

Nº27 – 27 Abril 2026

# EL MENSAJERO DE ASCLEPIO

FOLIA UNIVERSALIS



GENÓMICA: ¿DETERMINISMO,  
DESTINO O PROBABILIDAD?

Ramón Cacabelos



## LA FIABILIDAD DEL *SCREENING* GENÓMICO COMO ESTRATEGIA PREDICTIVA DEL RIESGO DE ENFERMEDAD

### EN DEFENSA DE LA INCERTIDUMBRE

---

Toda época científica tiene su tentación. La nuestra es la de confundir potencia tecnológica con verdad ontológica, y hacerlo además con una convicción que no admite dudas. La genómica —quizá el logro biomédico más deslumbrante desde la invención del microscopio— se ha convertido en el símbolo de esa tentación. Nunca antes el ser humano había podido leer con tal precisión el texto molecular de su propia biología; nunca antes había estado tan cerca de creer que ese texto era, en sí mismo, la historia completa de su vida.

Hace falta una reflexión objetiva para negar esa identificación ingenua. No para restar valor a la genómica —todo lo contrario—, sino para rescatarla de los excesos interpretativos que amenazan con trivializarla, mercantilizarla y, en última instancia, desacreditarla. Porque cuando una ciencia promete más de lo que puede cumplir, no solo fracasa epistemológicamente: fracasa moralmente.

La pregunta *¿determinismo, destino o probabilidad?* no es una pregunta técnica. Es una pregunta cultural, ética y clínica a la vez. Atraviesa la práctica médica diaria, el discurso jurídico, la política sanitaria, la educación universitaria y la percepción que el ciudadano tiene de sí mismo. Preguntarse qué significa conocer el genoma es, en el fondo, preguntarse qué significa conocer al ser humano.

Durante siglos, la medicina ha aprendido a convivir con la incertidumbre. De hecho, podría afirmarse que la medicina moderna nace cuando abandona el dogma y acepta la provisionalidad del conocimiento. La clínica se construye sobre probabilidades, no sobre certezas; sobre decisiones razonables, no sobre destinos escritos. La genómica no debería alterar este fundamento, sino inscribirse en él. Sin embargo, una parte del discurso contemporáneo ha hecho exactamente lo contrario: ha presentado el ADN como un nuevo oráculo, un sustituto molecular del destino.

Este desplazamiento no ha sido inocente. Ha sido alimentado por una conjunción de factores: el prestigio social de la ciencia, la fascinación mediática por los números, la debilidad formativa en genética de muchos profesionales, y una lógica de mercado que recompensa la promesa clara, aunque sea falsa, por encima de la explicación compleja, aunque sea verdadera. En ese contexto, la probabilidad —la categoría más honesta— resulta incómoda. El destino vende mejor.

Frente a esta deriva, el propósito de esta reflexión es deliberadamente contracorriente. No pretende impresionar con tecnicismos ni prometer futuros previsibles. Pretende, más bien, poner límites, aclarar conceptos y devolver la genómica a su lugar legítimo dentro de la medicina: el de una herramienta poderosa, pero no soberana; informativa, pero no profética; útil, pero no absoluta.

A lo largo de esta reflexión se mostrará que el determinismo genético solo es defendible en un número muy reducido de escenarios clínicos, que el destino no es una categoría científica y que la probabilidad —lejos de ser una forma débil de conocimiento— es la única forma intelectualmente rigurosa de integrar la genética en la práctica médica. Se argumentará que la genómica estructural, aislada, es insuficiente para explicar la enfermedad; que la biología funcional, el entorno y el tiempo son elementos irrenunciables; y que el abuso del *screening* genómico sin contexto amenaza con convertir la prevención en ansiedad y la información en daño.

Esta reflexión no está pensada contra la genómica, sino a favor de una genómica adulta. Una genómica que acepte sus límites, que se deje acompañar por la ética, que se enseñe con rigor en las universidades y que se practique con prudencia en la clínica. Una genómica que no aspire a decirle al individuo quién será, sino a ayudarlo a decidir mejor quién puede llegar a ser en términos de salud, prevención y cuidado.

