema, me dijo, ví lo que me pediste, está bien me los hago (NadinM).

El otro caso es NélideH y su familia que mencioné previamente. Mientras estudiaba medicina comenzó a pensar que la enfermedad del padre y de sus tíos podía ser hereditaria. Lo relata su hermana en los siguientes términos:

Mí papá se murió cuando yo tenía seis años. Además había como una historia que algunos hermanos de él también habían fallecido de lo mismo, él se murió de cáncer de colon. Y había una historia como que algunos hermanos también de él habían fallecido de cáncer, no sabíamos bien de qué, entonces siempre fue como la idea de que nosotros..., sobre todo cuando Nelida empezó a estudiar medicina, la idea de que nosotros teníamos quizás una predisposición a generar cáncer de colon. Por lo cual digamos desde mi adolescencia yo sabía que todos los hermanos nos teníamos que hacer video colonoscopías, como de control a partir de los 40 años más o menos, algunos médicos nos decían antes, algunos otros médicos nos desmerecían y decían no, como que no. Como que no hacía falta. sí que mis dos hermanos mayores fueron primero a controlarse. Pero era medio nebuloso en el sentido de que no sabíamos bien si era cada diez años, cada cinco años, que había que controlarse. Yo creo que me hice una o dos. Nelida se hacía un poco más sistemáticamente, mi hermano mayor Fito también, mi hermano menor no se había hecho ninguna (YessicaH).

A partir de esa recomendación ella y sus hermanos comenzaron a controlarse con VCC periódicamente:

Sabía que tenía muchos antecedentes, por eso me chequeaba, pero no sabía que había una entidad. Así que cuando me tuvieron que operar la primera vez, sólo sabíamos que era un cáncer de colon, no sabíamos que era genético y que había un síndrome... que ese cáncer no era esporádico, digamos, no era el habitual, sino que era genético" (NélideH)

Cuando le diagnostican el CCR, NélideH junto a su marido, que también es médico, comenzaron a averiguar más sobre síndromes genéticos y a sospechar que podría tener S.

Lynch: "mi esposo, que es médico, se puso a leer y me dijo 'sabes que creo que tenés algo que se llama Lynch?' Cuando yo estudié y él estudió, Lynch no estaba descripto" (NélidaH)

Luego de operarse se realizó el test genético para S. Lynch, que arrojó que tiene una de las mutaciones conocidas. NélidaH tiene tres hermanos, dos hijos, y varios sobrinos; uno de sus hermanos, uno de sus hijos y una sobrina resultaron positivos, en tanto que una hermana resultó negativa y el tercer hermano no quiso hacerse el test.

Es para destacar que también en estos dos casos la idea de cáncer familiar se va gestando en relación a los avances tecnológicos de la medicina en genética.

*En un momento me acuerdo que le habían hecho una propuesta a ella, rastrear el **taco**⁵⁹ de la lesión de mi papá que había sido operado en el hospital [nombre del hospital], pero a ella le pareció algo fuera de lugar. Ya habían pasado 20 años que había fallecido mi papá. Igual nos vamos a controlar, como que a ella no le interesó, a mí menos. Hasta que ella se enfermó y ahí con la lesión de ella, apareció claramente la posibilidad de chequear si era el famoso Síndrome de Lynch, que yo ni siquiera sabía qué era y que se yo. Bueno con la lesión de ella se chequeó eso. Para mí, ahí lo que más tomó lugar en mi vida, fue como la posibilidad tan clara de la muerte digamos, más allá de lo genético, la idea de que mi hermana estaba enferma y que se podía morir, porque en un momento, cuando le diagnosticaron la lesión, creo que un médico le llegó a decir que tenía dos años de vida (YessicaH).*

Esto es sumamente relevante si se tiene en cuenta que varios test genéticos para otro tipo de patologías se desarrollaron (y se desarrollan actualmente) a partir de las demandas de las familias afectadas. El caso más conocido es el de la enfermedad de Huntington, uno de los primeros test genéticos predictivos que se desarrollaron a instancias de los familias afectadas, en este caso de la familia Wexler. Alice Wexler relata cómo el "sueño" de desarrollar una prueba genética predictiva finalmente se convirtió en una realidad, gracias en gran parte a los incansables esfuerzos de campaña de su hermana y padre, Nancy y Milton Wexler (Konrad 2003). Esta historia, y la de muchas otras patologías en las que las familias batallan intensamente por lograr un test genético para diagnosticar la enfermedad (Rapp 2003; Ministerio de Ciencia 2016), lleva a suponer que el anhelo de contar con un test

⁵⁹ **Taco**: hace referencia al material de la biopsia: la pieza quirúrgica producto de la cirugía se incluye en parafina, quedando en forma de cubo (taco), que luego se tiñe y corta en láminas finas que se analizan por microscopía. El remanente del taco se guarda para posteriores análisis.

predictivo puede hacerse extensivo a otras patologías de probable etiología genética. Sin embargo este no parecería ser el caso de el test genético para CCR, donde más bien nuestra investigación muestra que la existencia misma del test hizo que las personas comenzaran a pensar en sus familias en términos de enfermedad genética.

En otros términos, es posible considerar que pensarse como miembro de un linaje con CCR familiar se construye en la mayoría de los casos a partir del proceso de asesoramiento genético ya que, en general, el registro o recuerdo de las enfermedades familiares alcanza a los padres, pero raramente a los abuelos. De hecho la mayoría desconocen las historias de sus abuelos (los abuelos murieron jóvenes, sin más detalles, o no saben de qué fallecieron). Por lo tanto, durante el proceso de construcción del familigrama se comienzan a buscar y a integrar en una unidad conceptual los datos de los familiares biológicos.

Es interesante contrastar este hallazgo con la historia del descubrimiento del S. Lynch: La primera comunicación científica fue realizada por primera vez por Aldred Warthin en 1913 en la revista Archives of Internal Medicine. Este patólogo de la Universidad de Michigan publicó el caso de la familia G, que describió a partir de lo que le contó su costurera, deprimida por el temor a fallecer por cáncer a una temprana edad (que, efectivamente, falleció de cáncer de endometrio): ella contaba que en su familia, residentes del condado de Washtenaw desde mucho antes de la Guerra Civil, una generación tras otra había visto morir a un número infrecuente de familiares de cáncer del tracto intestinal o de los órganos femeninos (Vaccaro 2014). En la presente investigación no encontramos relatos semejantes, sino que, por el contrario, los pacientes comenzaron a buscar los datos familiares a partir de las recomendaciones de los genetistas.

El itinerario del cáncer como ruptura biográfica

Independientemente del itinerario terapéutico o si el proceso de diagnóstico comenzó o no de manera traumática, el momento del diagnóstico del cáncer en todos los casos índices y en muchos de los familiares de casos índices, se describe como una profunda perturbación de la vida cotidiana:

Yo, [tuve cáncer] muy joven ... y si me apuras mi frase es siempre: Yo llegué con un dolor de panza y terminé con un tumor y un cáncer colorrectal, esa es la verdad (EdurneD).

Para describir este itinerario considero que es pertinente el concepto de "*ruptura biográfica*", postulado por Michael Bury en 1982 (Bury 1982). Este autor fue de uno de los primeros en plantear que la enfermedad crónica es precisamente ese tipo de experiencia donde la vida cotidiana y las formas de conocimiento que las sustentan se ven alteradas, porque la enfermedad convulsiona y conmueve los supuestos básicos sobre el propio cuerpo, el yo y el mundo social en el que se vive (Bury 1982).

Bury sostiene que es adecuado considerar a la enfermedad crónica como una "*situación crítica*", una forma de trastorno biográfico, no sólo como concepto descriptivo sino también analítico, en tanto liga la descripción de la experiencia con cambios en la identidad. Las tres características de la ruptura biográfica, según Bury, son: en primer lugar la suspensión de las suposiciones y los comportamientos habituales; en segundo lugar, la disrupción profunda de los sistemas explicativos normalmente utilizados (de modo que se desencadena una reevaluación fundamental de la biografía y el autoconcepto de la persona) y, en tercer lugar, la puesta en juego y movilización de recursos, muchas veces novedosos o inesperados, como respuesta a la disrupción y como estrategia para enfrentar la situación alterada.

Varios autores han aplicado este concepto a los itinerarios del cáncer. En particular Gill Hubbard recurre a este constructo teórico para analizar los itinerarios del CCR desde la perspectiva de los cambios en la identidad, en tanto que el cáncer, por los cambios físicos, emocionales y sociales, vuelve a las personas extrañas a sí mismas:

El trabajo biográfico implica un replanteamiento de la biografía histórica y de la biografía futura. Esta revisión de identidades pasadas es posible debido a la plasticidad de la historia, que permite lecturas nunca terminadas por completo y facilita la reinterpretación. También implica futuras proyecciones biográficas e identificación de objetivos personales. El inicio de la enfermedad crónica y el diagnóstico de una afección potencialmente mortal, como el cáncer, interrumpe el trabajo biográfico (Hubbard, Kidd et al. 2010).

En esta investigación no intento analizar la dimensión identitaria de los itinerarios del CCR a través del concepto de "*ruptura biográfica*", sino que considero que esta noción describe

correctamente la forma en que la enfermedad convulsionó y conmovió las rutinas cotidianas de los entrevistados, así como sus relaciones con la familia y el trabajo. Muchos de los entrevistados relataron cambios de actividad laboral o en las relaciones laborales, otros cambios en las búsquedas personales de sentido y de explicaciones espirituales, otros en las relaciones familiares.

Los relatos también están saturados de una profunda emoción, reconocimiento y agradecimiento hacia el médico que al final de ese recorrido tan tortuoso logró interpretar el cuadro, articular su abordaje adecuadamente, hacer cesar el dolor, la angustia y la incertidumbre y alejar el horizonte de la muerte. Expresiones como: "*tuve la suerte de caer en muy buenas manos*", "*me salvaron la vida*"; "*la verdad que estoy totalmente agradecida*", "*le debo la vida*"⁶⁰ fueron constantes en todas las entrevistas. Por un lado hay un reconocimiento de la capacidad técnica y la importancia en el proceso de tratamiento, pero también un componente profundamente emotivo insoslayable. En algunos relatos los profesionales que intervinieron en el itinerario del cáncer fueron convertidos en figuras de veneración, en un acto de devoción que se sostiene en el tiempo, tal como lo expresa EdurneD en la entrevista realizada cuatro años después de la cirugía:

Yo lo veo a O. y es el día de hoy que empiezo a llorar. El tipo no sabe quién soy a esta altura, pasan tantos pacientes y yo digo, Doctor..., hola, abrázame (...) le llevo a las nenas, cualquier cosa, porque le debo la vida a ese hombre (EdurneD).

Al mismo tiempo y en sintonía con las narraciones de trastornos, cambios y convulsiones, resultó ominoso y conmovedor el enorme esfuerzo de los entrevistados para presentarse a sí mismos en término de personas normales, lo que habla de la necesidad imperiosa de retomar la vida cotidiana, que también observa Hubbard en relación al CCR. En el caso de la presente investigación Raquell, una psicóloga que tuvo CCR, lo expresa como "*necesidad psíquica de dar por terminada una cuestión ... no son cosas que uno las tiene todo el tiempo presentes, porque se ocupa de otras cosas en la vida*".

Entiendo que este tipo de expresiones da cuenta de la necesidad no sólo de retomar el sentido y el ritmo de una vida normal, sino que también constituye un esfuerzo discursivo

⁶⁰ Son los casos de ÚrsulaC, EmaC, María RafaelaA, ElíasI, EdurneD, SimónI, DemetrioG, DaríoG y EdgardoG.

por diferenciarse (para sí mismo y frente al entrevistador) del rol de enfermo, alejarse de la enfermedad e igualarse con la normalidad, como puede verse en el siguiente ejemplo:

Yo mi vida normal la llevo así normal. Hacer de cuenta que fue algo que...fue algo que pasó ¿viste?. No es una carga que llevo encima de decir lo que tuve, lo que tengo. No. Es algo que siempre a todos yo les meto en la cabeza de que vos tenés que ser fuerte de mente, sano de mente y si el cuerpo está enfermo, es el cuerpo ¿viste?. Pero vos tenes que mentalizarte que estás bien, que fue un obstáculo para mí, que fue una prueba que también tenía que superar, ¿no? Y bueno lo superé (DemetrioG).

En este ejemplo se ve también algo presente en muchas entrevistas: la idea del cáncer como obstáculo a superar. La búsqueda de un significado trascendente para la enfermedad, el trabajo por darle un sentido trascendente al itinerario del CCR, en suma, el cáncer como prueba de vida.

Entiendo que esta manera a la vez generalizada y particular de interpretar el proceso de enfermedad en términos de una lucha (en la que la cura equivale a una victoria personal) es, al mismo tiempo, una manera de verse a sí mismo nuevamente con control sobre la propia vida. Un ejemplo de esto puede verse en LilianaA, que expresa tanto la necesidad de encontrar un sentido al CCR, como también que el CCR la fortaleció interiormente y le da más control sobre su vida:

... para algo debe haber sido, a uno le pasa un montón de cosas en la vida, ¿no?, pero ¿justo esto me tiene que pasar a mí? También a veces pienso, si yo pude con esto voy a poder con cualquier otra cosa que se me presente en la vida (LilianaA)

Sintetizando los itinerarios de pacientes y familiares en el diagnóstico de CCR

En general, quienes se asesoran y/o realizan un estudio genético para CCR lo hacen en el contexto del tratamiento de cáncer, ya sea porque temporalmente el asesoramiento se encuentra próximo al diagnóstico y tratamiento del cáncer y/o porque el asesoramiento se realiza en relación al equipo de atención del cáncer. Por lo tanto, el asesoramiento está marcado por la experiencia con la enfermedad, con el proceso de atención de la misma y con

las relaciones y vínculos que tejen pacientes y familiares con el entramado de médicos e instituciones con los que se atienden.

Para muchos el cáncer se presentó como una irrupción completamente inesperada en su vida. En varios casos el proceso de diagnóstico fue realizado en el contexto de profesionales e instituciones que dieron una respuesta rápida y apropiada (en particular para aquellos que se atendieron a través de una cobertura de salud privada), pero para muchos otros el proceso de diagnóstico y tratamiento de cáncer resultó tortuoso y complejo. En estos casos el itinerario implicó una trayectoria en la que debieron consultar a diferentes profesionales y servicios de atención, durante la cual los síntomas, la preocupación y la angustia iban en aumento, dando lugar a situaciones desesperantes. En cambio, para los que conocían sus antecedentes de cáncer y a los equipos profesionales, en los que confiaban, la trayectoria de atención resultó rápida y resolutive. Cuando los médicos conocen a las familias, y/o cuentan con el diagnóstico de CCR hereditario, intervienen activamente ante las instituciones para acelerar y facilitar los estudios diagnósticos, lo que puede redundar en una detección temprana que evite la progresión del tumor a estadios avanzados y, por lo tanto, cambiar completamente el pronóstico del paciente.

En las familias que desconocen sus antecedentes de cáncer, el primer cáncer no necesariamente lleva a los otros miembros del grupo familiar a asesorarse y a controlarse periódicamente, pero el diagnóstico de una mutación y/o la emergencia de más afectados en la familia lleva a que más miembros se "involucren" en la vigilancia del CCR a través de VCC. Esta recurrencia permite que algunos miembros del grupo familiar comiencen a considerar como posibilidad que forman parte de una familia con cáncer hereditario.

A su vez, la idea de cáncer familiar, en la mayoría de los casos, se termina de consolidar en el proceso de asesoramiento genético, ya que los pacientes no llegan a la consulta con la noción de pertenecer a una familia con CCR (y muy eventualmente con la sospecha) sino que estas conexiones se constatan en el proceso de construcción del familigrama y se confirman con los resultados del test.

Parte III.4: El proceso del test genético

Una mirada a las consultas de asesoramiento genético

Las consultas de asesoramiento genético para CCR observadas presentan una estructura relativamente predecible, ya que los médicos orientan la consulta de de forma tal de abarcar ciertos tópicos preestablecidos que les permiten **recabar, registrar y suministrar información**.

En las primeras consultas de asesoramiento genético con un caso índice, los médicos buscan identificar criterios a través del **interrogatorio**⁶¹ para determinar si el CCR puede deberse a una mutación genética, recabando los **antecedentes** familiares y los datos del tumor. A partir de estos criterios y de los estudios de laboratorio que se realicen, el profesional determinará el riesgo para el caso índice y los familiares. En base al grupo de riesgo se establecerán las estrategias de control para todos ellos. Como lo menciona una de las médicas genetistas entrevistadas:

Las fases del asesoramiento genético siempre son las mismas: vos recabás información de un individuo y de su familia, evaluás si ese cuadro corresponde a algo que podría explicarse mediante una patología genética, te planteas si eso es estudiable con las herramientas actuales, si hay algún estudio molecular que te permita encontrar la causa para predecir, primero para buscar la causa de aparición de la enfermedad y por ende la tenés que buscar en personas afectadas, y después si encontrás la causa, vas a poder buscarla en otros familiares no afectados para ver si la heredaron o no. Eso te va a permitir predecir cuál es el riesgo que tienen de enfermarse. El riesgo que tengan va a depender de la enfermedad que estemos hablando, es decir, la penetrancia varía dependiendo de la enfermedad, hay patologías en las cuales yo heredo una mutación y me voy a enfermar de esto y nada lo va a poder evitar, a no ser que haga algo para evitarlo si existe. Por ejemplo poliposis colónica familiar, si yo no le saco el colon a los pacientes con poliposis colónica van a tener cáncer de colon y eso es una certeza, penetrancia al 100%. Entonces uno de acuerdo a ese abordaje va viendo cómo asesorar a los miembros de la familia que tienen distintos riesgos, los que heredaron la alteración, los que no la heredaron y qué seguimiento tienen que hacer para prevenir o para controlar su enfermedad a los que la tienen y qué tienen que hacer los que no la tienen, para no tenerla y

⁶¹ La fase de la consulta en la que el médico recaba datos para el diagnóstico o pronóstico se denomina interrogatorio o anamnesis y es el término que utilizan los profesionales en esta investigación para referirse a esta fase de la consulta médica.

mejorar sus posibilidades. Ese camino que uno recorre es igual para cualquier enfermedad genética (Kitty).

Recabar información, estimar el riesgo, registrar y suministrar información en las consulta de asesoramiento genético para CCR involucra una serie de acciones que hacen que, finalmente el asesoramiento resulte un proceso complejo y laborioso, que considero conveniente desglosar para una mejor comprensión:

-A través del interrogatorio y de la revisión de los estudios previos se obtiene y se registra información sobre las características del tumor y sobre qué estudios se realizó el paciente (y cuáles no).

-También mediante el interrogatorio se recopilan datos sobre los antecedentes familiares para la construcción del familigrama.

-Se informa al paciente sobre el S. Lynch, su modo de herencia, criterios de riesgo e implicancias del síndrome para él y su familia.

-De ser necesario, se lo intenta persuadir para que involucre a sus familiares en el proceso de asesoramiento genético.

-Se explican los estudios genéticos (IHQ, IMM y test genético) para el caso índice y para los familiares.

-Se emiten las órdenes para los estudios genéticos. En caso de que algún estudio requiera una autorización particular, los médicos realizan las notas de solicitud correspondientes y explican el circuito administrativo necesario para lograr la autorización. Esta situación se da con frecuencia en los estudios genéticos, ya que no son estudios de rutina.

-Se informan los resultados de las pruebas moleculares (IHQ e IMM), en caso de que ya se hubieran realizado.

En los hospitales donde realicé las observaciones, el equipo de asesoramiento genético supervisa también los controles periódicos de los pacientes aún después de haber completado la etapa de controles oncológicos. En este caso las consultas también incluyen:

-Obtener información sobre las VCC que se realizó el paciente y sus familiares así como también la disposición a realizarlas. Si se trata de una mujer con S. Lynch confirmado, también se recaba información sobre las biopsias de endometrio.

-Informar sobre los controles a realizar, en especial para el próximo período.

-Redactar las órdenes para los estudios correspondientes a la etapa de vigilancia (VCC, biopsias de endometrio).

Dado que la información es la piedra angular de la posibilidad de decisión, el profesional intenta abarcar estos tópicos en varias consultas: en cada encuentro los médicos repiten la misma información, ya que los comentarios de los pacientes dan cuenta de la dificultad y el tiempo requerido para asimilar estos complejos conceptos.

La explicación de los estudios genéticos (su utilidad, naturaleza y factibilidad) puede hacerse en la primera consulta o de manera escalonada. Es decir, en algunos casos los médicos explican los estudios de IHQ e IMM en la primer consulta y, en las subsiguientes o en la medida que llegan los resultados de las pruebas moleculares preliminares, explican los estudios genéticos.

Una fracción de la consulta se dedica a identificar la obra social o prepaga del paciente y sus familiares, ya que las órdenes variarán según el estudio que se solicita, el laboratorio o centro de diagnóstico y la cobertura de salud. Por lo tanto el médico recaba la información sobre la cobertura de salud del paciente y/o del familiar y dedica buena parte de la consulta a detallar minuciosamente los trámites para autorizar y realizar estos estudios.

A veces para poder autorizar el test genético los pacientes deben presentar un presupuesto del laboratorio ante la obra social o prepaga. En ese caso el médico redacta una nota de solicitud de presupuesto y se la envía al paciente por mail.

Es decir, se trata de consultas largas e intensas en las que se registra un intercambio de información de gran carga emotiva y al mismo tiempo muy burocrática, entre médicos, pacientes y familiares. Como menciona uno de los médicos entrevistados:

Son consultas muy extensas, inclusive toda esta explicación, volcar todo esto, este conocimiento al paciente, a la familia no es una tarea fácil. (...) Realmente es un estudio complejo que requiere varias entrevistas. No es algo que el paciente va a venir una, dos veces y ya se va con un diagnóstico. Es todo un proceso: la primera consulta de evaluación, la historia familiar. Se le explica al paciente todo esto.

Hay que explicarles que intervienen otras especialidades, otros servicios. Que no es solamente uno que hace esto, si no que depende de muchas cosas. Que necesitamos que él colabore, a veces que vengan los familiares... No quieren venir los familiares, ese es otro tema: familiares que no quieren. A veces hay como un secreto en la familia o miedos en venir, todo el trabajo de vencer resistencias también es otro tema. Hay especialistas, todo un equipo enorme atrás de uno. También es difícil, cambia las cosas porque también cambia las cosas desde la perspectiva del paciente. Porque el paciente iba a que lo atendiera su médico, ahora sabe que ese médico en realidad es su referente, pero que atrás de ese médico hay toda una estructura de la cual ese médico también depende. Eso hay que transmitírselo al paciente. Sumado a eso que tenemos todavía un montón de incertezas, porque hay familias que son claramente de causa genética, porque uno ve la cantidad de casos que aparecen y las mutaciones no se encuentran (Lazaro).

Los médicos despliegan los complejos conceptos técnicos implicados en el diagnóstico genético de S. Lynch modulando la información, según el nivel educativo de los pacientes y familiares y según la etapa del proceso de diagnóstico. Si el nivel educativo es bajo, en las consultas iniciales se utiliza un lenguaje más sencillo, rico de metáforas y analogías para simplificar algunos conceptos. A medida que transcurren las consultas los pacientes se realizan las pruebas moleculares y el lenguaje se complejiza.

Un ejemplo es el caso de (FabioH): un joven humilde y todavía en tratamiento oncológico, que se atiende por primera vez en el consultorio de asesoramiento genético. Así le sugiere la médica en la primera consulta comenzar los estudios genéticos:

Con tu único antecedente, haber tenido un tumor con una edad tan joven, es suficiente como para que hagamos alguna prevención en la familia y para que intentemos estudiar un poquito más a ver si hay algo hereditario dando vueltas. Tenemos la biopsia, el tumor y la patología. Vamos a pedir que se haga un análisis de esa biopsia: es un estudio molecular, que tiene que ver con lo hereditario... intentar definir si lo que te pasó una vez tan joven es porque hay algo hereditario o genético en la familia... Eso tiene implicancias tanto para vos en el futuro como para tu familia. La información que vamos a ir recabando, desde la colonoscopia, la cirugía, el estudio que le pidamos nos va a dar certeza sobre si [tu hija] tiene que hacerlo a los quince, a los veinte o a los veintiséis. Diez años antes tuyo, seguro. A partir de los veintiséis todos se tiene que hacer colonoscopia cada tres o cinco años. La cosa es si hay que hacerse más seguido o desde más joven o no (Laura).

Las metáforas y figuras retóricas utilizadas en la entrevista con (FabioH) simplifican el lenguaje y presentan al S. Lynch como una enfermedad que es necesario estudiar para diagnosticar pero que, al mismo tiempo, es tratable. Para hablar de los criterios de riesgo se menciona el "*único antecedente*" y "*tan joven*", para los estudios genéticos "*alguna prevención*", la genética es aludida desde lo "*hereditario*" y "*genético*", las pruebas de IHQ e IMM son presentadas como el "*estudio molecular que tiene que ver con lo hereditario*", y la vigilancia como la "*colonoscopia cada tres o cinco años*".

El siguiente ejemplo es un paciente adulto (ElíasI) con nivel educativo medio-bajo (secundario incompleto), a quien las pruebas moleculares le arrojaron un resultado alterado. En consecuencia la médica le va a proponer realizar el estudio genético, pero con un lenguaje más técnico que en el caso anterior, ya que este paciente ha completado los primeros estudios, está más familiarizado con el campo semántico del CCR y se encuentra en etapa final de los estudios genéticos que determinarán si se trata o no de un S. Lynch:

*En tu tumor se detectó un **sistema reparador del ADN** con la **inestabilidad alta y déficit de las proteínas**. El tema es el siguiente: la única causa conocida hasta el momento del sistema de reparación del ADN alterado es el síndrome de Lynch. El síndrome de Lynch es un **síndrome hereditario** donde la persona porta unos **genes alterados**. En realidad es uno de cuatro genes reparadores de ADN que está **mutado** por una **fallita genética** y que lo **predispone a hacer tumores a edades jóvenes principalmente**. En el hombre en el colon y en la mujer colon y endometrio (Bárbara).*

Si bien la médica utiliza los términos técnicos del campo ("*sistema reparador de ADN*", "*Inestabilidad*", "*déficit de proteínas*", "*genes*", "*mutación*") no menciona el nombre de los genes, ni emplea números que permitan dar una estimación cierta de probabilidad: se habla de predisposición, en lugar de probabilidades numéricas. La expresión "*fallita genética*", en diminutivo, tiene el sentido de minimizar el riesgo, moderarlo. En este paciente es particularmente llamativa la ausencia de mención a los genes que presentan la mutación, ya que se le había entregado previamente un informe detallado con las mutaciones que tenía (Figura 4).

Los resultados de sus estudios fueron:

1). Sistema de reparación del ADN:

a. *Inmunohistoquímica de las proteínas reparadoras:* Se encontró déficit de la expresión de la/s siguiente/s proteína/s en el tejido tumoral: MSH2 y MSH6, hallándose su expresión conservada en el tejido colónico normal circundante.

b. *Inestabilidad microsatelital:* En las muestras de tejido tumoral se encontró inestabilidad en $\geq 2/5$ microsatelites estudiados, clasificándose como cáncer colorrectal con "inestabilidad microsatelital alta o high (MSI-H)".

2. Análisis de mutaciones somáticas del gen BRAF: No se encontró la mutación V600E en el tejido tumoral parafinado.

3. Análisis del gen MUTYH: No se encontró ninguna de las dos mutaciones prevalentes (G382D y Y165C) del gen MUTYH.

Figura 4. Fragmento del informe de los resultados del análisis de IHQ e IMM entregado a un paciente adulto⁶².

Estas apelaciones y omisiones pueden interpretarse desde el concepto de "*naturaleza del trabajo de atención de la salud*", que propone la teoría sociotécnica para analizar la introducción de distintas tecnologías en los procesos de atención en salud. De acuerdo a esta teoría, la actividad central del trabajo médico es manejar las trayectorias de los pacientes (Berg 1999). En efecto Marc Berg, que analiza el trabajo médico desde esta perspectiva, plantea que

La actividad principal del trabajo en el campo de la salud es "gestionar las trayectorias de los pacientes": realizar investigaciones, controlar, intervenir y volver a intervenir para, al menos temporalmente, curar o paliar los problemas de los pacientes. (...) Una característica fundamental de este trabajo es su carácter pragmático y fluido. Al igual que otras actividades de trabajo complejas, se caracteriza por la aparición constante de contingencias que requieren respuestas específicas y pragmáticas. Aunque gran parte del trabajo sigue trayectorias rutinarias, la complejidad de las organizaciones de atención médica y la naturaleza nunca totalmente predecible de las reacciones de los pacientes a las intervenciones dan como resultado una corriente continua de eventos repentinos. (Berg 1999).

Esta teoría, junto con el modo indicativo que utilizan los médicos en el asesoramiento genético para presentar las explicaciones, permite considerar tanto a la estructura de la

⁶² Este informe fue incorporado como material ya que me lo entregó el paciente por su propia iniciativa.

consulta médica como a su retórica argumentativa como parte de la gestión de las trayectorias de los pacientes a lo largo de un tratamiento (para lograr un determinado fin).

La economía de palabras, la simplificación del lenguaje y la moderación discursiva de los efectos están al servicio de un ejercicio pedagógico que busca la eficacia del mensaje. Por un lado, se condensa al máximo la información sobre el S. Lynch, a fin de transmitir una información fácilmente comprensible sin tergiversar los conceptos técnicos; por otro, se maximiza todo lo que sea tangible para los pacientes, aquello que puedan figurarse e interpretar en términos de su propia cotidianeidad: las consecuencias del síndrome (*tumores a edades jóvenes. En el hombre en el colon y en la mujer colon y endometrio*). En paralelo se busca generar un contexto de contención, minimizando los mensajes alarmantes ("*fallita genética*"). De hecho, la comunicación de malas noticias constituye uno de los tópicos de la comunicación médico-paciente: los médicos -conciente o inconcientemente- gestionan esta comunicación para evitar reacciones negativas y de auto-agresión, en particular las ideas suicidas. De allí se derivan los procedimientos retóricos y argumentativos orientados a contener el pánico (Mattiussi, Dawidowski et al. 2012).

Este doble juego -plantear escenarios graves para lograr la atención del paciente y, a la vez, mostrarlos manejables para lograr la adherencia- es una estructura argumentativa frecuente en las consultas médicas en general, que se repite sistemáticamente en las consultas de asesoramiento genético. Esta estructura, a su vez, puede considerarse desde la teoría sociotécnica en la que se enmarca Berg (Berg 1999) como parte de las estrategias de gestión de continuidad de los pacientes y familias en el asesoramiento genético.

La gestión de la comunicación cobra pleno sentido si se considera que, al comienzo del asesoramiento, para los pacientes la información es sencillamente abrumadora y terrorífica. Esto se ve bien en el siguiente ejemplo, tomado de una entrevista a una joven que tuvo CCR, y al momento de la entrevista se encontraba en proceso de realizarse los estudios genéticos:

*Cuando me habían explicado qué era el tema de Lynch, mucho no entendí, porque **era como mucho...** era como mucha incertidumbre. Entonces **al tener tanta información y no saber, te genera más incertidumbre** ...La primera vez que vine me acuerdo que me habían contado todo eso y **salí como media despavorida**. Porque era como mucho y como que no entendía, porque llegamos hasta el punto de hablar que si me podía llegar a pasar otra vez [tener otra vez cáncer], una posibilidad que tenía de sacarme el colon, sacarme todo el intestino, o en el caso de mucho más adelante si yo llegaba a tener Lynch, después de quedar embarazada me podían sacar el útero, **eran como muchas cosas que yo no entendía** (EmaC).*

Este tipo de enunciados médicos (que alertan y asustan pero que proponen al test genético y la vigilancia como el marco apropiado para abordar los problemas) logran la atención de EmaC, cuyo tránsito por el sistema de atención fue terrorífico. Ella tuvo cáncer dos veces y sabe por experiencia que va a necesitar a los servicios de salud en caso de volver a tener. Por lo tanto, deposita sus esperanzas en aquellos que, según interpreta, se muestran más competentes; es decir, aquellos que investigan, ahondan, estudian al paciente. Por lo tanto y a pesar de sentirse "*despavorida*" por la información que está recibiendo, la propuesta de profundizar la investigación de su caso es la respuesta que **siente** que necesita.

Comprensión y significados del S. Lynch para pacientes y familiares

Los pacientes y familiares entrevistados retienen principalmente dos nociones sobre S. Lynch a partir de la información que reciben (y también a partir de la información que puedan buscar por su cuenta): que es un cáncer hereditario que puede afectar a los hijos y a los familiares y que se tienen que realizar controles periódicos, ellos y los familiares.

En general en las entrevistas⁶³ los entrevistados se expresan ampliamente sobre las experiencias y vivencias con el cáncer, narran y relatan el diagnóstico, propio o de los familiares, las vivencias con la enfermedad, la quimioterapia y la cirugía. En cambio, las expresiones relativas a la enfermedad genética en general y al S. Lynch en particular, son escuetas: las explicaciones son acotadas y el lenguaje que se utiliza reducido. En especial, las

⁶³ Algunas entrevistas fueron efectuadas durante el proceso de realización de los estudios genéticos y otras una vez finalizados. El detalle completo se encuentra en la Tabla 1.

personas de menor nivel educativo (es decir, aquellas que no son profesionales universitarias), hacen menos referencia aún al S. de Lynch y a la enfermedad genética.

Asimismo, muy pocos hablan de la decisión o del proceso de realización del test genético, independientemente del lugar de atención (hospital público, privado o médico particular).

A pesar del contenido informativo de las consultas (y de la posibilidad de informarse por Internet), en las entrevistas los pacientes y familiares hicieron poca o ninguna referencia a la instancia de decisión, las pruebas moleculares, el nombre de los genes involucrados, el sistema reparador de ADN (que se encuentra en las explicaciones en Internet sobre S. Lynch), o el mecanismo de acción. Esto resultó un hallazgo sistemático en personas de bajo nivel educativo, pero también en algunos profesionales. Por ejemplo, una de las pocas entrevistadas que hace mención a estas pruebas, una profesional universitaria que había recibido los resultados de la IHQ y la IMM cinco meses antes de la entrevista (y que se considera a sí misma alguien que decide sobre los tratamientos médicos), lo menciona en estos términos:

*(...) microsatélite..., porque son varios, creo que son cuatro, cinco. Mirá **yo no soy médica, mucho no entiendo**, pero es como ubicar según como yo entendí, ciertos genes que están en toda célula humana digamos y ver si tienen o no la alteración y creo que son cinco genes, me parece, pero no te puedo asegurar. Uno de los genes, creo que es así, dio que tenía inestabilidad micro satelital, creo que es así el término... **Eso es todo lo que te puedo contar** (Raquell).*

Es decir, el proceso de decisión tiene un lugar desdibujado y secundario en el relato en relación a las experiencias con el cáncer y a los controles posteriores.

Tampoco mencionaron las pruebas moleculares los dos entrevistados símil-Lynch, cuyo diagnóstico se basa en el resultado de estas pruebas⁶⁴. Esto resulta llamativo, ya que a los pacientes y familiares los resultados del test y de las pruebas moleculares se entregan con informes sumamente descriptivos (como se ve en las figuras 2, 3 y 4).

⁶⁴ En el símil-Lynch las pruebas moleculares resultan alteradas pero el test genético no encuentra ninguna de las mutaciones que se estudian habitualmente, de manera que el diagnóstico se basa únicamente en las pruebas de IHQ e IMM.

Es muy frecuente que durante las consultas los pacientes y familiares confundan los estudios genéticos con los de seguimiento para el tratamiento oncológico, o que en las entrevistas desconozcan el significado de la IHQ e IMM y lo que implica este estudio para el análisis genético. Un ejemplo es una joven que al entrevistarla nos dijo que tenía S. Lynch, cuando en realidad tenía que repetirse los estudios de IHQ y la IMM por un inconveniente técnico.

Sin embargo de esto no puede deducirse un desconocimiento generalizado. Por el contrario, en las entrevistas se pone de manifiesto un conocimiento minucioso, que puede denominarse operativo, de los controles, del S. Lynch, del test genético y de lo que implica para ellos y las familias.

Los entrevistados explican con detalle los controles que se tienen que realizar ellos y sus familiares. Lo mismo hacen con las nociones de hereditario, genético, ADN, cáncer a temprana edad, prevención y necesidad de control permanente.

Por ejemplo, en el caso de LucioL (el paciente al que desde chico le gustaban los autos, y que tenía un vívido recuerdo de la colostomía de la mamá como: "el agujerito" y "la bolsita"⁶⁵) durante la consulta de asesoramiento genético respondió rápidamente y sin dudar sobre la historia de sus videocolonoscopías, en un intercambio que muestra el preciso conocimiento que tiene de las VCC que se realizó durante catorce años: cómo fueron los estudios, cómo se sintió en cada uno, en qué condiciones se los realizó y qué resultados arrojó la biopsia del CCR. A continuación se muestra un intercambio entre el médico y LucioL que se llevó a cabo en 2014 mientras el profesional recababa y registraba datos del tumor y de las VCC previas. La médica va leyendo las VCC y las biopsias previas, y el paciente va respondiendo las preguntas que le realizan

Médica: ¿Estas son todas las colono [VCC] que tiene?

Paciente: Sí, te traje una del 2000.

Médica: A ver, la eco [ecografía] la vamos a dejar de lado, los laboratorios los vamos a dejar de lado.

Paciente: Sí, esto es para [el oncólogo]

⁶⁵ Ver Sección 3 de este Capítulo

En este intercambio, económico en palabras y cargado de abreviaturas y sobreentendidos, se puede apreciar que LucioL se va acoplando perfectamente al interrogatorio médico, distinguiendo las preguntas relativas a las VCC (que se realizó a lo largo de catorce años), de la ecografía y los análisis clínicos (laboratorios), que no forman parte del asesoramiento genético, sino que son los estudios de cuyo seguimiento se encarga el oncólogo. Por eso la médica los deja de lado, lo que LucioL interpreta perfectamente. El diálogo continúa, en referencia a un estudio del 2001:

Médica: No sé si está completa [la VCC], porque dice "se avanza-"... a 20 cm. un pólipo sésil de uno 1,5 cm. (...) Ah! Claro. No se sigue. No. No se completa, llega hasta el treinta porque no se puede superar por la intolerancia y ahí se...

Paciente: Claro, y ahí me mandó a hacer el enema [interrumpe LucioL, recordando el estudio].

Médica: ... y este es el colon por enema. Y dice [la médica lee el informe del estudio] "Se visualiza una imagen en el sigma compatible con un pólipo. Hay una alteración de la tinción de la mucosa del colon derecho que se interpreta como un problema técnico". [deja de leer y continúa revisando los otros estudios] ... Desde ahí se hace [una VCC] en el 2000..., ¿Desde el 2001 hasta el 2012 usted no se hace colonoscopías? Había una en el 2007, usted me había contado.

Paciente: Sí, sí, la del 2007 creo que está acá.

Médica: ¡Ah, sí!, había una biopsia. Hay una biopsia del 2007.

Médica: bueno acá tenemos del 2013... .en sigma aproximadamente. [lee el informe de la biopsia del 2007] "23 cm., 24 cm. del margen anal, una lesión mamelona irregular que ocupa un tercio de la circunferencia. Estenosa parcialmente la luz, y se toma biopsia". Que eso era un adenoca [adenocarcinoma] bien diferenciado. Después [sigue leyendo] "a 45 cm. en las inmediaciones del ángulo esplénico, una lesión polipoide sésil de superficie granular y amplia base de implantación de 2,5 cm., que se marca en su borde distal con tinta china"... O sea que tuvo el tumor más dos pólipos, un vellosos- un tubular vellosos y un tubular.. Porque no tiene colonoscopia posterior, después de la cirugía... ¿y entre esta y hoy no hay colono? ¿es la que le toca ahora en octubre?

Paciente: Exacto.

Médica: Así que suponemos que este pólipo estaba ahí nomás o cerca del tumor.

Paciente: Sí, eso lo sacaron.

Obsérvese en este intercambio que LucioL va siguiendo cada uno de los conceptos técnicos que lee la profesional, como así las omisiones y las abreviaturas. Esto permite apreciar que

LucioL recuerda cada una de las VCC que se realizó a lo largo de catorce años, y reconoce en cuál de todas ella se identificó el tumor y cuál de los tres pólipos era tumoral. Esto a pesar del lenguaje técnico empleado, ya que la médica está leyendo sus estudios para registrarlos.

Se trata de un paciente sin obra social, de bajo nivel educativo, que había tenido CCR un año y medio antes de la consulta observada, se encontraba en control con VCC y se le estaba proponiendo que se realice la IHQ y la IMM para comenzar el proceso de diagnosticar S. Lynch.

Este es uno de los tantos ejemplos que muestran a qué llamaba EdgardoG estar "involucrado": realizarse sistemáticamente los estudios de control, comprenderlos, organizarse para realizarlos y guardar los resultados de manera organizada, para mostrarlos cada vez que sea necesario. En las consultas observé que las personas llevan las VCC que se realizaron a lo largo de los años en bolsas o carpetas, a veces ordenadas cronológicamente. Algunos los atesoran cuidadosamente (como el caso de una paciente que vivía en una villa de emergencia de CABA y que los guardaba en una bolsa en las camas elevadas, para evitar que se mojaran cuando se inundaba la villa).

A pesar de este conocimiento, LucioL, al que entrevistamos a continuación de la consulta en la que se le realizó la orden para la IHQ y la IMM, si bien habló de la idea de enfermedad hereditaria, no hizo ninguna mención directa o indirecta al S. Lynch, a las pruebas genéticas o moleculares, a la idea de gen o de mutación.

En varios casos, un miembro de la familia es el que se ocupa de recordar a los demás que se realicen los estudios y también de solicitar las órdenes médicas para el resto: en una familia amplia, por ejemplo, una de las hermanas lleva organizados los estudios del resto de sus hermanas y sobrinos.

Del análisis de estos textos puede derivarse que para ellos el S. Lynch es principalmente estar en control permanente y hacerse estudios durante toda la vida (el caso índice y la familia), estar permanente en riesgo de tener cáncer, enfermedad hereditaria, transmitir la enfermedad, que la hereden los hijos.

El análisis de las entrevistas -todas realizadas a pacientes y familiares posteriormente al asesoramiento genético, sea con o sin S. Lynch, o en proceso diagnóstico- permite apreciar que los entrevistados de mayor nivel educativo, en particular los profesionales

específicamente relacionados con el campo de la salud, despliegan un lenguaje más rico en términos técnicos y articulados entre sí de manera semejante a las explicaciones de los médicos. A través de este lenguaje dan cuenta de las nociones de mutación, de los genes involucrados, el mecanismo de acción, y relacionar los estudios que se hacen con cada una de las etapas de diagnóstico y tratamiento. En cambio LucioL, a pesar de su profundo conocimiento de sus VCC, no llegó a mencionar en ningún momento alguna de las instancias del estudio genético.

Si bien la diversidad de vivencias, producto de la diferencia de niveles educativos puede parecer obvia (debido a la complejidad de la información), no es tanta si se piensa que muchos de los casos fueron entrevistados varios años después de realizarse los estudios moleculares o el test y se encontraban en control sistemático (en la etapa de "vigilancia", palabra que no mencionó ningún paciente).

En otros términos, si bien todos se realizan sistemáticamente estudios de control, no todos llegan a describir los estudios que se realizaron para arribar a un diagnóstico genético, la naturaleza molecular de la enfermedad que se quiere estudiar o el riesgo de cáncer que tienen ellos y sus familiares. Tampoco en las entrevistas se mencionó la edad a la cual se podría tener el cáncer. Solamente una bióloga molecular preguntó por la probabilidad de enfermar, en caso que el test resultara positivo.

Si bien la idea de probabilidad de enfermar (pensada en contraposición a la certeza de tener cáncer) está presente en varias entrevistas, es particularmente llamativo que ninguno de los pacientes pregunte o reflexione sobre si la probabilidad de tener cáncer es alta o baja, o a qué edad podrían tener cáncer, ya que no sería el mismo panorama si la probabilidad de tener cáncer fuera por ejemplo de 70% a los setenta años que a los treinta o a los cuarenta.

Por ejemplo, una profesional universitaria pregunta para qué se estudia la probabilidad, ya que desde su perspectiva lo relevante es tener la información de la existencia de la mutación, para poder controlarse, independientemente si la probabilidad de enfermar es alta o baja:

*hay un grupo de genetistas estudiando cuál es en realidad el impacto en las personas que tienen un alelo mutado, ¿Cuáles son las probabilidades de las personas que tienen un alelo mutado de tener cáncer? No entiendo para qué lo hacen, el estudio de los genetistas **no es relevante, porque en definitiva la gente***

se lo tiene que hacer igual [el test genético], te lo tenés que hacer igual, está bueno saber de que tenés esta posibilidad (DelfinaF).

Aquí se evidencia que la noción de "probabilidad de enfermar" es casi inexistente. Por el contrario, la información queda anclada en el "enfermar" como certeza que emergerá inevitablemente en algún horizonte cercano, al punto que para DelfinaF no tiene siquiera sentido evaluar los riesgos y los beneficios de realizar alguna acción en particular.

Como se mencionó previamente, en la bioética principalista el proceso de evaluación de riesgo y beneficios de un determinado tratamiento médico o intervención se denomina "decisión informada". En cambio, sostenemos que en este escenario es difícil pensar en una "decisión informada": no porque no exista la decisión, sino porque los pacientes parecen no tener en cuenta las posibilidades de decisión como opciones. Más bien, parecería haber solamente una posibilidad, realizarse el test.

Es decir, mientras que el concepto de penetrancia es central para la decisión en la teoría del *framing* de toma de decisiones informada en salud, aquí no tiene mucha entidad: ni en las consultas ni en el imaginario de los pacientes pareciera formar parte de los argumentos utilizados para decidir afirmativamente la realización de los estudios genéticos.

Breve presentación de la teoría del Framing

La toma de decisiones informadas, la evaluación del grado de autonomía de los pacientes y en qué medida ésta se logra en el ámbito de la consulta médica es un tema presente en la literatura médica. En parte estas reflexiones surgieron específicamente a raíz del problema del concepto de no-directividad en el asesoramiento genético (Kirklin 2007). Las investigaciones sobre la toma de decisiones informadas surgen en el contexto de nuevas tecnologías médicas que prolongan la vida, en donde las elecciones pueden derivar en escenarios tanto beneficiosos como adversos para el paciente. Por lo tanto, qué, quién y en qué contextos se decide, se vuelve objeto de análisis de la investigación clínica.

En un principio los análisis sobre toma de decisión se basaron en los modelos tradicionales, para migrar más adelante a modelos relacionales, que incluyen el ámbito de toma de decisiones como una variable más de análisis. En sí, el ámbito de toma de decisiones es una

variable interdependiente y discursiva, que forma y da contenido a las decisiones individuales. Estos modelos de análisis plantean que es necesario entender cuáles son la retórica y las condiciones que dan lugar a la decisión informada y autónoma (Elwyn, Frosch et al. 2012).

Uno de los temas que se abordan desde estos estudios es la cuestión de los lenguajes utilizados para hablar sobre el riesgo, en particular cómo se presentan retóricamente las opciones disponibles para la decisión. A este conjunto de operaciones discursivas Deborah Kirklin las denomina *framing*: cómo se enmarcan los términos decisionales y las opciones sobre las cuales es posible decidir.

El análisis de "framing" toma el concepto de la psicología de las decisiones (Tversky y Kahneman 1981), cuyas investigaciones muestran que el valor de la información médica para las personas está íntimamente relacionado con las estrategias argumentativas, las circunstancias y las modalidades en la que se enuncia dicha información (Kirklin 2007).

De acuerdo a dos revisiones bibliográficas que analizan las investigaciones sobre comunicación de riesgos en salud desde la perspectiva del framing (Edwards, Elwyn et al. 2001; Edwards, Elwyn et al. 2002), la presentación de las opciones en términos cualitativos o cuantitativos incide en la decisión tomada. Por ejemplo, cuando en el planteo de una decisión relativa a un procedimiento médico se utilizan términos cualitativos como "probable"; "raro" o "improbable", la interpretación puede ser muy variable de persona a persona: mientras que para algunos el término "probable" remite a una chance en diez (10%), para otros significa un cincuenta por ciento (50%). Asimismo, estos términos se interpretan de manera diferente según el contexto de enunciación: un resultado "raro" incide de forma muy distinta si lo que se encuentra en juego es la decisión de un estudio prenatal o la toma de un antibiótico (Edwards, Elwyn et al. 2002).

Por otro lado, la interpretación de las probabilidades en términos numéricos también es problemática. Por ejemplo, una investigación encontró que cuando las tasas de mortalidad se expresan en forma numérica con el denominador con diferente escala, se confunde la interpretación de la gravedad: la expresión "mil doscientos ochenta y seis casos sobre diez mil" (1286/10.000) fue considerada como más riesgosa que "veinticuatro de cada cien" (24/100), pese a que ésta última tasa representa el doble de riesgo (Yamagishi 1997).

Además, la interpretación de probabilidades no se puede separar del sentido atribuido a la evocación inmediata del daño potencial, tanto del daño físico como del estilo y calidad de vida (como es el caso del cáncer). También influye la historia personal de cada persona, ya que, por ejemplo, el significado de infarto es diferente para quien sufrió uno que para quien no (Edwards, Elwyn et al. 2002).

En resumen: las decisiones que cada persona tome variarán según un conjunto de factores que entran en juego en la interpretación de la información sobre el riesgo. Específicamente, este conjunto abarca el contexto particular, la manera en la que se presentan los conceptos y las opciones (cualitativa o cuantitativamente), la familiaridad con la enfermedad, el tipo de patología y de daño que pueda representar y la temporalidad del mismo. Es decir que la decisión informada no sólo tiene que ver con el contenido informativo sino también con la retórica y la argumentación desplegadas.

Es interesante tener en cuenta que las investigaciones sobre toma de decisiones en salud y sobre framing viraron hacia análisis y abordajes en términos de decisiones colectivas (Elwyn, Frosch et al. 2012; Epstein 2013). Leído a contrapelo, esto me hace pensar que existe una demanda real de nuevos modelos de decisión, capaces de generar escenarios en los cuales los pacientes puedan al menos participar en la elección del tratamiento más adecuado para su propia atención.

El marco discursivo y relacional del proceso de decisión

Como se desprende de la teoría del *Framing*, la comprensión y los significados del S. Lynch y de la enfermedad genética que tienen los pacientes son parte de los elementos a considerar en el proceso de decisión. Pero también hay que considerar el marco enunciativo del asesoramiento genético.

La teoría de la enunciación distingue, en el funcionamiento de cualquier discurso, dos niveles: el del enunciado y el de la enunciación, refiriéndose el primero al contenido del discurso, y el segundo a las modalidades del decir. En el nivel de la enunciación se construye,

no sólo una cierta imagen del que habla y de a quién se habla, sino también la relación entre estos dos lugares⁶⁶

Por ende, es relevante examinar la retórica y los argumentos de los médicos, que dejan ver la ética profesional, los supuestos y valores que guían su práctica y que constituyen el marco discursivo en el cual los pacientes se realizan los estudios. Para ello es necesario adoptar una perspectiva que ponga en tela de juicio la supuesta transparencia de la información, a fines de profundizar, como propone la teoría del Framing, en los valores puestos en juego a través de los contenidos informativos:

Un examen objetivo de la forma en que se enmarcan los argumentos puede ser revelador acerca de los sistemas de valores y suposiciones de aquellos que hacen el encuadre. Conscientemente o subconscientemente, las personas enmarcan sus argumentos para lograr efectos específicos y deseados. Las decisiones que toman las personas acerca de cómo armar los argumentos son, una consecuencia natural y lógica de las creencias y los valores que tienen esas personas. (...) Transmitir información es, por tanto, mucho más que elegir qué hechos compartir; se trata de la manera en que esos hechos serán presentados o enmarcados, con la elección del marco que a su vez moldeará la naturaleza de la verdad que se transmite (Kirklin 2007).

Desde esta perspectiva, en el análisis temático (Steimberg 2013) se identifican ciertos motivos (tópicos) en las explicaciones de los médicos que orientan la práctica del asesoramiento y que se ponen en juego en el marco de la relación médico-paciente (ver Tabla 3).

La construcción del concepto del test genético encadena argumentativamente tópicos que tienen historia y espesor propio para los médicos y en los cuales fueron socializados en la formación de grado y de posgrado.

Estos tópicos, puestos en sintonía, conforman una secuencia lógica lineal con etapas bien diferenciadas: la prevención (salvar vidas), el riesgo, la información al paciente y los

⁶⁶ Los semiólogos Eliseo Verón y Oscar Steimberg definen como enunciación al efecto de sentido de los procesos de semiotización por los que en un texto se construye una situación comunicacional, a través de dispositivos que podrán ser o no de carácter lingüístico. En general, el análisis enunciativo se presenta como lógicamente posterior al retórico y temático, y busca comprender la "gramática de producción" y la escena enunciativa que construye discursivamente ciertos posicionamientos y relaciones productores y receptores del discurso (Veron 1987).

familiares, el saber de sí mismo (de la constitución genética), el control y la ética (respetar y no inducir). A su vez, el fundamento de esta lógica es la causalidad genética, entendida como factor unicausal determinístico.

Tabla 3: Temas y motivos⁶⁷ asociados al test genético, para los profesionales entrevistados⁶⁸

Motivo	Fragmentos textuales ilustrativos
Prevención	<i>"Tratar de hacer las cosas antes de que pasen (...) siempre es mucho mejor prevenir"</i>
Causa genética	<i>"Nació con el gen, ¿lo tiene o no?" "seguro que es un Lynch ¿Por qué si no a los 20 años va a hacer un tumor de recto?"</i>
Determinismo genético	<i>"Llevar adentro la mutación" "Si esta parte del gen está fallada da la enfermedad"</i>
Llegar al diagnóstico	<i>"Entonces a lo que uno apunta, es a poder llegar a un diagnóstico" "Poner nombre y apellido a la enfermedad"</i>
Informar	<i>"La decisión es siempre del paciente. Como médico vos le tenés que brindar toda la información" "que el paciente termine recibiendo toda la información que necesita para tomar su decisión"</i>
Querer saber	<i>"Mi visión personal es que está bueno saberlo siempre, siempre" "Querer saber para poder ayudar" "Saber más para prevenir"</i>
Querer ver	<i>"Entonces uno le hace un estudio cromosómico, un estudio genético para poder ver"</i>
Test simple	<i>"Te sacas sangre y nada más" "Usted no tiene que hacer nada, lo pedimos nosotros, en muestra de tumor que ya lo operaron"</i>
Familia de alto riesgo	<i>"Esta es una familia de riesgo, porque que haya un individuo muy joven con un tumor es una familia de riesgo" "Una vez que tenemos a alguien mutado hay mayor riesgo familiar"</i>
Estratificar el riesgo	<i>"Mi tarea es tratar de determinar en que estrato de riesgo está el paciente"</i>
Controlar	<i>"Sabemos como controlar a futuro, es decir si tenés hijos o si tus hermanos tienen hijos"</i>

⁶⁷ Los Temas y Motivos en semiótica corresponden a la dimensión temática del análisis del discurso. Siguiendo a Oscar Steimberg, la dimensión temática hace referencia a acciones y situaciones según esquemas de representabilidad históricamente elaborados, previos al texto. El tema se diferencia del contenido por el carácter exterior a él, ya circunscripto por la cultura. Los motivos son los fragmentos temáticos intertextuales que se identifican en el texto, durante el proceso analítico (Steimberg 2013).

⁶⁸ En el Anexo I se presenta una versión ampliada de esta tabla

Motivo	Fragmentos textuales ilustrativos
Involucrar a la familia	<i>"Lo importante en realidad es poder prevenir y detectar una familia y hacer algo"</i> <i>"Le haría el test genético a toda la familia, sugeriría fuertemente que se lo hagan porque si yo sé que ellos tienen el gen positivo, extremo los controles endoscópicos, y puedo llegar a salvarles la vida"</i>
Respetar y no inducir	<i>"Del otro lado hay una persona que es adulta, que es pensante y que si no quiere..."</i> <i>"Hay un punto que vos no podés obligar a la otra persona que se salve, o sea más que decirle, explicarle, llamarla, convocarla, llega un punto que vos decís, bueno..."</i>
Paciente negador	<i>"Para mí es una negación. Me encontré muchas veces que no quieren saberlo. Hay gente que lo vive mal, como que para qué voy a estar con eso pensando que en cualquier momento me puede salir cualquier tumor. Hay gente que no quiere y lo niega, dice: no quiero saber, prefiero ni saberlo"</i>

En esta argumentación el asesoramiento genético construye a la familia como el destinatario privilegiado del test genético, y al asesoramiento mismo como el lugar en el cual, a través del test y de la vigilancia, se previene el cáncer en la familia. La siguiente explicación es un ejemplo de esta lógica argumentativa:

La utilidad mayor del test genético, en realidad, es para las familias porque si yo encuentro a un paciente que tiene cáncer de colon le hago todo el algoritmo y le identifico un Lynch. La información que me da un test genético positivo, la más valiosa, es ir a buscar familiares sanos de ese paciente que ya tuvo cáncer, a ver quien tiene la mutación y quien no. El que la tiene lo metemos en un programa de vigilancia intensiva, desde los veinte años y esa medida es la que está demostrada que previene el cáncer de colon y disminuye la mortalidad un 60%, por cáncer de colon enfermedad con Lynch. Y aparte es costo-efectiva, o sea la costo-efectividad de los test genéticos y de la inestabilidad está en la identificación de individuos sanos, porque a ese individuo que no sabía que era un Lynch, que anda por la vida y yo le digo: veni vos te tenés que hacer colono desde los veinte, le prevengo el cáncer (Laura).

Estos mismos tópicos identifica Lena Koch en el análisis que realizó en el 2005 sobre los procedimientos argumentativos de los médicos que asesoran en los servicios de genética para cáncer de mama y de colon en Dinamarca (Koch and Svendsen 2005). Esta notable similitud sugiere que el presente trabajo de campo presenta validez tanto interna como externa. También orienta a pensar que los procedimientos del asesoramiento genético (los procedimientos retórico-argumentativos, los valores y la ética sobre la que se sustentan) tienen alcance global .

Si, de acuerdo con la idea del framing, *"Conscientemente o subconscientemente, las personas enmarcan sus argumentos para lograr efectos específicos y deseados"* (Kirklin

2007), se puede ver que en el asesoramiento genético los profesionales enmarcan los argumentos a la espera de que los pacientes se realicen el test, se involucren en los controles periódicos y persuadan e involucren a sus familiares en el test y los controles periódicos. Esta idea se expresa sintéticamente en el siguiente párrafo de una médica genetista:

Mi visión personal es que está bueno saberlo siempre (Karina).

Uno respeta la decisión de la hija, si la hija no quiere hacerse el estudio. Vos le explicas para que sirva y es difícil, yo quisiera que se lo haga, hacéte lo para saber. Claro si, además si ella tiene hijitos, encima hijitas mujeres chiquititas. ¡Por Dios hacéte lo para que sepamos todo! Tenés hijos en riesgo. Pero si no quiere no, no podés hacer mucho más. Uno siempre le deja la puerta abierta, por supuesto trata de no querer inducir en ninguna toma de decisión, porque esas son como cosas personales de cada paciente. Uno trata de meterse lo menos posible, pero como que siempre le dejás la puerta abierta de pensarlo, cuando quieras acá estamos. Lo charlamos las veces que necesites, aclaramos todas las dudas que tengas, como que tratamos un poquito de decirle bueno acá estamos, trata de hacéte lo, pero muchas veces no quieren y no quieren, no hay forma (Karina).

Las expresiones "Uno respeta la decisión de la hija", "Uno siempre le deja la puerta abierta", "Uno trata de meterse lo menos posible", "tratamos un poquito de decirle bueno acá estamos, trata de hacéte lo" se repiten en las entrevistas a los médicos y dan cuenta de la posición subjetiva desde la que abordan el asesoramiento genético: por un lado, la legitimidad que representa para ellos la decisión del paciente ("toma de decisión") pero, al mismo tiempo, se reconocen a sí mismos como la instancia que avala estas decisiones. Esto se infiere de la recurrencia en que usan la primera persona del singular para describir el proceso de asesoramiento: "**Uno**", médico, es quien habilita o no las decisiones que ellos, pacientes y familia, toman.

Este contexto discursivo da cuenta del interés de los médicos en el estudio genético, el marco en el que los pacientes y las familias reciben información y significan al S. Lynch y a los estudios correspondientes.

El proceso de decisión

El análisis del proceso de decisión se llevó a cabo en base a las consultas en que se discuten alguna o varias etapas de los estudios genéticos (ver Tabla 1) y las entrevistas realizadas posteriormente a dichas consultas, mientras los pacientes se están realizando el estudio o ya finalizaron alguna de sus etapas. En las consultas pudieron observarse algunas instancias de decisión, en tanto que de las entrevistas se recuperó la manera en que se evocan las decisiones: el lugar que se les da en la narración, el conocimiento de la técnica y los modos de hacer referencia al S. Lynch (ya sea que se hayan observado o no las consultas de cada entrevistado). El lapso entre el momento de realización del estudio genético y la entrevista permite significar y dar sentido a las instancias del asesoramiento. Éstas, a su vez, tienen vigencia y actualidad aún para los pacientes que concluyeron los estudios o se encuentran "involucrados" en la vigilancia.

Este análisis permite postular diversos modelos de decisión, en relación al concepto de decisión informada (Epstein 2013; Oppenheimer y Kelso 2015), y en relación al concepto bioético de autonomía (Beauchamp y Childress 2001), que se desarrollan en el apartado siguiente en la explicación de cada modelo.

En particular, se identifican diferencias en cuanto a tener antecedentes de cáncer y también se observan diferencias en los familiares cuando el caso índice ya fue diagnosticado como portador de una mutación conocida para S. Lynch.

Tener antecedentes de cáncer no refiere al sustrato biológico sino a pensarse como integrante de una familia con cáncer hereditario, de origen genético comprobado o comprobable. Nuevamente vale la pena remarcar que el considerarse integrante de una familia con cáncer de colon es una noción que se va construyendo, como vimos en la sección 3 de este Capítulo, a partir de poner en relación las experiencias, recuerdos y narrativas familiares con los desarrollos tecnológicos de la biomedicina en test genéticos.

Modelo 1: decidir con Autonomía

Hay un grupo de personas que buscan activamente realizarse el test genético, la decisión se funda en la intención explícita de saber si los casos de cáncer de la familia son hereditarios. Ejemplos son NélidaH, BeatrizM, NadinM y BeatrizO. Las tres primeras son profesionales de

la salud y todas ellas quisieron realizarse el estudio genético por la preocupación que les generaba la profusa historia de cáncer en la familia. En estos casos la idea de la enfermedad hereditaria se construyó en relación al conocimiento que tenían de las enfermedades familiares. Es a raíz de ese conocimiento que buscaron informarse y hacerse el estudio. Esta secuencia la relata BeatrizM:

El Dr. B. empieza [en el hospital] con la investigación de síndrome de Lynch. Me da todo un escrito porque quería que colaboremos... y yo cuando empiezo a leerle digo: yo tengo esto, por los criterios de inclusión⁶⁹ yo tengo esto, ¿Cómo que lo tenés? Si, mi abuela, mi mamá, mi tía, mi tío. Mi tía vivía, mi mamá también, el único que había fallecido era mi tío... Hace mas de diez años que nos sacaron sangre a toda la familia... me encuentro con B. y me dice: nos confirmaron que son Lynch (BeatrizM).

Los pilares valorativos de esta intención son el saber, la anticipación, y la acción como tópicos: el valor del saber sobre sí mismo, del conocer ("*uno sabe qué hacer, qué sacar, qué no sacar*" (NélidaH), en la anticipación ("*hay que estar listo para que tenga [cáncer]*" (NélidaH) y en la idea que la acción da lugar a resolver ("*yo me hago la colectomía profiláctica*" (NadinM), "*vamos por todo, saquemos todo [colectomía y anexohisterectomía]*" (NélidaH). Es decir, estos casos enuncian una retórica argumentativa semejante a la de los profesionales: saber de sí mismo-prevención-acción.

Las teorías de la decisión en salud asumen que la toma de decisiones implica comparar los resultados hipotéticos de las decisiones que se podrían obtener con los valores de quien decide y con el análisis del impacto de esas situaciones hipotéticas en la vida real de la persona que decide individualmente (Epstein 2013). Por otro lado, las teorías de la decisión suponen que el tiempo que se toma en la decisión determina el resultado de la misma. Por ejemplo la **Teoría de los Campos de la Decisión** plantea que las preferencias cambian durante las reflexiones y que el tiempo invertido en tomar una decisión influye en la elección final. El proceso de deliberación implica acumular información sobre las consecuencias y se caracteriza por la indecisión, la vacilación y la inconsistencia. La evaluación de las diversas consecuencias cambia a lo largo del tiempo y no se toman medidas hasta que la preferencia

⁶⁹ Se refiere a lo que, en un protocolo de investigación clínica se denominan "criterios de inclusión" que es el detalle minucioso y operativo de los pacientes potencialmente alcanzados por el protocolo.

por una acción alcanza un umbral de motivación, lo que provoca que el tomador de decisiones actúe (Oppenheimer and Kelso 2015).

En las decisiones de estas tres profesionales de la salud se pueden ver estas características: el tiempo para la reflexión y la acumulación de información que lleva a la decisión. En estos casos las reflexiones sobre el test genético se desarrollaron a lo largo del tiempo y comenzaron incluso antes del asesoramiento genético.

Pero también se puede analizar la decisión de estas profesionales en el marco de la **Teoría Naturalista de la Toma de las Decisiones Clínicas** (Epstein 2013), que es congruente con la Teoría de los Campos de la Decisión mencionada previamente. La Teoría Naturalista plantea que los contextos clínicos a menudo son multifacéticos e imprevistos, involucran opciones que no son mutuamente excluyentes y que pueden usarse en combinación; las decisiones a menudo se toman bajo presión temporal por los riesgos clínicos implicados, representan un riesgo personal significativo, varían en la medida en que son reversibles y pueden basarse en información incompleta. Las decisiones también pueden implicar consideraciones y opciones que solo se hacen evidentes a medida que se debate la decisión y, por lo tanto, los objetivos de los pacientes, sus necesidades e intereses, pueden estar pobremente definidos en un primer momento, para ir aclarándose en la medida en que se van tomando decisiones en el proceso de atención (Epstein 2013). Según esta teoría las decisiones informadas en salud se basan en que el paciente pueda comprender y apropiarse del alcance de las decisiones que está eligiendo.

Si se piensan las decisiones de estas tres profesionales desde esta teoría, la realización del test genético también se corresponde con una decisión informada, en tanto está presente la comprensión plena y la posibilidad de apropiarse del alcance de las decisiones que se están eligiendo.

El principio bioético de **autonomía** es el primero de los principios de la ética que, en el ámbito sanitario, se introduce como contraposición al paternalismo médico (que tiende a considerar al paciente como un sujeto necesitado de ayuda antes que un individuo autónomo capaz de tomar decisiones por sí mismo). Beauchamp y Childress, autores que desarrollaron los principios básicos de la bioética principalista, entienden como sujeto autónomo a aquél que en sus decisiones está libre del control y la injerencia de otros, así

como también de limitaciones psíquicas o cognitivas. Desde este marco conceptual la **autonomía** posee tres características: **intencionalidad**, **conocimiento** y **ausencia de constricción**. La intencionalidad no admite grados, en tanto que una acción solamente puede ser intencional o no serlo, sin posiciones intermedias. Por su parte la autonomía, *per se*, no tendría por qué entrar en conflicto con el principio de autoridad, sin embargo la contraposición entre la autonomía del paciente y la autoridad del médico se experimenta frecuentemente en el ámbito sanitario (Beauchamp and Childress 2001).

En el caso de estas profesionales que buscaron ellas mismas realizarse el test genético, pueden identificarse fácilmente los atributos bioéticos de la autonomía (intencionalidad, conocimiento y ausencia de constricción) y, por lo tanto, hablarse -en términos de la bioética principalista- de una decisión autónoma.

Como mencionamos en la sección 3 de este Capítulo, el resto de los entrevistados y los que se observaron en las consultas deciden realizarse el test a partir del asesoramiento genético y en el contexto de dicho asesoramiento.

Algunos de estos casos expresan en las consultas o las entrevistas una argumentación semejante al grupo anterior en cuanto a modelo de decisión: manejan un lenguaje que pone en evidencia que comprenden en qué consiste el estudio genético y el alcance de la enfermedad y expresan interés en realizárselo, aunque en el proceso de decisión se encuentren debilitadas alguna de estas tres características del principio de autonomía.

Modelo 2: decidir por confianza en la indicación

Un segundo modelo de decisión son casos índices que, cuando los médicos les explican la posibilidad de un cáncer hereditario, acuerdan inmediatamente realizarse los estudios de IHQ e IMM, sin problematizarlos, expresar dudas o cuestionamientos (al menos en las consultas observadas y/o entrevistas realizadas).

Los guía la confianza en el equipo médico, en el contexto de los múltiples estudios que se realizan a raíz del cáncer. Dos ejemplos dan cuenta de esta lógica:

Tuve la suerte de estar rodeada de médicos que me explicaron todo muy bien. ...Cuando yo me encuentro con K. por primera vez, ella me cuenta esto de lo que era el Síndrome de Lynch (...) ella me dice, vamos a hacer este estudio que es nada, es un pinchazo, como cuando te vas a sacar sangre, es eso, me dice. Con ese estudio, con el análisis de tu sangre, se busca esta mutación si la tenés o no. Entonces yo me hago este estudio, me da que sí, que tengo esta mutación genética (LilianaA).

Otro de los pacientes lo expresa en términos semejantes: "*es sacarme una muestra de sangre y esperar el resultado. No es que fue un gran tema*" (EricW).

En estos dos ejemplos el peso de los argumentos no está puesto en el test en sí, sino en el contexto del test (el tratamiento del cáncer) y en la relación con los médicos. El estudio genético queda pobremente figurado, algo desdibujado.

Es interesante señalar que tanto LilianaA como EricW remarcan la inocuidad del estudio, por contraposición a la batería de estudios y procedimientos altamente invasivos a los que han estado intensamente sometidos durante el diagnóstico y tratamiento del cáncer. En contraste, el test genético se figura como un estudio inocuo, que no presenta riesgos.

En otros términos, evalúan al test genético por sus potenciales efectos adversos físicos, aún cuando en el consentimiento informado que firmaron para realizarse el test figuran riesgos psicosociales: si bien los consentimientos difieren entre instituciones y también fueron cambiando con los años, en todos figura una sección de riesgos similar a la que se ve en la Figura 5.

Riesgos:

1. Los riesgos físicos por la extracción de la muestra de sangre son mínimos. Puede haber molestias locales y/o hinchazón en el sitio de la punción venosa. En raras circunstancias pueden producirse un coágulo, infección o dolor.
2. La determinación de que usted es portador de una mutación en uno de los genes del síndrome de Lynch puede tener un impacto psicosocial negativo, que puede incluir ansiedad, con o sin depresión. La determinación de que usted no es portador de la mutación puede resultar en un sentimiento de alivio, y también de culpa por no haber heredado la mutación, mientras otros familiares sí lo hicieron. Usted debe considerar cuidadosamente su posible reacción hacia un test negativo o positivo antes de firmar este consentimiento.
3. Los estudios genéticos pueden revelar que las relaciones familiares son diferentes a lo que se suponía, indicando que un padre biológico puede no serlo en realidad (adopción, hijos naturales)
4. La determinación de su situación genética puede producir directa o indirectamente cambios en sus relaciones con familiares o con otras personas. Usted podría querer discutir las implicaciones potenciales de los resultados positivos o negativos de los estudios genéticos con otros, en especial con sus padres, hermanos, cónyuge e hijos.
5. Si usted es identificado como portador de un gen causante de cáncer y se produce la pérdida de la confidencialidad del resultado, ello puede resultar en discriminación laboral o en la cobertura de su seguro de salud

Figura 5. Fragmento de la sección "Riesgos" del consentimiento informado para realización del test genético para CCR hereditario (2014, en uno de los hospitales en el que se realizó el trabajo de campo).

Sin embargo, estos riesgos no se mencionan en las entrevistas: al igual que en el primer grupo de casos, la posibilidad de acceder al saber sobre sí mismo, al conocimiento de la propia constitución, es el argumento que prima en la decisión, el valor que no se discute.

En definitiva, en todos estos casos el diagnóstico del CCR fue posible gracias a una VCC, una endoscopia, un estudio por imágenes que inspecciona el interior del intestino ("*te ven adentro*" (ÚrsulaC), un estudio donde lo invisible se vuelve legible, en un contexto signado por el par resolución-acción. Los pacientes, gracias a esta inspección de su interior, al organizarse, actuar, hacer, literalmente sobrevivieron al cáncer⁷⁰.

⁷⁰ La descripción de los pasos y las decisiones que, ejecutivamente, tuvieron que transitar los pacientes para el tratamiento del cáncer ocupa gran parte de las entrevistas. El siguiente es un ejemplo: "*el médico me decía lo que tenía que hacer y lo hacía. Te tenés que hacer tal estudio, bueno, dale, ¿Qué tengo que tomar?, tal cosa, iba me compraba todo lo que tenía que ser, hacía la dieta, iba me hacía el estudio. Como que era como muy*

En esta experiencia están inmersos tanto los pacientes como los profesionales. También en los casos de estos pacientes (los que responden a la indicación médica sin mediar un extenso proceso de reflexión) la estructura argumentativa se basa en el esquema: saber de sí mismo- prevención-acción.

En esta argumentación se da por descontado que el estudio del interior de sí mismo es un valor positivo, independiente del resultado: "*Sí, tengo ganas de hacerme el estudio. Y después que me digan cuáles van a hacer los siguientes pasos*" (María RafaelaA).

El supuesto en estos casos es que realizarse un estudio diagnóstico de baja complejidad técnica no requiere una decisión. Esto daría cuenta del lugar acotado que tiene la decisión sobre los estudios genéticos en las narraciones, así como del desconocimiento sobre los datos técnicos de los mismos.

Por otro lado da cuenta también de la naturalización del estudio genético, tanto para los pacientes, los familiares y los profesionales, en tanto estos estudios no se enuncian como una instancia decidible. Como menciona EricW, son parte (faltaría decir natural) de los estudios que se realizan para el tratamiento del cáncer.

Fue algo como que había que hacer, era como parte del proceso de defenderme de la enfermedad y de defender a mi familia digamos... no tuve ninguna duda (EricW).

En este modelo de decisión se encuentran tanto personas de muy bajo nivel educativo como de muy alto, por lo tanto los niveles de comprensión de la enfermedad son muy variables: mientras que LilianaA explica a nivel molecular al S. Lynch, lo que ÚrsulaC puede decir de este síndrome es que sus hijos pueden heredar el cáncer que ella tuvo.

La posibilidad de madurar la decisión, de considerarla como tal, lo que en términos de la Teoría de los Campos de la Decisión sería la "*acumulación de información que lleva a la decisión*" (Oppenheimer and Kelso 2015), permite agrupar a esta diversidad en un mismo modelo.

expeditiva y yo creo que fue como un mecanismo de defensa también, el poder resolver e ir, bueno, ¿Qué tengo que hacer?, tal y tal, bueno, voy al médico, bueno tengo que..., eso, hay que operar, bueno, hagámoslo, ¿Cuándo?, tal fecha, listo. Como eso, de resolver de manera expeditiva y solucionar rápido algo que se tenía que solucionar. Listo, ya está, hay que sacarlo, bueno, no se habla más" (LilianaA).

El tiempo de maduración acotado, en conjunto con la dificultad de comprender el S. Lynch, hace que no se tuvieran prefigurados los alcances de los estudios al iniciarlos (ya sea porque no se conocían, o no fueron tenidos en cuenta) y, por lo tanto, de apropiarse del alcance de las decisiones antes de realizárselos, como plantea la Teoría Naturalista de la Toma de las Decisiones Clínicas (Epstein 2013).

Respecto a los tres atributos bioéticos de la autonomía, aquí puede hablarse en estos casos de intencionalidad y de ausencia de constricción, en cambio el eje de conocimiento está débilmente presente (Beauchamp and Childress 2001).

Modelo 3: decidir a partir de la argumentación

El tercer grupo de modelos de decisión también refiere a casos índice: es un conjunto de pacientes que preguntan durante las consultas y que, en principio, no entienden cuáles serían las ventajas del estudio genético. En estos casos los médicos gestionan la consulta a partir de algunos tópicos preestablecidos con los que buscan despejar las dudas.

Los pacientes preguntan qué utilidad tiene el estudio genético. El mayor argumento de los médicos es la apelación a familia, en particular el beneficio para los hijos, como se observa en el siguiente ejemplo de una mujer que, en principio, puso reparos a realizarse el estudio genético:

Paciente: Es que yo no entiendo, ¿me cambia algo? [el hecho de realizar el estudio genético] (NadiaA).

Médica: En sí no cambia nada. Después la cosa cambia si justamente encontramos algo que puedan heredar, por ejemplo, tus hijos. Entonces de tratamiento no cambia nada, pero la práctica sí cambia, sabemos como controlar a futuro, es decir en principio cambia si tenés hijos o si tus hermanos tienen hijos (Laura).

La segunda línea argumental es que se trata de un estudio para "profundizar", "ahondar", "sacarse la duda", "investigar más"; "ponerle nombre y apellido a la enfermedad". Es decir, un estudio que brindaría un conocimiento adicional:

...es prolijo que ahondemos un poquito más. Aunque lo más probable es que nos dé normal. Eso lo que haría es estratificar el riesgo, es un riesgo moderado, ni muy, muy, como si fuera genético, ni nada como si no hubiera nadie en la familia,

eso implicaría básicamente que sus hijos se hagan colonoscopías a partir de los cuarenta cada cinco años (Laura).

Este argumento no siempre es efectivo, ya que entra en contradicción con la necesidad existencial de dar por concluida la etapa del cáncer. Por otro lado, si bien muchos vivieron el cáncer como una oportunidad en sus vidas y una prueba que superaron exitosamente (e incluso en algunos casos se sintieron fortalecidos en el proceso), sienten que no tendrían la fuerza emocional necesaria para mantener abierta esta etapa indefinidamente. así, en términos dramáticos, lo expresan varios entrevistados:

*es como **un karma** ir a hacerme de nuevo el estudio genético... yo siento que **no despego**, es como **levantar una alfombra que yo ya no quiero mirar**, me cuesta un montón **empezar un capítulo nuevo** (NadiaA).*

Esta necesidad de dar por concluida la etapa del cáncer en cierto sentido se contrapone a la necesidad de saber, al hecho de considerar el saber de sí mismo como un valor. Este argumento de resistencia al test genético se encuentra indistintamente en personas de alto y bajo nivel educativo.

En la siguiente expresión se puede ver la carga que implica superponer la verdad de los genes por sobre la necesidad vital de percibir la vida como un texto con final abierto:

Pero vos diciéndome la verdad, yo me voy a estar preparando para mi muerte en vez de prepararme para luchar (DemetrioG).

Como mencionamos anteriormente, la familia de DemetrioG se constituyó, en gran medida, alrededor de ayudar a su madre en la lucha contra el cáncer. Esto lo pudieron lograr sin mencionar nunca la palabra cáncer, ni con su madre ni con ellos mismos. Esta vivencia le hace reflexionar a DemetrioG que las palabras y sentidos que remiten al significante muerte son incompatibles simbólicamente con sostener esa lucha por la vida.

Sin embargo el argumento por los hijos es lo suficientemente eficaz como para superar en muchos casos al argumento basado en la necesidad de "*dar por terminada una cuestión*" (Raquell).

Es interesante notar que solamente logré entrevistar a una sola persona que rehusó realizarse el test. Se trata de un familiar (MiriamS), cuya madre y hermana tuvieron CCR, y que se atiende por fuera del circuito de asesoramiento genético. Las otras dos personas que no se quisieron realizar el test genético no acuden a las consultas ni tampoco aceptaron que las entrevistemos.

El principal argumento de MiriamS era congruente con la idea de no generar un escenario vital terrorífico:

[el médico] decía que yo me lo hiciera, que aporte... él me dijo usted se lo tiene que hacer, y yo le contesté eso ¿de qué me sirve a mí saberlo?... Mire, yo me voy a cuidar igual. Me voy a hacer todos los estudios igual. ...Voy a vivir sugestionada toda la vida. Tampoco que pensé mucho, dije no. No me lo hago y se acabó... No lo pensé demasiado, la verdad (MiriamS).

En este caso el médico no planteó a MiriamS ningún argumento sobre la responsabilidad hacia los hijos, lo que, por la negativa, permite corroborar la tesis de la fuerza argumentativa de la responsabilidad hacia la familia en general, pero particularmente hacia los hijos.

El tercer argumento a favor del estudio es la sencillez y la inocuidad: es sólo una extracción de sangre que no reporta ningún inconveniente.

El análisis desde el modelo de decisión indica que en este caso hay una evaluación, una anticipación de algunos de los posibles escenarios en los que se encontraría uno en caso que el test resultara positivo (Epstein 2013) y también hay intencionalidad: los pacientes se realizan los estudios genéticos movidos por su propia voluntad. Aquí se constatan dos de los tres atributos bioéticos de la autonomía. Sin embargo en este caso el eje de la constricción está debilitado (Beauchamp and Childress, 2001).

Modelo 4: decisión familiar colectiva

El cuarto modelo de decisión es la decisión familiar colectiva: realizar el test cuando uno de los miembros biológicamente relacionados fue diagnosticado con una mutación para S. Lynch.

Durante el asesoramiento se le otorga un lugar central y relevante a la revisión de las VCC de los distintos miembros de la familia, así como a realizar las órdenes correspondientes. Pero respecto al estudio genético, los médicos insisten en asesorar individual y personalmente a cada miembro de la familia, relevando al caso índice de la responsabilidad de informar y asesorar a los restantes integrantes. Esta noción surge de criterios internacionales sobre asesoramiento genético y supone que no sería ético hacer que el caso índice se enfrente a un conflicto por comunicar a los familiares este tipo de información. Esta lógica se despliega en el siguiente texto de una genetista:

*Hay una cuestión, que es **matar al mensajero**. Entonces está reportado que es mejor que toda esa información la pase el médico y no el familiar directo ... **que nosotros seamos los que pongamos esa información en la mesa** (Laura).*

En este trabajo de campo se entrevistaron y observaron a dos familias con S. Lynch y a dos Símil Lynch (en estos últimos no se les realizan los estudios genéticos a los familiares porque se desconoce la variante genética que buscar). De la comparación de estos casos diferentes se deduce que la decisión colectiva es otro de los modelos en los cuales algún miembro de la familia conduce al resto a realizarse los estudios genéticos.

Esta modalidad de decisión colectiva, en la que uno o algunos miembros de la familia persuaden al resto, puede combinarse con el asesoramiento individual del genetista a cada uno de ellos. En este modelo puede ocurrir que algunos miembros de la familia se realicen el estudio por pedido familiar, pero sin comprender completamente las implicaciones de la decisión tomada:

*Mi hermano menor no quería saber absolutamente nada con hacerse el estudio y **yo en un punto como que no me lo planteé si lo quería hacer o no...** ella [la hermana] me dijo como que ella quería que nos hiciéramos el estudio genético y yo ni me planteé si me lo quería hacer o no, **ella quería que yo me lo haga y yo lo hice** (YessicaH).*

En cuanto a modelo de decisión, en este caso se encuentran debilitados los tres ejes que, desde la perspectiva bioética, hacen a una decisión autónoma: intención, conocimiento y ausencia de constricción.

Sintetizando el proceso del test genético para S. Lynch

En síntesis, en el proceso para decidir la realización del test genético para S. Lynch, se pone en acto una lógica fundada en la prevención, el control y la acción, en base a la información y al saber de sí.

Los pacientes se involucran en el asesoramiento genético y la vigilancia desde la experiencia de relacionarse con un equipo médico que "*le salvó la vida*" y a partir de la disrupción que la enfermedad produjo en su subjetividad y su vida cotidiana.

Los médicos, por su parte, se involucran a partir de sus experiencias de casos de cáncer evitados y/o curados y gestionan la información destacando el valor que tiene el estudio genético para los hijos. De esta manera el asesoramiento genético presenta al estudio genético como una solución privilegiada para defenderse de la amenaza del cáncer y como un acto de responsabilidad parental hacia los hijos y la familia.