También es una reflexión escrita desde una convicción profunda: que el futuro de la medicina no se decidirá únicamente en los laboratorios, sino en la calidad intelectual y moral con la que sepamos interpretar sus resultados. El conocimiento sin juicio no ilumina; deslumbra. Y el deslumbramiento, en medicina, suele ser el prelude del error.



Este prólogo no invita a la desconfianza, sino a la responsabilidad. No invita a rechazar la genómica, sino a comprenderla. No invita al miedo, sino a la reflexión. Porque solo una medicina que sepa convivir con la incertidumbre puede aspirar a ser verdaderamente humana.

Las páginas que siguen no prometen respuestas definitivas. Prometen algo más valioso: preguntas bien formuladas, argumentos fundados y una defensa firme de la probabilidad como espacio legítimo del conocimiento médico. Si al final de esta reflexión el lector entiende un poco mejor qué puede ofrecer la genómica —y, sobre todo, qué no puede ofrecer—, entonces este esfuerzo intelectual habrá cumplido su propósito.

## EL ERROR ORIGINAL: CONFUNDIR INFORMACIÓN GENÉTICA CON CONOCIMIENTO DEL FUTURO

---

La historia de la medicina es, en buena medida, la historia del deseo humano de anticiparse a la enfermedad. Desde los presagios hipocráticos basados en el aspecto del paciente hasta los sofisticados modelos epidemiológicos contemporáneos, el impulso por prever lo que aún no ha ocurrido ha acompañado siempre al acto médico. La genómica clínica se inserta en esta tradición milenaria, pero lo hace con una potencia tecnológica sin precedentes y con un riesgo intelectual igualmente inédito: confundir la posesión de información molecular con la comprensión real del devenir biológico de un individuo.

El genoma humano es, sin duda, uno de los mayores logros científicos de la historia. La posibilidad de leer, con un grado de precisión asombroso, la secuencia completa del ADN de una persona ha transformado la investigación biomédica, ha redefinido la genética médica y ha abierto nuevas vías diagnósticas y terapéuticas. Sin embargo, el salto conceptual que va de *leer* el genoma a interpretar su significado clínico ha sido, en muchos contextos, precipitado, incompleto y, en ocasiones, deliberadamente distorsionado.

El error fundacional del uso contemporáneo del *screening* genómico no reside en la tecnología, sino en la narrativa que se ha construido en torno a ella. Se ha transmitido —de forma explícita o implícita— la idea de que el genoma contiene el futuro biológico del individuo de un modo comparable a un guion ya escrito. Esta idea, profundamente arraigada en la cultura popular, ha encontrado un terreno fértil en un contexto social marcado por la fascinación tecnológica, la mercantilización de la salud y la escasa alfabetización científica de amplios sectores de la población, incluidos muchos profesionales sanitarios.

Conviene subrayar desde el inicio una distinción esencial: el ADN es información, pero no es conocimiento. La información genética es un conjunto de datos codificados en una secuencia molecular; el conocimiento surge únicamente cuando esos datos se integran en un marco biológico, clínico, ambiental y temporal. Confundir ambos planos es tan grave como pretender que la lectura de un libro equivale automáticamente a comprender su significado profundo.

Esta confusión no es inocua. Tiene consecuencias prácticas y morales. En el ámbito clínico, puede conducir a diagnósticos prematuros, a intervenciones innecesarias o a una falsa sensación de seguridad. En el plano psicológico, puede generar ansiedad, fatalismo o decisiones vitales basadas en interpretaciones erróneas del riesgo. En el ámbito jurídico, abre la puerta a conflictos relacionados con consentimiento informado, publicidad sanitaria engañosa, responsabilidad profesional y uso indebido de datos personales altamente sensibles.

La raíz del problema es epistemológica. La genómica se ha incorporado a la medicina sin que se haya producido, en paralelo, una reflexión suficientemente profunda sobre qué tipo de conocimiento proporciona realmente. En otras palabras: se ha asumido que más datos implican automáticamente mejores predicciones, cuando en biología —a diferencia de ciertas áreas de la física— la acumulación de datos no elimina necesariamente la incertidumbre, sino que a menudo la hace más visible.