En este contexto es posible el desarrollo de modelos de decisión autónomos pero también de modelos de decisión no reflexiva, que darían cuenta de las trayectorias de aquellos que se realizan el estudio genético y lo consideran uno más de los estudios necesarios para tratar el cáncer, ya sea por la confianza depositada en los médicos o por la argumentación persuasiva del asesoramiento genético. Finalmente el modelo de decisión colectiva permite vislumbrar que los modelos previos son sólo conceptualizaciones de lo que ocurriría en cada caso y cada familia.

Estos modelos describen los tipos de interrelaciones existentes entre comprensión, voluntad y constricción que se observan en la instancia de prescribir el test, en el momento mismo en que los médicos redactan las órdenes para los estudios moleculares y/o el test genético. Luego, durante el largo proceso de realización, es posible que cada persona entre en un proceso paralelo de búsqueda de información y comprensión del test que podría desembocar en la decisión de no llevarlo a cabo.

Esto debe tenerse en cuenta porque la información no es reversible y, por ende, el derecho a no informarse es jerárquicamente superior al de informarse (Andorno 2004). la irreversibilidad de la información implica que una vez que comenzó el proceso del test, el conocimiento que de allí surja no se puede ignorar. **Por lo tanto, la estrategia argumentativa de comenzar por las pruebas moleculares y suministrar a los pacientes la**

información obtenida en forma paulatina es, pese a su aspecto, una agencia irreversible. Si bien esta estrategia permite a los pacientes y familiares comprender pausada y progresivamente el proceso del test, sin necesidad de absorber toda la información en una única instancia, una vez que se realizaron las primeras pruebas el estudio genético está en marcha.

En este sentido, esta investigación coincide con los estudios de Lena Koch y Jan Domaradzki (Koch and Svendsen 2005; Domaradzki 2015), que muestran que la práctica y la información no-directiva postulada por el asesoramiento genético está cargado de valores enraizados en las experiencias de médicos y pacientes. Los valores compartidos por médicos y pacientes construyen un proceso de asesoramiento en el que la prevención se instala como un valor superior respecto a la no-directividad.

La identificación de modelos de decisión con ejes de autonomía parcial o totalmente debilitados, sin que esto lleve a generar contradicciones al interior del campo del asesoramiento genético, nos permiten hablar de un proceso activo de naturalización de los test genéticos en nuestra sociedad, de incorporación de los test como un hecho dado naturalmente.

Las investigaciones de Koch y Domaradzki son congruentes con este análisis. Como plantea Koch, la existencia de una solución preventiva a una enfermedad genética genera que los valores de la prevención superen a la ética no-directiva del asesoramiento genético (Koch and Svendsen 2005).

Parte III.5: La vigilancia del cáncer como proceso de subjetivación

En esta Sección desarrollaré de manera resumida las experiencias y vivencias de pacientes y familiares con S. Lynch o Simil Lynch a fin de analizar los posibles impactos de este diagnóstico en los procesos de subjetivación que devienen del saberse portador de esta condición genética⁷¹.

⁷¹ Para una explicación del concepto de Proceso de Subjetivación ver el apartado correspondientes más adelante en esta misma Sección.

Como mencioné en la introducción, la cuestión de los impactos y efectos de los test genéticos fue y es un tema de intenso debate: por un lado, una legítima preocupación respecto a la posibilidad de las tecnologías de concitar nuevos arreglos sociales que recreen y revitalicen la eugenesia (Schmucler 2001) y, en contigüidad con este primer punto, la preocupación por los procesos microsociales de disciplinamiento y homogeneización de los cuerpos y las subjetividades mediante mecanismos de violencia simbólica, que producen y reproducen relaciones sociales de dominación (Arouca 2003; Castiel and Alvarez-Dardet Diaz 2007).

Sigue abierto el debate sobre la manera en que el diagnóstico genético en general y, en particular, respecto a las patologías que se evidencian en la edad adulta, modela de manera homogeneizante cuerpos y subjetividades en relación a antiguas o nuevas formas de dominación.

Este debate no es menor, en tanto pone en cuestión la no-directividad del asesoramiento genético para lograr una decisión informada (Koch and Svendsen 2005). En otros términos, si efectivamente la hipótesis preventista se verificara, si el asesoramiento genético resultara definitivamente en mejor calidad y condiciones de vida para pacientes y familiares, si el control y la vigilancia del cáncer deviniera en subjetividades fortalecidas, perdería consistencia el ethos No-Directivo del asesoramiento genético⁷².

En efecto, la esencia misma del asesoramiento se ha desarrollado históricamente en torno al concepto de No Directividad:

El asesoramiento genético no tiene como objetivo evitar que las parejas tengan hijos con enfermedades genéticas. La prevención de trastornos genéticos, aunque importantes, es secundaria a la buena práctica clínica, que identifica a las parejas en riesgo y mediante asesoramiento empático les permite tomar su propia decisión informada sobre el diagnóstico prenatal, la interrupción del embarazo u otros aspectos del tratamiento. La elección informada sin coerción externa

⁷² Por ejemplo, como se menciona en la Introducción, no hay discusiones sobre los estudios en el recién nacido para detección precoz de enfermedades congénitas del metabolismo, cuyo diagnóstico lleva a un inmediato tratamiento que evita el desarrollo de la anomalía, como es el caso de la fenilcetonuria o la hiperplasia suprarrenal congénita. Estas experiencias de larga data (la ley que legisla la obligatoriedad del análisis para fenilcetonuria en los recién nacidos se promulgó en 1986) aportan sustento a las esperanzas y expectativas que médicos y pacientes depositan en las terapias génicas, tema que no se desarrolla en esta tesis pero que surgió durante el trabajo de campo.

debería distinguir la genética médica de la eugenesia, que tiene el objetivo contrario de mejorar el conjunto de genes comunales (Koch and Svendsen 2005).

Este debate pone en cuestión la consistencia de las intuiciones y percepciones de los médicos respecto del valor que tiene prevenir el cáncer en contraposición a los impactos que genera la etapa de vigilancia en la subjetividad.

La literatura biomédica ha abordado esta controversia mediante estudios etnográficos cualitativos y, en menor medida, a través estudios sobre los efectos psicosociales del diagnóstico de una mutación genética.

La investigación más difundida sobre patologías que se manifiestan en la edad adulta es el estudio etnográfico de Mónica Konrad en personas asintomáticas con mutación confirmada para Huntington. En esta investigación Konrad introdujo el concepto de "*pre-paciente*", con el que intenta dar cuenta del particular trance que habitan las personas con mutación confirmada para esta enfermedad neurodegenerativa, que se tornan social y psicológicamente en enfermas antes de experimentar los primeros síntomas (Konrad 2003).

Los relatos de Nancy Wexler sobre su búsqueda del gen y el test genético para la enfermedad de Huntington constituyen otro de los textos señeros de este debate. En efecto, Wexler narra que el Huntington es la enfermedad familiar que llevó a su madre a la demencia y a la muerte y que, una vez desarrollado el test, ni ella ni su hermana se los realizaron por considerar esta información un conocimiento "*tóxico*". La reflexión de Nancy Wexler, publicada en el 2013, despliega en forma concisa el proceso de subjetivación que atraviesan las personas que se reconocen a sí mismas portadoras de una mutación que las llevará indefectiblemente a la demencia:

*tenemos **nuestra identidad muy vinculada a quienes creemos que somos. Y especialmente, ya sabes, cuando el mundo exterior dice que esto es repugnante, esto es repulsivo, luego lo actuamos de mala manera. Es conocimiento tóxico*** [el resultado del test genético] (Dubner 2013).

Hay poca literatura que analice desde la perspectiva de los efectos psicosociales las enfermedades genéticas con penetrancia incompleta (y que a través de estrategias de vigilancia puedan mitigarse o prevenirse), como ciertos tipos de cáncer. Los estudios

realizados sugieren que las personas quedan en una posición liminar, ambivalente entre la salud y la enfermedad, la esperanza de la cura y la maldición del saber, que los vuelve dependientes de los sistemas de control y vigilancia (Scott, Prior et al. 2005; Svendsen 2006).

Aún menos se ha estudiado en el contexto latinoamericano, en donde la institucionalización del asesoramiento genético para estas patologías es más reciente. De manera que el objetivo de esta sección es mostrar cómo se dan los procesos de atribución de sentido al hecho de ser portador de una mutación para CCR en nuestro medio local, mostrando algunas instituciones y actores que intervienen.

En las secciones anteriores de este Capítulo el interés radicaba en mostrar los significados que tiene el S. Lynch para los afectados, aquí interesará señalar cómo el diagnóstico significa a los afectados. Es decir, cómo ser diagnosticado y estar "*involucrado*" en la vigilancia del cáncer da lugar a procesos específicos de subjetivación.

Procesos de subjetivación

A partir de la noción foucaultiana de subjetivación, se puede entender al proceso de subjetivación como la delimitación, en un período histórico determinado, del modo en que la figura del hombre se convierte simultáneamente en un objeto de estudio para un saber y en un objeto de control para un poder disciplinar. Tal como refiere Edgardo Castro: "*Foucault habla de los modos de subjetivación como modos de objetivación del sujeto, es decir, modos en que el sujeto aparece como objeto de una determinada relación de conocimiento y poder*".

Foucault señala que, en el proceso de delimitar una condición de enfermedad, el sujeto se vuelve objeto de saber científico y del poder médico. De este modo, en el proceso se establece un límite que posiciona al sujeto de una determinada manera, hacia sí mismo y hacia la sociedad: "*El sujeto es dividido en sí mismo o dividido respecto de los otros. Por ejemplo, la separación entre el sujeto loco o enfermo y el sujeto sano, el criminal y el individuo bueno (...) la manera en que el ser humano se transforma en sujeto. Por ejemplo, la manera en que el sujeto se reconoce como sujeto de una sexualidad.*" (Castro 2004: 333).

Siguiendo a Foucault (Foucault 1999) y a Norbert Elias (Elias 1989), el discurso médico en la modernidad se vincula con dar forma a un determinado tipo de existencia humana, haciendo de la higiene (inicialmente para el control de las epidemias) y la consecuente modelización de las costumbres un conjunto de políticas y prácticas para el control colectivo. Paralelamente fundamenta un discurso moral a partir de una serie de racionalidades inscritas dentro del saber positivo de la ciencia.

El concepto de subjetivación de Foucault ha resultado productivo en medicina preventiva (Castiel y Alvarez-Dardet 2007) porque permite analizar los cambios en los modos de ser del sujeto a partir de un enunciado producido exclusivamente por la institución científico-médica con independencia de los síntomas (el test positivo en el caso de los test genéticos). Es decir, muestra en forma precisa los modos en que el discurso médico instituye límites que constituyen sujetos a través de las definiciones de sano y enfermo. En este contexto, la noción de subjetivación permite vislumbrar cómo el sujeto se constituye moralmente a sí mismo a través del proceso de autovigilancia y sus figuras (la adherencia, las resistencias, la negación, la responsabilidad).

Otro rasgo importante de la disciplina es la vigilancia y el registro minucioso de acciones y conductas: *"la disciplina supone un registro continuo de anotaciones sobre el individuo, relación de los acontecimientos, comunicación de las informaciones a escalas superiores"* (Foucault 1999:105). Este registro permite mejorar el proceso de adiestramiento y adaptarlo mejor. La disciplina normatiza y regula al sujeto y, a su vez, el sujeto trabaja a partir de los elementos que provee la institución médica sobre sí mismo para autoconstituirse como sujeto moral.

Se traza así un mapa en el que las figuras de la observancia, las resistencias, la negación, la responsabilidad configuran las líneas que moldean estas subjetividades. Estos elementos constituyen el código moral o de conducta del modo de subjetivación que deviene de la medicina preventiva. La tarea decisiva consiste en comprender estos elementos: *"La cuestión es determinar lo que debe ser el sujeto, a qué condición está sometido, qué estatuto debe tener; qué posición ha de ocupar en lo real o en lo imaginario, para llegar a ser sujeto legítimo de tal o cual tipo de conocimiento: en pocas palabras, se trata de determinar su modo de "subjetivación"* (Foucault 1999:16).

Procesos individuales y sociales de significación del S. Lynch

Una de las pacientes entrevistadas en esta investigación es LilianaA, que como describí en la secciones previas, tuvo CCR a los veintinueve años y que, a partir del análisis, se le identificó una de las mutaciones de S. Lynch. En la familia no había ningún recuerdo de cáncer familiar, aunque la mamá había tenido cáncer de mama a los cincuenta y seis años, apenas un mes antes de que a LilianaA le detectaran el CCR.

A partir del diagnóstico de LilianaA, se realizaron el test la mamá, y el hermano de veinte años. Ambos resultaron positivos también para S. Lynch. LilianaA es una joven linda y optimista, transmite energía y alegría. Explica que tener una mutación genética no es estar enfermo, es sólo tener que controlarse más. Si bien no dice de sí misma que está sana, establece una clara distinción entre su condición y la de un enfermo:

*No es que me pone mal saber que tengo Síndrome de Lynch, es una mutación genética con la que voy a tener que convivir desde que me enteré hasta que me muera, ¿no?... no es que me angustia saber, no es que me puso mal... **saber que tengo esto sí es un plus** y saber, **estar más atento...** yo al ginecólogo siempre fui, siempre tuve como bastante la rutina de ir una vez por año a hacerme mis estudios ginecológicos. Y bueno, tengo que ir al oncólogo, es un médico más... **Yo no es que estoy enferma, ni mi hermano, ni mi mamá. No. Tenemos una mutación genética que implica determinados controles más periódicos que las personas normales. Mi hermano una vez decía: estoy enfermo. No, no estás enfermo. Tenes una mutación genética que implica esto: que tenes que ir a controlarte** (LilianaA).*

LilianaA tiene una buena prepaga, que le cubrió eficazmente el tratamiento del cáncer y los estudios posteriores y le permitió sentirse contenida y bien asesorada por el equipo médico. También cuenta con una familia continente que la acompañó en todo el proceso, es popular entre sus amigos y tiene una actitud positiva frente a la vida en general. Para ella es muy significativo que a su mamá el tumor se le manifestó recién a los sesenta años y, mientras tanto, vivió una vida plena desconociendo la mutación que portaba.

En el caso de LilianaA, como en otros, las perspectivas optimistas están en relación a alguna experiencia familiar positiva que refuerza la voluntad de pensarse a sí mismo como sano. Como ella misma le dice al hermano, también portador de la mutación: "*No estás enfermo*".

Otro ejemplo es ElíasI: en principio no quería operarse el CCR (el primer cáncer de la familia) debido a sus vivencias sobre la muerte de un amigo muy cercano, que falleció de cáncer de páncreas en condiciones degradantes y que le hacía pensar el tener cáncer era sinónimo de una muerte indigna: *"estuvo 5 años luchándola. Desfigurado, flaco, con rayos le habían quemado todos los nervios del cuello y se le había caído la cabeza, era un esqueleto. El ser humano no se puede degradar de esa manera"* (ElíasI).

Sin embargo ElíasI cambió su perspectiva a partir de su propia experiencia: si bien en un inicio la falta de cobertura de salud resultó una barrera de acceso al diagnóstico, no tuvo que realizarse quimioterapia y tiene muy buen pronóstico. Es optimista como LilianaA. Para él, los controles han hecho curable al cáncer, modificando radicalmente su idea sobre la enfermedad:

*Porque me equivoqué mal... se lo digo a todos mis sobrinos, **se lo digo a todos, inclusive en el negocio yo charlo con gente. Tomo que el cáncer es como una gripe, una gripe mal curada mata. El cáncer con todo estos controles, si se hacen, yo creo que es curable, a mí me lo demostraron*** (ElíasI).

ElíasI tiene una obra social y una posición económica relativamente modesta pero sólida; cuenta con una familia nuclear y una red extensa de hermanos y sobrinos que lo apoyan y acompañan para hacer frente a eventos catastróficos.

Este proselitismo que ElíasI desarrolla, repartiendo el informe de la IHQ y la IMM a toda su familia y a nosotros mismos, conversando con los clientes de su taller acerca de la cura del cáncer, nos habla (como en otros casos) de procedimientos discursivos para reposicionarse frente a sí mismos y frente a los otros como personas sanas luego del cáncer.

Son innumerables las expresiones de los entrevistados que pasaron por el CCR y por alguna de las etapas de los estudios genéticos, que remiten a la necesidad existencial de dar por terminada la etapa del cáncer. Como puede verse en los itinerarios descritos previamente, el tópico de la *"cura del cáncer"* es un horizonte significativo para todos los que atravesaron la enfermedad, tanto en un sentido terapéutico como existencial. Para los pacientes y sus familiares tiene el valor de una prueba de vida. También la *"cura del cáncer"* es la instancia de dejar atrás las visitas permanentes al oncólogo (que actualizan la amenaza de una metástasis), y autoriza a retomar la vida pre-cáncer, a volver a planificar a mediano y largo

plazo. La palabra del médico que instauro la suspensión de los controles periódicos es la que decreta e instituye el control de la propia vida.

Sin embargo, es posible que tanto LilianaA como ElíasI oscilen entre optimismo y pesimismo a lo largo del tiempo.

La muerte futura en tiempo presente

Paradójicamente, el diagnóstico del S. Lynch es la información que permite prevenir la mortalidad y al mismo tiempo hace consciente la propia finitud, en tanto desnuda el límite de un horizonte vital que el imaginario no puede sino proyectar como ilimitado, infinito. Esto cambia profundamente la manera de pensar el mediano y largo plazo, de posicionar sueños y proyectos en una temporalidad más allá del hoy, e incide en la planificación del proyecto vital.

Este pensamiento lleva a organizar el presente teniendo en cuenta esta temporalidad acortada del futuro. Por ejemplo dice EmaC:

*No puedo proyectar más, porque **mi reloj vuelve a cero cada vez que me pasa esto** [el CCR], cada vez que me vuelve, vuelvo a cero. Bueno proyecta a corto plazo, acá a un año, dos años y eso es lo que estoy haciendo. **Vivo mi vida así ahora a corto plazo.** De acá a un año y medio hacer un viaje, ponele ahora me puse las pilas y aprendí a manejar, me saqué el registro y me saqué un auto, así que estoy pagando un auto, entonces decir bueno a corto plazo, proyectar a corto plazo, es la vida que me tocó vivir, la vida que me toca vivir (EmaC).*

EmaC es una joven de clase media trabajadora, intentó estudiar pero tuvo que abandonar la facultad, su familia la apoya en forma esporádica y, básicamente, depende de sí misma para sostenerse económica y emocionalmente.

Otro entrevistado, IgnacioB, es un artesano de cincuenta y un años, en una situación económica y familiar muy precaria. La idea de la muerte próxima lo convence de la futilidad de abandonar el hábito de fumar, "**sigu fumando como un hijo de puta, porque me voy a morir de cáncer igual. Y no es momento de dejar de fumar, si estás condenado a muerte**" (IgnacioB).

Anticipar estos pensamientos sobre la muerte antes de realizarse el test, esta trastocación que introduce pensar la propia finitud, hace que algunos prefieran no conocer su condición genética. Por ejemplo MiriamS y el hermano de NélideH no se realizaron el estudio. También los esposos de NélideH y DelfinaF, según refieren los familiares que entrevistamos, les propusieron en alguna ocasión que no se lo realizaran. Tal vez hubieran preferido no saber: "*para qué vas a saber algo que si vas a tenerlo, lo tendrás. Olvidate, no vas a poder vivir*" le dijo a NélideH su esposo, antes de realizarse el estudio genético.

La pesadilla del esposo de NélideH era no verla en su futuro. La siguiente expresión, relatada por la hermana, muestra cómo se hace presente en el pensamiento y las emociones la muerte próxima de un ser querido:

El sueño de él, cuando se enteró que Nélide estaba enferma, como que no veía futuro, como que no se la imaginaba, que le parecía que se iba a morir, porque no la veía en el futuro" (relatado por YessicaH, hermana de NélideH).

La referencia a la propia muerte en tiempo presente habla de las perturbaciones que introduce la idea de la mutación genética en la posibilidad de pensar el futuro y, por lo tanto, en los proyectos de vida. En este sentido, pudimos observar que los familiares no-consanguíneos fueron los que expresaron con mayor intensidad estas perturbaciones: la percepción de impotencia y el sentimiento de culpa por no ser el portador de la mutación junto con la preocupación y angustia por el esposo, hija o hijo que sí la tiene ("*de repente te agarran ataques de llantos totales, porque **es algo con lo que no puedes luchar, es genético***" NataliaH).

Por otro lado, también señala que el diagnóstico se vive en soledad: "*Uno está solo con el diagnóstico. Aunque estés rodeado de tus amores, es un diagnóstico que lo tenés vos. Todos te acompañan, te quiere, te apoyan, pero **estas muy en intimidad con vos mismo y con tu enfermedad***" NélideH). Ambas cuestiones, puestas en sintonía, sugieren que el diagnóstico genético tiene la capacidad de instaurar en forma abrupta un escenario de despedida, escisión y alienación de quien porta la mutación de lo que solía ser su sociabilidad: mientras que los otros, la familia, los amigos y los colegas, van construyendo sueños a futuro, el que tiene la enfermedad en la actualidad no está ni se siente formando parte de estos sueños, está condenado a despedirse sin haberse efectivamente ido.

Estos dos extremos, desde una simple gripe que se cura hasta la imposibilidad absoluta de proyectarse en el futuro, están presentes en diferentes formas e intensidades en casi todos los entrevistados. Esto muestra que la condición de ser portador de S. Lynch es y se vive como una posición oscilante en el tiempo. También se presenta como una experiencia paradójica: por un lado, la percepción de la oportunidad de prevenir el cáncer, en paralelo y al mismo tiempo, el terror que genera ese saber ("*yo estoy conforme, pero al mismo tiempo estoy con miedo, se me mezclan dos cosas diferentes*" Maria Olgal, esposa de Elías)

En este sentido coincido con Susie Scott, quien sostiene que la condición de portador de una mutación para el cáncer es un estado liminal entre la salud y la enfermedad (Scott, Prior et al. 2005), una zona de ambivalencia que oscila entre el optimismo y el pesimismo, entre el diagnóstico genético como oportunidad de vida o como condena a muerte. En términos de NélidaH:

Nos hace saber a quién cuidar más. Pero es fuerte el test genético es fuerte igual. Creo que desde el punto de vista práctico es mejor. O sea, uno sabe qué hacer, qué sacar, qué no sacar. Desde el punto de vista afectivo, psicológico, es complejo. Todos sabemos que vamos a morir, pero es como si te dijeran de qué vas a morir, qué vas a tener. Es difícil, porque nadie sabe qué va a tener (NélidaH).

Esta percepción de la escisión remite a la noción foucaultiana de la enfermedad como proceso de subjetivación que divide al sujeto respecto de sí mismo o de los otros, que establece para los unos y los otros obligaciones diferenciales (de observancia, vigilancia y registro) y que instituyen procesos clasificatorios y maneras de pensarse a sí mismo. En este sentido, puede concebirse al test genético para S. Lynch como un proceso paradójico de subjetivación como enfermos, ya que los sujetos sometidos al test no tienen síntomas y pueden no desarrollar cáncer nunca.

El test genético como evento trágico

La dimensión trágica del conocimiento sobre la mutación genética se puso de manifiesto en el trabajo de campo con particular intensidad en las entrevistas a las madres de portadores o posibles portadores de S. Lynch. Se manifestó en forma de llanto o angustia durante la

entrevista por la culpa de transmitir la mutación (tanto si los hijos la habían heredado de ellas o de sus cónyuges), el miedo porque tengan la enfermedad y el miedo a verlos morir.

También se puso de manifiesto en las instancias en las que se comunican los resultados del test. El día que les dieron los resultados positivos a KatalinC y PamelaC, hijas de ÚrsulaC y negativos a su otra hermana y a sus hermanos, todos estaban conmocionados, se veía a una familia de luto. También la médica que les transmitió la información se veía completamente afectada, luego del esfuerzo titánico de transmitir un mensaje optimista ante una información que resonaba y se recibía como una condena.

En el caso de la familia de NélideH, sus hermanos dejaron de hablarse a partir de una pelea que tuvieron cuando les dieron el resultado del test a los dos al mismo tiempo (uno positivo, la otra negativa), por la angustia que le generó a todos los resultados. YessicaH, la hermana, lo relata de la siguiente manera:

Yo llegué y él estaba llorando, él si tenía la mutación, estaba muy angustiado, había ido con Nélide, llegué y estaban él, su mujer, Nélide, muy angustiados. En ese momento lo abracé mucho, era como muy trágico todo. Fito estaba muy angustiado y la verdad que yo también, porque me sentía culpable. Tuve una discusión muy fuerte con mi cuñada, con la mujer de Fito en ese momento, porque me pareció que ella no lo estaba pudiendo acompañar a él, porque ella como que empezó a llorar y “voy a tener que ver a mi hija morir de cáncer”. A mí me parecía que ella se ponga a llorar por ella, porque ella iba a tener que ver a su hija, me pareció como egoísta. Y se lo dije mal y ella me contestó peor, una discusión de mucho stress. En ese momento ella se fué, desde entonces hace que estamos peleadas.

Varias investigaciones sobre efectos del test genético, especialmente los estudios mediante escalas de stress, ansiedad o depresión, consideran que la disrupción biográfica del test es muy intensa en los primeros momentos (“un shock” según NélideH), pero luego se atenúa en el término del año luego de recibir los resultados, término en el cual los portadores retomarían su vida cotidiana (Schlich-Bakker 2006; Wiggins, Whyte et al. 1992). A este tipo de disrupciones algunos autores las consideran episódicas, en tanto las personas despliegan estrategias para manejar la disrupción biográfica (Bury 1982; Charmaz 1995).

Sin embargo, ejemplos como el de la familia de NélideH, al que el resultado del test modificó para siempre las relaciones familiares, el caso de IgnacioB, que comenzó a fumar a partir de

los resultados del test, o el caso del ElianaH, la hija de FitoH y NataliaH, a la que le realizaron una ecografía transvaginal a los 19 años, cuando apenas había iniciado su vida sexual, muestras que la condición de portador constituye un factor de disrupción potencial que por momentos se desactiva pero que genera marcas permanentes.

El S. Lynch como enfermedad

Más allá de los significados que adquiere el diagnóstico de S. Lynch a partir de las emociones, experiencias y capacidades individuales -en términos de capital social y de contexto familiar-, es posible que el optimismo que expresan LilianaA y ElíasI encuentre inconvenientes para sostenerse. La posición subjetiva positiva coexiste con visiones institucionales que leen a este tipo de patologías como enfermedades y eventos de tipo catastróficos y fuerzan las perspectivas individuales hacia el orden de la enfermedad.

En primer término, la perspectiva médica sobre el S. Lynch: la médica con la que se atiende sospecha del optimismo de LilianaA. La ve "*muy alegre y optimista, da la impresión que no comprendiera la gravedad de la situación*" (Kitty). Sin embargo LilianaA de todos los entrevistados es la que describe más minuciosamente al S. Lynch, la única junto con DelfinaF que, no siendo profesional de la salud, utiliza términos muy precisos para hablar de la genética y de las mutaciones. Conoce varias probabilidades numéricas y, si bien no habla de penetrancia, sabe que existen probabilidades tanto de enfermarse como de no hacerlo.

¿Cómo puede entenderse este desajuste, esta brecha entre el optimismo de LilianaA y la desconfianza de la médica, que solamente puede interpretar su actitud positiva en términos de desconocimiento? En las entrevistas, en las consultas y en los materiales analizados se encuentran algunas pistas.

Por un lado puede verse una sutil diferencia en la posición entre médicos y pacientes sobre la condición de portador de la mutación: mientras que los pacientes despliegan con esfuerzo diferentes estrategias discursivas para reposicionarse como personas sanas, para los médicos ser portador de una mutación representa lisa y llanamente una condición de enfermedad.

Desde la perspectiva médica se trata de una enfermedad, a pesar de la costo-efectividad demostrada de la vigilancia, de la convicción que expresan los médicos sobre la utilidad de la

prevención, o que se trata sólo de un estudio para saber más, o que *"un programa de vigilancia intensiva, desde los 20 años, está demostrado que previene el cáncer de colon y disminuye la mortalidad un 60% por cáncer de colon con Lynch"* (Laura). Ello también a pesar de que el discurso dirigido a los pacientes afirma que el test genético no introduce cambios significativos en la vida cotidiana, que *"en si no cambia nada"*, que es sólo una estrategia de prevención y control (*"usted se compra el tiempo para poder prevenir"*, Laura). Algunas expresiones dan cuenta de esta sutil diferencia como, por ejemplo, hablar a las personas que tienen la mutación en términos de "enfermedad".

También la expresión *"alto riesgo"*, presente en todas las entrevistas, consultas, ateneos y documentos institucionales, remite a enfermedad. Tanto la expresión misma, como la preocupación que les generan a los médicos los pacientes de *"alto riesgo"* y sus reacciones frente a los pequeños síntomas, hacen ver que desde su perspectiva se trata de enfermos.

Como mencionan Ricardo Ayres (Ayres 2005) y Eduardo Menendez (Menéndez 1988) cuando analizan el concepto de riesgo, éste proviene de una vertiente biologicista de la medicina, que opaca e invisibiliza cualquier determinante de la enfermedad que no sea biológico (sean determinantes sociales, culturales, históricos, psicológicos o espirituales) y, por lo tanto, lleva a va a equiparar la presencia de un factor de riesgo con la enfermedad. En términos de Menedez:

Lo que quiero subrayar es que la naturalización de los procesos tiende a simplificarlos y a opacar parte de las determinaciones (...) Para la práctica médica la enfermedad es en primer lugar un hecho natural, biológico y no un hecho social, histórico. La enfermedad evoluciona y no tiene historia. Otro de los rasgos estructurales del Modelo Médico Hegemónico es justamente la ahistoricidad del mismo (Menéndez 1988).

Que el S. Lynch sea visto por los médicos y la medicina como una enfermedad puede rastrearse mejor a través de la puesta en relación de los discursos sobre las enfermedades crónicas con el concepto de medicalización. Recordemos que Conrad define a la medicalización como el proceso que se otorga la medicina para atribuirse la autoridad de circunscribir un conjunto de rasgos que la sociedad identifica como anomalías o desviaciones en términos de enfermedades o síndromes, estableciendo al mismo tiempo a la institución médica como el marco en el cual esos problemas deben abordarse (Conrad 1982).

Este proceso ocurrió cuando la preocupación por las tecnologías de alto costo ingresó en las políticas de salud. A partir de ahí la OMS (Organización Mundial de la Salud 2008) incorporó la definición de enfermedad crónica y los médicos se educaron y entrenaron para pensar y abordar a las personas con enfermedades crónicas como enfermos. Este proceso fue general, e hizo que muchas condiciones asintomáticas (como la hipertensión y la hipercolesterolemia) ingresaran a la categoría de enfermedad. Por lo tanto la ausencia de síntomas, la propia percepción de salud, desde hace tiempo no resulta un escollo para los médicos al momento de considerar a la persona como enferma.

Como menciona Conrad, las enfermedades son juicios negativos que eximen a las personas de ciertas responsabilidades (no se las juzga responsables de su estado) a condición que la persona reconozca que estar enferma es un estado inherentemente indeseable y anhele el restablecimiento. La separación de la enfermedad del sí mismo es un recurso culturalmente poderoso, en el que la ciencia médica otorga una base socialmente legítima para el comportamiento desviado, como sostiene Michal Bury. Este recurso permite mantener la enfermedad "*a distancia*", otorga un marco para percibirse como víctima de fuerzas externas, "*hacer menos que eso es aceptar completamente la carga de la responsabilidad*", (Bury 1982), al mismo tiempo hace que la persona esté obligada (frente a sí misma, los médicos, la familia, el trabajo, etc) a cooperar con un agente competente que la someta a un tratamiento. Es decir, queda colocada bajo una situación de obligaciones y de dependencia (Conrad 1982).

Estos juicios negativos están presentes en el discurso de los médicos en las consultas, "*genes fallidos*" y también en algunos pacientes, cuando se refieren a la condición de mutación en términos de error, de falla: "*salí fallada*". Todas estas metáforas remiten directamente a la noción de condición patológica, de anormalidad.

Los discursos de LilianaA, ElíasI y otros dan cuenta, a través del esfuerzo que despliegan para designarse a sí mismas como personas sanas, que identifican perfectamente esta situación de inferioridad y subordinación, que interpretan y viven la condición de ser nombrados como enfermos como una desventaja subjetiva, que se va a objetivar ante cada control y cada evento que les recuerde o recuerde a otros que podrían tener nuevamente cáncer.

El S. Lynch como evento catastrófico para las aseguradoras

En la investigación surgieron diversos indicios sobre las condiciones que traducen como una desventaja objetiva a la sinonimia establecida por la medicina entre ser portador de una mutación para cáncer y estar enfermo.

El primer indicio proviene de las diferencias en la práctica efectiva de la vigilancia del S. Lynch que experimentan las personas a partir de la cobertura médica que pueden afrontar. En efecto, la posibilidad de costear una obra social o prepaga resulta sumamente útil para facilitar el acceso a las VCC, las biopsias de endometrio periódicas, las anexohisterectomías profilácticas (que se recomiendan a las mujeres mayores de cuarenta y cinco años) y, de ser necesario, el tratamiento del cáncer. La práctica efectiva de vigilancia resultará mucho más complicada para quienes no puedan afrontar este costo, a causa de las dificultades que atraviesa el sistema de salud público para proveer servicios adecuados y oportunos.

En esta investigación entrevisté a dos auditores de una prepaga, encargados de autorizar el ingreso de nuevos afiliados. En las entrevistas se pueden identificar mecanismos de nuestra normativa relativa a las empresas de medicina prepaga, que hacen que el conocimiento mismo de la mutación (propia y/o de familiar) califique negativamente al potencial ingresante.

En nuestro país las empresas de medicina prepaga se rigen por la Ley 26.682/11 y el Decreto reglamentario 1993/11. Esta legislación establece que la relación entre un afiliado y la prepaga se consigna a través de un contrato, en el que "las enfermedades preexistentes **solamente pueden establecerse a partir de la declaración jurada** del usuario y **no pueden ser criterio del rechazo de admisión de los usuarios**. La **Autoridad de Aplicación autorizará valores diferenciales debidamente justificados para la admisión de usuarios que presenten enfermedades preexistentes**".

La ley **obliga** a los aspirantes a declarar las enfermedades preexistentes y establece que ninguna puede ser motivo de exclusión. Pero, a su vez, concede que la prepaga se reserve el derecho de **cobrar una cuota adicional** para cubrirse de las eventualidades que pudiera acarrear la preexistencia. Es decir, en caso que el usuario informara la enfermedad la prepaga tiene la obligación de afiliarlo, pero la ley la autoriza a cobrar una cuota diferencial para contemplar la cobertura del riesgo adicional que representa. Si bien la ley contempla

que la cuota diferencial debe ser previamente autorizada por la Superintendencia de Servicios de Salud (el órgano de aplicación), la mayor parte de los potenciales afiliados desconoce este derecho y, en muchos casos, la cuota diferencial que establecen en un primer momento las prepagas funciona como un factor que disuade de la afiliación.

A la vez esta ley establece en el "ARTICULO 9º.- Extinción contractual por rescisión o resolución" que **si el usuario falsea el dato relativo a una enfermedad preexistente la prepaga puede rescindir el contrato** "Por falsedad de la declaración jurada: Para que la entidad pueda resolver con justa causa el contrato celebrado, deberá acreditarse que el usuario no obró de buena fe en los términos del artículo 1198 del CODIGO CIVIL" (Decreto reglamentario 1993/2011. Art 9º, inciso 2.b).

Es decir, si el afiliado hubiera ocultado el antecedente de una enfermedad que es considerada "evento catastrófico"⁷³, y una vez admitido en la prepaga se descubre que conocía su enfermedad antes de afiliarse, es pasible de la rescisión del contrato (esta información puede llegar a conocimiento de la prepaga, por ejemplo, a través de un análisis de laboratorio).

Las personas que no saben si tienen antecedentes de cáncer, o no conocen la mutación, no se encuentran en problemas frente a esta situación: sencillamente no tienen nada que reportar en la declaración jurada. En cambio quienes tienen diagnóstico confirmado de una mutación se encuentran en el dilema de reportar la mutación como enfermedad preexistente y exponerse al cobro de una cuota adicional que tal vez no puedan afrontar, u ocultar el dato y arriesgarse a ser expulsados si se revela su condición.

El gobierno de CABA, a través de la Ley 712/01 de Garantías del patrimonio genético humano, adhiere a la Declaración Universal sobre Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO del 11 de noviembre de 1997, y prohíbe explícitamente a las empresas de medicina prepaga realizar test genéticos como base para la afiliación⁷⁴. Pero no llega a

⁷³ De acuerdo a la definición de los auditores entrevistados, evento catastrófico es aquel que representa potencialmente una carga económica adicional a la esperada según la edad.

⁷⁴ Ley CABA N°: 712 / 2001. Artículo 1º.- Prohíbese en la Ciudad la discriminación de personas o miembros de sus familias, sobre la base de información genética o servicios genéticos. Artículo 8º.- Prohíbese a las compañías de seguro, obras sociales, empresas de medicina prepaga o aseguradoras de riesgos de trabajo: a. Solicitar análisis genéticos previos a la cobertura de seguros o servicios de salud

proteger el derecho al patrimonio genético, en tanto según la Ley nacional de medicina prepaga antes mencionada, el ingreso se basa en la declaración de preexistencias por parte del usuario. Así, mediante este artilugio legal se abre la puerta a la discriminación genética en las coberturas de salud, dado que las empresas de medicina prepaga no necesitan realizar el estudio genético para lograr la gestión diferencial de los que desean ingresar.

Llamó la atención en las entrevistas que los auditores médicos no reparan que las condiciones genéticas pueden expresarse potencialmente en el futuro sin tener expresión en el presente. El concepto que organiza sus prácticas es el "*evento catastrófico*": aquello que, real o potencialmente, representa una amenaza a la sustentabilidad económica de la prepaga. Por lo tanto, cualquier condición que se encuadre en esta definición amerita ser analizada numéricamente (lo que se traduce inexorablemente en el incremento de la cuota), sin importar de qué condición se trate o si la enfermedad pueda no presentarse en el futuro.

La paradoja del diagnóstico es que coloca a la persona en situación de desventaja tanto frente a la vigilancia y al tratamiento del cáncer, sino también frente al control habitual que haría si no se hubiera realizado el test genético.

En las entrevistas surgieron otros ejemplos, más dolorosos, que señalan que un diagnóstico genético marca objetivamente trayectorias de vida y desencadena determinados procesos de subjetivación. Por ejemplo un juez solicitó a un centro público de genética que se le realice el test de Huntington a un niño (probable portador) antes de darlo en adopción (vale la pena aclarar que el centro se negó a realizar el estudio).

Sin pretender realizar un análisis exhaustivo de la legislación, estos ejemplos muestran la debilidad del entramado legal de nuestro país en materia de protección de la información genética. En la práctica, los pacientes y sus familiares son plenamente conscientes de la desventaja potencial en que quedan situados: una de las entrevistadas resolvió afiliarse a una prepaga con procesos de ingresos menos estrictos que le permitieron ocultar esta información.

Estar "involucrado" en la vigilancia

La etapa de la "*vigilancia de alto riesgo normativa*", como la denominan las guías de práctica clínica, implica que los médicos deben prescribir a los portadores de una mutación para S.

Lynch una VCC una vez al año a partir de los veinte a veinticinco años y a las mujeres además una biopsia anual de endometrio (Figura 6).

La etapa de la vigilancia se hizo presente en todas las entrevistas, ya que en gran medida la vivencia de la enfermedad se relaciona con las experiencias de los estudios diagnósticos.

Esta exposición intensiva a estudios invasivos (como son la VCC, la VEDA y la biopsia de endometrio) cuyos resultados podrían anunciar un cáncer, es vivenciada y resuelta de distintas maneras.

La vigilancia representa para los pacientes un esfuerzo estricto de organización y logística: sincronizar la fecha de la consulta (donde se emite la orden para el estudio) con el turno del estudio y con el turno de la consulta para la evaluación de los resultados. Para los pacientes que se atienden en el hospital público el esfuerzo es mucho mayor porque los turnos son a muy largo plazo y si se aplazan o suspenden requieren a veces comenzar nuevamente con todo el circuito burocrático. Durante la etapa del trabajo de campo en el hospital público tenían dificultades con el servicio de anestesia (llegando algunos pacientes a realizarse la VCC sin sedación) y frecuentemente se suspendían los turnos. Por este motivo durante el asesoramiento los médicos ponen tanto énfasis en las órdenes y sus autorizaciones, para evitar que las complicaciones administrativas dilaten los estudios.

En las consultas se observa la preeminencia de los estudios para los pacientes y para los médicos y la exigencia organizativa que implican: los pacientes traen los estudios, en general ordenados por fecha, a veces encarpados. Los médicos solicitan los resultados, leen los datos, los registran en las fichas. Sólo en los hospitales privados que cuentan con historia clínica electrónica se pueden aligerar un poco esta carga organizativa.

A esto denomina EdgardoG estar "*involucrado*": poder sostener este conjunto de estudios, que implican una organización al interior de la vida cotidiana y la relación con los médicos, quienes son la clave para articular las distintas piezas del proceso.

Tumor asociado	Riesgo acumulado	Medida de vigilancia recomendada	Edad al inicio	Intervalo
Endometrio	27-70%	Ecografía transvaginal - biopsia endometrial*	30	1
Gástrico	2-30%	Video endoscopia alta (VEDA) + erradicación H. pylori	30	2
Tracto urinario	1-28%	Ecografía de vías urinarias + citología urinaria	30	1
Ovario	3-14%	-	-	-
Páncreas/vía biliar	2-18%	-	-	-
Intestino delgado**	2-8%	Endoscopia	30-35	2 ó 3
Piel	4%	Examen dermatológico	-	1
Cerebro	1-4%	-	-	-

* A todas las mujeres con S. Lynch mayores de 45 años que hayan completado su planeamiento familiar, especialmente si van a ser sometidas a cirugía por CCR, se les recomienda una anexohisterectomía bilateral profiláctica. **Sólo si existe historia familiar de carcinoma de intestino delgado

Figura 6. Vigilancia de los Tumores Asociados al S. Lynch, extraído de la Guía para la Práctica Clínica para el Asesoramiento Genético de Cáncer Colorrectal Hereditario del Instituto Nacional del Cáncer de Argentina (Tomado de: Gualdrini, Lummatto et al. 2015)

Para la gran mayoría de los casos esta gestión es trascendental porque dependen de la relación con el equipo médico para sostener los controles y la vigilancia: una vez que identificaron un equipo que les dio una respuesta adecuada (que les salvó la vida) para el diagnóstico y tratamiento del cáncer, confían en la relación con este equipo para la eventualidad de futuros tumores suyos o de sus familiares. Es decir la relación con el equipo es nodal para la etapa de la vigilancia y se establece a partir de la experiencia del cáncer, que en la mayoría de los casos es leída y pensada como el médico que les salvó la vida y, por lo tanto, los puede salvar en la próxima.

Además del vínculo emocional, esta relación tiene muchas aristas del orden práctico, relacionadas con el entramado institucional. En este aspecto cabe señalar que en nuestro

país son muy pocos los equipos que realizan asesoramiento genético para S. Lynch; al mismo tiempo, en la práctica, muchas familias no pueden cambiar de cobertura de salud por los límites y sobrecostes que impone el sistema de afiliación a las prepagas antes descrito.

Para las personas que se atienden en el hospital público este vínculo es sencillamente vital, e implica tanto el conocer los procesos hospitalarios como el ser conocidos y reconocidos como pacientes de alto riesgo por el equipo médico. Como vimos en la sección 3 de este Capítulo, muchos atravesaron exitosamente la experiencia de un diagnóstico eficaz del CCR gracias a este vínculo.

Algunos casos muestran la magnitud que adquiere esta relación. Por ejemplo, la familia de DemetrioG, inmigrantes de Paraguay que viven en la Argentina desde que eran niños, tienen la plena convicción de que el hospital en el que se atienden les salvó la vida a la mamá y a DemetrioG. Saben que sus primos en Paraguay no se atienden ni se controlan, no están "*involucrados*", porque no cuentan con ninguna cobertura de salud. Para ellos vivir en Argentina tiene en buena parte sentido por la relación que desarrollaron con el hospital y los médicos del servicio de oncología:

*Nosotros notamos que es muy personalizado también este hospital. Vos llegás al hospital y te encontrás con que los médicos que te atendieron una vez, los saludas y te conocen, **saben quien sos**. No es como que de paso. Allá [en Paraguay] no tienen el valor de la vida como en un hospital público acá, más teniendo un **doctor conocido** (DemetrioG).*

Son sencillamente conmovedores los relatos de DemetrioG y sus hermanos acerca de las estrategias que aprendieron a desplegar en el hospital para lograr una buena relación con, por ejemplo, el equipo de enfermería en pro de concitar la atención y el cuidado de la mamá mientras estaba internada.

De la misma manera, esta relación tiene el mismo valor de reconocimiento personal, continuidad y seguridad para aquellos que se atienden en una cobertura de salud privada.

Este acervo de conocimientos y estrategias se puede considerar un "*capital*", desarrollado a partir de la historia con la institución y con la enfermedad. Este capital, posibilita y al mismo tiempo ancla la vigilancia a los cánones de un determinado equipo y una institución

específica y, por lo tanto, realizarse los estudios de control implica organizarse y adaptarse según la manera en que este equipo piensa y organiza los estudios.

Esto se ve por contraste a partir del caso muy particular de una mujer, profesional de la salud y de buena posición económica. Estos dos factores le permiten transitar su enfermedad de una manera completamente diferente al resto de los casos, no adherirse a un equipo profesional y posicionarse con mayor autonomía frente a los circuitos y procesos de atención establecidos. Su formación y poder adquisitivo le dan la libertad para transitar y decidir qué estudios realizar y con qué periodicidad (alterando el esquema de vigilancia normativa propuesta por el Instituto Nacional del Cáncer de Argentina), o realizar interconsultas en el país o en el exterior ante las dudas que le surgen.

De manera resumida, el diagnóstico genera efectos al instaurar una determinada relación con un equipo específico, que hace que los pacientes resulten ligados, sujetos, a un dispositivo específico de gestión de la vigilancia.

Estar "en la mira", "bajo la lupa"

Esta carga material, simbólica y existencial que imprime la vigilancia también es otro de los factores que hace a la oscilación entre el pesimismo y el optimismo: cuanto más tolerables sean el eje del control, cuánto más se pueda convivir con las demandas organizativas, más fácil será sostener la noción de la vida cotidiana sin alteraciones, la idea del sí mismo en términos de no-enfermedad.

Las instancias de control son los espacios que abren permanentemente la noción de enfermedad, en particular la entrega de los resultados de las biopsias. En muchos casos estas instancias se describen en términos dramáticos (más para los familiares que para los propios afectados). Asimismo, las decisiones que se toman contrariando el esquema de vigilancia establecido por el equipo médico (como, por ejemplo, demorar el tiempo de realización de la VCC indicado por el esquema normativo de la vigilancia) generan sentimientos encontrados de libertad, ansiedad y culpabilización.

A modo de ilustración, el siguiente es el relato de EdurneD, mujer de mediana edad, profesional, de clase media pero con recursos económicos limitados para hacer frente a su

enfermedad. No tenía cobertura de salud cuando tuvo el CCR y fue uno de los casos que atravesó una etapa de dolor intenso hasta el diagnóstico y la cirugía del cáncer:

*porque me harté, llegó un momento que dije: **Yo no aguanto más esto**, entonces me dejé... estar. (...) Entonces dije: **No aguanto más una video colono por año, me resulta muy invasiva**, no la quiero hacer. (...) En estos 3 años, me volvió a salir un pólipo. Me quería matar, yo me quería matar. (...) Yo lloraba de un modo que no podía hablar más (...) lloraba, lloraba, lloraba, entonces L. me dijo: **¿Ves por qué los controles? Ahora no me dejes estar más** (EdurneD).*

Este fragmento permite ver, por un lado, el pánico que significa para EdurneD la idea de volver a tener cáncer, inclusive el terror que le genera. También muestra cómo EdurneD va oscilando entre las ideas de salud y enfermedad a lo largo del tiempo, entre sentirse a salvo de la enfermedad o a merced de ella.

En este fragmento se entrevé al mismo tiempo el efecto de las calificaciones morales que resultan de la puesta en acción del dispositivo y el carácter subjetivante que adquieren: en este breve testimonio se observa con nitidez de qué manera el dispositivo de la vigilancia hace que EdurneD se considere a sí misma como alguien que "se deja estar". Este dispositivo es el motor que instituye el eje disciplinar obediencia-desobediencia y, en ese acto performativo, constituye determinados posicionamientos y genera trayectorias: en este caso -como en otros- el posicionamiento es de aceptación/sumisión a las normas del dispositivo, que implica contener los impulsos y adaptar las costumbres a sus exigencias. Este procedimiento remite a lo que Norbert Elias denomina la "contención de las costumbres" como característica de la conformación de la psiquis moderna que deviene del proceso civilizatorio (Elias 1989).

En este caso, el dato fáctico (el pólipo que aparece en la VCC realizada después del tiempo indicado por el control) y el esquema indicado por la médica (como estrategia privilegiada de gestión del hecho fáctico), redirigen a EdurneD a la observancia del dispositivo médico de vigilancia.

EdurneD, como otros, quisieran liberarse del dispositivo. Dice EdurneD: "estoy siempre como bajo la lupa"; EmaC "en la mira".

Vale aclarar que este vínculo, este dispositivo de vigilancia, funciona en tanto se muestre eficaz para la prevención de nuevos cánceres. Cuando se repite el cáncer se resquebraja la confianza de la persona y/o de los miembros de la familia y se pone en duda el valor de la prevención. Esto muestra el carácter necesario, pero a la vez contingente, de la relación con el dispositivo y su fragilidad en términos de las exigencias que impone a los profesionales. Estos, a su vez conscientes de esta fragilidad, redoblan la apuesta sobre las estrategias de vigilancia en las que confían, basándose tanto en su propia experiencia como en la evidencia científica.

Asumir la mutación, asumir el modo de ser fallado

Si todo este conjunto de estrategias es posible, si se acepta someterse de por vida a un dispositivo estricto de control y vigilancia (con la sobrecarga práctica y simbólica que implica en la vida cotidiana y en la negociación con el orden institucional), es porque se acepta y se asume que la propia constitución subjetiva está fallada en el orden de lo esencial. Esta aceptación se traduce en asumirse como un ser con fallas constitutivas ("*naciste fallado*" IgnacioB).

En gran medida los discursos sobre el valor del test genético señalan que conocer la mutación es conocer la verdad, una verdad guardada en los genes. En términos de NataliaH, la esposa de FitoH, portador de la mutación para S. Lynch: "*prefiero ir contra la pared aunque me duela, antes que negar qué pueda tener. Porque no depende de nada, ni de mi voluntad, ni de la voluntad de nadie*". Esta verdad le dice a la persona, la familia, los médicos y la sociedad, que se trata de un ser que tiene una falla esencial en su ADN. Para avenirse al peso y la insistencia del dispositivo de vigilancia no hay que ser "*negador*", hay que disponerse a saber la verdad y reconocer que uno puede estar genéticamente fallado.

El peso de este conjunto de experiencias, la significación de la mutación como destino de cáncer inexorable, hereditario y esencial, así como la carga material y simbólica del dispositivo, hacen que muchos decidan no tener hijos; las familias con diagnóstico confirmado de S. Lynch que desean tener hijos resuelven estas tensiones a través del imaginario del control de embriones. La idea que los hijos pasen por estos mismos sufrimientos genera mucha culpa. La posibilidad de "*cortar la cadena*" (BeatrizM) repone un

horizonte donde el futuro es posible. Siendo la cuestión del futuro constitutiva a la idea de la muerte, el control de embriones es la promesa que les ofrece la ciencia y la tecnología de volver a abrir la historia personal y familiar a la vida.

Sintetizando la etapa de la vigilancia del S. Lynch

El test genético se constituye en la instancia que señala a los portadores como diferentes de su familia y de quienes eran hasta ese momento. La etapa de la vigilancia se presenta como una paradoja entre el optimismo y el fatalismo, en tanto los casos se encuentran en una situación oscilante entre considerar a la condición de portador como oportunidad para la prevención del cáncer, y las ideas de muerte próxima que evoca, tanto al descubrir la mutación como en los estudios diagnósticos y las instancias de resultados de las biopsias. En algunos casos, en particular en condiciones de vulnerabilidad social y familiar, el menoscabo en la auto-estima que instaura material y simbólicamente este escenario puede derivar en conductas autoagresivas.

La vigilancia implica el despliegue de recursos organizativos, materiales y simbólicos que, para la mayoría, solamente son posibles en el contexto de los dispositivos institucionales de vigilancia del CCR hereditario (excepto para aquellos que cuentan con capitales sociales específicos). De esta manera, estar "*involucrado*" implica también y sobre todo involucrarse con los equipos médicos en términos relacionales, es decir, participar en dispositivos que posibilitan la vigilancia, a la vez que lo hacen bajo determinadas normas que definen las posiciones de cada uno al interior del dispositivo, que especifican los alcances y los límites de los que están bajo su control.

Las personas afectadas resuelven las tensiones que resultan de este conjunto de condiciones a través de la ilusión del control de embriones de las generaciones futuras, para "*cortar la cadena*" de transmisión del cáncer hereditario.

La implementación de esta tecnología en Argentina no se acompañó con el desarrollo de normativas y políticas específicas -como las internacionales- de protección de la información genética. El vacío legal dio lugar a que ser portador de una mutación para una patología que puede manifestarse en la edad adulta sea equiparado a un evento catastrófico, limitando el

acceso efectivo a las coberturas de salud, lo que redundaría en restricciones a las posibilidades de elección y refuerza el poder de control del dispositivo de vigilancia.

Sin abrir aquí un análisis exhaustivo, entiendo que las entrevistas permitieron mostrar algunos procesos de subjetivación introducidos por el diagnóstico genético, que imprimen determinadas trayectorias objetivas e instauran posicionamientos subjetivos propios de un modo de ser rebajado. Dado que se trata de una enfermedad en gran medida curable y que los dispositivos de prevención y control resultan eficaces para extender el período de vida libre de enfermedad, los dispositivos y las normativas institucionales ocupan un lugar dominante en la constitución de este modo de ser "*fallado*", a diferencia de enfermedades devastadoras que no tienen tratamiento, como el Huntington.

Parte III.6. La globalización del asesoramiento genético: del derecho a no saber hacia la obligación de informar

Es necesario poner el análisis de las oportunidades de la institución médica de generar nuevos enunciados y modalidades enunciativas en los discursos sobre enfermedades genéticas en relación al movimiento global de difusión de las tecnologías genéticas. Asimismo, es necesario ver de qué manera este movimiento se está desarrollando en nuestro país, qué nuevos sentidos que se están gestando globalmente en relación al concepto de decisión y cuál es la lectura local de los mismos.

En efecto, la difusión de las tecnologías genéticas es un fenómeno de orden global, que incluye a las técnicas de laboratorio, el software, las bases de datos y el asesoramiento genético (sus prácticas, discursos, normativas y legislaciones). La posibilidad de generar nuevas modalidades enunciativas entra en diálogo con este conjunto de prácticas, tanto las locales como las globales y con las relaciones entre ellas.

En este sentido, es interesante revisar el proceso que introdujo el test genético para S. Lynch en nuestro país para pensar las dinámicas que producen y reproducen prácticas y discursos. Los datos que presentamos a continuación no constituyen una revisión exhaustiva del problema sino material fragmentario, recolectado en el transcurso de este trabajo de

campo, que echa luz sobre el proceso de adopción de esta tecnología en nuestro país y sus relaciones con el contexto global.

Visitas de Henry Lynch a América Latina, o el marketing del S. de Lynch

La primera oleada sobre S. Lynch en América del Sur fue impulsada a principios de la década de 1980 por el mismo Henry Lynch, quien promovió y facilitó la educación de los profesionales y el desarrollo de los estudios genéticos en nuestro país, en el contexto de una iniciativa médica internacional para reunir evidencia para el tratamiento y diagnóstico de lo que en aquel entonces se conocía como cáncer colorrectal no polipósico.

El S. Lynch tal como se lo conoce actualmente fue descrito en 1966, cuando el médico Henry Lynch introdujo la denominación "*síndrome de cáncer familiar*" (Vaccaro 2014). Lynch publicó en 1971 una investigación detallada de un grupo familiar extendido, de más de seiscientos cincuenta miembros, de los cuales noventa y cinco tuvieron cáncer. Encontró un predominio de cánceres de colon, útero y estómago. En aquel momento conjeturó que se trataba de una patología de herencia autosómica dominante, sin llegar a proponer una explicación molecular (Boland y Lynch 2013). El término "Cáncer Colorrectal No Polipósico" fue utilizado por primera vez en 1985 y propuesto también por Henry Lynch.

Rápidamente se creó un "*Grupo de colaboración internacional sobre cáncer colorrectal hereditario no polipósico*" (o ICG-HNPCC), que se concibió durante un simposio sobre CCR realizado en Jerusalén en 1989. El sentido de este tipo de grupos internacionales es lograr un consenso sobre la clasificación y el tratamiento de los tumores, y dado que se trata de enfermedades de muy baja prevalencia poblacional, lograr consistencia en la recolección de datos a nivel internacional para poder analizar información de diferentes procedencias. Este grupo tuvo su primera reunión formal en Ámsterdam en 1990 y a partir de entonces celebraron reuniones periódicamente, en paralelo al estudio genético de la enfermedad.

Uno de los primeros productos importantes del ICG-HNPCC fue la redacción de los criterios de Amsterdam para la identificación de familias en riesgo (ver Anexo II).

Entre 1960 y 1992 grupos médicos de diversos países aportaron evidencia de familias con CCR familiar no polipósico, pero molecularmente se avanzó poco en el tema. La identificación de los genes involucrados en el S Lynch se realizó en 1993, en una

competencia internacional que involucró a varios grupos de investigación: "*en un increíble período de aproximadamente 16 meses, el síndrome de Lynch se colocó firmemente en el mapa científico, vinculado a la inestabilidad microsatelital, lo que condujo a la identificación de los genes MMR del ADN humano, y fue posible pensar en desarrollar pruebas para diagnosticar la enfermedad*" (Boland and Lynch 2013). En el año 1997 se desarrollaron las primeras pruebas diagnósticas de IHQ e IMM (Boland and Lynch 2013).

Desde la década del 80 hasta 2015 Henry Lynch mantuvo contactos fluidos con grupos de cirujanos y oncólogos de Brasil, Uruguay, Argentina y Chile, en paralelo con el período en el que varios equipos internacionales competían para desarrollar el test genético (Boland and Lynch 2013).

En Argentina, los equipos de oncología y cirugía gastrointestinales comenzaron a trabajar en este síndrome, disputándose hasta hoy en día el honor y el privilegio de haber sido los primeros en identificar en Argentina familias con criterios de CCR familiar no polipósico. Sin embargo los datos parecen mostrar que, entre 1996 y 1997, varios equipos de tumores gastrointestinales de nuestro país, de hospitales públicos y privados, comenzaron a desarrollar habilidades y tecnologías para el diagnóstico y tratamiento de este síndrome gracias al apoyo de Henry Lynch, que trabajó en simultáneo con ambos grupos pero sin coordinar actividades entre ellos .

En 1990 Lynch realizó una presentación en un congreso en Brasil; en 1998 a raíz de los vínculos que había desarrollado con los médicos de Argentina y Uruguay, visitó América Latina nuevamente y participó en un congreso en Argentina y otro en Montevideo. En 1999 se realizó el primer test genético positivo de un paciente de Argentina, de uno de los grupos de tumores gastrointestinales de nuestro país y en 2001 el segundo paciente, proveniente de otro de los grupos que trabajaban en esta patología. Los dos test genéticos fueron realizados en el laboratorio del Dr. Lynch por la Dra. Paivi Peltomaki, quien había sido una de las pioneras en el descubrimiento del test genético en 1997.

En el año 2004 se organizó el Primer Encuentro Regional del Grupo Colaborativo de las Américas (CGA) en Argentina, en el que participaron los principales líderes de la región y el resto del mundo y estableciendo líneas de trabajos colaborativos. Este evento se repitió en

Chile en el año 2008 y nuevamente en Argentina en el 2010 con la presencia de Henry Lynch y otros expertos internacionales (Vaccaro, Sarroca et al. 2016).

Al mismo tiempo que Lynch colaboraba con los primeros estudios genéticos en América Latina también estimulaba el desarrollo de los registros de pacientes: bases de datos clínicas y bioquímicas con información molecular (variante genética molecular), bioquímica, del tumor (tipo, localización, etc) y de la evolución del paciente. Estas bases de datos permiten averiguar las asociaciones entre los perfiles clínicos y moleculares y son necesarias para establecer correlaciones entre mutaciones específicas, penetrancia y letalidad; por lo tanto son fundamentales para discriminar entre las variantes normales y las patológicas. Con la ayuda de Lynch se desarrolló en Uruguay el primer registro de cáncer colorrectal no polipósico en América del Sur. A comienzos de los 2000 ya había al menos dos registros constituidos en nuestro país; ese mismo año se creó en Uruguay el primer biobanco de tejidos, a instancias del grupo médico, pero financiado por el gobierno uruguayo (Vaccaro, Sarroca et al. 2016). Durante este período los médicos de varios grupos de Argentina viajaron a EEUU al laboratorio de Lynch para ser asesorados clínicamente y colaborar en el desarrollo de la técnica del test.

Estos intercambios entre el equipo de Lynch y el desarrollo del diagnóstico, tratamiento e investigación de este síndrome en América Latina y en Argentina fueron publicados por uno de los grupos argentinos, uno de cuyos autores es, justamente, Henry Lynch. En esa publicación se puede leer la siguiente conclusión:

Después de décadas de desconocimiento, la comunidad médica en América del Sur está cada vez más interesada e informada. Las visitas y el apoyo de mentores como H.T. Lynch fue crucial para este despertar. Países como Argentina, Brasil, Chile, Uruguay y Perú tienen al menos un registro con personal calificado en asesoramiento e investigación genética (Vaccaro, Sarroca et al. 2016).

En las entrevistas realizadas a los médicos, éstos relataron espontáneamente los intercambios. Es posible que otros grupos médicos, no contactados en esta investigación, participaran de los intercambios con Henry Lynch. Es necesario aclarar que no sólo el Dr. Lynch promovió acuerdos en Argentina, sino que también uno de los grupos de nuestro país estableció acuerdos de colaboración -análisis genético y capacitación- con el hospital

Hospital Universitario Vall d'Hebronde Barcelona, y que también participaron en asesorías, colaboraciones y estudios genéticos. Todas las facilidades para realizar estudios genéticos en el exterior, de acuerdo a mis estimaciones, cesaron alrededor del 2013 y, a partir de ese momento, cada grupo necesitó contar con recursos técnicos locales para poder hacer los estudios genéticos.

Intercambios internacionales capilares

En este proceso se observa una dinámica capilar, desarrollada a partir del interés del equipo de Lynch por captar interesados en América Latina dispuestos al intercambio de muestras, asesoramiento y capacitación, que encontró colaboradores en toda la región.

Como menciona Patrick Lynch, hijo de Henry Lynch, el grupo ICG-HNPCC creó un sentido de una misión global compartida internacionalmente a partir de iniciativas individuales, antes que institucionales:

(...) a partir de "un real sentido de compañerismo y casi parentesco (...) Estas colaboraciones se fomentaron en gran medida por las conexiones personales entre individuos, no solamente en las sesiones científicas, sino en las cenas y otras actividades sociales" (Lynch (Jr) 2017).

Al tratarse de enfermedades muy poco frecuentes a nivel poblacional es difícil contar con la casuística adecuada, por lo que la intensidad de la búsqueda de colegas internacionales fue posiblemente motivada por la necesidad de contar con suficientes casos. Esta información se integró luego a las bases de datos, necesarias para la identificación diagnóstica y contribuyó así a fortalecer las capacidades de diagnóstico de los centros internacionales.

En paralelo a la iniciativa internacional para estudiar las patologías del CCR hereditario, investigadores de nuestro país que trabajaban en otras patologías genéticas fueron contactados por grupos de investigación internacionales que buscaban muestras para ser analizadas. Esto indica que la captación de datos genéticos para diversas enfermedades fue un proceso global, con una dinámica específica entre países centrales y periféricos.

En los intercambios locales en relación al S. Lynch no participaron actores gubernamentales o institucionales, ya que los contactos creados fueron producto de gestiones personales de

los médicos de los servicios hospitalarios. El financiamiento tampoco provino en ningún caso de una instancia gubernamental (no hubo becas de por medio) o institucional. Sólo muy recientemente se institucionalizaron estas iniciativas⁷⁵. En cambio, para el cáncer de mama hereditario sí intervinieron distintos niveles gubernamentales.

Iniciativas globales que promueven políticas locales

Las políticas gubernamentales específicas sobre los test genéticos predictivos para cáncer comenzaron a gestarse en nuestro país unos años después de estas iniciativas impulsadas desde los sectores médicos que trataban a los casos de CCR.

Análogamente a los primeros test genéticos, que se gestaron a partir de los contactos informales entre grupos médicos locales y el laboratorio de Henry Lynch, a nivel gubernamental el desarrollo de algunas políticas en Ciencia y Tecnología estuvo relacionado a las agendas de investigación de proyectos globales. En este caso fueron los NIH (Institutos Nacionales de Salud de EEUU) quienes lanzaron una iniciativa de investigación genética de cáncer para toda América Latina. En efecto, en 2009 el Instituto Nacional del Cáncer de ese país lanzó la iniciativa "United States-Latin America Cancer Research Network (US-LA CRN)⁷⁶", proyecto epidemiológico para estudiar los perfiles moleculares de cáncer de mama de América Latina, en el que participaron equipos de Argentina, Brasil, Chile, México, Uruguay y Estados Unidos. En ese año el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva (MINCYT) firmó una carta de intención para participar de dicho proyecto⁷⁷, aunque sin llegar a generar una estructura institucional específica. Tampoco este proyecto formaba parte de los Lineamientos estratégicos 2012-2015 del Plan Nacional De Ciencia, Tecnología e Innovación⁷⁸.

⁷⁵ Actualmente, en 2018, el Instituto Nacional del Cáncer de nuestro país se está involucrando en las iniciativas internacionales para desarrollar registros de patologías tumorales.

⁷⁶ <https://www.cancer.gov/about-nci/organization/cgh/research/us-la-crn>. Accedido marzo 2018.

⁷⁷ <http://www.mincyt.gob.ar/noticias/argentina-presento-avances-del-estudio-en-cancer-de-mama-en-mexico-3898>. Accedido marzo 2018.

⁷⁸ <http://www.mincyt.gob.ar/adjuntos/archivos/000/022/0000022576.pdf>. Accedido marzo 2018.

En paralelo y de manera independiente a estas iniciativas, en 2010 se creó en nuestro país el INC (Instituto Nacional del Cáncer), como dependencia del Ministerio de Salud de la Nación y en 2011 el Programa Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios (PROCAFA), como respuesta "*...a una clara necesidad de contar con estrategias de detección precoz y manejo integral de la población de alto riesgo de cáncer en Argentina*"⁷⁹. Esto, a pesar que en Argentina ya había un instituto muy anterior al INC, también dependiente del Ministerio de Salud, dedicado específicamente a la genética médica en donde se forman los residentes en esta especialidad: el Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), fundado en 1967.

El PROCAFA redacta y publica las guías de manejo de los distintos tipos de cánceres hereditarios. En general estas guías son confeccionadas por los mismos grupos que desarrollan los registros de pacientes y realizan los estudios genéticos en hospitales públicos y privados.

Por otro lado, en 2016 el MINCYT estableció un convenio con al Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)⁸⁰, para poder desarrollar test diagnósticos para enfermedades genéticas que, por su baja incidencia poblacional, no son abordadas por la industria de dispositivos diagnósticos. Este convenio fue llevado a cabo a partir de la iniciativa de la misma asociación y en conjunto con el mismo grupo de investigación local que había liderado el proyecto US-LA CRN.

Este listado de políticas de salud e investigación en genética es incompleto (el desarrollo del Banco Nacional de Datos Genéticos, por ejemplo, también podría analizarse como una herramienta de política). Sin embargo, esta enumeración sugiere fuertemente que el desarrollo de las políticas locales relativas al genoma humano se constituyó a partir de las gestiones de diversos grupos y organismos internacionales, articulados a su vez, por los intereses de grupos médicos y de investigación. Fueron estos grupos los responsables de gestionar financiamiento en los niveles gubernamentales e introducir el desarrollo de tecnología para los test genéticos en la agenda política.

⁷⁹ <http://www.msal.gov.ar/inc/el-inc-y-sus-programas/plan-nacional-de-tumores-familiares-y-hereditarios>.
Accedido marzo 2018.

⁸⁰ <http://www.mincyt.gob.ar/noticias/el-ministerio-de-ciencia-fomenta-la-investigacion-de-enfermedades-poco-frecuentes-11878>. Accedido marzo 2018.

Interpenetración global-local de las prácticas

Las relaciones con los centros internacionales comprenden no solo a las técnicas genéticas, de laboratorio y clínicas (equipamientos, tecnología, know how y registros de paciente) sino también a los discursos locales sobre el asesoramiento genético y a cómo esos discursos se constituyen en prácticas al interior del asesoramiento.

Esta afirmación se apoya en las observaciones y documentos recogidos a lo largo de esta investigación sobre la fluidez de los intercambios internacionales y es corroborada por el testimonio del hijo de Henry Lynch sobre el espíritu de las reuniones.

Asimismo, la comparación entre la estructura y los procedimientos discursivos argumentativos de las consultas de asesoramiento genético observadas en esta investigación con los realizados por Lena Koch y Mette Svendsen para cáncer en Dinamarca, realizado entre 1999 y 2002 (Koch and Svendsen 2005, Svendsen 2006), permite postular una marcada homología entre los procedimientos argumentativos locales y los de otros países, así como también entre los argumentos que modelan los modos y formas en que se representa al paciente, la familia y las obligaciones respectivas de cada uno.

Resulta llamativa la simetría argumentativa entre el asesoramiento genético local y los realizados en países geográfica y culturalmente alejados del nuestro como Dinamarca. Esto sugiere que no solamente se importaron las técnicas sino también los procedimientos y los discursos que las sostienen y gestionan.

Koch y Svendsen postulan que el objetivo del genetista es lograr un acuerdo con el "*counselle*"⁸¹ sobre cuatro cuestiones: (1) participar en un programa profiláctico de control; (2) contactar a un familiar para extracción de sangre y genotipado de la mutación familiar; (3) informar a los familiares de su riesgo y (4) registrarse en las bases de datos genéticas del cáncer (Koch and Svendsen 2005, Svendsen 2006). En general las principales dificultades estriban en lograr los objetivos 2 y 3, que involucran a la familia, porque a los pacientes les resulta difícil convencer a los familiares, pero también porque la inclusión de la familia como

⁸¹ En las clínicas de asesoramiento genético (genetic counselling) del exterior se los denomina *aconsejados*; *counselle*

pacientes se encuentra en contradicción con los principios de confidencialidad de la información.

Esta estructura discursiva, que hace foco en involucrar a la familia en el proceso del asesoramiento a través de la apelación a la responsabilidad individual del paciente y el derecho a la familia de conocer, es muy semejante a la que se despliega en las sesiones de asesoramiento locales.

El análisis realizado por Koch muestra que estas contradicciones se salvan mediante apelaciones discursivas específicas que van construyendo: 1) al estudio genético de toda la familia como responsabilidad del paciente; 2) a la enfermedad y a las muestras de sangre como patrimonio familiar y 3) a la responsabilidad del caso índice de informar para salvar la vida de los familiares.

Según esta autora, el conjunto de procedimientos argumentativos basados en la responsabilidad familiar permiten que el asesoramiento genético construya al mismo tiempo la libertad de elección y la responsabilidad, en tanto el asesoramiento respeta la autonomía a través de la responsabilidad del paciente:

El sujeto que otorga el consentimiento informado en el asesoramiento genético del cáncer es un sujeto que actúa de manera responsable para mejorar su propia salud y la de sus familiares, al tiempo que reconoce que el conocimiento experto es un medio para mantener la vida (...) el proceso gubernamental de asesoramiento implica una disciplina exhaustiva de las relaciones sociales dentro de la familia (Koch and Svendsen 2005).

Se puede pensar que los modelos de decisión 3 y 4 analizados en la sección 4 de este Capítulo coinciden con la interpretación de Koch sobre la construcción, al interior del asesoramiento genético, de decisiones autónomas a partir de la argumentación sobre la responsabilidad hacia la familia.

La apelación a la familia es muy específica, a la vez que novedosa, porque pone en cuestión derechos tradicionalmente instalados en la institución médica y garantizados por las legislaciones nacionales e internacionales (el derecho a la privacidad de la información y la confidencialidad médico-paciente), lo que mueve a pensar que el enfoque del

asesoramiento hacia la responsabilidad familiar forma parte de un movimiento global del asesoramiento genético.

La incorporación de la familia como destinatario del asesoramiento genético: debates activos que plantean el derecho de la familia a conocer la constitución genética

Autores como Jan Domaradzki plantean que, justamente, la mutación del principio ético de privacidad de la información en obligación hacia la familia hace política a la constitución genética, en tanto borra los límites entre la dimensión pública y privada de la ciudadanía: "*Como muchas enfermedades se transmiten genéticamente, la salud y la enfermedad ya no se perciben simplemente como un asunto privado. Por el contrario, muchos argumentan que el carácter heredado obliga a las personas a incluir la dimensión pública de la información genética*" (Domaradzki 2015).

En el plano internacional se desarrolla un debate sobre los problemas éticos y políticos del asesoramiento genético en general. Un punto sensible de esta discusión son, en particular, las implicancias que conlleva incorporar a la familia como actor del asesoramiento genético, en especial para cáncer de mama (que al igual que el cáncer de colon se manifiesta en edad adulta y puede prevenirse). Por otra parte, la incorporación de la familia como destinatario del proceso de asesoramiento genético plantea desafíos éticos y políticos específicos (Black, McClellan et al. 2013; Koehly, Morris et al. 2015; Mendes, Paneque et al. 2016).

En el marco de este debate el Centro de Políticas y Genómica de la Universidad de McGill de Montreal (Canadá) publicó en 2013 una revisión bibliográfica de la legislación y normativa relativas a la obligación del paciente de comunicar a su familia los resultados del test genético para cáncer de mama. Esta publicación es un índice de los posicionamientos éticos y normativas específicas que se han generado en los últimos años en torno a esta temática (Black, McClellan et al. 2013).

A diferencia de las legislaciones más tradicionales de derechos de pacientes (como la de nuestro país), estas normativas específicas dan por sentada la obligación moral del paciente de realizarse el test genético y de comunicar los resultados a la familia. Esta nueva interpretación del derecho a la información parte del supuesto de que es necesaria para que los familiares puedan prevenirse. Desde esta perspectiva se postula que:

El diagnóstico de cáncer de mama o el descubrimiento de una mutación genética en un paciente se convierte en información de historia familiar que los familiares tienen interés en conocer. (...). Por lo tanto, si no se alienta a los pacientes a divulgar esta información a sus familias ni a conocer los beneficios, es posible que los miembros de la familia no tengan acceso a las pruebas (Black, McClellan et al. 2013).

Como puede verse, se trata de nueva configuración discursiva con implicancias morales y legales aún por analizar, ya que altera el derecho de los pacientes a la confidencialidad de la información que, por ejemplo, en nuestro país tiene rango de ley (Ley N° 26.529/09⁸²).

En esta nueva concepción la obligación de informar es doble: a la familia y a la sociedad, representada por el colectivo de investigadores (en tanto la identificación de una mutación en un grupo familiar facilita el diagnóstico en otras familias con una mutación semejante).

Por lo tanto, la libre decisión del paciente de informar a la familia muta en obligación de hacerlo: "*¿Cuál es la información genética que los pacientes **deben** ser alentados a divulgar?*" se pregunta el autor de este trabajo (Black, McClellan et al. 2013). Se advierte el **giro radical desde el aconsejar**, que era la ética fundante del asesoramiento genético, hacia la **obligación de persuadir** para que la información llegue a la familia.

Este desplazamiento también representa un cambio al espíritu del asesoramiento genético de nuestro país, basado en el concepto de No Directividad. El siguiente es un ejemplo de la guía de Argentina de 2013 de asesoramiento genético en oncología (AGO):

*Una de las características principales que definen al AGO es la de ser un **proceso "no dirigido"**. Esto implica dos conceptos: 1) Brindar información precisa, completa y objetiva que permita a los individuos tomar sus propias decisiones y*

⁸² Ley 26.529/2009 de Derechos Del Paciente En Su Relación Con Los Profesionales E Instituciones De La Salud . Decreto Reglamentario 1089/2012. En el Artículo 2º, inciso C) se establece que la Confidencialidad: "*El paciente tiene derecho a que todo aquello que llegare a conocimiento de los profesionales de la salud o sus colaboradores con motivo o en razón de su ejercicio, y de quienes manipulen su documentación clínica, no se dé a conocer sin su expresa autorización, salvo los casos que la ley que se reglamenta u otras leyes así lo determinen, o que medie disposición judicial en contrario o cuando se trate de evitar un mal mayor con motivo de salud pública. Todos estos supuestos, en los que proceda revelar el contenido de los datos confidenciales, deberán ser debidamente registrados en la historia clínica y, cuando corresponda, ser puestos en conocimiento del paciente, si no mediare disposición judicial en contrario. El deber de confidencialidad es extensivo a toda persona que acceda a la documentación clínica, incluso a quienes actúan como aseguradores o financiadores de las prestaciones. Responde por la confidencialidad no sólo el profesional tratante sino la máxima autoridad del establecimiento asistencial, y de las instituciones de la seguridad social o cualquier otra instancia pública o privada que accede a la misma*".

2) *Establecer una relación empática con un alto grado de comprensión y comunicación que ayude a los individuos a trabajar en la toma de sus propias decisiones* (Nuñez 2013).

Hay varias instituciones internacionales que se encuentran trabajando sobre posibles modificaciones del espíritu del asesoramiento genético. La lista muestra el interés que despierta esta nueva perspectiva: la Sociedad Alemana de Genética Humana; el Comité Consultivo de Ética para la Salud y Ciencias de la Vida (Francia); el Consejo General Médico (Reino Unido), el Consejo Nuffield sobre Bioética (Reino Unido); el Comité Conjunto de Genética Médica (Reino Unido); la Sociedad Americana de Genética Médica (EEUU) y el gobierno de Australia, al menos (Black, McClellan et al. 2013). De hecho la Sociedad Americana de Genética Médica ha creado un subcomité específico para analizar esta problemática (Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure).

Hasta el momento la posición prevalente es que **no se debe obligar legalmente al paciente a comunicar el resultado del test a la familia pero sí remarcarle su obligación moral a partir de su compromiso afectivo**. Aquí también se registra un desplazamiento del espíritu No Directivo del asesoramiento genético, ya que está en discusión el carácter de la norma (legal o moral), pero no se cuestiona la obligatoriedad de informar a la familia, lo que muestra que se trata de una normativa que impulsa la transformación hacia la directividad del asesoramiento genético.

Las iniciativas europeas apuntan a una idea más próxima a la directividad que la de EEUU y Canadá, quienes consideran que la privacidad del paciente es el principal derecho a proteger. Por el contrario la Sociedad Alemana de Genética Humana hace explícita la responsabilidad personal de comunicar el riesgo genético, en los siguientes términos:

...obligación moral de los miembros de la familia de compartir su conocimiento de su composición genética, así como la obligación moral de las parejas de informarse mutuamente sobre sus problemas de genética médica, en la medida en que estos últimos se refieren a los niños que pueden tener en común.” (Black, McClellan et al. 2013)

Las iniciativas europeas apuntan a una idea más próxima a la directividad que la de EEUU y Canadá, quienes consideran que la privacidad del paciente es el principal derecho a

proteger. Por el contrario la Sociedad Alemana de Genética Humana hace explícita la responsabilidad personal de comunicar el riesgo genético, en los siguientes términos:

*"el discurso genético difumina los límites entre la dimensión privada y pública de la ciudadanía. Como muchas enfermedades se transmiten genéticamente, la salud y la enfermedad ya no se perciben simplemente como un asunto privado. Por el contrario, muchos argumentan que el carácter heredado de muchas enfermedades obliga a los individuos a incluir la dimensión pública de la información genética. En consecuencia, subrayan no solo las dimensiones sociales, económicas y políticas de las pruebas genéticas, sino también la dimensión colectiva de la biología. Como resultado, **cada individuo se representa como un espejo de un grupo más grande y la idea tradicional de ciudadanía se ve reforzada por su dimensión biológica** (genética). Por otro lado, la biología humana en sí misma adquiere una dimensión política. Así, homo geneticus se convierte en zoon genetikon: mientras que las personas se definen a sí mismas en términos de biología moderna, al mismo tiempo emerge el concepto de "ciudadanía biológica" (Domaradzki 2015).*

Incorporación local de la ética global

Nuestro país está ausente de estos debates, que afectan nuestra legislación sobre derechos de pacientes: la dinámica por la que se ha incorporado el test genético para S. Lynch en nuestro país da cuenta del escaso debate y desarrollo ético y normativo. Esta es la dinámica que llevó a desarrollar un proceso de asesoramiento genético local que replica el modelo internacional, tanto en la técnica como en lo discursivo y que se observa en la voluntad de los profesionales de nuestro país de incluir a los familiares en el proceso de asesoramiento genético:

*Viene a la consulta la hija de la paciente que tiene cáncer de ovario y que la hija está preocupada porque tiene a su mamá con cáncer de ovario y su tía con cáncer de mama, su abuela fallecida (...) **nos obliga a avanzar sobre la familia, a sugerirle que venga con la madre a una consulta, para que podamos charlar con la madre, para que la madre entienda que esto que va a hacer es para su hija y para su familia** (Kitty).*

En este sentido, el asesoramiento genético en términos generales y la indicación de un test genético en particular, se encuadran en relaciones sociales referidas a marcos normativos

globales.⁸³ Los actores locales, en el seno de relaciones sociales y de poder específicas, recrean y se apropian en forma creativa de estos marcos normativos globales, tanto individual como colectivamente. Siguiendo a Valeria Hernández, considero que esta reelaboración de las normas construye las fronteras simbólicas y materiales de lo posible y lo imaginable, ya que la apropiación de las normas globales parte de coyunturas específicas y de configuraciones locales relacionadas con los modos de comunicación internos del campo (Hernández 2006).

Esta misma dinámica ha permitido la instalación de capacidades tecnológicas de procesamiento de datos genéticos sin el desarrollo paralelo de normativas, capaces de regular las tecnologías de control que posibilita la genética y de brindar protección frente a su aplicación acrítica.

En este sentido conviene tener presente los estudios que muestran el creciente avance del mercado sobre la actividad científica, la "*mercantilización del conocimiento científico*" (Hernández 2005: 253). La mundialización impone sus lógicas propias a la esfera de la actividad científica y la convierte en un campo relacionado con el conocimiento pero también con los intercambios comerciales y los flujos financieros.

La actividad científica, entonces, tiende a adquirir un carácter globalmente homogéneo y homogeneizante (Hernández 2001), a partir de una dinámica instalada en las iniciativas de los propios actores locales, que reelaboran las "*nuevas relaciones*" y crean formas alternativas a las del pasado (Hidalgo 2005:181). Como propone Cecilia Hidalgo: "*en un marco de gran variedad epistémica donde coexisten arreglos disciplinarios e institucionales diversos, tendientes a la producción de conocimiento (...) las asimetrías de poder previas a la globalización son las que orientan el patrón de homogeneización que ha de prevalecer*" (Hidalgo 2005:181).

⁸³ En el caso de los test genéticos están conformadas por consensos y documentos internacionales que definen sobre la naturaleza del consejo genético, como por ejemplo el código de ética de la National Society of Genetic Counselors National Society of Genetic Counselors. (2006). "NSGC Code of Ethics." 2016, from <http://nsgc.org/p/cm/ld/fid=12> [accedido setiembre 2016]., por los protocolos de atención de cada enfermedad, plasmados en guías específicas nacionales e internacionales, y por las leyes nacionales e internacionales.

En otros términos, los agentes locales mejor posicionados entre sus colegas logran legitimar sus propios parámetros de éxito y realización, imponiéndolos al conjunto del sistema científico-académico, como pautas de organización y valores alegadamente acordes al nuevo orden mundial (Hidalgo 2005:181). En esta "*evolución natural*" de las prácticas locales a partir de intercambios científicos globales se lleva a cabo una homogeneización local de tecnologías, prácticas y posicionamientos ideológicos, que reflejan los modos de trabajo que estos grupos investigación mejor posicionados desarrollan en los intercambios internacionales.