Ya en el siglo XX, pensadores de la biología y la medicina advirtieron contra esta tentación reduccionista. **Claude Bernard** insistía en que el organismo vivo no podía entenderse como la suma de sus partes aisladas, sino como un sistema dinámico regulado por equilibrios internos. Esta intuición, formulada mucho antes de la era genómica, cobra hoy una vigencia extraordinaria. El



genoma no actúa en el vacío; se expresa, se silencia, se modula y se reorganiza en función de múltiples capas de regulación que escapan a una lectura puramente estructural.

La narrativa dominante del *screening* genómico ha tendido a ignorar esta complejidad. En muchos discursos comerciales y divulgativos, la identificación de una variante genética se presenta como una suerte de revelación ontológica: *esto es lo que eres, esto es lo que te ocurrirá*. Se produce así una transformación simbólica del gen: de factor biológico a marca identitaria, de variable probabilística a sentencia personal.

Este desplazamiento semántico tiene profundas implicaciones éticas. Convertir el riesgo en identidad implica redefinir al individuo en función de una posibilidad estadística. Implica, además, trasladar la carga de la enfermedad futura al presente, aun cuando esa enfermedad quizá nunca llegue a manifestarse. En este sentido, el *screening* genómico mal entendido no solo anticipa enfermedades; anticipa sufrimiento innecesario.

Resulta especialmente problemático que esta narrativa haya calado también en sectores del ámbito sanitario. La formación médica tradicional, ya de por sí limitada en genética, se ha visto desbordada por la velocidad de los avances tecnológicos. Muchos profesionales se encuentran hoy ante informes genómicos extensos, técnicamente sofisticados, pero conceptualmente ambiguos. En ausencia de una formación sólida, el médico oscila entre dos extremos: la aceptación acrítica del informe o su rechazo defensivo. Ninguna de estas posturas beneficia al paciente.

Desde una perspectiva histórica, esta situación no es completamente nueva. Cada gran innovación médica ha generado expectativas desmesuradas antes de encontrar su lugar real en la práctica clínica. Ocurrió con la bacteriología, con la radiología, con la genética clásica y, más recientemente, con la neuroimagen y la inteligencia artificial. Sin embargo, la genómica introduce un elemento diferencial: su capacidad para proyectar el presente hacia el futuro, para sugerir no solo qué está ocurriendo, sino qué podría ocurrir.

Este poder predictivo —real pero limitado— es el núcleo del debate que atraviesa nuestra reflexión. La pregunta no es si debemos usar la genómica, sino cómo evitar que su uso se convierta en una forma sofisticada de determinismo biológico. Para responder a esta pregunta es necesario, en primer lugar, aclarar conceptos que a menudo se utilizan de forma indistinta: determinismo, destino y probabilidad.

Esta clarificación conceptual no es un ejercicio académico abstracto. Es el requisito indispensable para construir una genómica clínica adulta, honesta y socialmente responsable. Sin ella, el *screening* genómico corre el riesgo de convertirse en una tecnología poderosa pero epistemológicamente inmadura, capaz de generar más confusión que conocimiento, más miedo que prevención, más mercado que salud.

En las diferentes secciones de nuestra reflexión abordaremos, de forma progresiva y articulada, cómo surgió el determinismo en la ciencia, por qué su traslación acrítica a la biología humana es errónea, cómo el concepto de destino ha contaminado el discurso genómico contemporáneo y por qué la probabilidad constituye la única categoría intelectualmente honesta desde la que puede entenderse el verdadero valor predictivo de la genómica.

## DETERMINISMO: UNA CATEGORÍA CIENTÍFICA MAL TRASLADADA A LA BIOLOGÍA HUMANA

---

El determinismo es una de las ideas más influyentes —y más malinterpretadas— de la historia del pensamiento científico. En su formulación clásica, el determinismo sostiene que todo acontecimiento está causalmente fijado por condiciones previas y por leyes naturales inmutables. Si estas condiciones y leyes fueran conocidas con precisión suficiente, el futuro podría predecirse con exactitud. Esta concepción alcanzó su expresión más célebre en la metáfora formulada por **Pierre-Simon Laplace**, quien imaginó una inteligencia capaz de conocer el estado completo del universo en un instante dado y, a partir de ello, deducir sin error el pasado y el porvenir.