A partir de los hallazgos fragmentarios de este trabajo de campo sobre el proceso de incorporación del S. Lynch en nuestro país, junto con el análisis argumentativo comparativo del asesoramiento genético local e internacional, sostengo que esta dinámica también describe el funcionamiento de los grupos médicos. En el caso específico del S. Lynch los médicos locales se ajustaron a las demandas globales que provenían de los equipos internacionales e importaron el test y las prácticas del asesoramiento. Sin embargo, no forma parte de las competencias organizacionales o políticas de estos equipos promover debates éticos y políticos sobre estas tecnologías y así, por ejemplo, las políticas públicas que incorporaron los test genéticos para este tipo de patologías no promovieron los debates éticos correspondientes.

La capacidad de penetración de las prácticas globales de investigación y clínicas, introducidas de forma fragmentaria a partir de iniciativas de distintos actores internacionales y nacionales, es un punto de atención (Hernández 2001), en vistas a las investigaciones e intercambios internacionales que están forzando nuevas maneras de entender los derechos personalísimos sobre la propia información genética.

Sintetizando la globalización del asesoramiento genético

La descripción desarrollada hasta aquí no pretende ser un recuento exhaustivo ni tampoco un mapeo de actores; por el contrario, tiene como objetivo reconstruir una lógica a partir de los documentos y discursos recogidos fragmentariamente durante el trabajo de campo. Estos materiales permiten ver que la institucionalización de los test genéticos para S. Lynch se llevó a cabo a partir de inquietudes y necesidades de los equipos médicos y de

investigación que se encontraban en condiciones de dialogar con los centros de investigación internacionales. Éstos modelaron las prácticas locales a imagen y semejanza de las prácticas globales y así las iniciativas locales pudieron progresar en gran medida gracias al impulso financiero global que tuvieron los test genéticos desde los centros internacionales de investigación. En nuestro país estas iniciativas dieron lugar a importantes desarrollos tecnológicos de la mano de los actores locales.

Sin embargo, el impulso tecnológico no fue acompañado por las discusiones éticas que permiten analizar las nuevas configuraciones sociales y políticas emergentes de la introducción de estas tecnologías. A los grupos médicos y a los equipos de investigación les resulta accesible y productivo replicar las técnicas globales. En cambio, resulta mucho más complejo convocar a los actores interesados en los necesarios debates éticos que implica la incorporación de estas técnicas.

Existe actualmente una discusión ética y legal a nivel internacional sobre la obligatoriedad moral del estudio genético para cáncer, que promete mutar radicalmente la ética No Directiva del asesoramiento genético. La interpenetración de prácticas discursivas en nuestro país no fue acompañada de las discusiones éticas y políticas que se dan en los países desarrollados, donde se gestan estas tecnologías. Efectivamente hasta donde he podido averiguar, en Argentina no se ha generado ningún debate ético en relación al asesoramiento para este tipo de patologías. Entiendo que esto nos permite suponer que la incorporación local de estos test tiene y continuará teniendo un carácter global homogeneizante, no sólo en su aspecto técnico sino también en la carga ideológica implícita asociada a los mismos.

Podríamos hablar entonces de una *globalización desigual*: se globalizan las técnicas y los procedimientos, pero no se promueven localmente los debates que acompañan en los países desarrollados la implementación de las diversas tecnologías genéticas.

Capítulo IV: Paradojas y horizontes que devienen de la naturalización del test genético

Los datos empíricos de esta investigación muestran que la ética de la prevención apoyada en las vivencias de los médicos, los tortuosos itinerarios de los pacientes por los sistemas de atención y las complicaciones producidas por esa trayectoria resultaron un terreno fértil para incorporar y naturalizar los test genéticos preventivos en nuestro país. Sin embargo, como un caballo de Troya, esta tecnología conlleva sus propias complicaciones, y tiene la capacidad potencial de producir por sí misma situaciones patológicas.

En el ámbito de los test genéticos predictivos, el concepto de pre-enfermo acuñado por Konrad (Konrad 2003), llevó a proponer que la libre elección del individuo al optar por el test genético se convierte en el medio a través del cual se ejercen los procesos de gubernamentalidad (Rose N. 1999:165). Al interior del asesoramiento genético esa libre elección se construye a partir de discursos sobre la responsabilidad que hacen de los estudios un imperativo preventivista (Koch and Svendsen 2005).

El análisis realizado a partir del test genético para S. Lynch muestra que no sólo se trata de los problemas que trae aparejada la patología en sí, sino los "*efectos adversos*" que objetivan las instituciones y la circulación de sentidos en torno a la portación de una mutación considerada patológica. ¿No sería extremadamente irónico que las empresas tecnológicas, empeñadas en alargarnos la existencia, terminaran por amargarnos la vida? se pregunta Eugeny Morozov en su libro "*La locura del solucionismo tecnológico*" (Morozov 2015).

Las similitudes en la estructura argumentativa del asesoramiento genético descrita por Lena Koch y Mette Svendsen para Dinamarca y la generada en Argentina a partir de los vasos comunicantes creados entre nuestro país y los centros internacionales de genética, hablan de la globalización de un modo de argumentación al interior del asesoramiento genético. Este modelo argumentativo es una "argumentación bipolar" que deriva en el ejercicio de procesos homogeneizadores sobre las familias involucradas. Sostengo además en esta investigación que nos encontramos ante un proceso activo de cambio en el concepto de privacidad de la información en relación a los estudios genéticos. Esto da lugar a reflexionar

sobre las implicaciones éticas y políticas de la globalización de estas tecnologías: en la medida en que el proceso globalizador continúe librado a su propia dinámica, que facilita la importación de las tecnologías pero que no dispone las discusiones éticas y políticas anexas, es posible que también incorporemos en forma acrítica las posturas ideológicas que tiendan a naturalizar el propio dispositivo tecnológico.

En esta sección me interesa reflexionar sobre tres cuestiones problemáticas que se abren a partir de los datos empíricos de esta investigación: por un lado la capacidad del test de instituir un status patológico *sui generis* en personas sanas y los efectos morales y sociales que el test posee en sí mismo. Por otro, interrogarme sobre el status del concepto de decisión informada en relación al test genético para S. Lynch, con el objetivo de dar lugar a abordajes democráticos de estas tecnologías, que abran puertas a la diversidad de miradas y perspectivas. Finalmente, creo necesario analizar las posibilidades del asesoramiento genético de realizar sus propios postulados éticos, en el marco de las limitaciones a las decisiones que suponen las propuestas para el desarrollo del rastreo genético a nivel poblacional, pero también teniendo a la vista las propuestas de construcción de escenarios de decisión plurales y heterogéneos.

En resumen, en este Capítulo quisiera discutir estas cuestiones en el siguiente orden:

1-Las maneras en que el asesoramiento genético modifica el modo de ser de los individuos que, por enfermedad propia o familiar, se encuentran en la situación de post-análisis genético con diagnóstico de S. Lynch o simil Lynch. A partir del concepto de pre-enfermo de Konrad y de las teorías sobre la medicalización de Foucault, Elias, Conrad, Arouca y Castiel, y las de Foucault sobre procesos de subjetivación, sostengo que el asesoramiento genético genera relaciones de poder y subjetividades controladas y enfermas si no es acompañado por un juego de balances adecuado.

2-Las contradicciones inherentes al marco de decisión del asesoramiento genético para S. Lynch y la naturalización de los test, a la luz de las teorías del trabajo médico, de la decisión en salud y de las decisiones en el contexto del asesoramiento genético. En particular trabajaré con el concepto de *framing*, referido en la sección 4 del Capítulo anterior y que

aporta muchas investigaciones sobre cómo se interpretan y se leen las alternativas de decisión en el contexto de la consulta médica. Por otro lado analizaré el concepto de *Construcción de Decisiones Compartidas* ("Share Decision Making") planteado por Elwyn y Epstein (Elwyn, Frosch et al. 2012; Epstein 2013), que permite concebir escenarios de decisiones colectivamente consensuadas. También recurro a la teoría de Marc Berg sobre la naturaleza del trabajo de atención de la salud, al Modelo Médico Hegemónico que desarrolló Eduardo Menéndez para situar al asesoramiento genético en el conjunto de las relaciones médico-paciente y del sistema de salud, al concepto de "Información constitutiva" de Marily Strathern, a las reflexiones sobre la modernidad de la epistemóloga argentina Denise Najmanovich, al concepto de Metáfora Generativa de Schön y a la teoría de los discursos sociales de Eliseo Verón, para plantear la necesidad imperiosa del asesoramiento genético de repensar la teoría de la comunicación transparente de información que sustenta a esta disciplina.

3-Las posibilidades de repensar la relación entre prevención y no-directividad, presentando las nuevas propuestas de rastreo genético a toda la población, especialmente para cáncer, y también los desarrollos desde los movimientos de pacientes, la bioética y la prevención cuaternaria para construir espacios de relación simétricos entre médicos y pacientes, en los que puedan desplegarse las posibilidades No Directivas del asesoramiento genético.

Quisiera advertir que en el trabajo de campo los testimonios se encontraban, con frecuencia, atravesados por las inequidades del sistema de salud, lo que amerita un análisis, por propio derecho, de los test genéticos como un proceso tecnológico de producción de nuevas discapacidades sociales. Por otro lado también surgieron indicios que apuntan a la necesidad de analizar la relación entre los tests genéticos y la biosocialidad (nuevas formas de agrupamiento que emergen a partir de categorías fenotípicas y genotípicas). Asimismo, del trabajo de campo también se desprende la necesidad de investigar las reconfiguraciones familiares y la redefinición del concepto de familia que emergen a partir del test genético (Svendsen 2006). Estos temas, que posiblemente se hicieron evidentes para el lector en las narrativas de pacientes y familiares, quedan pendientes para posteriores análisis.

Parte IV.1. El mensaje contradictorio de la vigilancia del Síndrome de Lynch: no hay vida sin vigilancia, esta vigilancia no es vida

Una primera cuestión a considerar es la manera en que los test genéticos construyen una nueva forma de enfermedad, la pre-enfermedad (Konrad 2003). En efecto, esta cuestión es central para mensurar los alcances que tiene la naturalización del estudio genético en la conformación de nuevas identidades y nuevos modos de relación social y, además, de qué manera la "*nueva ética molecular*" (Domaradzki 2015) da forma a nuestras vidas. Me interesa discutir aquí la capacidad del test para instituir un status patológico en personas sanas a partir de los efectos morales y sociales que genera.

Paradojas de las ideas de muerte

La insistencia de las ideas de muerte que manifiestan las personas, portadores con o sin cáncer, familiares no portadores y consanguíneos, resultan en principio contradictorias con los datos disponibles sobre la eficacia del asesoramiento genético para S Lynch: tal como afirmaron los médicos en las entrevistas y como se desprende de los últimos estudios publicados en 2017, la sobrevida a diez años de los pacientes en vigilancia es excelente, del orden del 90%⁸⁴ (Moller, Seppala et al. 2017). No se determinó aún si este buen pronóstico se debe a la vigilancia, los tratamientos actuales o las propias características de los tumores de tipo Lynch, pero en todo caso los portadores de mutaciones cuentan con antecedentes científicos que respaldan el optimismo respecto a su pronóstico. Si bien la incidencia de CCR es igualmente alta para los portadores de la mutación (se sabe la vigilancia por VCC no previene la emergencia de CCR), la sobrevida es muy buena (Moller, Seppala et al. 2017).

La pregunta por los efectos e impactos del test se ha abordado a través de diversas modalidades: la revisión sistemática del 2011 mencionada en la Introducción, que incluye diversos tipos de patologías genéticas, encuentra que la mayor parte de los análisis de

⁸⁴ Para cáncer de CCR, endometrio, ovario, tracto urinario, y tracto gastrointestinal superior (Moller, Seppala et al. 2017).

impacto de los test genéticos utilizan técnicas psicométricas⁸⁵, para evaluar síntomas como depresión, ansiedad y stress, a corto, mediano y largo plazo (Lewis, Skirton et al. 2011).

Esta revisión identifica como los principales impactos del test a la ansiedad, la culpa, alteraciones en la autoimagen, puesta en crisis de la planificación reproductiva y dificultades en la comunicación intrafamiliar de los resultados. Estas manifestaciones son más intensas, en particular la culpa y las decisiones reproductivas, si uno o más hijos también resulta portador.

En forma previsible, la ansiedad y el stress alcanzan sus picos más altos al momento de conocer los resultados del test; con el tiempo estos síntomas tienden a volver a niveles basales, pre-test o semejantes a los de familiares no afectados. Estos datos muestran que las personas desarrollan capacidades para hacer frente y acomodarse a la nueva situación, es decir, desarrollan capacidad de **afrentamiento**⁸⁶ (Lewis, Skirton et al. 2011).

Hay relativamente pocos estudios sobre impactos del test genético para CCR hereditario y coinciden con la revisión sistemática realizada por Lewis: a largo plazo las personas se adaptan a los resultados de las pruebas genéticas normalizan los niveles inicialmente altos de depresión, ansiedad o stress (Aktan-Collan, Kaariainen et al. 2013). Un estudio cuantitativo realizado en 2015 con cinco cincuenta y cinco participantes que se habían realizado el test, en promedio, cinco años antes del estudio, encontró que los portadores igualmente se perciben en riesgo de tener CCR (temor que coincide con la evidencia científica); también se encontró que el apoyo social se asocia a menores niveles ansiedad (Esplen, Wong et al. 2015). Sin embargo no se analizaron los impactos en las decisiones reproductivas.

⁸⁵ La psicometría engloba la teoría y la construcción de encuestas, pruebas, test y otros procedimientos de medición válidos y confiables. Incluye la construcción, validación y aplicación de encuestas o tests, que luego mediante técnicas estadísticas permiten determinar si la herramienta de medición es confiable y/o válida para medir una variable o conducta previamente definida.

⁸⁶ En psicología, el afrontamiento o "coping" ha sido definido como un conjunto de estrategias cognitivas y conductuales que la persona utiliza para gestionar demandas internas o externas que sean percibidas como excesivas para los recursos del individuo. Se puede considerar como una respuesta adaptativa, de cada uno, para reducir el estrés que deriva de una situación difícil de afrontar. La capacidad de afrontar no se refiere solo a la resolución práctica de los problemas, sino también a la capacidad de la gestión de las emociones y del estrés proveniente de la situación-problema.

Estos datos de la literatura concuerdan con los recabados en esta investigación. Las nueve personas con S. Lynch o Simil Lynch que entrevisté llevaban entre uno y cinco años de realizado el estudio, ocho estaban adaptadas a su condición y tenían capacidades para manejar la situación; el caso restante, en cambio, vive con angustia y stress su condición, en especial los controles. También presencié situaciones de angustia y stress en dos entregas del resultado del test genético positivo, que posteriormente no accedieron a ser entrevistados.

Sin embargo en la presente investigación se observan otros tipos de alteraciones más o menos fluctuantes en la subjetividad y los proyectos de vida, tanto de los portadores como los familiares no portadores y familiares no consanguíneos. También, como fue analizado en el capítulo III.6, identifiqué las debilidades en nuestra normativa que pueden colocar en situación de vulnerabilidad a los portadores.

Si bien se han publicado varias investigaciones cualitativas o etnográficas sobre vivencias, experiencias y trayectorias de personas con cáncer de mama hereditario, solamente existe un estudio específico sobre CCR hereditario.

La autora de dicha publicación destaca que percibirse en riesgo genético trastorna profundamente el mundo de la vida de los pacientes e irrumpe no sólo en el nivel más consciente, conocimientos y creencias, sino también en el nivel de acción y de estructura (posición). Los afectados, por ende, centran sus esfuerzos en reparar y realinear su posición social (Scott, Prior et al. 2005). Este antecedente también coincide con la presente investigación, especialmente en advertir los esfuerzos discursivos y objetivos de los pacientes y familiares para retomar la vida cotidiana en los mismos términos sociales previos a la irrupción del CCR.

En conjunto todas estas investigaciones, incluida la presente, sugieren que en patologías como el S. Lynch las amenazas provienen de los discursos y relaciones sociales que, a partir del diagnóstico, instauran nuevos posicionamiento subjetivos y objetivos. Los factores psicológicos individuales también inciden pero en un segundo plano .

La medicalización de la condición genética

¿Mediante qué artilugio el test trastoca los posicionamientos subjetivos de las personas y los objetiva en condiciones tan degradantes que, como perspectiva de vida, de trascendencia, resuelven "*cortar la cadena de transmisión*"? Para los entrevistados resulta más tolerable renunciar a la posibilidad de tener hijos o legar a las generaciones venideras un linaje libre de estas mutaciones vía la selección de embriones: "*cortar la cadena, [mi hija] tiene una posibilidad que nosotros no tuvimos en su momento, porque no conocíamos el tema... Pero mi hija, por ejemplo, si quisiera tener un hijo podría tranquilamente fertilizar óvulos, sus propios óvulos y los gametos, elegir aquel que no tiene la mutación genética*" (NataliaH). Porque, como se observa en la ruptura biográfica que genera el cáncer y en los discursos sobre la necesidad de dar por terminada esa etapa, la acechanza del cáncer es incompatible con la idea de vida normal. Solamente se cierra el círculo cuando se tienen la certeza que las generaciones venideras no van a estar acechadas por la misma amenaza.

Sin embargo no se trata de ninguna discapacidad o de condena futura e inexorable, como el Huntington ¿Cómo se puede entender, entonces, esta cuestión en algún sentido que vaya más allá de las capacidades psicológicas individuales?

En primer término es necesario tener en cuenta los procesos de construcción de un conjunto de rasgos o de síntomas en una enfermedad y, en este caso en particular, en una enfermedad genética, asimismo, es necesario considerar la manera de ordenar las relaciones sociales que induce la instauración -declaración- de una enfermedad.

Como plantean Freidson y Conrad (Freidson 1978; Conrad 1982), considerar que un conjunto de rasgos constituyen una enfermedad es una manera social específica de enmarcar aquello que se considera una desviación. Esta manera de categorizar y circunscribir rasgos genera impactos, en tanto a quien le recae esta denominación -el enfermo- le corresponden determinados beneficios y obligaciones. El principal beneficio para el enfermo es que la desviación debe ser tratada en lugar de castigada y se le exima de sus responsabilidades habituales, como ocurriría si este conjunto de rasgos fueran interpretados como una trasgresión o un pecado. Dice Freidson: "*lo que en el pasado era llamado crimen, locura, degeneración, pecado y aun pobreza, en nuestros días es llamado enfermedad*" (Freidson 1978:251).

Esta manera de enmarcar socialmente atributos que corresponden a la definición de una enfermedad, automáticamente establece a la medicina como la institución adecuada para abordar esa desviación. Nótese que la idea de desviación es connatural al concepto de enfermedad, es decir, lo que se aparta de un orden establecido. La institución médica adopta frente a la enfermedad una disposición específica: considerar que *"es mejor imputar la enfermedad que negarla, o correr el riesgo de dejarla pasar y no notarla"* (Freidson 1978:251), por lo tanto abordarla y tratarla según lo designa la institución médica se convierten en las obligaciones sociales del enfermo.

Esta noción de roles del enfermo fue desarrollada por Talcott Parsons y retomada luego por la sociología de la medicina. Según Parsons, del enfermo se esperan ciertas disposiciones específicas para poder ingresar a la categoría de enfermo y cumplir con ese rol: *"la obligación de cooperar de lleno con la entidad terapéutica, esto es trabajar para conseguir la propia recuperación (...) Demostrar la motivación de cooperar con el tratamiento (y consiguientemente de retornar a la normalidad) es por lo tanto un elemento primordial de la actuación legítima del rol de enfermo"* (Talcott Parsons, citado por Freidson 1978:248).

Por un lado, al enfermo y a sus allegados legos no les cabe la potestad de hablar por sí mismos de la enfermedad, ya que parte del convertirse en enfermo es renunciar a la posibilidad de enunciar por sí mismo su condición: *"se dice que él es un profano que carece del conocimiento especial y de la independencia que lo calificarían para que su voz fuera oída"* (Freidson 1978:252). Es decir, la posibilidad de hablar de la enfermedad le queda vedada tanto del discurso del propio enfermo como también del debate público, ya que la enfermedad deja de ser material de opinión para los legos. A través de este procedimiento la medicalización individualiza y privatiza las dificultades humanas, ya que al concentrarse en el medio ambiente interno del individuo, ignora y deja de lado la naturaleza social del comportamiento humano. Es decir, al localizar la fuente y el tratamiento de los problemas en los individuos, deja de lado otros niveles de explicación e intervención (Conrad 1982:154).

La privatización no es igualmente eficaz para todos aquellos rasgos que ingresan al campo de la enfermedad, ni siempre la medicina logra incorporar los rasgos biológicos al ámbito médico. Por ejemplo, a pesar de la insistencia de la institución médica de considerar la obesidad un diagnóstico, es materia de debate y opinión de otras voces que se consideran autorizadas, pasando por los mismos obesos, cocineros, nutricionistas, docentes, etc. De la

misma manera el alcoholismo no logra instalarse como una patología (y su tratamiento se delega en alcohólicos anónimos, una asociación de pares). Pero el cáncer es potestad indiscutida de la institución médica.

La consideración de enfermedad constituye un juicio negativo sobre la persona y, por lo tanto, tiene consecuencias: al enfermo de cáncer no se le permite ser o hacer lo que desea, sino que debe subsumirse a las exigencias de la institución médica sin importar sus propias opiniones, como explica Freidson. En el caso de los portadores de una mutación para cáncer, la consecuencia es subordinar los ritmos y proyectos de vida a los tiempos que marcan los controles y la vigilancia perpetua. Por supuesto, una persona puede negarse a hacerse controles, pero aún así no escapa al dispositivo de control y vigilancia, en tanto es tratada de "negadora", por los médicos, la familia y, sobre todo, por sí mismo.

La causalidad de la genética le agrega al juicio negativo un rasgo particular: por un lado esencializa el juicio negativo (en tanto lo convierte en constitutivo de la persona) y, por otro, lo extiende a las generaciones venideras: el control es para uno y para los hijos, nietos, bisnietos y así hasta la eternidad. En otros términos: se trata de discursos sociales, discursos que enuncian un saber verdadero, una verdad.

El artilugio del test en sí: la institución de un principio de disrupción excluyente

El referente teórico para pensar cómo los discursos de regímenes de verdad constituyen nuevas subjetividades es Foucault, a partir de sus investigaciones en torno a cómo los discursos de verdad establecen un orden mediante la imposición de reglas de exclusión (Foucault 1970).

A través de los principios de exclusión de estos discursos se generan nuevos modos de ser, nuevas subjetividades, en tanto ponen al sujeto en posición de objeto de determinados saberes y poderes. Es decir, son los discursos los que generan determinados procesos de subjetivación y no viceversa (Castro 2004:332).

En el caso de estas enfermedades, se observa que a partir del proceso de medicalización los pacientes resultan objeto de una determinada relación de conocimiento con la ciencia, la voz autorizada que enuncia quién es portador de la mutación, y una determinada relación de

poder con la medicina, que gestiona y conduce la trayectoria de los pacientes a lo largo del proceso de atención e instituye la (auto)vigilancia.

La instancia del test instaura la necesidad de los controles y la vigilancia de la enfermedad. Es la voz autorizada de la medicina la que declara al sujeto en situación de ser vigilado, no los padecimientos físicos que éste percibe. El individuo, por ende, no elige libremente sino que queda sujeto a las exigencias del dispositivo y la instancia del test será la que decida si será (o no) objeto de la vigilancia. No sólo incidirá en la elección de la cobertura de salud que desee o pueda afrontar, sino que el test lo hará deudor de una serie de obligaciones que permearán su vida y se harán presentes en todos los aspectos de la misma: para formar una familia necesitará pactar planes reproductivos modificados con su pareja; si quisiera vivir en otro país o en una ciudad alejada de los centros médicos de avanzada de Buenos Aires tendría que formular sus planes de manera que poder continuar con los controles; tampoco podría partir de viaje sin fecha fija de vuelta. Cada uno de estas instancias le recordarán a él y a los demás lo que el test confirmó: que tiene una falla constitutiva.

Estas dos disciplinas, la genética y la medicina, el saber y el poder, generan un nuevo modo de estar en el mundo, el de **asumir la mutación, asumir el modo de ser fallado**.

El conjunto de reglas a través de las que opera la creación de nuevos modos de subjetivación en las enfermedades hereditarias se establece a partir del test genético, que juega un rol esencial al discriminar los sanos de los enfermos.

Esto solo es posible a partir de la creencia en la causalidad de la genética y se observa en el discurso de los auditores: consideran que alcanza con tener apenas **un** familiar consanguíneo de primer grado positivo para S. Lynch, para que sea posible de aplicar una cuota correspondiente a un posible evento catastrófico. Pero también se ve en el propio discurso de los pacientes y familiares: Dice NataliaH, esposa y madre de portadores de la mutación: "**ahora yo sé que mi marido tiene el gen, o sea que me acecha más el cáncer que antes. Antes era algo que no le iba a pasar a ninguno de ellos, no solamente a él. Para mí no le iba a pasar a ninguno, porque venían todas las video colonos perfectas**" (NataliaH). El "antes", era antes de saber que el marido tenía el gen. Es el conocimiento de la condición genética la que establece la distinción entre el "antes" y el "después", ya que ni el marido ni la hija tuvieron cáncer en ningún momento.

En otros términos, la divisoria de aguas que representa el test genera efectos innegables e irreversibles en diversos aspectos de la vida, tanto en el plano individual (replanteo de proyectos de vida), como en el vincular (revisión de situación familiar) y el social (desamparo legal, dificultad para una cobertura de salud adecuada, ausencia de redes de contención social, etc.).

Se puede argumentar que este mecanismo es en alguna medida compartido por gran parte de las enfermedades ¿Cuál sería la especificidad de los test genéticos predictivos para adultos, y en particular en patologías como el S. Lynch, con penetrancia incompleta y con altas perspectivas de sobrevida?

Para pensar esta cuestión vale la pena observar qué ocurre en la prevención de las enfermedades que llevaron a la OMS a introducir el concepto de *crónicas*: la enfermedad cardiovascular, diabetes e hipertensión. En estas patologías el tratamiento modela los cuerpos y las actitudes a través de la imposición de estilos de vida saludables, lo que se considera la inculcación de un arbitrio cultural de una clase hegemónica como parte de los mecanismos de domesticación de los individuos de las sociedades occidentales capitalistas (Arouca 2003; Castiel and Alvarez-Dardet 2007). Efectivamente, los procedimientos de abordaje de las enfermedades crónicas constituyen, según Arouca y Castiel, imperativos para modelar un cuerpo acorde a las exigencias de la sociedad occidental capitalista, parte del proceso incremental de contención de las costumbres que caracteriza a la civilización occidental (Elias 1989; Arouca 2003; Castiel and Alvarez-Dardet 2007).

Ahora bien, estos procedimientos de modelización (alimentación saludable, actividad física, cirugía estética) establecen una relación de contigüidad entre los enfermos y los sanos, en tanto a todos nos conviene comer sin sal, bajar de peso y realizar actividad física: si bien hay enfermos y sanos, discursivamente ambas condiciones quedan englobadas en un mismo universo y comparten las mismas condiciones humanas básicas.

De la misma manera, cualquiera puede tener cáncer: se denomina cáncer esporádico y no hay una causa específica que explique su emergencia. En este sentido, la posibilidad de tener cáncer constituye un patrimonio común a toda la humanidad.

Sin embargo en el caso de las patologías genéticas, el resultado positivo del test establece una **disrupción excluyente**: solamente los portadores de mutaciones heredables pueden

tener cáncer no-esporádico y se tienen que someter a la vigilancia. En otros términos, el resultado positivo los construye como “*otros*”, la vigilancia se extiende sobre esos “*otros*” al infinito de las generaciones futuras, haciendo en el imaginario imposible cerrar la brecha que los separa del “*nosotros colectivo*”, de las personas “*sanas*”, “*normales*”.

Podría objetárseme que la medicina preventiva tradicional representa la inculcación de un arbitrio cultural de una clase hegemónica hacia todo el resto de la sociedad, que en este movimiento engloba y designa a toda la sociedad y a cada uno de sus miembros: todos podríamos enfermarnos, todos estamos obligados por la salud pública a prevenir enfermedades transmisibles a través de la inmunización obligatoria (las vacunas), y las crónicas (la dieta, el ejercicio, la cesación tabáquica). Si bien eso es cierto, sostengo que en el caso de las patologías genéticas, la medicina preventiva genera una disrupción excluyente que separa a los individuos del resto del cuerpo social a través del test genético. Esta separación, a su vez, genera subjetividades menoscabadas en tanto seres **diferentes, debido a la constitución genética.**

El giro hacia las instituciones

En el caso de patologías genéticas que generan discapacidad, cuyos efectos resultan devastadores para los que la padecen y sus familiares, resulta complejo y problemático reflexionar sobre el proceso de constitución de nuevas subjetividades a partir del test genético, porque muchas veces son las mismas familias las que demandan la investigación y en muchos casos el desarrollo del test diagnóstico preventivo se realizó a partir de estas demandas⁸⁷. Por lo tanto la decisión se realiza en el contexto de agrupaciones civiles que abren a la posibilidad de construir otros modelos de decisión. De este universo de estudio se hacen cargo las investigaciones sobre la construcción social de la discapacidad, que es una disciplina en sí misma.

En cambio, en el caso de patologías multifactoriales como el S. Lynch, es necesario considerar el rol de las instituciones médicas y gubernamentales vinculadas, ya que la

⁸⁷ Por ejemplo: la acondroplasia y la asociación LPA en EEUU (Little People of America. Rapp 2003); el Huntington, la enfermedad de Stargardt y FADEPOF en Argentina (Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes), la enfermedad de Huntington y la Sociedad Americana de Enfermedad (Dubner 2013).

instauración de discursos de verdad es indisociable de estas instituciones que los enuncian. En particular, la institución médica se encuentra en una situación idónea para explorar mecanismos que contribuyan a la constitución de subjetividades que puedan integrarse a la vida social en condiciones de igualdad.

En efecto, estas instituciones tienen el rol central, en tanto son quienes distribuyen los discursos. Esta "*voluntad de verdad, como los otros sistemas de exclusión*" se soporta y apoya en el entramado institucional, que valoriza, distribuye y reparte el saber, reforzado y acompañado por una densa serie de prácticas. De esta manera las instituciones ponen al saber-poder en práctica en una sociedad dada (Foucault 1970).

Si en el caso de las enfermedades sintomáticas el destino del discurso de verdad reside en alguna medida en la eficacia de la cura (que cesen los síntomas y el malestar⁸⁸), en el universo de la medicina preventiva el valor de verdad del discurso reposa exclusivamente en el nivel simbólico: es una verdad **debido a que** es enunciada por la institución médica. Alcanza con que un médico le diga a un paciente que es hipertenso para que el paciente lo sea, alcanza con el que test resulte positivo para que la persona resulte portador de una mutación. Es decir, basta con la palabra de la institución que enuncia a través de sus símbolos, como los estudios diagnósticos, para la legitimación de su discurso.

Cualquier posibilidad de pensar otros modos de subjetivación implica necesariamente al campo de las instituciones y las políticas. En otros términos: la capacidad de la institución médica de generar enunciados es también oportunidad para generar otros enunciados que legitimen la voz de los silenciados por el discurso. Un ejemplo es la legislación que regula la afiliación a las empresas de medicina prepaga: en el Capítulo III pudimos ver de qué manera una brecha legislativa deja sin efecto uno de los artículos explícitos de esta legislación e impide la protección de las personas frente a las discriminaciones en la afiliación a las empresas de medicina prepaga.

Otro ejemplo (que no hemos presentado junto con el material empírico) es la ausencia de normativa específica sobre protección de datos genómicos. Si bien un examen exhaustivo de nuestra legislación en materia de protección de derechos genéticos de los pacientes queda

⁸⁸ Tan es así que cuando no se alcanza la eficacia se rompe el vínculo médico-paciente y la confianza en la institución médica.

pendiente, esta vacancia muestra que por acción u omisión los Estados intervienen en las políticas que hacen de los cuerpos un sujeto político.

Nikolas Rose, que trabajó extensamente el tema de las tecnologías genéticas en relación a la política y a la biopolítica, planteó en los años '90 una tesis sobre la gubernamentalidad de las tecnologías genéticas. En ese entonces, junto con Paul Rabinow, argumentaban en un conocido trabajo que en las sociedades occidentales contemporáneas el poder funciona en gran medida a través de la noción de libertad y que la gubernamentalidad no debía entenderse como el sometimiento en el sentido tradicional de dominación, sino que se refería a la creación de sujetos a través de su libre albedrío (Rabinow y Rose 2006). En palabras de Rose, *"los individuos modernos no solo son libres de elegir, sino que están obligados a ser libres, a comprender y representar sus vidas en términos de elección"* (Rose N. 1999:61).

Por lo tanto, estos autores interpretan que en la práctica médica contemporánea los pacientes con riesgo genético no son pasivos, sino que controlan las prácticas de salud e interpelan y demandan a las instituciones médicas, exigiendo de ellas un servicio (Novas and Rose 2000: 489).

Rabinow y Rose plantean que en las sociedades contemporáneas los test genéticos están disociados de las políticas de estado, en tanto la racionalidad política no se funda en ajustar la calidad de la población en nombre de objetivos políticos nacionales (Rabinow y Rose 2006; Rose N. 2012:144). Según esta lectura, los cuatro términos que delinearon la eugenesia en la primera mitad del Siglo XX (población, calidad, territorio y nación) no caracterizan a la biopolítica molecular del Siglo XXI y, por lo tanto, no tendría sentido hablar de eugenesia hoy. Es decir, desde su perspectiva las tecnologías genéticas de la actualidad no deben pensarse como dispositivos con potencial eugenésico, en tanto no constituyen políticas de Estado para producir una población nacional genéticamente mejorada. En sus propios términos, *"El estado contemporáneo no 'nacionaliza' la corporalidad de sus sujetos para convertirlo en cuerpo político sobre el cual actúa en masa"* (Rose N. 2012:144).

Esta disociación teórica entre la libre elección mediada por las fuerzas del mercado y la intencionalidad política basada en esas elecciones desactiva los debates ético-políticos sobre

los test genéticos predictivos. Esta perspectiva limita el análisis de los test desde los derechos del consumidor o los cambios culturales que introducen las tecnologías asociadas.

Sin embargo la introducción de la familia como el principal destinatario del asesoramiento genético vuelve a poner en foco la cuestión de la política poblacional: cuando desde distintos ámbitos bioéticos se plantea que el paciente tiene la obligación moral de comunicarle a su familia y allegados los resultados de sus estudios genéticos, al mismo tiempo se está abriendo la posibilidad de postular y eventualmente legislar dicha obligación. Al hacer esto, necesariamente se está definiendo la constitución de un grupo familiar en relación a su constitución biológica y su pertenencia a una suerte de clase definida en términos biológicos.

Sostengo entonces que la medicalización del conjunto de rasgos que hacen a una patología genética, junto al proceso de individualización de la decisión del test en el asesoramiento, es el mecanismo que torna política a la constitución genética, en tanto establece una obligación para esas personas y las instituye en una determinada relación de poder. En ese movimiento la constitución genética se torna política.

A partir de los datos sobre la dinámica por la cual la obligación de comunicar a la familiar se encuentra en vías de institucionalizarse, sugiero la necesidad de invertir la proposición de Nikolas Rose de la siguiente manera: **en la medida en que no haya políticas activas que prevengan la puesta en conjunción de los términos población, calidad, territorio y nación, es posible que la propia inercia del mercado lleve a nacionalizar la constitución genética de los sujetos para convertirla en cuerpo político sobre la cual actual en masa.**

Parte IV.2. Problemas en la aplicación del concepto de decisión informada en el asesoramiento genético: el supuesto de transparencia de la información

Una segunda cuestión -cuyos resultados empíricos presenté en la sección 4 del Capítulo III- son las lógicas que, en el contexto de la "*naturaleza del trabajo de atención de la salud*" (Berg 1999), establecen condicionantes, límites, modelan la decisión y naturalizan al test genético, haciendo prevalecer la ética de la prevención por sobre la ética No Directiva del asesoramiento.

Un marco de decisión en un escenario de complejidad tecnológica: posibilidades de comprensión del test genético y de sus alcances

La primer cuestión a analizar son las posibilidades y limitaciones de las personas para comprender la complejidad técnica del test genético y aprehender los alcances del proceso en el que se inscribe.

Para pensar este punto es necesario situarse en el escenario de la consulta médica, que según la teoría de Marc Berg sobre la naturaleza de la atención de la salud, reposa en una lógica de eficacia, entendida como la capacidad para gestionar la trayectoria de los pacientes en un derrotero de atención con arreglo a fines predeterminados (Berg 1999). En esta trayectoria la comunicación y la construcción enunciativa de la escena y las relaciones juegan un rol fundamental para lograr una gestión eficaz (es decir, que los pacientes se sigan atendiendo).

En la conformación de los mensajes los médicos tienen que decidir qué información proveer, a fin de distinguir lo útil y relevante de aquello que puede alarmar o generar una carga cognitiva innecesaria. También el exceso de información puede confundir a algunos pacientes, o distraer la atención de los puntos centrales a considerar para tomar decisiones. Observé este problema en las consultas de asesoramiento genético: los pacientes confundían términos y conceptos ante la sobrecarga de información proveniente de los médicos. Por lo tanto, la información a proveer debe ser la justa y necesaria, en el tiempo y momento adecuados (Epstein 2013).

En este escenario la información se empaqueta en mensajes concisos y eficaces que transmiten al paciente las principales ideas para darle la oportunidad de entender, decidir y actuar. Este es el procedimiento que Deborah Kirklin denomina *framing*: cómo enmarcar la información, qué tipo de historia y que términos utilizar para comunicarse con el paciente (Kirklin 2007).

La eficacia radica en utilizar mensajes pedagógicos que sintéticamente conciten y retengan la atención. El uso de síntesis discursivas es tradicional en el universo de la medicina (Berg 1998) y en las residencias los médicos se entrenan en la síntesis discursiva, en conformar mensajes tanto más eficaces cuanto más sintéticos.

Desde ya, esta construcción discursiva resulta más eficaz cuanto más supuestos en común comparten médicos y pacientes. Pero la economía de palabra y un nivel de intercomprensión anterior básico entran en contradicción entre sí cuando se ponen en juego tecnologías complejas, en particular si son tan nuevas que alrededor de ellas no se ha desarrollado aún el imaginario social que permita completar, interpretar y comprender el mensaje conciso de los médicos.

En gran medida el CCR hereditario presenta esta complejidad para la comprensión: los médicos saben que los términos técnicos y las palabras difíciles distraen la atención de los pacientes y que resulta más sencillo proveer información relativa a la acción (lo que tienen que hacer para lograr un fin) que desplegar los aspectos conceptuales y teóricos de la técnica. Las explicaciones técnicas se reservan para los pacientes con mayor nivel educativo y solo en aquellos casos que pregunten explícitamente. Así, en las consultas se provee mucha información operativa orientada a la acción -los procedimientos técnicos y administrativos para realizar los estudios- pero poca sobre la penetrancia y los efectos adversos del test, necesaria para orientar la deliberación previa sobre si realizar o no el test genético.

En las entrevistas con los sujetos que realizaron el test este fenómeno se observa de dos maneras: por un lado la escasez de recursos discursivos y técnicos de los pacientes y familiares para hablar sobre el S. Lynch; por otro, no se problematiza la información que permitiría tomar otras decisiones. En decir, si bien todos saben que para un portador de S. Lynch el cáncer es una probabilidad y no un futuro inexorable, no se preguntan si el cáncer podría o no manifestarse ni a qué edad.

También es necesario considerar otra arista de la dificultad de comprensión que se observa en la sección 4 del Capítulo III: a partir de la información que se pone en juego para la toma de decisiones no se pueden aprehender todos los efectos y consecuencias posibles de un diagnóstico, en tanto es difícil imaginar *a priori* efectos los adversos de un simple análisis de sangre, o anticipar el impacto emocional de un resultado positivo.

Por el contrario, el supuesto implícito es que todo estudio diagnóstico aporta información: cuánto más estudios de diagnóstico y cuánto antes, mejor. En el testimonio de EricW se conjugan estos tres aspectos: la ilusión de simpleza del análisis (y su pretendida inocuidad),

el supuesto de que los estudios diagnósticos son siempre un valor positivo y la ausencia de discusión respecto a otras consecuencias posibles: *"es sacarme una muestra de sangre y esperar el resultado. No es que fue un gran tema. Fue algo como que había que hacer, era como parte del proceso de defenderme de la enfermedad y de defender a mi familia digamos... no tuve ninguna duda"* (EricW).

La sobrevaloración de los estudios de diagnóstico temprano preocupa a la práctica médica actual y ha despertado voces de alerta que remarcan la necesidad de retomar el principio tantas veces escuchado de **primun non nocere**⁸⁹. Una de las respuestas a esa preocupación fue el nacimiento en 1995 del concepto de **prevención cuaternaria**, prevención entendida como la acción tomada para identificar pacientes en riesgo de sobremedicalización, protegerlos de una nueva invasión médica y sugerirles intervenciones éticamente aceptables (Jamouille y Roland 1995). Otra de las iniciativas fue la campaña Choosing Wisely⁹⁰ de la fundación ABIM (American Board of Internal Medicine), que nuclea a numerosas sociedades médicas con el objetivo de reducir el uso inapropiado de pruebas diagnósticas y tratamientos.

Sin embargo, la prevención cuaternaria es un concepto novedoso y no se ha hecho carne ni sentido común aún problematizar los efectos adversos de las técnicas de diagnóstico temprano (rastreo).

No obstante, como mencionamos en la sección 4 del Capítulo III, el argumento persuasivo del test como herramienta para *"profundizar"* (*"ahondar"*, *"sacarse la duda"*, *"investigar más"* o *"ponerle nombre y apellido a la enfermedad"*) a veces encuentra dificultades no esperadas. En efecto, algunos casos (como MiriamS, que no se realizó el test y NadiaA, que finalmente se lo realiza) se plantean, hablan y discuten antes de decidir si realizar el test. Cuestionan su utilidad y manifiestan sus deseos de no realizarlo, ante la intuición de que un resultado positivo conlleva una desventaja subjetiva. Este tipo de pacientes incluso llegan a rechazar el supuesto beneficio del estudio diagnóstico, cifrando allí el anticipo de posibles amenazas a la subjetividad en términos de enfermedad y muerte.

⁸⁹ Primum non nocere: Lo primero es no provocar daño.

⁹⁰ <http://www.choosingwisely.org/>. Accedido Marzo 2018.

Sin embargo ninguna de ellas encuentra argumentos discursivos para explicar por qué NO, porqué prefieren no hacerlo, no encuentran muchas palabras para sostener argumentativamente lo que intuyen. Es interesante remarcar que esta escasez discursiva se observa tanto cuando están presentes los médicos –durante las consultas- como en su ausencia, por ejemplo en las entrevistas. También es interesante observar que los médicos pueden desarmar estas resistencias con pocos argumentos. Esto nos estaría mostrando la pregnancia de la lógica del sentido común acerca de las virtudes del saber, del conocer sobre sí mismo, y de conocer en profundidad, que emergen como tópicos de naturaleza superior a los asociados al daño potencial de la información: "*es mejor saberlo y reconocerlo*" (Laura). Este argumento queda enlazado inmediatamente con la lógica preventista, que incluye la apelación a la familia, y sobre todo a los hijos: "*para que a vos no te vuelva a pasar esto nunca más y a toda tu familia*" (Laura). La apelación resulta incontestable y definitiva, en tanto ninguno de los entrevistados pudo resistir este argumento en las consultas.

Este conjunto de factores llevan a reflexionar que las personas alcanzan en el proceso de asesoramiento genético un conocimiento detallado y profundo, de nivel operativo, de los estudios que tienen que realizarse. Se focalizan en los trámites, en las autorizaciones, en cómo prepararse para las VCC. Pero no llegan a visualizar el escenario al que se enfrentarán si el estudio confirma una mutación genética.

Limitaciones para decidir con autonomía en el asesoramiento genético

Es interesante observar estas limitaciones al proceso de decisión en relación a escenarios en los que los resultados de las opciones son claramente aprehensibles para los involucrados. Ronald Epstein analiza la estructura de procesos de decisión relacionados con escenarios de final de vida (por ejemplo, las decisiones en el ámbito de cuidados paliativos), a la luz de la Teoría Naturalista de la Toma de las Decisiones Clínicas (Epstein 2013).

Este autor se basa en el concepto de "*mente compartida*" ("*shared mind*") para analizar el proceso de toma de decisiones clínicas: "*situaciones en las que las nuevas ideas y perspectivas emergen a través del intercambio de pensamientos, sentimientos, percepciones, significados e intenciones entre dos o más personas*" (Epstein 2013). Este concepto implica que en ocasiones las decisiones clínicas no son el producto de una voluntad individual sino

que se ponen en juego procesos cognitivos compartidos, de los cuales surge un determinado rumbo de acción. Es decir, este autor propone la idea de *procesos cognitivos distribuidos*, donde la deliberación y la toma de decisiones pueden ser el resultado de procesos cognitivos que incluyen a más de un individuo. Se trata de procesos mentales que se comparten a través de los esquemas cognitivos y afectivos de dos o más individuos, a veces hasta el punto en que ninguno de ellos puede "apropiarse" por completo de la perspectiva, preferencia o decisión resultante. Incluso en los pacientes cuyas decisiones parecen ser autónomas, las decisiones también pueden estar modeladas por el proceso social que enmarca la decisión. Estos procesos cognitivos distribuidos se encuentran por debajo del nivel de conciencia cotidiana pero pueden visibilizarse a través de la reflexión.

Los ejemplos que propone Epstein para ilustrar esta teoría tienen dos características que difieren del escenario de las decisiones relativas al test genético para S. Lynch: por un lado, desde el ámbito médico, son escenarios en los que se identifican claramente opciones de decisión; por otro, los pacientes comprenden el alcance de las distintas opciones en juego. En esta investigación encontré un escenario de este tipo en el testimonio de LilianaA, quien se enfrenta a dos opciones posibles para extirpar el CCR, una podría poner en peligro su capacidad reproductiva y la otra no:

*Pasé por varios cirujanos hasta que decidí quién era el que me iba a operar. Uno de los cirujanos con el que a mí me derivan, me había dicho que **hoy por hoy sigue habiendo dos caminos o dos ramas: Una que apunta primero irradiar la zona para reducir el tumor y evitar la operación, la otra hacer la operación, sacar el tumor.** Lo que pasaba era que yo **al ser mujer y estar en el colon ubicado el tumor, estaba también afectando los órganos reproductivos femeninos.** Mi ginecólogo no era mucho de esa rama. Yo estaba bastante asustada. Yo lloraba, tenía veintinueve años, **todavía no soy madre, claramente quiero serlo en algún momento.** Lo llamo a mi ginecólogo, me dice, "quedate tranquila, nadie va a hacer nada antes de que yo vea los estudios". Después cuando yo hablo con mi clínico y le cuento esto, me dice: "vamos a hablar con otro cirujano" y ahí me deriva a otro cirujano. Yo llego y fue..., viste esas cosas que te pasan con los médicos, es como que yo sentí que era él el que me tenía que operar, fue como medio así" (LilianaA).*

En este ejemplo se observa que LilianaA conoce y describe claramente las opciones que tenía disponibles y tiene la capacidad de establecer una relación con su propia situación. Es decir, LilianaA tiene la posibilidad de figurar por anticipado en qué condiciones -físicas,

morales, existenciales- quedaría situada con cada una de las decisiones. Por otro lado, son varios los que participan del escenario de decisión: -LilianaA, el clínico, el ginecólogo y dos cirujanos.

Epstein denomina "*mente compartida*" (Epstein 2013) a este tipo de escenario en el cual la decisión no se localiza en un actor en particular sino en el interjuego entre actores, deseos, conocimientos, posiciones subjetivas y enunciativas.

También existen investigaciones desde la antropología médica sobre otro tipo de situaciones en las que se toman decisiones complejas, pero que son diferentes al ejemplo anterior porque se ponen en juego pocas opciones, u opciones difíciles de comprender y todas ellas generan alta incertidumbre.

Un ejemplo de este escenario es el ingreso a diálisis renal en paciente adultos mayores de setenta años, que estudia Ann Russ (Russ, Shim et al. 2005). Esta tecnología que en un principio se aplicaba a pacientes relativamente jóvenes cuando perdían la función renal, progresivamente se fue desplazando personas que se encuentran en la **cuarta edad** y que, de por sí, tienen reducida la expectativa de vida. Para ellos la diálisis es un estado incierto entre la vida y la muerte, una especie de ocaso o "deslizamiento". Estos pacientes sienten que no están totalmente vivos pero tampoco muertos y ven cómo se van alejando de sus "*vidas reales*", cómo se van desgastando. La diálisis no es "*una forma de vivir*", aunque tampoco un camino para morir.

Según describe Russ, la experiencia de los pacientes dializados en esta etapa de la vida es devastadora y está marcada por una profunda confusión sobre quién eligió llegar a esa situación y en nombre de qué. Los pacientes se quedan con la sensación que la diálisis fue impuesta, involuntaria, incluso inevitable. Antes de ingresar a diálisis no imaginaban este escenario en el que la vida está al límite de lo humano.

A través del análisis del proceso de decisión que realiza la autora (Russ, Shim et al. 2005), se observa que el ingreso a diálisis es el resultado de un proceso gradual -excepto para los que ingresan de urgencia inconscientes- que se gesta en sucesivas consultas, en las cuales los médicos los preparan para la eventualidad del tratamiento y a la idea que van a vivir más y mejor en diálisis. En estos casos, los pacientes accederán, aunque de mala gana, a los pasos y procedimientos incrementales que finalmente desembocarán en la diálisis. Las decisiones

del paciente se van gestando en conexión con la familia y son graduales, mínimas e imperceptibles.

Esta autora reflexiona que para la mayoría de los pacientes es demasiado abrumador abordar las grandes cuestiones sobre la vida y la muerte ante la cual los fuerza a decidir esta tecnología y sus capacidades para extender y modificar la vida (Russ, Shim et al. 2005).

En este escenario podemos suponer un proceso de decisión distinto, alejado tanto del modelo de Teoría de la Decisión Clásica, como del modelo de "mente compartida" que propone Epstein. Más bien es una decisión que, preformada en la ética de sostener la vida, se define por su propio peso, sin que pueda pensarse en un yo que toma una decisión informada o en un nosotros que elabore una opción consensuada. La decisión resulta ser la ausencia de decisión y, una vez iniciada la diálisis siguiendo el protocolo de rutina, nadie se siente en condiciones ni con la autoridad para suspender el proceso. Los pacientes, en consecuencia, continúan en una diálisis indefinida sin que nadie lo decida explícitamente.

La decisión sobre el test genético comparte en alguna medida las características del ejemplo de la diálisis renal en adultos mayores: la novedad y complejidad técnica del test, los presupuestos sobre el valor y la inocuidad atribuida al "*saber*" sobre sí mismo y la simplicidad que se le atribuye en términos técnicos, hacen que solamente se lo pueda figurar parcialmente. Las personas alcanzadas por el test no llegan a aprehender la completitud de sus consecuencias en las primeras sesiones de asesoramiento. Comienza entonces el proceso de los estudios genéticos, que por su propia performatividad continúa sin detenerse.

Construcción de un escenario argumentativo bipolar y decisión deslocalizada

Los test genéticos predictivos para adultos, a diferencia de la diálisis renal, no implican una decisión entre la vida y la muerte. Cabe entonces preguntarse cómo se arriba a un escenario de decisión de este tipo, en el que no hay una primera persona (plural o singular) que decida, pero aún así la decisión es tomada. Para esto considero que es necesario analizar primero la estructura argumentativa en la que está enmarcada la decisión, luego la convicción en el determinismo causal de la genética y finalmente el carácter performativo de la indicación médica, que articula los otros dos factores, dando como resultado un escenario

de decisión complejo e **indecidable**, que no da lugar a que se tome una decisión afirmativa, ya sea una persona singular o un colectivo plural.

Argumentación bipolar

Como mencioné anteriormente en esta discusión, la información comunicada en el asesoramiento genético se organiza en mensajes concisos y claros, que deben concitar atención e interés, no confundir ni sobrecargar -dosificando los apelativos a la gravedad para concentrar la escucha y minimizar los niveles de alarma-, y permitir organizar rumbos de acción. Esta información, en las consultas sobre S. Lynch puede ser sumamente completa (con profundidad técnica en la descripción de las mutaciones involucradas y el mecanismo molecular de la herencia) o muy simple, según el nivel educativo del paciente y la familia. Sin embargo en su conjunto es una información que trasmite una idea simple y sencilla: es una condición hereditaria, que se trasmite, se hereda, que pueden tenerla los hijos y los familiares cercanos. Este es el sustrato básico informativo sobre el cual se construye la argumentación sobre los estudios genéticos, que se presenta como fundamento material indiscutible e indebatible (a pesar de los desarrollos en epigenética y transcriptómica, los fundamentos científicos que llevaron al desarrollo del test genético para S. Lynch quedan fuera de discusión).

En la consulta se encadenan argumentos, de modo tal que no se abren instancias de decisión, ni se da lugar a reflexiones ni debates y, por lo tanto, a opciones previamente no contempladas. Se trata de argumentos afirmativos sobre la relación entre la mutación de los genes reparadores de ADN y el CCR, la oportunidad que ofrece el estudio genético para la prevención, la responsabilidad hacia los hijos y la inocuidad del test. Las dudas que estos tópicos pueden generar se completan con información adicional.

Los componentes informativos que podrían abrir instancias de decisión son más difíciles de entender, porque se basan en razonamientos más complejos: la estratificación del riesgo (¿porqué es factible suponer que el paciente es portador de una mutación?) y la penetrancia (la probabilidad de enfermar y a qué edad). Como vimos en el resumen del Capítulo III sobre la teoría del *framing*, el despliegue de estas probabilidades en sus términos numéricos

científicos representa una complejidad en sí misma que, huelga decir, algunas veces se intenta en las consultas (Edwards, Elwyn et al. 2002).

La estratificación de riesgos se presenta en términos de la edad del paciente o de la cantidad de familiares afectados. Este tipo de argumentación se presenta como auto-evidente para el test de S. Lynch, en tanto que los pacientes verifican fácilmente que su edad corresponde al grupo de riesgo o hacen el recuento de cuántos familiares han sido afectados. Estos simples cálculos los hacen reconocerse como pacientes en riesgo, de manera que en la mayoría de los casos no se genera ninguna pregunta sobre la pertinencia del estudio genético: en las consultas observadas, expresiones como "*familia de alto riesgo*" o similares no dispararon preguntas adicionales, nadie preguntó porqué ellos formaban parte de una familia de estas características ni cuestionó que se tratara de una familia en riesgo.

La penetrancia se expresa en términos cualitativos (predisposición a enfermar). Durante toda la consulta se discuten los controles que hay que realizar para poder detectar los pólipos a tiempo de ser resecaos o la lesión endometrial de manera temprana. Estos intercambios extensos y minuciosos sobre los controles ocupan el lugar de la información sobre la penetrancia, en tanto insinúan un tumor en el horizonte inmediato. La realización misma del estudio, el énfasis que se pone en la rigurosidad temporal de los controles, habla por sí mismo de la probabilidad cierta de enfermar en cualquier momento: estos estudios enuncian una alta probabilidad de enfermar. De alguna manera esto explica el terror que despiertan las biopsias y que no se discuta la aparición del tumor en términos de probabilidad, ya que esta probabilidad está prefigurada en el discurso sobre los controles. Este es otro punto de acuerdo: los controles no se discuten, el diagnóstico precoz es una verdad compartida entre médicos y pacientes.

Este conjunto de argumentos se organizan linealmente, sin instancias de decisión, y los pacientes solamente pueden optar por realizar o no el test, **adherir o no**. Se podría decir que es una argumentación bipolar, en tanto no se plantean otras alternativas que realizar o no el test, a diferencia del ejemplo de la cirugía de LilianaA.

Imaginario de causación genética

La cuestión a considerar es la noción de causalidad genética presente en todos los discursos médicos, que se observa con fuerza en la convicción de que el cáncer en los jóvenes solamente puede atribuirse a una mutación patológica. Sostengo que la construcción de un escenario bipolar es posible en gran medida en virtud de la creencia en la causalidad genética, en tanto que el problema a debatir se piensa en términos de determinismo causal.

En otros términos: a partir de las observaciones de esta investigación y del modo en que se enuncia a la genética en diversos documentos y guías, sostengo que estos discursos bipolares se fundan en concebir la relación entre genes y enfermedad en términos de causalidad unívoca.

Como menciona Mario Bunge, el pensamiento moderno ha retenido de la noción aristotélica de *Causa* solamente la idea de lo que Aristóteles denominaba *Causa Eficiente*, la más fácil de concebir, a la que puede asignársele un correlato empírico y es, por lo tanto, susceptible de regulación como medio para el dominio de la naturaleza (Bunge 1997). Bunge explica que la noción de **Causa Eficiente** o **Causación**, es una categoría de conexión genética, es decir una forma de producir cosas nuevas a partir de otras cosas que implica una conexión unívoca y constante. Pero no puede afirmarse automáticamente la inversa: la causalidad no es la única categoría de la determinación y no todas las conexiones constantes y unívocas son relaciones causales. **La causalidad es un tipo de determinación, aunque a menudo se los toma como equivalentes.**

La causalidad tiene como característica muy específica la dependencia unilateral del efecto con respecto a la causa: si se verifica un efecto es por y debido a la presencia de la causa. La relación entre la causa y el efecto es de tipo generatriz, de productividad: la causa genera al efecto.

Como la relación entre causa y efecto es una relación de productividad, en ciencias de la salud se considera que existe una relación causal cuando la causa precede temporalmente al efecto (Gálvez Vargas y Rodríguez-Contreras Pelayo 1992). Sin embargo la ciencia biomédica, en particular la epidemiología, es una ciencia probabilística y los fenómenos de salud y enfermedad que son su objeto de estudio son complejos y multideterminados. Por ende, los

efectos que se observan a partir de determinado factor o exposición del individuo se describen en términos probabilísticos.

Si el genotipo se entiende como causa es porque cumple con algunos de los rasgos que corresponden a una determinación causal: condicionalidad e invariabilidad de la conexión. El hecho de considerar al genotipo como **causa** le otorga una jerarquía superior al resto de los factores, influencias, interacciones e instancias que determinan el desarrollo de un individuo: si primero están los genes y luego se produce la influencia de la cultura como una segunda naturaleza, entonces lo determinante en primer instancia es el genotipo (y, por lo tanto, el factor que gobierna el proceso y el factor a gobernar).

No deja de ser irónica la pregnancia del imaginario causal en el asesoramiento genético, en vistas de los avances de la epigenética contemporánea que cuestionan la relación unívoca entre un gen y una función determinadas, postulado por el modelo tradicional de la genética. Asimismo, los descubrimientos sobre el microbioma, que propone relaciones específicas sobre la intermodelización entre la constitución molecular y el medio ambiente físico y humano, también apuntan en esta dirección (Meloni y Testa 2014).

En la actualidad, la interfaz entre lo social y lo biológico es una frontera de investigación, en la que los modos de pensamiento biológico no reduccionistas y "postgenómicos" encuentran un espacio para desarrollarse, donde se considera que los circuitos de construcción social y causalidad social, después de todo, sí atraviesan el cuerpo. La atención a estos caminos ha permitido a los investigadores mostrar, por ejemplo, cómo la raza se convierte en biología (Gravlee 2009).

Algunas propuestas científicas actuales proponen superar la dicotomía radical entre lo esencial y lo contingente como sinónimo de lo biológico y lo social-construido. Por ejemplo, el modelo de las biohumanidades postula un cambio hacia una ciencia que pueda pensar a los hechos físicos-biológicos en términos de contingencia y cambio:

En contraste con la noción predominante de que "los biólogos proporcionan los hechos mientras los humanistas y los científicos sociales se limitan a discutir las implicaciones de esos hechos", el enfoque de biohumanidades tiene la ambición de producir investigaciones capaces de "retroalimentar nuestra comprensión de la biología misma". El resultado de esta conciencia crítica debería ser la aparición de puntos de vista más contingentes y dinámicos del conocimiento biológico (Meloni 2014).

Bunge mismo advierte la necesidad de ser cautelosos con la relación constante entre ciertas clases de causas y efectos y que, en cuestiones de hecho, lo más lógico es considerar que esa asociación constante ocurre "casi siempre" (en lugar de "siempre"). En las prácticas concretas, cuanto más nos aproximamos a los hechos, más nos alejamos de la definición estricta de causalidad.

Al pensar la relación probabilística en términos de causación generatriz, las opciones que se pueden pensar se reducen a **realizar y no realizar** el test genético, lo que se pone en acto a través de los procedimientos argumentativos del asesoramiento, presentados bajo la forma de argumentos dicotómicos (opciones bipolares).

La performatividad de la indicación médica

La escena de la consulta se define como espacio de planteo, designación (diagnóstico y pronóstico) y resolución de problemas. Las proposiciones que plantea el médico allí tienen un carácter afirmativo, aún cuando sean formuladas como sugerencias y opciones: aquello que enuncia es la solución apropiada, en términos de tratamiento, al problema planteado.

Estos enunciados afirmativos son, al mismo tiempo, juicios morales, en tanto califican a la persona. Como menciona la sociología clásica de la medicina:

El trabajo del médico no es visto generalmente como moral; se supone que trata una enfermedad sin juzgarla. Hay sin embargo un juicio moral irreductible en la designación de la enfermedad en sí misma, un juicio cuyo carácter frecuentemente se pasa por alto debido al consenso virtualmente universal que existe alrededor de la indeseabilidad de gran parte de lo que se designa enfermedad. El cáncer es tan obviamente indeseable para todo el mundo que su status como enfermedad parece objetivo y evidente por sí mismo más de lo que es: una valoración social sobre la que mucha gente coincide. Al designar algo como el alcoholismo "enfermedad" y al declarar que un consternado y sucio delincuente es un enfermo, la intención es evitar la condena moral (Freidson 1978).

Según esta sociología "la neutralidad moral solo existe cuando a una persona se le permite ser o hacer lo que desea, sin observaciones o discusiones" (Freidson 1978). Desde esta perspectiva las indicaciones médicas constituyen juicios morales, en tanto el paciente podría ser juzgado a partir del apego de su comportamiento a la norma implícita en la indicación. Es

decir, la propia formulación de la indicación lleva implícita un juicio moral que se activará al aceptarla o rechazarla y por ende, la indicación puede considerarse performativa.

La indicación médica, aún formulada en términos de propuesta, retiene parte de la capacidad de decisión para el médico y, al mismo tiempo, señala al paciente la conducta ideal. Marcar el ideal de acción posiciona al paciente frente a la misma, y el hacer y no-hacer se invisten con distintas connotaciones morales que marcan la relación con los médicos (colaborador/resistente). De esta manera, la performatividad de la indicación ensambla la causalidad genética en una **argumentación bipolar**: desde las metáforas causalísticas no hay opciones a la enfermedad genética.

La dominancia de la causalidad genética y su potencia en el contexto del asesoramiento genético se ven con claridad en el asesoramiento del cáncer de colon, ya que (en su mayoría) es curable y el hecho de tener la mutación no implica que inexorablemente sobrevendrá el cáncer. Sin embargo hay pocos elementos en la argumentación del asesoramiento genético que permitan la duda y la apertura de otras posibles instancias de decisión: los médicos están convencidos que una persona con mutación tiene un riesgo tan elevado que amerita la vigilancia estricta de por vida. Es una forma de razonamiento determinístico, que hace ver que el único destino posible de la persona es el cáncer.

Las investigaciones de Koch y Domaradzki (Koch and Svendsen 2005; Domaradzki 2015) coinciden en este mismo sentido. Según la primera:

El asesoramiento es directivo, pero respeta la autonomía. He tratado de ilustrar que en el asesoramiento, el imperativo de obtener y actuar en base al conocimiento genético (por ejemplo: informar a los familiares y participar en programas profilácticos) tiende a adquirir un carácter hegemónico (...) Se torna casi imposible para los aconsejados negarse a la propuesta de seguir adelante (Koch and Svendsen 2005).

En algunos casos, por ejemplo (las decisiones que en la sección 4 del Capítulo III denominé Modelo de Decisión Independiente), se puede hablar de decisión informada y autonomía, en tanto que se da en un marco de coincidencia básica de perspectivas e intereses entre los que asesoran y los asesorados, lo que permite interpretar y tomar decisiones consensuadas sobre porqué, cuándo y cómo. Algunos autores que trabajan en teoría de las decisiones

denominan a este tipo de condición **cohesión**, haciendo referencia a la coincidencia de los modelos mentales de los que participan en la decisión (Epstein 2013).

En el resto entendemos que es más apropiado pensar en una **decisión deslocalizada: una decisión que no es asumida por una persona individual, pero tampoco se arriba a una decisión colectiva consensuadamente**. Aquí predomina lo que denominé modelos de decisión por confianza en la indicación, a partir de la argumentación y por decisión familiar colectiva. La complejidad técnica y el significativo cáncer resultan abrumadores (como plantea Russ para la diálisis renal. Russ, Shim et al. 2005) y los hechos finalmente terminan ocurriendo por su propio peso, conducidos por el carácter performativo de la indicación médica.

Problematizando el modelo de comunicación transparente de información

En el presente análisis se observa que el modelo comunicacional que sustenta la práctica del asesoramiento genético reposa sobre el esquema comunicacional clásico de Jakobson (Jakobson 1985), que supone las figuras de un emisor y un receptor como entidades independientes, que se transmiten un mensaje entendido como un paquete que codifica mediante un determinado diccionario un referente, aquello de lo que se habla. Se trata de un modelo que supone que es posible la reproducción especular del referente. Este modelo, superado por las teorías de la comunicación posteriores, debe ser problematizado y reformulado por la disciplina del asesoramiento genético **cuyo objeto es la información**.

Es decir, el asesoramiento genético hereda de la biomedicina un modelo de comunicación pedagógico, de información y de decisión que, aún siendo el modelo dominante para la mayoría de las especialidades médicas, no es sustentable en el campo. Como postula Menéndez, el sistema biomédico se caracteriza por ciertos rasgos estructurales propios de la modernidad tecnocientífica⁹¹, entre los cuales el biologismo es el carácter que garantiza la

⁹¹ Estos rasgos son: biologismo, individualismo, ahistoricidad, asociabilidad, mercantilismo, eficacia pragmática, asimetría, autoritarismo, participación subordinada y pasiva del paciente, exclusión del conocimiento del consumidor, legitimación jurídica, profesionalización formalizada, identificación con la racionalidad científica y tendencias inductivas al consumo médico. Según este autor: "*el biologismo subordina en términos metodológicos y en términos ideológicos a los otros niveles explicativos posibles. Lo manifiesto de la*

cientificidad del modelo y constituye la base para la diferenciación y jerarquización respecto de otros factores explicativos (Menéndez 1988).

El asesoramiento genético, al imaginar a la información como un paquete transmisible por un canal, muestra su anclaje al mito de la mirada objetiva, capaz de imaginar a la ciencia como una "*máquina registradora de datos*" (Najmanovich 2008).

La transparencia de la información constituye un mito de la biomedicina en general y del asesoramiento genético en particular, que se articula a partir de un conjunto de supuestos formulados en la modernidad: el derecho a la información ("*A mí me parece que la información es poder para la gente, que la gente tiene derecho a tener información*", Polly), el desconocimiento del derecho a No Saber, el modelo médico hegemónico (que supone la preeminencia del saber biológico frente a otros saberes), la noción de causalidad genética y una ontología positivista que supone una única realidad posible, representable y asequible.

Al interior del asesoramiento genético las condiciones de la biomedicina identificadas por Menéndez configuran a la información como un mensaje que reproduce de manera especular un dato objetivo, cuya verdad está por fuera de aquellos que enuncian la información.

La teoría del Framing, si bien aporta elementos para pensar cómo se mediatiza la información en el contexto de la consulta médica, no llega a explicitar directamente que esta información es un discurso con sus propias condiciones sociales de producción, mediatizado por un dispositivo específico, el asesoramiento genético. Al analizar las diferentes lecturas posibles de un mismo mensaje, la teoría del Framing problematiza la recepción del discurso médico pero no hace mención al proceso de producción del mismo ni tampoco plantea alguna teoría de la representación.

Como plantean la antropóloga inglesa Marilyn Strathern (Strathern 1999) y la argentina Claudia Fonseca, la información genética implica "*una redefinición total del juego*" (Fonseca 2004). Strathern postula que es necesario distinguir dos clases de información: por un lado la "*Información reguladora*", que es un tipo de información que se suma al conocimiento ya

enfermedad es ponderado en función de este rasgo, como lo casual, sin remitir a la red de relaciones sociales que determinan lo fenoménico de la enfermedad" (Menéndez 1988).

existente, aumentando o esclareciendo opciones prácticas y, por otro, la “*Información constitutiva*”, en la cual la revelación de ciertos datos provoca una reconfiguración total de las relaciones familiares o sociales. En este tipo de enunciados los efectos están “*incrustados en la información*” (Fonseca 2004).

Donald Schön⁹² denomina “*metáforas generativas*”, a las figuras retóricas a través de las cuales se formulan los problemas que se supone se deben solucionar: “*Cuando examinamos las historias del planteo del problema (...) se hace evidente que el encuadre de los problemas depende con frecuencia de metáforas subyacentes a las historias que generan ese planteo y que establecen las direcciones de la solución*” (Schön 1979). En este sentido, la noción de información del asesoramiento constituye una metáfora que genera a la propia práctica del asesoramiento tal como se conoce actualmente.

Por lo tanto, esta práctica no se trata de brindar opciones frente a las cuales la persona que recibe la información pueda tomar decisiones, sino que **informarse es el efecto en sí mismo de la práctica**. Es decir, la información constitutiva no puede desentrañarse para analizar qué aspectos pueden aplicarse al propio caso, sino que se sabe o no se sabe, y el propio saber lleva implícitos los efectos del conocimiento. Esto hace tan poderosas a las tecnologías que establecen una información constitutiva, ya que los efectos están indisolublemente unidos al hecho de saber.

Según Strathern, las sociedades definen qué información es regulatoria y cual constitutiva, no hay una clasificación *a priori*. Pero en las sociedades occidentales la información sobre parentesco es constitutiva, porque tiene prioridad (no necesariamente legal pero si moral) sobre otro tipo de información (como alimentación, cuidado, etc) y, por lo tanto, el conocimiento sobre el parentesco pasa a formar parte de su vida y sus relaciones, se constituye como una información indesligable de él.

Este tipo análisis sobre el status diferencial de la información desdice toda la doctrina liberal del derecho a la información y cuestiona el imperativo moral que postula la revelación de

⁹² Donald A. Schön es considerado un pensador influyente en el desarrollo de la teoría y práctica del aprendizaje del profesional reflexivo en el siglo XX y constituye actualmente un auténtico referente en la temática de la profesionalización. Schön propone la búsqueda de una nueva epistemología de la práctica implícita en los procesos intuitivos y artísticos que algunos profesionales llevan a cabo en las situaciones de incertidumbre, inestabilidad, singularidad y conflicto de valores.

cualquier tipo de información como valor universal positivo. Inclusive, concibe la posibilidad del rechazo activo de ciertas informaciones (Fonseca 2004).

El test para el S. Lynch y otras enfermedades relacionadas con mutaciones genéticas indeseables (aunque curables y prevenibles) posibilita un tipo de información que se torna constitutiva de la persona, en tanto no puede desligarse de ella y, más aún, cuando se ve enfrentado a la posibilidad de transmitir la enfermedad y la información a su descendencia.

Invisibilización de las condiciones de producción

La privatización de los test genéticos en el proceso de medicalización invisibiliza las condiciones sociales y la gramática de producción (Veron 1993:129) de la escena enunciativa del asesoramiento genético, al construir una escena de decisión privada. Las condiciones económicas y políticas que hacen posible que una persona, en un lugar y tiempo determinados, se realice un test genético no puede verbalizarse en la consulta médica, ni en los eventos que se requieren para gestionar el flujo del tratamiento y vigilancia, ni tampoco en las algorítmicas guías de práctica clínica (que se orientan a sostener la gestión de ese flujo del trabajo en salud). La idea implícita (formulada a veces en las consultas) del "avance científico" constituye el trasfondo que legitima el asesoramiento genético, que pareciera no necesitar mayor explicitación o profundización.

Tal como afirma Najmanovich, resulta peligroso desconocer que la objetividad es un mito de la modernidad que debe ser explicitado, porque en la medida en que permanezca invisibilizado modela nuestras acciones y emociones sin darnos capacidad para analizarlo críticamente (Najmanovich 2008). En el asesoramiento genético sería necesario explicitar la teoría de la representación sobre la que reposa este dispositivo.

La pregunta que debiera formularse el asesoramiento genético no es cómo informar mejor (ni siquiera, cómo plantea la teoría del *framing*, cómo informar de la manera más objetiva posible para lograr una mejor comprensión de las opciones que se ponen en juego en la decisión), sino cómo construir una escena enunciativa que signifique a los pacientes como sujetos cuyas decisiones son las más adecuadas para sus propias condiciones de vida, para su marco espiritual y cultural; una escena enunciativa que ponga en condiciones de simetría a médicos y pacientes.

La construcción de escenarios simétricos de decisión requiere interrogar a todos los participantes de la escena acerca de las condiciones de producción, entendidas como parte constitutiva de la decisión misma. En las entrevistas los pacientes y familiares se interesan por las condiciones de producción de los test genéticos. Por ejemplo, hacen referencia explícita a que están aportando su material biológico para una investigación. Los más involucrados en el dispositivo del asesoramiento traducen esta contribución en términos de un fin altruista en pro de la salud de la humanidad. Los menos involucrados con el estudio genético (porque no se consideran parte de una familia con cáncer, o porque ellos o algún familiar tuvieron cáncer nuevamente a pesar del estudio genético), desconfían de las intenciones del asesoramiento, y entienden que se trata de una actividad lucrativa que generará beneficios económicos a ciertos actores sociales. En ambos casos las condiciones de producción son parte del proceso de decisión y no solo el contexto o telón de fondo en relación al cual se toman decisiones.

Parte IV.3. Perspectivas para prevención y no directividad

La objetividad científica, el imaginario sobre la causalidad genética, la ilusión de transparencia de la información y la valorización de la prevención se articulan y conforman una base ideológica que da pie a la construcción de instituciones médicas que producen y distribuyen enunciados verdaderos y unívocos sobre la constitución genética. El proceso de biologización reduce la vida a su sustrato físico y retira del análisis todos los procesos propios de la vida en sociedad (historicidad, cultura, organización social, valores, afectos, etc.). Postula, por ende, que los problemas sociales son secundarios, consecuencia de dificultades de origen del campo médico.

En este marco los test genéticos se han naturalizado y al día de hoy forman parte de la rutina de diagnóstico de muchas enfermedades. Ni siquiera resulta pertinente la pregunta por la no-directividad del asesoramiento: negarse al test constituye una conducta moralmente penalizada que califica en términos negativos a quien no se realiza el estudio, a pesar de la posibilidad de quedar expuestos a la discriminación genética (Green, Lautenbach et al. 2015).

Resulta irónico que mientras los científicos discuten el paradigma del gen y la pertinencia de la división entre ciencias naturales y sociales, se construyan instituciones y legislaciones que dan cuenta de este paradigma científico que la ciencia busca superar. Aunque se requiere una pericia epistemológica de la cual actualmente carecen nuestras instituciones, una visión contingente de la biología contribuiría a la construcción de un modelo de asesoramiento genético flexible y abierto a múltiples opciones.

La incertidumbre científica queda obliterada en las consultas: a pesar de las innumerables dudas que reconocen y experimentan los genetistas al momento de recabar información, evaluar los riesgos, informar y decidir, la construcción de la escena afirmativa y asertiva del asesoramiento genético se apoya en las certezas del profesional y del campo médico. Pero estas certezas son pasibles de ser refutadas en el futuro por nueva evidencia que modifique los algoritmos de evaluación de riesgos: si se encuentran nuevas mutaciones que antes no se conocían, o la evidencia aporta nuevos datos sobre penetrancia, o cambia la expectativa de vida porque se mejoran las técnicas quirúrgicas o la terapéutica oncológica. La evaluación del riesgo es un terreno inestable, siempre abierto a nuevas evaluaciones *a posteriori*.

Sin embargo, la gestión de las trayectorias de los pacientes se construye siguiendo la tradicional relación médico-paciente, como líneas de certeza trazadas entre los puntos de certidumbre, dejando en sombras lo mucho que se desconoce sobre cada caso. Estas omisiones podrían ser el material sobre el cual construir un nuevo modo de relación al interior del asesoramiento genético, basada en la simetría entre los actores y en reconocer que para decidir es necesario contar con el panorama completo, tanto de las opciones técnicas como del trasfondo en el que se desarrollan esas opciones. En este sentido es interesante considerar la propuesta de Boa Ventura de Souza Santos, que considera a la inseguridad como un garante de prudencia para manejarse en terrenos donde no se cuenta con certezas ni con caminos trazados previamente (De Sousa Santos 2009:56).

Es decir, que el asesoramiento genético, nacido de la bioética y basado en la información, podría plantearse una escena comunicativa que ponga en igualdad de posición los argumentos técnicos, asumiendo su precariedad y contingencia, con los saberes de los consultantes.

Se abre entonces paso una pregunta inevitable: ¿de qué manera, bajo qué condiciones y en qué circunstancias pueden conjugarse prevención y libre decisión? La posibilidad de generar espacios en los que plantear y escuchar múltiples decisiones requiere construir otro tipo de escena, ya que no se puede continuar afirmando que las decisiones sobre los tratamientos que prolongan la vida son individuales. Para generar estas escenas comunicativas democráticas es preciso entender que se trata de procesos colectivos. Además, estas nuevas escenas deben poder insertarse en el proceso de atención de la salud, aún si eso implica poner en tensión la lógica de gestión unidireccional de las trayectorias de los pacientes a lo largo del proceso de atención (Berg 1999).

De este modo, es necesario interrogar a las lógicas capaces de reinterpretar al asesoramiento genético desde sus postulados éticos no-directivos para concebir la magnitud del desafío de construir escenas de decisión simétricas, para la "*construcción de un lazo social tierno que tenga en cuenta la posibilidad de "alojar" al otro en acto*" (Michalewicz, Pierri et al. 2014).

Iniciativas hacia un asesoramiento genético homogeneizador

El asesoramiento genético ha mutado desde una ética no-directiva, contrapuesta a la eugenesia, que desarrolló el derecho a no ser informado (Andorno 2004), hacia un dispositivo que, a través de la argumentación y la persuasión, gestiona a pacientes y familias para que solo puedan optar por las decisiones previamente idealizadas: realizarse el test, comunicar e involucrar a la familia. Este nuevo modelo de asesoramiento está trasmutando en forma creciente el derecho a no saber en obligación de informar (Black 2013). De hecho, se ha tornado en un dispositivo que administra el modo en que la información se tiene que hacer pública: quién debe informar y a quiénes.

Es pertinente pensar que este movimiento es paralelo a los procesos crecientes de medicalización que ocurren en el mundo occidental en diversos ámbitos de la biomedicina, de la mano del impulso gigantesco de la investigación científica, las tecnologías médicas y de la industria asociada (que abarca campos tan disímiles como la psiquiatría, el rastreo de enfermedades crónicas y las patologías que presentan un condicionante genético). De la misma manera que el gigantesco desarrollo de la psicofarmacología de los años '90 ha

modificado los esquemas diagnósticos y terapéuticos de los niños y ha patologizado la infancia causando el crecimiento exponencial de la prescripción de psicofármacos (Affonso Moysés y Azevedo Lima Collares 2013), actualmente la medicina de precisión⁹³ experimenta un impulso muy grande en pos de extender los estudios genéticos como herramienta para rastreos de nivel poblacional y ya no solamente para los grupos de riesgo (como el test de S. Lynch para personas con antecedentes de CCR). Esta iniciativa busca identificar con mayor especificidad a grupos poblacionales susceptibles a determinadas patologías y, de esta manera, personalizar las estrategias de control y vigilancia.

Por ejemplo, a las mujeres sin antecedentes de cáncer de mama (personales o familiares) se les recomienda actualmente realizar una mamografía anual entre los cincuenta y los setenta y cinco años (US Preventive Services Task Force 2002). En cambio si se realizaran estudios genéticos a toda la población, se podrían detectar los grupos poblacionales con mayor susceptibilidad al cáncer de mama. Así, estos grupos podrían realizarse estudios mamográficos a edades más tempranas, mientras que las mujeres menos susceptibles podrían postergarlos a edades mayores a las recomendadas actualmente.

En una revisión bibliográfica de 2015 se presentó una simulación de este abordaje (Wilson y Nicholls 2015), realizada en base a los datos del Programa nacional de detección de cáncer de mama del Reino Unido. A partir de un panel de sesenta y siete polimorfismos⁹⁴ comunes que explican aproximadamente el 14% del componente genético del riesgo de cáncer de mama, se calculó que muchas mujeres podrían comenzar a realizarse mamografías a mayor edad que la actual y, por lo tanto, se evitarían mamografías innecesarias. Simultáneamente, se detectarían más casos de cánceres agresivos en mujeres jóvenes. En otros términos, se

⁹³ Así define (en marzo de 2018) a la medicina de precisión el sitio de la agencia nacional del cáncer de EEUU "Precision Medicine Initiative (PMI) es una inversión de \$ 215 millones en el presupuesto del año fiscal 2016 de los NIH (National Institutes of Health) para acelerar la investigación biomédica y proporcionar a los médicos nuevas herramientas para seleccionar las terapias que se pueden utilizar en un enfoque más individualizado pacientes. El National Cancer Institute está utilizando \$ 70 millones de esa inversión para avanzar en el campo de la oncología de precisión. La oncología es una elección natural como enfoque inicial de esta ambiciosa iniciativa. La medicina de precisión usa la genética para identificar terapias efectivas y, en gran parte gracias a la investigación respaldada por el NCI, sabemos que el cáncer es una enfermedad del genoma". <https://www.cancer.gov/research/areas/treatment/pmi-oncology>. Accedido marzo 2018. Ver también: <https://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/targeted-therapies/targeted-therapies-fact-sheet#q1>

⁹⁴ SNP: Polimorfismo en un nucleótido, o Single Nucleotide Polimorfism.

encuentran en desarrollo las tecnologías genéticas necesarias para estratificar el riesgo poblacional pura y exclusivamente a partir de perfiles genéticos.

Se trata de un cambio de varios órdenes de magnitud en términos económicos, ya que las enfermedades genéticas se consideran enfermedades raras, porque son pocos los casos que presentan cada mutación⁹⁵ y abarcan solamente a los pacientes que se consideran de alto riesgo. En cambio, el rastreo genético poblacional alcanza potencialmente a toda la población. Los promotores del rastreo poblacional genético pronostican que en los próximos años "*La medicina genómica alcanzará a cada aspecto de la vida y virtualmente a cualquier profesión en la próxima generación*" (Korf 2011).

Estos cambios podrían dar lugar a una monumental presión sobre las instituciones, los profesionales y el público general para instalar al rastreo poblacional genético generalizado como una necesidad de salud pública y, por lo tanto, una nueva ética para la genética clínica.

El avance de la genética hacia el rastreo poblacional está generando fuertes controversias porque requiere modificar los requisitos, establecidos en 1968, que debe reunir un test diagnóstico para ser aplicado a nivel de rastreo poblacional (Andermann, Blancquaert et al. 2008). Estos requisitos implican tanto consideraciones técnicas como también la posibilidad de asignación de recursos escasos y las "*nociones de justicia, equidad, libertad personal, viabilidad política y las limitaciones de la ley actual*" (Andermann, Blancquaert et al. 2008).

El asesoramiento genético podría utilizarse sin inconvenientes para un rastreo poblacional, ya que es un dispositivo institucionalizado, que tiene la posibilidad de garantizar las condiciones y la calidad técnica de los test. Además cuenta con las competencias técnicas, la estructura organizacional y los recursos humanos para analizar e interpretar los complejos resultados de los estudios genéticos y estratificar el riesgo de cada caso.

Es posible que las discusiones sobre los cambios en la condición de la privacidad de la información genética, que ponen en cuestión la tradición No-Directiva del asesoramiento genético, sean manifestaciones de las confrontaciones políticas y las disputas económicas

⁹⁵ Un ejemplo se presenta en esta tesis con el caso del CCR, en el que la genética permite segmentar a este tipo de cáncer en diversas patologías: Síndrome de Lynch, Poliposis Adenomatosa Familiar, Poliposis Adenomatosa Familiar Atenuada, y varias más.

que se producen en el avance de los test genéticos desde la medicina preventiva en pacientes de alto riesgo hacia el uso en rastreo poblacional.

Como se observa en el S. Lynch, resulta difícil interpretar resultados de estudios con variantes genéticas previamente desconocidas, variantes en el número de copias de segmentos de ADN o mutaciones aparentemente silenciosas (Korf 2011). El dispositivo del asesoramiento genético podría adaptarse a este nuevo escenario si mutara desde una práctica personalizada que evalúa caso por caso las condiciones de aplicabilidad de la técnica a un dispositivo masivo y masificante. De hecho hay autores que están planteando explícitamente las limitaciones del asesoramiento genético artesanal para gestionar el volumen de estudios que se avizoran (Korf 2011; Wilson and Nicholls 2015).

Un esquema similar de avance de tecnologías de medicalización se han descrito en el ámbito de la psiquiatría, donde en los últimos veinte años se han incorporado un sinnúmero de rasgos al terreno de lo patológico⁹⁶. En el ámbito de la psicopatología también se describen, en paralelo al desarrollo de los nuevos psicofármacos, la constitución de instituciones específicas y de legislaciones que promueven la incorporación de la tecnología (incluso motorizadas por los propios afectados). Por ejemplo, de la mano de los avances en la psicofarmacología pediátrica de los años noventas, los maestros se convirtieron en rastreadores de supuestos trastornos de comportamiento y aprendizaje y los padres fueron los promotores de leyes para medicalizar los llamados Trastornos de Déficit de Atención (Affonso Moysés y Azevedo Lima Collares 2013). De este modo, se encuentran en vías de sanción o reglamentación, en Argentina y otros países, leyes sobre los trastornos del espectro autista y las dificultades de aprendizaje con marcado sesgo biologista (Cámara de diputados de México - Comisión de Atención a Grupos Vulnerables 2015; Untoiglich 2015).

Este paralelismo muestra que la medicalización (Foucault 1977) está adquiriendo un carácter específico puesta al servicio del desarrollo de la industria biotecnológica. Aquí se ponen de manifiesto los procesos de gubernamentalidad actual: la extracción de valor económico de las investigaciones y prácticas biológicas demanda la normatización de las prácticas según un

⁹⁶ Por ejemplo: Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), Trastornos del Espectro Autista (TEA) y Trastorno Opositor Desafiante (TOD). También refiere al aumento de diagnósticos y medicación en la infancia de patologías como trastorno bipolar, depresión, dislexia y trastorno obsesivo compulsivo.

modelo global porque responde a la lógica de construcción de una actividad económica global. Al mismo tiempo esta normatización disciplina a las poblaciones y las pone a disposición del poder económico para que extraiga valor de ellas. De esta forma se manifiesta la faceta biopolítica del asesoramiento genético orientado a la directividad, al que el imperativo de homogeneización lo lleva a legislar cada vez más sobre la normalidad y la anormalidad, a definir lo que es bueno y malo para la vida y, por lo tanto, al control social de los cuestionamientos (Affonso Moysés y Azevedo Lima Collares 2013).

Maria Aparecida y Affonso Moyses analizan los procesos de patologización en psiquiatría pediátrica y consideran que *"la medicalización constituye un elemento primordial en la deconstrucción de los derechos"* (Affonso Moysés y Azevedo Lima Collares 2013).

Según Denise Najmanovich, la homogeneización que invocan estos tests forma parte de la faceta de intensificación del capitalismo en su versión liberal, que *"nos pone en la encrucijada de pensar otros modos de existencia que nos permitan construir un mundo en el que todos quepan"* (Najmanovich 2005).

Dispositivos para la construcción de escenarios de decisión diversos

Como se observa a lo largo de esta investigación, en los casos del test genético predictivo los ejemplos de la psiquiatría y la diálisis renal, el avance de la tecnología biomédica como fuerza medicalizadora homogeneizante es un fenómeno de alcance global, que bien puede pensarse como una suerte de fundamentalismo biomédico. A la vez, este fenómeno generó críticas, a nivel teórico y de implementación, que ha llevado al surgimiento de escuelas académicas, movimientos políticos y organizaciones sociales⁹⁷ que pugnan por instalar una lógica humanista en las prácticas médicas. Estos movimientos conviven y en muchas ocasiones se interpenetran con las tecnologías medicalizadoras.

Sin duda es difícil anticipar el devenir de estas disputas, dado que se juegan en todos los terrenos que hacen a la práctica médica: académico, de investigación (básica y aplicada), las

⁹⁷ A modo de ejemplo: el movimiento de Salud Colectiva de Brasil, la Medicina Social latinoamericana, la Epidemiología sociocultural desarrollada en México, la campaña Choosing Wisely de la fundación American Board of Internal Medicine, etc.

prácticas profesionales, el diseño de las carreras de grado y posgrado, el diseño de políticas sanitarias y de investigación, el diseño de los sistemas de salud nacionales y locales y en las organizaciones que conforman dicho sistema.

La magnitud de lo que está en juego y la amplitud de ámbitos de disputa hace difícil concebir oportunidades de cambio desde las instituciones específicas o en la configuración del campo de práctica en cuestión, como por ejemplo el asesoramiento genético. Sin embargo, los profesionales de la salud se encuentran en el núcleo de la medicalización y son los agentes que permiten que el proceso prospere, como también las víctimas de una sociedad que deposita en la institución médica unas expectativas de cambio que desbordan ampliamente el ámbito de acción los profesionales (Affonso Moysés y Azevedo Lima Collares 2013). De este modo, no sorprende que varios movimientos que pugnan por el humanismo médico provengan de asociaciones médicas.

En el campo de los test genéticos se han dado experiencias que permiten la reflexionar sobre las posibilidades de construir otros modelos de decisión. Por ejemplo, la descripción que hace Rayna Rapp (Rapp 2003) de las tecnologías asociadas al test genético para la acondroplasia, la forma más común del enanismo. El test para el diagnóstico prenatal de esta patología se enmarca en el trabajo que colectivamente lleva a cabo en EEUU la sociedad Little People of America, una de las primeras organizaciones sociales formadas (en 1957) en base a diferencias fenotípicas. Esta organización promovió y desarrolló cooperaciones científicas desde sus inicios, en particular con la investigación genética. En 1994, gracias a la investigación realizada en conjunto con la asociación, se publicó el descubrimiento del gen responsable de la acondroplasia; Little People of America proveyó tejidos y muestras para la construcción de los biobancos necesarios. Sin embargo, la organización retiene el control sobre qué y cómo se investiga; también participa, discute y negocia el diseño de los protocolos de investigación. Las personas con acondroplasia cuentan con este espacio de acompañamiento para afrontar problemas relativos a su condición como ser, por ejemplo, cómo llevar a término un embarazo y tener un parto seguro (que conlleva múltiples complejidades técnicas), o discutir la adopción de niños con acondroplasia. A partir de estos debates se generaron, por ejemplo, nuevos desarrollos obstétricos para el parto de mujeres con esta patología.

En las decisiones sobre los test genéticos (en este caso prenatales) participan no sólo los miembros de la asociación, sino también diversos equipos médicos y científicos, que generan colectivamente un espacio para la discusión. Rapp plantea que estas estrategias, a través de las cuales las personas con acondroplasia se apropian de la ética del auto-cuidado, ilustran un tipo de agencia a través de la cual es posible "*resistir los efectos normalizadores del poder moderno*" (Rapp 2003).

Esta autora propone la noción de "*eugenesia flexible*" para dar cuenta de los dispositivos que ponen en tensión y desafían la convergencia normalizadora entre individualismo, causalidad genética y biotecnologías que caracteriza las sociedades occidentales modernas. Este concepto lleva implícita la idea que Rapp tiene sobre el rol dual la tecnología, que genera al mismo tiempo amenazas y oportunidades para los diferentes: "*los prejuicios de larga data contra los cuerpos atípicos abonan tanto los peligros como las posibilidades que surgen de las tecnologías genéticas*" (Rapp 2003).

Como plantea Bruno Latour, si por su lado la tecnología instala nuevas posibilidades para los humanos, es decir nuevos fines, en ese proceso genera y provoca dislocaciones de las relaciones y genera nuevos vínculos, forzando a algunos seres humanos a convertirse en medios para los fines de otros. La moral se trata entonces de abrir esos automatismos, volverlos visibles y transparentes a fines de impedir un acuerdo demasiado rápido sobre quiénes servirán como medios para alcanzar los fines de otros (Latour y Venn 2002). En este sentido, organizaciones como Little People of America trabajan en la interface entre las tecnologías y las personas, visibilizando los procesos y dando lugar a acomodar el tiempo de decisión de la tecnología a los marcos temporales de los casos individuales.

Los desarrollos surgidos de la iniciativa de Decisiones Compartidas son otro tipo de dispositivos que generan nuevas posibilidades de agenciamiento, ya que trabajan en la reflexión y construcción colectiva de dispositivos que abran escenarios de discusión y producción de alternativas creativas al interior de la relación médico-paciente (Elwyn, Frosch et al. 2012). Este modelo también se basa en la información, pero genera espacios para discutir las opciones técnicas y las que las propias personas consideran posibles, apoyando las decisiones que se toman y considerando el tiempo que necesita cada persona para comprender y apropiarse de la decisión. Asimismo, tiene en cuenta el tiempo que necesitan los profesionales para comprender la perspectiva del paciente y estimulan que estos últimos

discutan las opciones con otras personas, generando las condiciones necesarias para un proceso real de deliberación "distribuida" (Elwyn, Frosch et al. 2012).

Esta propuesta también se basa en el desarrollo de distintos tipos de materiales informativos que permiten convertir la información en conocimiento para la decisión: textos breves o diagramas para presentar las cuestiones involucradas en la decisión, folletos, sitios web, videos, DVD con información más extensa, que pueden ser utilizados por los pacientes, sus familiares y amigos fuera del encuentro y en diferentes momentos.

Otra estrategia es la campaña de comunicación Choosing Wisely, de la fundación ABIM (American Board of Internal Medicine) que nuclea a numerosas sociedades médicas comprometidas con reducir el uso de estudios innecesarios y que convoca la voz de los legos en la conformación de discursos legítimos sobre distintos estudios diagnósticos. Esta campaña tiene como destinatarios tanto profesionales de la salud como pacientes, proporcionando recomendaciones sobre la utilización de ciertas pruebas diagnósticas. Respecto de los no profesionales, el propósito de esta iniciativa es sensibilizar a las personas -a través de materiales de comunicación desarrollados por las sociedades médicas que participan de la campaña- para que pregunten a sus médicos y averigüen qué estudios son pertinentes para cada uno (Rao y Levin 2014; Casarett 2016).

Todas estas iniciativas, que de maneras novedosas visibilizan las condiciones de producción de la tecnología médica y las instalan en el centro de la escena médico-paciente (y en ese mismo movimiento promueven escenarios de decisión y agenciamiento), invitan a explorar las oportunidades de la institución médica y del asesoramiento genético para flexibilizar y dotar de otros sentidos a los discursos hegemónicos.

Estas iniciativas colectivas tienen como rasgo común resistir el imperativo hacia la normalidad, implícito en los discursos sobre la genética, a través de la apelación a los conceptos de diversidad, multiplicidad y creatividad. Como menciona Najmanovich: "*indisciplina entendida como un modo de habitar el pensamiento que no se atiene a rumbos prefijados y a marcos obligados y no como una mera rebeldía contra lo instituido*" (Najmanovich 2005).

Capítulo V: Conclusiones

Nos encontramos inmersos en un intenso proceso de fundamentalismo biomédico. El desarrollo acelerado de nuevas tecnologías globales para la salud cambia el sentido de lo correcto y lo incorrecto y modifica las configuraciones morales sin dar tiempo a la sociedad para reflexionar ni discutir el sentido de estos cambios.

Este proceso está asociado íntimamente al desarrollo de industrias específicas que plantean exigencias propias para su crecimiento y de las cuales se hacen cargo los gobiernos, que invierten recursos para desarrollar esas actividades, modifican legislaciones, y activan a las poblaciones para que, ordenadamente, se dispongan como objetos de las tecnologías emergentes. Se crean nuevas instituciones o, como muestra la investigación actual, se modifica el sentido de las que existían previamente.

En la línea del "*solucionismo tecnológico*" de Morozov (Morozov 2015), sostengo que en la actualidad los avances tecnológicos en salud aportan algunas soluciones pero crean muchos nuevos problemas. La presente investigación sugiere que, antes que ser todos enfermos como proponía Castiel (Castiel y Alvarez-Dardet 2007), vamos a resultar marcados y que será esa marcación la que distinguirá sanos de enfermos (a quienes les corresponderán las sanciones morales que representa la enfermedad). Si las personas tuvieran la obligación moral de informar el resultado del test genético a los familiares y, más aún, realizarse compulsivamente el test (Black, McClellan et al. 2013), cualquier persona podría verse asediada para realizarse un estudio genético y se transformaría en prisionero de su constitución genética.

Varios autores discuten si la tesis de Abby Lippman sobre genetización de la sociedad enunciada en los años noventa se ha vuelto realidad (Arribas-Ayllon 2016; Weiner, Martin et al. 2017). Parecería, más bien, que no se trata de la genetización en sí misma sino de un gigantesco movimiento tecnológico homogeneizante que, por su enorme magnitud, no permite percibir el nivel en el que modifica las relaciones sociales.

La genética refuerza la explicación tecnológica de problemas que hasta hace poco se consideraban de naturaleza social, como por ejemplo el suicidio (Olliac, Ouss et al. 2016). Esto es posible porque el imaginario genético, al situar al nivel biológico individual los problemas de salud, legitima la solución tecno-farmacológica que, a su vez, permite la

movilización de recursos para la investigación genética y genómica, alterando la percepción que tiene la sociedad de la naturaleza de los problemas de salud.

Esta investigación concuerda con los estudios realizados en Dinamarca (Koch and Svendsen 2005; Svendsen 2006). Allí se observó que el test genético da lugar a cambios en la dinámica del dispositivo de asesoramiento genético; por ejemplo, a partir del derecho del paciente a ser informado se instala el deber moral de informarse y de informar a la familia. Koch plantea que:

Mientras que la mayoría de nosotros desacuerda con la tradición eugénica y la manera en la que el poder se ejerció en el pasado, la perspectiva de la gubernamentalidad propone que ésta torna imposible escapar a su poder en el presente. El asesoramiento genético, situado como se encuentra en el ámbito de la promoción de la salud, modela las decisiones de los individuos hace la prevención de la enfermedad apelando a la responsabilidad familiar y social. Esto no significa sin embargo que la no-directividad sea una iusión, sino que el proceso de gubernamentalidad se ejerce a través de la elección voluntaria de los aconsejados (Koch and Svendsen 2005).

En cambio, en la bibliografía se discute poco la problemática de la teoría de la representación que sustenta al dispositivo del asesoramiento. La concepción de la información como la imagen especular de un objeto externo que ella misma es capaz de describir olvida los estudios de lingüística y semiótica que muestran que pertenece al universo de lo simbólico, lo que implica el carácter ternario de la misma, indisociable del lenguaje y de los signos y símbolos de la sociedad en la que está inmersa (Veron 1993:99). La presente investigación nos recuerda el carácter mediatizado de la información en aquello que no se dice, los números que no se ponen en discusión. De alguna manera esta investigación invita a abandonar el modelo ingenuo de comunicación humana definitivamente dejado de lado por los estudios sobre semiosis social (Verón 1993).

La presente investigación también muestra que la incorporación local de los test genéticos está mediada por las instituciones y actores locales. Este resultado se encuentra en línea con las investigaciones sobre la mundialización del proceso de genetización, que encuentran que se halla profundamente modelado por las instituciones, actores, discursos y prácticas nacionales (Pavone y Arias 2012). En otros términos, las propias instituciones y actores locales se encuentran frente a desafíos teóricos y prácticos de magnitud para repensar las

tecnologías genéticas en prácticas y normativas que den cabida y permitan alojar diversidad de modos de vida.

A NélidaH, BeatrizM y DelfinaF el resultado positivo del estudio genético les ha mostrado caminos para asegurar condiciones de vida que les permiten recorrer con más seguridad sus destinos como profesionales de clase media. Para DemetrioG el conocimiento fija la idea de muerte y se traduce en inseguridad para el tiempo presente, no le permite prepararse para luchar. Estos ejemplos nos hacen ver que el conocimiento objetivo al mismo tiempo echa luz sobre algún objeto y deja en las sombras otros conocimientos, otros saberes. En el caso de DemetrioG, la información sobre su propia condición genética se erige como una verdad jerárquicamente superior que deja en un segundo plano sus destrezas para abrirse paso en la vida cotidiana.

Estos casos encontraron a partir de sus competencias, con su propia sabiduría, maneras de procesar e incorporar el conocimiento del test. En cambio, la verdad de la información remite a quienes se asumen fallados al limbo del futuro inexorable de enfermedad y no les permite desarrollar una vida plena en el presente. Estos ejemplos, compartidos con otras patologías, muestran las limitaciones del modelo de la medicina preventiva: los dispositivos de implementación de los test genéticos, puestos a jugar en el campo de la prevención de la salud, se encuentran frente a los mismos desafíos de la medicina preventiva para construir una mejor salud. En particular, la dificultad radica en problematizar el lugar jerárquico de la información científicamente construida y, en consecuencia, el rol de las configuraciones institucionales en el sostenimiento de dicho lugar jerárquico, a fin de dar voz y lugar a los saberes locales, contruidos individual y colectivamente.

La medicina preventiva, como ideología, se definió en la primera mitad del siglo XX en términos de humanismo y bienestar de las comunidades (Silva Paim 2003:138). No debería por lo tanto reducirse a actitudes personales de médicos y pacientes. Por el contrario, como planteó Sergio Arouca, la posibilidad de cambiar las condiciones de salud se asienta en raíces más profundas, vinculadas a la organización social de los servicios de salud y a la estructura social que atribuye distintos valores de uso y de cambio a la vida humana (Silva Paim 2003:155). En este sentido Sergio Arouca y los que a partir de sus análisis inaugurales sobre Medicina Preventiva marcaron el camino para construir y concebir el movimiento de Salud Colectiva en Brasil (Silva Paim 2003:156), señalan que el concepto de prevención no puede

tomarse de manera aislada e ingenua, con independencia del marco político que le da contenido, según las condiciones estructurales que producen y reproducen las situaciones de salud-enfermedad de una población.

Para terminar, quisiera recordar un relato de Langond Winner, un politólogo estadounidense que estudia los aspectos sociales y políticos que rodean el cambio tecnológico moderno. En este relato puntual, analiza cómo las obras de infraestructura (en este caso puntual, los puentes) pueden ser usadas para dividir a la sociedad:

Todo el que haya viajado alguna vez por las autopistas americanas y se haya acostumbrado a la altura habitual de sus pasos elevados puede que encuentre algo anormal en los puentes sobre las avenidas de Long Island, en Nueva York. Muchos de esos pasos elevados son extraordinariamente bajos, hasta el punto de tener tan sólo nueve pies de altura en algunos lugares. Incluso aquellos que perciban esta peculiaridad estructural no estarían inclinados a otorgarle ningún significado especial. En nuestra forma habitual de observar cosas tales como carreteras y puentes, vemos los detalles de forma como inocuos, y raramente pensamos demasiado en ellos. Resulta, no obstante, que los cerca de doscientos pasos elevados de Long Island fueron deliberadamente diseñados así para obtener un determinado efecto social. Robert Moses, el gran constructor de carreteras, parques, puentes y otras obras públicas de Nueva York entre los años veinte y setenta, construyó estos pasos elevados de tal modo que fuera imposible la presencia de autobuses en sus avenidas. De acuerdo con las evidencias presentadas por Robert A. Caro en su biografía de Moses, las razones que el arquitecto ofrecía reflejaban su sesgo clasista y sus prejuicios raciales. Los blancos de las clases "ricas" y "medias acomodadas", como él los llamaba, propietarios de automóviles, podrían utilizar libremente los parques y playas de Long Island para su ocio y diversión. La gente menos favorecida y los negros, que normalmente utilizaban el transporte público, se mantendrían a distancia de dicha zona porque los autobuses de doce pies de altura no podrían transitar por los pasos elevados. Una consecuencia era la limitación del acceso de las minorías raciales y grupos sociales desfavorecidos a Jones Beach, el parque público más alabado de los que Moses construyó (...) Después de generaciones, los pactos y alianzas que Moses forjó han desaparecido, pero sus obras públicas, especialmente las autopistas y puentes que construyó con el fin de favorecer el uso del automóvil frente al desarrollo de los transportes públicos, continuarán dando forma a la ciudad (Winner 1980).

Los puentes son una maravillosa metáfora de la capacidad humana para poner en relación grupos, colectividades, etnias o clases separadas por barreras infranqueables. Pero también

pueden construirse de manera que las dividan en forma irremediable. La técnica constructiva de puentes no es abstracta, sino que *es técnica en el dispositivo* en que se implementa. Salvando las distancias, es un desafío para las nuevas tecnologías médicas diseñar dispositivos de implementación que se traduzcan en prudencia, autoconocimiento y sabiduría de vida (De Sousa Santos 2009:56).

La técnica entusiasma y encandila, nos hace olvidar por algún momento nuestros límites humanos, pero los escenarios distópicos a los que puede llevar nos obligan a repensar las escalas humanas de estas tecnologías, a poner en el centro de la escena el sentido humano de estas aventuras científicas.

Bibliografía

- Abéles M (2002). El campo y el sub campo. En: De la etnografía a la antropología reflexiva. Ghasarian C. Buenos Aires, Ediciones del Sol: 44-9.
- Affonso Moysés MA y Azevedo Lima Collares C (2013). Control y medicalización de la infancia. *Desidades* 1(1): 11-21.
- Aktan-Collan K, Kaariainen H, et al. (2013). Psychosocial consequences of predictive genetic testing for Lynch syndrome and associations to surveillance behaviour in a 7-year follow-up study. *Fam Cancer* 12(4): 639-46.
- Alonso JP (2013). Cuidados paliativos: entre la humanización y la medicalización del final de la vida. *Ciência & Saúde Coletiva* 18(9): 2541-8.
- Althabe G y Hernández V (2005). Implicación y reflexividad en Antropología. En: *Etnografías Globalizadas*. Hernández V, Hidalgo C y Stagnaro A. Buenos Aires, Ediciones SAA: 71-88.
- American Society of Human Genetics (1995). Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. American Society of Human Genetics Board of Directors, American College of Medical Genetics Board of Directors. *Am J Hum Genet* 57(5): 1233-41.
- Andermann A, Blancquaert I, et al. (2008). Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ* 86(4): 317-9.
- Andorno R (2004). The right not to know: an autonomy based approach. *J Med Ethics* 30(5): 435-9; discussion 9-40.
- Angel RJ (2011). Agency versus structure: genetics, group membership, and a new twist on an old debate. *Soc Sci Med* 73(5): 632-5.
- Anido A, Carlson LM, et al. (2005). Women's attitudes toward testing for fragile X carrier status: a qualitative analysis. *J Genet Couns* 14(4): 295-306.
- Arouca S (2003). O dilema preventivista: contribuição para a compreensão e crítica da Medicina Preventiva. São Paulo; Rio de Janeiro, UNESP; FIOCRUZ.

- Arribas-Ayllon M (2016). After geneticization. *Soc Sci Med* 159: 132-9.
- Ayres JR (2005). *Acerca del Riesgo. Para comprender la epidemiología*. Buenos Aires, Lugar Editorial.
- Batallán G, Dente L, et al. (2015). Comunicación dialógica y producción de conocimiento. *Abordajes de investigación participante desde la antropología crítica. Avatares de la comunicación y la cultura* 9 (Julio de 2015).
- Beauchamp T y Childress JF (2001). Respect for Autonomy. En: *Principles of Biomedical Ethics*. New York, Oxford University Press: 57-112.
- Berg M (1998). Medical work and the computer-based patient record: a sociological perspective. *Methods Inf Med* 37(3): 294-301.
- Berg M (1999). Patient care information systems and health care work: a sociotechnical approach. *Int J Med Inform* 55(2): 87-101.
- Black L, McClellan KA, et al. (2013). Intrafamilial disclosure of risk for hereditary breast and ovarian cancer: points to consider. *J Community Genet* 4(2): 203-14.
- Blomhoff S, Malt U, et al. (1995). [Psychosocial aspects in presymptomatic testing for genetic diseases. Experiences after 2 years of counseling in Huntington disease]. *Tidsskr Nor Laegeforen* 115(1): 27-9.
- Boland CR y Lynch HT (2013). The history of Lynch syndrome. *Fam Cancer* 12(2): 145-57.
- Bourdieu P y Wacquant L (2005 (1 ed original 1992)). *El propósito de la sociología reflexiva (Seminario de Chicago)*. En: *Una invitación a la sociología reflexiva* Bourdieu P y Wacquant L. Buenos Aires, Siglo XXI Editores Argentina: 101-300.
- Brand A (2005). Public health and genetics--a dangerous combination? *Eur J Public Health* 15(2): 114-6.
- Broche-Perez Y, Herrera Jimenez LF, et al. (2016). Neural substrates of decision-making. *Neurologia* 31(5): 319-25.
- Bunge M (1997). *La causalidad: el principio de causalidad en la ciencia moderna*. Buenos Aires, Editorial Sudamericana.

- Burton H, Levene S, et al. (2009). Tay Sachs Disease carrier screening in the Ashkenazi Jewish population. A needs assessment and review of current services. Cambridge, UK, PHG Foundation. Strangeways Research Laboratory. Worts Causeway.
- Bury M (1982). Chronic illness as biographical disruption. *Sociol Health Illn* 4(2): 167-82.
- Cámara de diputados de México - Comisión de Atención a Grupos Vulnerables (2015). Proyecto de decreto por el que se expide la Ley General para la atención y arotección a aersonas con la aondición del espectro autista. *Gaceta parlamentaria Año XVIII(Número 4226-II)*.
- Carethers JM. (2014). Differentiating Lynch-like from Lynch syndrome. *Gastroenterology* 146(3): 602-4.
- Casarett D (2016). The Science of Choosing Wisely. Overcoming the Therapeutic Illusion. *N Engl J Med* 374(13): 1203-5.
- Castiel LD y Alvarez-Dardet Diaz C (2007). *A Saúde Persecutória. Os limites da responsabilidade*. Rio de Janeiro, Brasil, Fundação Oswaldo Cruz.
- Castiel LD, Guilam MC, et al. (2006). Genomic risk and personal responsibility in health. *Rev Panam Salud Publica* 19(3): 189-97.
- Castro E (2004). *El vocabulario de Michel Foucault*. Bernal, Prov. Buenos Aires, Universidad Nacional de Quilmes.
- Castro R (2014). Génesis y práctica del habitus médico autoritario en México. *Revista Mexicana de Sociología* 76(2): 167-97.
- Clifford J (1991). Sobre la autoridad etnográfica. En: *El surgimiento de la antropología posmoderna*. Reynoso C. Mexico DF, Gedisa: 141-70.
- Cohen SA y Leininger A (2014). The genetic basis of Lynch syndrome and its implications for clinical practice and risk management. *Appl Clin Genet* 7: 147-58.
- Committee on genetics (2011). Update on carrier screening of cystic fibrosis. *The American College of Obstetricians and Gynecologists* 486.

- Conrad P (1982). Sobre la medicalización de la anormalidad y el control social. En: En Ingleby D. (Ed.) *Psiquiatría Crítica. La política de la salud mental*. Barcelona, Crítica-Grijalbo. : 129-54.
- Conrad P (2005). The shifting engines of medicalization. *Journal of Health and Social Behavior* 46(1): 3-14.
- Conrad P y Barker KK (2010). The social construction of illness: key insights and policy implications. *J Health Soc Behav* 51 Suppl: S67-79.
- Craufurd DI y Harris R (1986). Ethics of predictive testing for Huntington's chorea: the need for more information. *Br Med J (Clin Res Ed)* 293(6541): 249-51.
- Charmaz K (1995). The body, identity, and self: Adapting to impairment. *Sociological Quarterly* 36(4): 657-80.
- Daich D (2009). El uso del test de ADN en la justicia de familia: ¿certeza biológica o verdad jurídica? En: *Antropología Social y Política. Papeles de Trabajo*. Pita MV y Martínez MJ. Buenos Aires., Editorial de la Facultad de Filosofía y Letras, UBA. : 151-66.
- Davidson NO (2007). Genetic testing in colorectal cancer: who, when, how and why. *Keio J Med* 56(1): 14-20.
- de Sousa Santos B (1998). Por una concepción multicultural de los derechos humanos. Mexico DF, Universidad Nacional Autónoma de Mexico. Centro de Investigaciones Interdisciplinarias en Ciencias y Humanidades.
- De Sousa Santos B (2009). Una epistemología del sur: la reinención del conocimiento y la emancipación social. Mexico, Clacso. Siglo XXI editores.
- Dhand R (2006). The 'finished' landscape. *Nature* 7 (S1): 7.
- Domaradzki J (2015). Patient rights, risk, and responsibilities in the genetic era - a right to know, a right not to know, or a duty to know? *Ann Agric Environ Med* 22(1): 156-62.
- Dubner S. (2013). Do You Really Want to Know Your Future? , from <http://freakonomics.com/2013/06/20/do-you-really-want-to-know-your-future-full-transcript/> [accedido diciembre 2015].

- Dunn NF, Miller R, et al. (2008). Carrier testing in haemophilia A and B: adult carriers' and their partners' experiences and their views on the testing of young females. *Haemophilia* 14(3): 584-92.
- Duster T (2015). A post-genomic surprise: the molecular reinscription of race in science, law and medicine. *British Journal of Sociology* 66(1): 1–27.
- Edwards A, Elwyn G, et al. (2001). Presenting Risk Information—A Review of the Effects of “Framing” and other Manipulations on Patient Outcomes. *Journal of Health Communication* 6: 81-.
- Edwards A, Elwyn G, et al. (2002). Explaining risks: turning numerical data into meaningful pictures. *Bmj* 324(7341): 827-30.
- Elias N (1989). *El proceso de la civilización: investigaciones psicogenéticas y sociogenéticas*. México, Fondo de Cultura Económica.
- Elias N (2009). *La soledad de los moribundos*. México, Fondo de cultura económica.
- Elwyn G, Frosch D, et al. (2012). Shared decision making: a model for clinical practice. *J Gen Intern Med* 27(10): 1361-7.
- Epstein RM (2013). Whole mind and shared mind in clinical decision-making. *Patient Educ Couns* 90(2): 200-6.
- Erickson F (1984). What makes school ethnography "ethnographic"? *Anthropology and Education Quarterly* 15: 51-66.
- Escobar López MT (2012). Bioética. Más allá del principalismo. *Revista Latinoamericana de Bioética* 12(2): 6-9.
- Esplen MJ, Wong J, et al. (2015). Long-term psychosocial and behavioral adjustment in individuals receiving genetic test results in Lynch syndrome. *Clin Genet* 87(6): 525-32.
- FADEPOF FAdEPF. Plan Estratégico y de Acción 2018/ 2020. 2018, from <http://fadepof.org.ar>. Accedido marzo 2018.
- Fonseca C (2004). *Paternidade Brasileira na era do DNA: a certeza que pariu a duvida*. QuAderns-e. Publicación Electrónica del Instituto Català d'Antropologia 4.

- Foucault M (1970. ed. 1992). El orden del discurso. Buenos Aires, Tusquets Editores.
- Foucault M (1977). Historia de la medicalización. Educación médica y salud 11(1): 3-24.
- Foucault M (1997). El nacimiento de la clínica. Madrid, Siglo XXI editores.
- Foucault M (1998). V. Derecho de muerte y poder sobre la vida. En: Historia de la sexualidad I. La Voluntad de Saber Mexico DF, Siglo XXI editores. : 80-95.
- Foucault M (1999). Estética, ética y hermenéutica. Obras esenciales. Volumen III. Barcelona, Paidós.
- Freidson E (1978). La profesión médica : un estudio de sociología del conocimiento aplicado. Barcelona, Península
- Galiatsatos P, Rothenmund H, et al. (2015). Psychosocial Impact of Lynch Syndrome on Affected Individuals and Families. Dig Dis Sci 60(8): 2246-50.
- Gálvez Vargas R y Rodríguez-Contreras Pelayo R (1992). Teorías de la causalidad en epidemiología. En: Medicina preventiva y salud pública. Piedrola Gil G y Del Rey Calero J. España, Ed. Ediciones científicas y técnicas Masson, Salvat.: 86-93.
- Gandulfo C (2007). Prologo (por Claudia Briones). En: Entiendo pero no hablo. El guaraní “acorrentinado” en una escuela rural: usos y significaciones. Buenos Aires, Editorial Antropofagia.
- Gannett L (1999). What’s in a cause?, The pragmatic dimensions of genetic explanations. Biology and Philosophy 14(3): 349–74.
- García MG, Recoder ML, et al. (2017). Espacio, tiempo y poder en la atención hospitalaria de la salud y la enfermedad: Aportes de una etnografía de un centro obstétrico. Salud Colectiva 13(3): 391-409.
- Gessaghi V (2011). Antropología y “clase alta”: ¿un desafío metodológico para la producción de conocimiento etnográfico? X Congreso Argentino de Antropología Social, Buenos Aires, 29 de Noviembre al 02 de Diciembre del 2011, Facultad de Filosofía y Letras (UBA).
- González García G y Tobar F (2004). Salud para los argentinos: economía, política y reforma del sistema de salud en Argentina. Buenos Aires, ISalud.

- Gordon C, Walpole I, et al. (2003). Population screening for cystic fibrosis: knowledge and emotional consequences 18 months later. *Am J Med Genet A* 120A(2): 199-208.
- Gravlee CC (2009). How Race Becomes Biology: Embodiment of Social Inequality. *American Journal of Physical Anthropology* 139: 47– 57.
- Green RC, Lautenbach D, et al. (2015). GINA, Genetic discrimination and genomic medicine. *N Engl J Med* 372(5): 397-9.
- Gualdrini U, Lummato LE, et al. (2015). Guía de procedimientos para la consejería de evaluación de antecedentes y riesgo. Información para la prevención y detección temprana del cáncer colorrectal. Buenos Aires, Instituto Nacional del Cáncer.
- Gualdrini UA, Colliá Avila K, et al. (2015). Asesoramiento Genético en Cáncer colorrectal Hereditario. Guía para la práctica clínica. Buenos Aires, Instituto Nacional del Cáncer.
- Gualdrini UA y Lummato LE (2011). Cáncer colorrectal en la Argentina. Organización, cobertura y calidad de las acciones de prevención y control. Informe final de diciembre de 2011: diagnóstico de situación de la Argentina. Buenos Aires, Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación.
- Guber R (2014). *La etnografía: Método, campo y reflexividad*. Buenos Aires, Siglo Veintiuno Editores.
- Guber R (2016). La articulación etnográfica. En: Curso "Métodos cualitativos para la investigación social contemporánea: técnicas y claves en etnografía y análisis del discurso" Kriger M y Dukuen J. Buenos Aires, Argentina, IDES.
- Hallowell N y Lawton J (2002). Negotiating present and future selves: managing the risk of hereditary ovarian cancer by prophylactic surgery. *Health: An Interdisciplinary Journal for the Social Study of Health, Illness and Medicine* 6(4): 423–43.
- Harrington J y Morgan M (2016). Understanding kidney transplant patients' treatment choices: The interaction of emotion with medical and social influences on risk preferences. *Soc Sci Med* 155: 43-50.
- Hayes CV (1992). Genetic testing for Huntington's disease--a family issue. *N Engl J Med* 327(20): 1449-51.

- Heller A y Fehérc F (1995). Biopolítica. La modernidad y la liberación del cuerpo. Barcelona, Ediciones Península.
- Hernández VA (2001). La mondialisation dans la sphère académique. *Histoire et Anthropologie* 22: 27-39.
- Hernández VA (2005). Agenda para una antropología del conocimiento en el mundo contemporáneo. En: *Etnografías globalizadas*. Hernández V, Hidalgo C y Stagnaro A. Buenos Aires, Ediciones SAA: 223-52.
- Hernández VA (2005). Ciencia y capital: nuevos perfiles de la globalización. En: *Etnografías globalizadas*. Hernández V, Hidalgo C y Stagnaro A. Buenos Aires, Ediciones SAA: 253-70.
- Hernández VA (2006). Estudiando el orden jerárquico a través del dispositivo implicación-reflexividad. *Cuadernos de Antropología Social*. FFyL – UBA. 23: 57-80.
- Hidalgo C (2005). Lo local y lo global en las prácticas científicas: diversidad etnográfica en peligro. En: *Etnografías globalizadas*. Hernández V, Hidalgo C y Stagnaro A. Buenos Aires, Ediciones SAA: 171-8.
- Hospedales J y Eberwine D (2008). Enfermedades crónicas: Prevención y control en las Américas. *Mensajes del Editor*. Noticiero Mensual del Programa de Enfermedades Crónicas de la OPS/OMS 2(3).
- Hubbard G, Kidd L, et al. (2010). Disrupted lives and threats to identity: The experiences of people with colorectal cancer within the first year following diagnosis. *Health* 14(2): 131–46.
- Human Genome Program, Office of Biological and Environmental Research, et al. (2009). Insights Learned from the Human DNA Sequence. Retrieved setiembre 2012, 2012, from www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/project/journals/insights.shtml.
- Ilivitzky M (2012). Orígenes de la biopolítica: tensiones entre Foucault y Arendt. *Araucaria*. *Revista Iberoamericana de Filosofía, Política y Humanidades* Año 14(Nº 27. Primer semestre de 2012): 24–41.
- Jakobson R (1985). *Ensayos de lingüística general*. Barcelona, Ed. Planeta.

- Jamouille M y Roland M (1995). Quaternary prevention. Hong-Kong Wonca Classification Committee. Hong-Kong, China, Wonca International Classification Committee.
- Juárez, M. P. (2014). De pacientes a consultantes. Designaciones para la autogestión en la atención primaria y la salud comunitaria. *Psiencia. Revista Latinoamericana de Ciencia Psicológica* 6(1): 11-26.
- Kirklin D (2007). Framing, truth telling and the problem with non-directive counselling. *J Med Ethics* 33: 58–62.
- Koch L y Svendsen M (2005). Providing solutions--defining problems: the imperative of disease prevention in genetic counselling. *Soc Sci Med* 60(4): 823-32.
- Koehly LM, Morris BA, et al. (2015). Evaluation of the Families SHARE workbook: an educational tool outlining disease risk and healthy guidelines to reduce risk of heart disease, diabetes, breast cancer and colorectal cancer. *BMC Public Health* 15: 1120.
- Kolata G (2012). In *Treatment for Leukemia, Glimpses of the Future*. The New York Times. NY City.
- Konrad M (2003). Predictive genetic testing and the making of the pre-symptomatic person: Prognostic moralities amongst Huntington's-affected families *Anthropology & Medicine* 10(1): 23-49.
- Korf BR (2011). Genetics and genomics education: The next generation. *Genetics in Medicine* 13: 201–2.
- Kornblit AL, Mendes Diz AM, et al. (2007). Entre la teoría y la práctica: algunas reflexiones en torno al sujeto en el campo de la promoción de la salud. *Revista Argentina de Sociología* 5(8): 11-27.
- Lakeman P, Plass AM, et al. (2008). Three-month follow-up of Western and non-Western participants in a study on preconceptional ancestry-based carrier couple screening for cystic fibrosis and hemoglobinopathies in the Netherlands. *Genet Med* 10(11): 820-30.
- Latour B y Venn C (2002). *Morality and Technology: The End of the Means*. *Theory, Culture & Society* 2002 (SAGE, London) 19(5/6): 247–60.

- Lera C, Genolet A, et al. (2007). Trayectorias: un concepto que posibilita pensar y trazar otros caminos en las intervenciones profesionales del Trabajo Social. *Revista Cátedra Paralela*. Escuela de Trabajo Social, Universidad Nacional de Rosario, Argentina. 4.
- Lewis C, Skirton H, et al. (2011). Can we make assumptions about the psychosocial impact of living as a carrier, based on studies assessing the effects of carrier testing? *J Genet Couns* 20(1): 80-97.
- Lippman A (1991). Prenatal genetic testing and screening: constructing needs and reinforcing inequities. *Am J Law Med* 17(1-2): 15-50.
- Lippman A (1992). Led (astray) by genetic maps: the cartography of the human genome and health care. *Soc Sci Med* 35(12): 1469–76.
- Lippman A (1993). Prenatal genetic testing and genetization: Mothers matters for all. *Fetal Diagnosis and Therapy* 8(suppl 1): 175-88.
- Lupton D (2013). *Riesgo*. New York, Routledge.
- Lupton D (2013). Risk and emotion: towards an alternative theoretical perspective. *Health, Risk & Society* 15(3).
- Luxardo N y Manzelli H (2017). Blurred logics behind frontline staff decisionmaking for cancer control in Argentina. *Health Sociology Review* 26(3): 224-38.
- Lynch (Jr) P (2017). Historia del cáncer colorrectal hereditario No Polipósico (HNPCC). *Revista Médica Clínica Las Condes* 28(4): 512-23.
- Lynch HT, Lynch PM et al. (2009). Review of the Lynch syndrome: history, molecular genetics, screening, differential diagnosis, and medicolegal ramifications. *Clin Genet* 76(1): 1-18.
- Massarini A y Liascovich R (2010). La genetización de la condición humana: aportes para un debate. En: *Derivas de Darwin: Cultura y Política en clave biológica*. Vallejo G y Miranda M. Buenos Aires, Siglo XXI Iberoamericana.
- Mattiussi M, Dawidowski A, et al. (2012). Physicians' views and perspectives on advanced directives in patients with incipient dementia. *Medicina (B Aires)* 72(4): 305-14.

- McConkie-Rosell A, Spiridigliozzi GA, et al. (1997). Carrier testing in the fragile X syndrome: attitudes and opinions of obligate carriers. *Am J Med Genet* 68(1): 62-9.
- McEwen JE, Boyer JT, et al. (2014). The Ethical, Legal, and Social Implications Program of the National Human Genome Research Institute: reflections on an ongoing experiment. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 15: 481-505.
- Meloni M (2014). Biology without Biologism: Social Theory in a Postgenomic Age. *Sociology* 48(4): 731-46.
- Meloni M y Testa G (2014). Scrutinizing epigenetics revolution. *Biosocieties* 9: 431-56.
- Mendes A, Paneque M, et al. (2016). How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counselling: a systematic review of research evidence. *Eur J Hum Genet* 24(3): 315-25.
- Menéndez E (1988). Modelo médico hegemónico y atención primaria. Segundas Jornadas de Atención Primaria de la Salud, Buenos Aires.
- Menéndez E (1992). Modelo Médico hegemónico, modelo alternativo subordinado, modelo de autoatención. Caracteres estructurales. En: *La Antropología Médica en México*. Campos R. México, Instituto Mora- Universidad Autónoma Metropolitana.
- Michalewicz A, Pierri C, et al. (2014). Del proceso de salud/enfermedad/atención al proceso salud/enfermedad/cuidado: elementos para su conceptualización. *Anuario de Investigaciones UBA XXI*: 217-24.
- Milstein D (2016). La etnografía como enfoque para el tratamiento de procesos educativos. En: *Curso "Métodos cualitativos para la investigación social contemporánea: técnicas y claves en etnografía y análisis del discurso"* Kriger M y Dukuen J. Buenos Aires, Argentina., IDES.
- Minayo de Souza MC, Goncalvez de Assis S, et al. (2005). Evaluación por triangulación de métodos: abordaje de programas sociales. Buenos Aires, Argentina, Lugar Editorial.
- Ministerio de Ciencia TelP. (2016). El Ministerio de Ciencia fomenta la investigación de Enfermedades Poco Frecuentes. from <http://www.mincyt.gob.ar/noticias/el-ministerio->

[de-ciencia-fomenta-la-investigacion-de-enfermedades-poco-frecuentes-11878](#) (acceso setiembre 2017).

- Miranda M (2010). Salud, enfermedad y Derechos Humanos desde la perspectiva de la “eugenesia tardía” (Argentina, 1945-1980). Revista Derecho y Ciencias Sociales. Instituto de Cultura Jurídica y Maestría en Sociología Jurídica. FCJyS.UNLP. Febrero(2): 3-21.
- Miranda M y Vallejo G (2008). Formas de aislamiento físico y simbólico: la lepra, sus espacios de reclusión y el discurso médico-legal en Argentina. Asclepio. Revista de Historia de la Medicina y de la Ciencia LX(2): 9-18.
- Moller P, Seppala T, et al. (2017). Cancer incidence and survival in Lynch syndrome patients receiving colonoscopic and gynaecological surveillance: first report from the prospective Lynch syndrome database. Gut 66(3): 464-72.
- Moreira dos Santos E (2003). Capítulo V: Os conceitos estratégicos. En: O dilema preventivista: contribuição para a compreensão e crítica da medicina preventiva. São Paulo; Rio de Janeiro, UNESP; FIOCRUZ: 183-202.
- Morozov E (2015). La locura del solucionismo tecnológico. Buenos Aires, Editorial Katz.
- Najmanovich D (2005). Estética de la complejidad. Andamios. Revista de investigación social 1(2): 19-42.
- Najmanovich D (2008). El poder subversivo de la función historizante. En: Mirar con nuevos ojos. Nuevos paradigmas en la ciencia y pensamiento complejo. Buenos Aires, Editorial Biblos: 58-75.
- National Cancer Institute. (2011). Genetics of Colorectal Cancer. <http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/genetics/colorectal/HealthProfessional>.
Accedido en marzo 2018
- National Center for Biotechnology Information UNLoM (2018). Gene Reviews. Lynch Syndrome.
- Novas C y Rose N (2000). Genetic risk and the birth of the somatic individual. Economy and Society 29(4): 485-513.

- Nuñez L (2013). Asesoramiento genético en oncología : manual para la práctica clínica Buenos Aires, Instituto Nacional del Cáncer.
- Nuñez L y Antelo M (2011). Cáncer colorrectal familiar y síndrome de Lynch. En: Cáncer colorrectal en la Argentina. Organización, cobertura y calidad de las acciones de prevención y control. Guardrini UA. Buenos Aires, Instituto Nacional del Cáncer. Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación: 55-69.
- Olliac B, Ouss L, et al. (2016). Suicide attempts in children and adolescents: The place of clock genes and early rhythm dysfunction. *J Physiol Paris* 110(4 Pt B): 461-6.
- Omran AR (1971). The epidemiologic transition. A theory of the epidemiology of population change. *Milbank Mem Fund Q* 49(4): 509-38.
- Oppenheimer DM y Kelso E (2015). Information processing as a paradigm for decision making. *Annu Rev Psychol* 66: 277-94.
- Organización Mundial de la Salud (2008). Prevención y control de las enfermedades no transmisibles: aplicación de la estrategia mundial 61ª Asamblea Mundial de la Salud. Ginebra, Organización Mundial de la Salud.
- Ouyang L, Grosse SD, et al. (2014). A comparison of family financial and employment impacts of fragile X syndrome, autism spectrum disorders, and intellectual disability. *Res Dev Disabil* 35(7): 1518-27.
- Pavone V y Arias F (2012). Beyond the Geneticization Thesis: The Political Economy of PGD/PGS in Spain. *Science, Technology, & Human Values* 37(3): 235-61.
- Petersen A (1999). Counselling the genetically 'at risk': The poetics and politics of 'non-directiveness'. *Health, Risk & Society* 1(3): 253-65.
- Pollock A (2012). *Medicating Race: Heart Disease and Durable Preoccupations with Difference*. Durham and London, Duke University Press.
- Public Law 110-233 (2008). Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008.
- Rabinow P (1994). The third culture. *History of the Human Sciences* 7(2): 53–64.

- Rabinow P (2005). Artificiality and enlightenment: From sociobiology to biosociality. En: *Anthropologies of modernity. Foucault, Governmentality, and Life Politics*. In da JX, Blackwell Publishing: 181-93.
- Rabinow P y Rose N (2006). *Biopower Today*. *BioSocieties*(1): 195–217.
- Rao V y Levin D (2014). The Choosing Wisely initiative of the American Board of Internal Medicine Foundation: what will its impact be on radiology practice? *AJR Am J Roentgenol* 202(2): 358-61.
- Rapp R (2003). Flexible Eugenics: Technologies of the Self in the Age of Genetics. En: *Genetic Nature/ Culture: Anthropology and Science Beyond the Two Culture Divide*. Alan Goodman DHaSL. California, University of California Press: 58-76.
- Rew L, Kaur M, et al. (2010). Systematic review of psychosocial benefits and harms of genetic testing. *Issues Ment Health Nurs* 31(10): 631-45.
- Robles-Silva L (2012). Dilemas éticos en el trabajo de campo: temas olvidados en la investigación cualitativa en salud en Iberoamérica. *Ciência & Saúde Coletiva* 17: 603-12.
- Rose G (2001). Sick individuals and sick populations. *Int J Epidemiol* 30(3): 427-32; discussion 33-4.
- Rose N (1999). *Powers of freedom. Reframing political thought*, Cambridge University Press.
- Rose N (2001). The politics of life itself. *Theory, Culture and Society* 18(6): 1–30.
- Rose N (2012). *Biopolítica en el siglo XXI*. La Plata, Argentina, UNIPE: Editorial Universitaria. Políticas de la vida: biomedicina, poder y subjetividad en el siglo XXI: 35-99.
- Roussi P, Sherman KA, et al. (2011). Identification of cognitive profiles among women considering BRCA1/2 testing through the utilisation of cluster analytic techniques. *Psychol Health* 26(10): 1327-43.
- Russ AJ, Shim JK, et al. (2005). "Is there life on dialysis?": time and aging in a clinically sustained existence. *Med Anthropol* 24(4): 297-324.
- Scott S, Prior L, et al. (2005). Repositioning the patient: the implications of being 'at risk'. *Soc Sci Med* 70(8): 1869-79.

- Schlich-Bakker KJ, ten Kroode HFJ, et al. (2006). A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients. *Patient Educ Couns* 62: 13-20.
- Schmucler H (2001). *Biotecnología, cuerpo y destino. La industria de lo humano.* Artefacto 4.
- Schön D (1979). *Generative metaphor: A perspective on problem-setting in social policy* (traducción Susana Tesone). En: *Metaphor and thought*. Ed. AO. Cambridge, Cambridge University Press: 255-83.
- Schulte J y Littleton JT (2011). The biological function of the Huntingtin protein and its relevance to Huntington's Disease pathology. *Curr Trends Neurol* 5: 65-78.
- Seavilleklein V (2009). Challenging the rhetoric of choice in prenatal screening. *Bioethics* 23(1): 68-77.
- Sehgal R, Sheahan K, et al. (2014). Lynch Syndrome: An Updated Review. *Genes* 5: 497-507.
- Silva Paim J (2003). A emergência da Medicina Preventiva. En: *O dilema preventivista: contribuição para a compreensão e crítica da Medicina Preventiva*. São Paulo; Rio de Janeiro, UNESP; FIOCRUZ: 109-56.
- Skinner D (2006). Racialised futures: biologism and the changing politics of identity. *Social Studies of Science* 36(3): 459–88.
- Smart A, Tutton R, et al. (2006). Can science alone improve the measurement and communication of race and ethnicity in genetic research? Exploring the strategies proposed by Nature Genetics. *BioSocieties* 1(3): 313–24.
- Steimberg O (2013). *Proposiciones sobre el género*. En: *Semióticas. Las semióticas de los géneros, de los estilos, de la transposición*. . Buenos Aires, Eterna Cadencia.
- Svendsen MN (2006). The social life of genetic knowledge: a case-study of choices and dilemmas in cancer genetic counselling in Denmark. *Med Anthropol* 25(2): 139-70.
- Taylor SD (2004). Predictive genetic test decisions for Huntington's disease: context, appraisal and new moral imperatives. *Soc Sci Med* 58(1): 137-49.

- ten Have H (2000). Genetics and culture: the geneticization thesis. *Medicine, Health Care and Philosophy* 4(3): 295–304.
- Tuija T (2007). Concepts of “person” and “liberty,” and their implications to our fading notions of autonomy. *J Med Ethics* 33: 225–8.
- Turner L (2009). Anthropological and Sociological Critiques of Bioethics. *Bioethical Inquiry* 6: 83–98.
- Tversky A y Kahneman D (1981). The framing of decisions and the psychology of choice. *Science* 211(4481): 453-8.
- United States Huntington’s Disease Genetic Testing Group (2003). Genetic Testing for Huntington’s Disease Revised HDSA Guidelines. America HsDSoc. USA, Huntington’s Disease Society of America.
- Untoiglich G (2015). Autismos y otras problemáticas graves en la infancia. La clínica como oportunidad. Buenos Aires, Noveduc.
- US Preventive Services Task Force (2002). Screening for breast cancer: recommendations and rationale. *Ann Intern Med* 137(5 Part 1): 344-6.
- Vaccaro C (2014). Síndrome de Lynch y Cáncer Familiar X. En: *Enciclopedia de Cirugía Digestiva*. Galindo F. Buenos Aires, Sociedad Argentina de Cirugía Digestiva: 322.
- Vaccaro CA, Sarroca C, et al. (2016). Lynch syndrome in South America: past, present and future. *Fam Cancer* 15(3): 437-45.
- Venturiello MP (2012). Itinerario terapéutico de las personas con discapacidad y mediaciones en el cuidado de la salud: la mirada de los familiares. *Physis Revista de Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro. 22(3).
- Veron E (1987). La palabra adversativa. Observaciones sobre la enunciación política. En: *El discurso político. Lenguaje y acontecimientos*. Buenos Aires, Hachette: 13-26.
- Veron E (1993). La semiosis social. Fragmentos de una teoría de la discursividad. Barcelona, Editorial Gedisa.
- Weiner K, Martin P, et al. (2017). Have we seen the geneticisation of society? Expectations and evidence. *Sociol Health Illn* 39(7): 989-1004.

- Wiggins S, Whyte P, et al. (1992). The psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease. Canadian Collaborative Study of Predictive Testing. *N Engl J Med* 327(20): 1401-5.
- Wilson BJ y Nicholls SG (2015). The Human Genome Project, and recent advances in personalized genomics. *Risk Manag Healthc Policy* 8: 9-20.
- Winner L. (1980). Do Artifacts Have Politics?. *Daedalus* 109 (1: Modern Technology: Problem or Opportunity?): 121-136.
- Witt DR, Schaefer C, et al. (1996). Cystic fibrosis heterozygote screening in 5,161 pregnant women. *Am J Hum Genet* 58(4): 823-35.
- Yamagishi K (1997). When a 12.86% mortality is more dangerous than 24.14%: implications for risk communication. *Appl Cogn Psychol* 11(6): 495-506.
- Zinn JO (2015). Towards a better understanding of risk-taking: key concepts, dimensions and perspectives. *Health, Risk & Society* 17(2): 99-114.

Anexo I: Tablas

Tabla 3 Ampliada: Temas y motivos asociados al test genético, para los profesionales entrevistados

Motivo	Fragmentos textuales ilustrativos	Descripción
Prevención	<p><i>"Tratar de hacer las cosas antes de que pasen (...) siempre es mucho mejor prevenir".</i></p> <p><i>"Hace quince años que la atiendo. Me sigue viendo y los mandó a los hijos. Ya tuvo un hijo que le detectamos un cáncer de colon que está curado. Ella tuvo cáncer cuatro veces, los cuatro curados. Hace quince años que la conozco y es paciente del hospital desde antes de conocerme a mi, con un nivel de educación muy básico".</i></p>	Es vivencia de los médicos que el test genético lleva a la detección temprana del cáncer, que permite detectar los tumores a tiempo y curarlos. Para el médico es una experiencia performativa, en tanto lo define como médico que cura pacientes, que "salva vidas", en lugar del rol tradicional del oncólogo de acompañar a los pacientes a morir.
Causa genética	<p><i>"Nació con el gen, ¿lo tiene o no?".</i></p> <p><i>"Lo ideal acá sería poder encontrar la mutación y confirmar el síndrome. Si no la encontramos ya se encontrará en otro gen".</i></p> <p><i>"seguro que es un Lynch ¿Por qué si no a los 20 años va a hacer un tumor de recto?".</i></p>	El concepto de causalidad asociada a una mutación figura en las guías de práctica clínica, aún para los casos de enfermedades cuya penetrancia no es completa (Gualdrini, Collia Avila et al. 2015). Desde la perspectiva de los oncólogos, cirujanos y genetistas, la explicación genética es la más plausible para el cáncer familiar. Esto es válido aún en los casos donde no se detecta una mutación, ya que suponen que, si no se detecta una mutación, es por una limitación de la tecnología actual. Por lo tanto suponen que a medida que la tecnología avance se llegarán a identificar las mutaciones correspondientes.
Determinismo genético	<p><i>"Llevar adentro la mutación".</i></p> <p><i>"Si esta parte del gen está fallada da la enfermedad".</i></p>	El modelo patológico enunciado por los médicos se puede considerar de determinismo causal, porque entiende que la conexión entre el efecto y la exposición es "perfecta, constante, unívoca y recíproca" (Gálvez Vargas and Rodríguez-Contreras Pelayo 1992).
Llegar al diagnóstico	<p><i>"Entonces a lo que uno apunta, es a poder llegar a un diagnóstico".</i></p> <p><i>"Poner nombre y apellido a la enfermedad".</i></p> <p><i>"¿Por qué nos interesaría saber si tenés un síndrome hereditario? porque la forma de prevenir un segundo tumor es diferente".</i></p>	En la práctica médica el diagnóstico es uno de los principales organizadores de las acciones consideradas adecuadas, y para las cuales el sistema de salud dispone de circuitos de atención y respuesta. En el cáncer familiar la detección de una mutación se considera un diagnóstico molecular, que se corresponde con un algoritmo de vigilancia documentado en las guías de práctica clínica (Gualdrini, Collia Avila et al. 2015).
Informar	<p><i>"La decisión es siempre del paciente. Como médico vos le tenés que brindar toda la información".</i></p> <p><i>"que el paciente termine recibiendo toda la información que necesita para tomar su decisión".</i></p>	La información es uno de los pilares de la bioética principalista, que considera que información y decisión son conceptos lógicamente vinculados entre sí, en tanto que para poder decidir es necesario contar con información (Beauchamp and Childress 2001). Por lo tanto se considera que la información es la manera privilegiada de la medicina para satisfacer los derechos del paciente y su autonomía.

Motivo	Fragmentos textuales ilustrativos	Descripción
Querer saber	<i>"Mi visión personal es que está bueno saberlo siempre, siempre". "Querer saber para poder ayudar". "Saber más para prevenir".</i>	El "saber" constituye un valor positivo en relación al proceso de enfermedad y una de las obligaciones morales del paciente (Freidson 1978:251 ⁹⁸). El "saber", desde la perspectiva del médico es correlato de información. La disponibilidad de la tecnología hace posible contar con información sobre el paciente, y esa información se piensa como conocimiento que puede derivar en una conducta médica adecuada.
Querer ver	<i>"Entonces uno le hace un estudio cromosómico, un estudio genético para poder ver".</i>	En el discurso médico el saber es sinónimo de "ver" ⁹⁹ , en el sentido que lleva implícita una idea de acceso directo a un conocimiento, conocimiento entendido como (supuesta) representación simétrica a una realidad fáctica.
Test simple	<i>"Te sacas sangre y nada más". "Usted no tiene que hacer nada, lo pedimos nosotros, en muestra de tumor que ya lo operaron".</i>	El supuesto es que el test genético no puede dar lugar a complicaciones físicas para el paciente, ya que es una extracción de sangre o un análisis sobre el taco de la biopsia del tumor. Desde la perspectiva más tradicional del concepto de daño la ausencia de riesgo físico hace el que test que se considere y se pueda presentar como sencillo e inocuo ¹⁰⁰ .
Familia de alto riesgo	<i>"Esta es una familia de riesgo, porque que haya un individuo muy joven con un tumor es una familia de riesgo". "Una vez que tenemos a alguien mutado hay mayor riesgo familiar".</i>	Concepto que hace referencia a familias donde se verifica un cierto patrón de aparición de cáncer, sugestivo de cáncer hereditario. Aun en casos donde los estudios moleculares no evidencian una mutación causal, si la sospecha clínica es alta, el grupo familiar debería ser considerado de alto riesgo. Para estos casos las guías clínicas especifican algoritmos de tratamiento, prevención y/o control, que a la vez definen cuál o cuáles son los abordajes médicos adecuados (Gualdrini, Collia Avila et al. 2015).
Estratificar el riesgo	<i>"Mi tarea es tratar de determinar en que estrato de riesgo está el paciente".</i>	El concepto de riesgo en la clínica remite a la probabilidad individual de desarrollar la enfermedad, en base al análisis de factor o factores que preceden a los síntomas, aplicando algoritmos para estimar la probabilidad de ser portador de la mutación y desarrollar cáncer (Gálvez Vargas and Rodríguez-Contreras Pelayo 1992).

⁹⁸ Este concepto se despliega en el Capítulo IV, en el apartado "La medicalización de la condición genética"

⁹⁹ La relación entre la mirada médica y el saber del médico la plantea Foucault, en "El nacimiento de la clínica", texto en el que postula el carácter constitutivo y específico de lo visual en la clínica. Dice Foucault: "El espacio de la experiencia parece identificarse con el dominio de la mirada atenta (...) El ojo se convierte en el depositario y en la fuente de la claridad; tiene el poder de traer a la luz una verdad que no recibe sino en la medida en que él la ha dado a la luz (...) La permanencia de la verdad en el núcleo sombrío de las cosas está paradójicamente ligada a este poder soberano de la mirada empírica que hace de su noche día." (Foucault 1997: 6).

¹⁰⁰ Si bien en los registros no se encuentra explícitamente la palabra "efectos adversos", la idea de inocuidad (el estudio es "sólo" un análisis) se encuentra en diálogo con el tópico "efecto adverso", porque los efectos adversos constituyen uno de los focos de evaluación de los medicamentos y procedimientos por los organismos regulatorios, y por lo tanto un concepto constitutivo de los algoritmos de diagnóstico y tratamiento.

Motivo	Fragmentos textuales ilustrativos	Descripción
Controlar	<i>"Sabemos como controlar a futuro, es decir si tenés hijos o si tus hermanos tienen hijos".</i>	El control es un concepto cardinal en el abordaje de las enfermedades crónicas (el cáncer es una de ellas), ligado a la noción de riesgo, que supone que la enfermedad puede ser mantenida dentro de parámetros de normalidad a través de acciones individuales (Organización Mundial de la Salud 2008).
Involucrar a la familia	<i>"Lo importante en realidad es poder prevenir y detectar una familia y hacer algo". "Que la familia al menos nos registre, para que si en algún momento quieren volver". "Le haría el test genético a toda la familia, sugeriría fuertemente que se lo hagan porque si yo sé que ellos tienen el gen positivo, extremo los controles endoscópicos, y puedo llegar a salvarles la vida".</i>	Desde la perspectiva de los médicos el valor más importante del asesoramiento genético es la prevención de cáncer en familiares que no han manifestado la enfermedad. Siguiendo esta perspectiva, y de acuerdo a las guías de práctica clínica, uno de los rol del asesoramiento genético es el abordaje integral de la familia y la difusión de la información al interior de las mismas (Gualdrini, Collia Avila et al. 2015).
Respetar y no inducir	<i>"Del otro lado hay una persona que es adulta, que es pensante y que si no quiere...". "Hay un punto que vos no podes obligar a la otra persona que se salve, o sea más que decirle, explicarle, llamarla, convocarla, llega un punto que vos decís, bueno...".</i>	Uno de los pilares del asesoramiento genético es el respeto a los derechos del paciente y a su autonomía, que se plasman en las guías de práctica clínica de asesoramiento genético (Nuñez 2013).
Paciente negador	<i>"Para mí es una negación. Me encontré muchas veces que no quieren saberlo. Hay gente que lo vive mal, como que para qué voy a estar con eso pensando que en cualquier momento me puede salir cualquier tumor. Hay gente que no quiere y lo niega, dice: no quiero saber, prefiero ni saberlo".</i>	De pacientes que no desean realizarse el estudio genético se piensa que son "negadores", como sinónimo de problemática psíquica que les bloquea la posibilidad de acceder a una verdad sobre sí mismos. Es un concepto que se encuentra frecuentemente en el ámbito de las enfermedades crónicas relacionado al concepto de adherencia (Alonso 2013).

Anexo II: Sobre el Síndrome de Lynch

Epidemiología del CCR

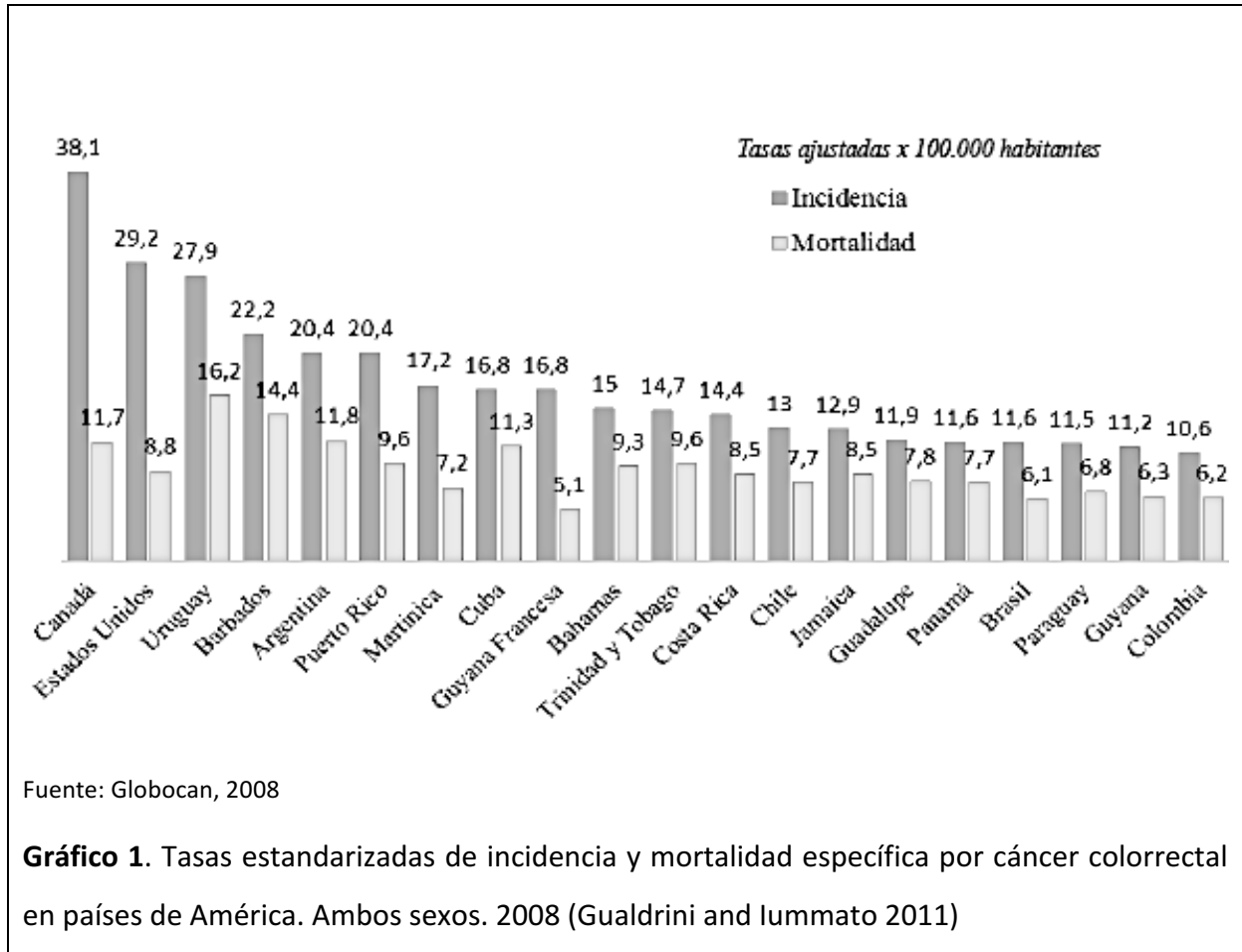
El Cáncer Colorectal (CCR) es uno de los tumores con mayor incidencia y mortalidad a nivel mundial. Ocupa el tercer lugar en incidencia de tumores malignos, detrás del cáncer de pulmón y de mama, con aproximadamente 1,3 millones de nuevos casos por año, y el cuarto lugar en mortalidad, con más de 641 mil muertes anuales luego del cáncer de pulmón, estómago e hígado (Gualdrini and Iummato 2011)¹⁰¹.

Las tendencias actuales indican que la carga de la enfermedad puede ser aún mayor en 2030 en las regiones menos desarrolladas del mundo, si estos países continúan con su tendencia hacia un estilo de vida más occidental (Gualdrini and Iummato 2011).

Según la Agencia Internacional de Investigaciones en Cáncer (IARC), las tasas de incidencia presentan variaciones regionales significativas. La Argentina se ubica dentro de los países del continente americano con tasas de incidencias altas (Gráfico 1). Según estimaciones de la IARC en 2008 se produjeron en Argentina 11 mil nuevos casos de CCR (Gualdrini and Iummato 2011).

También con base en datos de Globocan 2008, el CCR en nuestro país se ubica en el tercer lugar de distribución absoluta y relativa de cáncer más frecuentes, detrás del de mama y del de próstata

¹⁰¹ Este Anexo se basa en guías nacionales, internacionales y en publicaciones científicas sobre S. de Lynch, manteniendo el léxico de este tipo de publicaciones.



Al igual que muchos otros tipos de cáncer, el CCR se produce en más del 90% de los casos en personas mayores de 50 años (Gualdrini and Iummato 2011).

Hasta en un 30% de los casos el CCR se desarrolla en pacientes que tienen una fuerte historia familiar (Sehgal, Sheahan et al. 2014). La mayoría de los CCR se desarrollan a partir de alteraciones esporádicas en las células epiteliales del colon. Sin embargo en algunos casos de CCR con agregación familiar, los tumores pueden atribuirse a mutaciones genéticas específicas. Estos casos constituyen entre el 5% y el 6% de todos los CCR e incluyen a la poliposis adenomatosa familiar (PAF) y al cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis (HNPCC), también conocido como Síndrome de Lynch (Sehgal, Sheahan et al. 2014)¹⁰².

¹⁰² En esta sección se presentan los datos disponible al 2014 sobre síndrome de Lynch, según fueron resumidos en la revista Genes del 2014 por el grupo del Colorectal Disease del hospital universitario St. Vincent's University de Dublin (Sehgal, Sheahan et al. 2014); se cita principalmente a esta publicación y a la información

El S. Lynch y la poliposis adenomatosa familiar (PAF) son trastornos que presentan herencia autosómica dominante, sin embargo el S. Lynch tiene una penetrancia incompleta, por lo que no todas las personas portadoras de la alteración genética desarrollarán la enfermedad, aunque podrían transmitirla a sus descendientes. Por el contrario la PAF tiene penetrancia total, es decir el 100% de las personas que presentan la alteración genética correspondiente desarrollan CCR a lo largo de su vida (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

En el Cuadro 1 se describen los principales hallazgos clínicos que presentan los CCR hereditarios que permiten diferenciarlos de los esporádicos y que constituyen elementos de sospecha y derivación (Nuñez and Antelo 2011).

Cuadro 1. Pautas de sospecha clínica de CCR hereditario y derivación a asesoramiento genético (Nuñez and Antelo 2011)

Edad temprana de diagnóstico (40 - 45 años)*

Adenomas ≥ 2 cm en menores de 40 años

≥ 10 adenomas colónicos (acumulativo)

Dos o más afectados con CCR en la genealogía

CCR en más de una generación familiar

CCR múltiple (sincrónico o metacrónico)

Asociación de tumores extracolónicos (útero, ovario, estómago, lesiones cutáneas, etc.), en el mismo individuo o en la genealogía.

Etnia de riesgo (por ej.: judíos asquenazí, etc.)

* La edad de riesgo varía según distintas guías de recomendaciones

provista por el Instituto Nacional del Cancer de Estados Unidos (National Cancer Institute 2011), aún cuando los datos de ambas publicaciones provienen de la experiencia recogida globalmente.

Historia del S. Lynch

Según describen diversos autores (Sehgal, Sheahan et al. 2014), la historia de síndrome de Lynch se remonta a 1895, cuando Scott Aldred Warthin trabajaba como Director del Departamento de Patología de la Universidad de Michigan. La narrativa cuenta que él observó que su modista alemana estaba deprimida pensando que ella también moriría de cáncer gástrico, colónico o uterino de manera similar a los otros miembros de su familia. De hecho, ella murió de cáncer de endometrio a una edad temprana. Warthin estudió a esta familia en detalle y publicó en 1913 el gran árbol genealógico de la familia que tenía muchas generaciones afectadas por cáncer de colon, estómago y útero. Este análisis le permitió concluir que había alguna influencia de la herencia en el cáncer (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

En 1925 se publicó un informe actualizado sobre esta familia (que se conoce como familia G), en la que se veía que los cánceres afectaban a los miembros de la familia a una edad media de 37,9 años y tenían una tendencia a desarrollar CCR en el colon proximal (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

En 1966 Henry Lynch describió dos familias de Nebraska y Michigan que tenían patrones de cáncer similares a los descritos por Warthin. Lynch estudió los datos de más de 650 miembros de la familia G y en 1971 publicó una nueva actualización de la historia de esta familia. A partir de sus hallazgos, al conjunto de signos y síntomas se los conoce como síndrome de Lynch, que es una enfermedad sindrómica con patrón de herencia autosómica dominante, edad temprana de inicio (edad media de inicio de síntomas <45 años), y que involucra adenocarcinomas de colon, endometrio y estómago (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

Características clínicas, diagnóstico y rastreo de S. Lynch

De acuerdo a los datos disponibles, un individuo portador de una mutación para S. Lynch tiene un riesgo acumulado en toda su vida de 30% a 70% de desarrollar CCR, de 30-60% para cáncer de endometrio, de 10-15% para tumores de ovario o estómago, y un riesgo superior a la población general para tumores de vías urinarias, intestino delgado, vía biliar, cerebro (glioblastomas), páncreas y tumores cutáneos (Nuñez and Antelo 2011).

Si no se tratan, los pólipos pueden malignizarse, como se observa en aproximadamente el 70% de los pacientes a los 70 años y 80% de los pacientes a los 85 años. En el S. Lynch se estima que el tiempo de transformación de adenoma en cáncer es de 1 a 3 años, en comparación con casos esporádicos que tienen un tiempo estimado de 8 a 17 años.

Por otro lado se encuentra aumentada la incidencia de los cánceres de colon metacrónicos y sincrónicos, con un segundo CCR primario en hasta un 30% de pacientes después de 10 años y el 50% después de 15 años, contabilizados a partir de la ocurrencia del primer CCR (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

El S. Lynch no tiene un fenotipo claro que facilite la sospecha diagnóstica. Por tal motivo, se han desarrollado criterios clínicos basados en la historia personal y familiar de tumores para identificar las familias con probabilidad de padecer S. Lynch (Nuñez and Antelo 2011). En 1989 se creó el Grupo de Colaboración Internacional sobre Cáncer Colorrectar Hereditario No Polipósico (ICG-HNPCC) que desarrolló un conjunto de criterios conocido como "Criterios de Amsterdam-I", a fin de lograr identificar a los genes causantes de este síndrome. Estos criterios se ampliaron en 1999 para incorporar los tumores extracolónicos y fueron conocidos como "Criterios de Amsterdam-II" (Cuadro 2).

El Instituto Nacional del Cáncer de Estados Unidos¹⁰³ organizó un taller internacional sobre el S. Lynch en Bethesda en noviembre de 1997. En este taller se estandarizó un panel de diagnóstico de marcadores de inestabilidad de microsatélites y se desarrollaron los "criterios de Bethesda" (Cuadro 2) para seleccionar pacientes con CCR candidatos para el análisis de estos marcadores de inestabilidad. Estos criterios fueron revisados en 2004 para incluir los antecedentes familiares y las características patológicas específicas de CCR, como las células en anillo de sello características, el aspecto mucinoso y la localización del tumor en el colon derecho (Sehgal, Sheahan et al. 2014). En 2009 se llevó a cabo un taller en Jerusalem para discutir y consensuar el manejo de S. de Lynch (Boland and Shike 2009).

¹⁰³ National Cancer Institute. <http://www.cancer.gov/>. Accedido marzo 2018

Cuadro 2. Criterios de Amsterdam y Bethesda (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

Criterios de Amsterdam I: al menos tres familiares con cáncer colorrectal verificados histológicamente:

1. Uno es un familiar de primer grado de los otros dos
2. Al menos dos generaciones sucesivas afectadas
3. Al menos uno de los familiares con cáncer colorrectal diagnosticado a <50 años de edad
4. Se ha excluido la poliposis adenomatosa familiar (PAF)

Criterios de Amsterdam II: al menos tres parientes con cáncer hereditario no polipósico (HNPCC) o cáncer asociado (cáncer colorrectal, endometrio, estómago, ovario, uréter / pelvis renal, cerebro, intestino delgado, tracto hepatobiliar y piel -tumores sebáceos):

1. Uno es un familiar de primer grado de los otros dos
2. Al menos dos generaciones sucesivas afectadas
3. Al menos uno de los cánceres asociados con el síndrome diagnosticado a <50 años de edad
4. Se ha excluido la poliposis adenomatosa familiar (PAF)
5. Los tumores deben verificarse siempre que sea posible

Criterios revisados de Bethesda: los tumores colorrectales de individuos deben analizarse para detectar inestabilidad microsatelital en las siguientes situaciones:

1. Cáncer colorrectal diagnosticado en un paciente <50 años de edad
2. Presencia de tumores colorrectales sincrónicos o metacrónicos u otros tumores asociados a HNPCC independientemente de la edad
3. Cáncer colorrectal con histología de inestabilidad alta de microsatélites diagnosticada en un paciente <60 años de edad
4. Cáncer colorrectal diagnosticado en uno o más parientes de primer grado con un tumor relacionado con HNPCC, con uno de los cánceres diagnosticado antes de los 50 años
5. Cáncer colorrectal diagnosticado en dos o más parientes de primer o segundo grado con tumores relacionados con HNPCC, independientemente de la edad

Sin bien estos criterios se aplican en la práctica clínica, tienen limitaciones ya que muchas familias con síndrome de Lynch no cumplen con los criterios de Amsterdam ni con los de Bethesda. Por otro lado, algunas familias que cumplen con estos criterios no poseen mutaciones germinales conocidas.

Actualmente se debate si es necesario testear la inestabilidad microsatelital solamente o si también es necesario analizar por inmunohistoquímica, ya que la concordancia entre estas 2 determinaciones es alta. Las técnicas de inmunohistoquímica constituyen una manera rápida y costo efectiva de determinar la expresión de las proteínas de los genes alterados. Si en los tejidos no se observa la tinción correspondiente a algunas de estas proteínas, se puede llevar a cabo el análisis genético dirigido específicamente al gen específico de la proteína ausente (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

Genética del S. Lynch

El Síndrome de Lynch está causado por mutaciones germinales en los genes MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2 que llegan a inactivar al sistema de reparación de bases desapareadas del ADN (mismatch repair system, MMR). La función normal de las proteínas MMR es evitar posibles errores que se producen durante la síntesis de ADN. La actividad de las enzimas del sistema reparador de ADN es muy baja o inexistente en los cánceres del S. Lynch. Esto hace que se acumulen múltiples mutaciones, que le dan ventaja al tumor para crecer y diseminarse. También generan inestabilidad microsatelital al interior del tumor (Carethers 2014).

Las mutaciones en estos genes se identificaron en los años 90 (Lynch, Lynch et al. 2009). En el 2004 se dispuso comercialmente de los kits para identificar en pacientes las mutaciones MLH1 y MSH2, en 2011 de las mutaciones MSH6 y EPCAM, y en 2012 de la mutación PMS2 (Cohen and Leininger 2014).

También en los años 90 se demostró que los tumores en los pacientes con S. Lynch presentaban un cambio molecular característico, que actualmente se denominan inestabilidad de microsatélites (Lynch, Lynch et al. 2009), y que son la base de las primeras pruebas diagnósticas.

Los microsatélites son secuencias repetitivas cortas de ADN que se distribuyen por todo el genoma humano. El defecto en los genes MMR causa variaciones dentro de los microsatélites, lo que se manifiesta como una ganancia o pérdida en la longitud de repetición. Esto se describe como inestabilidad de microsatélites. Los cánceres que poseen más de 40% de variaciones de microsatélites (es decir, positivos para dos o más de los cinco

marcadores de microsatélites estándares) se describen como de alta frecuencia de inestabilidad microsatelital (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

En 2008 se desarrolló el test por inmunohistoquímica que podría ayudar a la detección en gran escala de los pacientes. En 2009 en el Taller de Jerusalén se recomendó realizar pruebas de rutina de inestabilidad de microsatélites o de inmunohistoquímica en todos los CCR diagnosticados en pacientes menores de 70 años (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

Los genes MLH1 y MSH2 son los más comúnmente mutados en pacientes con S. Lynch, representando el ~ 70% de las mutaciones identificadas (32% en MLH1 y 38% en MSH2). Los individuos que portan mutaciones en el gen MSH2 tienen predisposición a desarrollar cánceres extracolónicos y una menor frecuencia de CCR en comparación con MLH1. Las mutaciones MSH6 están comúnmente vinculadas con cáncer de endometrio y gastrointestinal, y una edad más tardía de presentación del cáncer. Las mutaciones en MSH6 también se reconocen como una causa frecuente de S. Lynch atípico (es decir, que no cumplan los criterios de Amsterdam. Sehgal, Sheahan et al. 2014).

El Human Variome Project¹⁰⁴ en conjunto con la International Society for Gastrointestinal Hereditary Tumours (InSiGHT¹⁰⁵) recientemente lanzaron un proyecto piloto para determinar todas las variaciones hereditarias que afectan los genes susceptibles al cáncer de colon. Este registro ofrece una descripción más acabada de las formas comunes y raras del CCR hereditario. Recientemente InSiGHT conformó un panel internacional de investigadores y clínicos para revisar las variantes en los genes MMR, con el objetivo de desarrollar, testear y aplicar un esquema de 5 pasos para clasificar las 2360 variantes constitucionales de estos genes. De las 12006 variantes reportadas en la base de datos, este sistema de estandarización determinó 2641 variantes de Clase 5 (patogénicas); 239 variantes Clase 4 (probablemente patogénicas), 6982 variantes Clase 3 (patogenicidad desconocida), 53

¹⁰⁴ Human Variome Project: ONG cuya misión es proveer una coordinar central para integrar la recolección, interpretación, y diseminación de la información sobre variantes del genoma humana en la práctica clínica y en la investigación. <http://www.humanvariomeproject.org/>. Accedido febrero 2015

¹⁰⁵ InSiGHT: Sociedad científica internacional, abocada a mejorar la calidad del cuidado de pacientes y familias con tumores gastrointestinales hereditarios. Tiene como misiones: estimular las investigaciones sobre tumores gastrointestinales hereditarios, la educación de profesionales de la salud en manejo clínico y genético de los pacientes, colaborar con el desarrollo de registros de tumores, y facilitar estudios colaborativos. <http://insight-group.org/>. Accedido febrero 2015.

variantes Clase 2 (probablemente no patogénicas) y 2091 variantes Clase 1 (patogenicidad no conocida) (Sehgal, Sheahan et al. 2014).

Las mutaciones germinales en los genes MMR son detectadas en hasta el 80% de los casos de S. Lynch, a pesar que cumplen con los criterios de Amsterdam y muestran alta inestabilidad microsatelital y pérdida de la expresión de las proteínas correspondientes a los genes MMR. Es por esto que este síndrome actualmente se concibe como un conjunto de entidades moleculares, y aún con la introducción de los criterios de Bethesda revisados, se pierden hasta el 28% de portadores de genes MMR mutados. Los criterios de Amsterdam y Bethesda han sido criticados por tener falta de sensibilidad y especificidad, y por lo tanto dificultan la implementación de guías para la práctica clínica. También otros estudios mostraron que los criterios de Bethesda se pueden perder entre el 6% y el 25% de los portadores de mutaciones (es decir, son criterios poco sensibles, ya que no detectan a todos los portadores. Sehgal, Sheahan et al. 2014).