Esta visión fue extraordinariamente fecunda para la física clásica, pero su extrapolación a la biología humana constituye un error categorial. La biología, a diferencia de la mecánica newtoniana, no describe sistemas cerrados gobernados por un pequeño conjunto de variables, sino sistemas abiertos, históricos, autorregulados y profundamente sensibles al contexto. El organismo vivo no es una máquina que ejecuta un programa preescrito; es una entidad que negocia constantemente con su entorno, su desarrollo y su propia variabilidad interna.

La confusión entre determinismo físico y determinismo biológico comenzó a gestarse a finales del siglo XIX, cuando los primeros avances en genética parecieron ofrecer una base material para explicar la herencia de rasgos complejos. El redescubrimiento de las leyes de **Gregor Mendel** alimentó la ilusión de que el comportamiento humano, la enfermedad e incluso la moralidad podrían reducirse a combinaciones discretas de factores hereditarios. Esta ilusión fue reforzada por corrientes ideológicas que utilizaron la genética incipiente para justificar programas sociales y políticos profundamente cuestionables.

Sin embargo, incluso en sus orígenes, la genética científica contenía los antidotos contra el determinismo simplista. Mendel describió regularidades estadísticas en poblaciones, no destinos individuales ineludibles. Fueron los arquitectos de la genética de poblaciones del siglo XX quienes consolidaron esta distinción de forma definitiva. **Ronald Fisher** integró la herencia mendeliana con la variación continua observada por **Charles Darwin**, demostrando que los rasgos complejos emergen de la contribución de múltiples factores genéticos de pequeño efecto, modulados por el entorno. **Sewall Wright** introdujo el concepto de paisaje adaptativo, subrayando que la evolución —y por analogía, el desarrollo biológico— no sigue trayectorias únicas, sino múltiples caminos posibles condicionados por restricciones y contingencias.

Estos desarrollos teóricos tuvieron una consecuencia crucial para la medicina: la genética dejó de ser un lenguaje de certezas individuales y pasó a ser un lenguaje de probabilidades poblacionales. En este marco, el gen no determina; contribuye. No impone un resultado; desplaza una distribución.

Sin embargo, la llegada de la genómica de alta resolución en las últimas décadas ha reavivado, de forma paradójica, una lectura determinista que la propia genética clásica había superado. La capacidad de identificar variantes específicas en el genoma humano ha sido interpretada, en muchos discursos, como una recuperación moderna del determinismo: *si encontramos la causa molecular, encontraremos el destino clínico*. Esta inferencia es profundamente problemática.

Desde el punto de vista biológico, una variante genética no actúa de forma aislada. Su efecto depende de la red regulatoria en la que se inserta, del momento del desarrollo en que se expresa, de la interacción con otras variantes y de factores ambientales que pueden amplificar, atenuar o incluso invertir su impacto. La biología molecular contemporánea ha mostrado que la causalidad genética es distribuida, no lineal.

Aquí resulta imprescindible recordar la aportación de **François Jacob**, quien describió el genoma no como un programa rígido, sino como un *bricolaje evolutivo*, un conjunto de elementos reutilizados, modulados y recontextualizados a lo largo del tiempo. Esta visión desmonta la idea de que el ADN contenga instrucciones inequívocas para el futuro del organismo.

En el ámbito médico, la aplicación acrítica del determinismo genético conduce a errores clínicos graves. Asumir que una variante “causa” una enfermedad sin considerar penetrancia, expresividad y contexto puede dar lugar a diagnósticos erróneos, tratamientos innecesarios o decisiones preventivas desproporcionadas. Más aún, puede inducir a pacientes sanos a percibirse como enfermos en potencia, transformando la medicina preventiva en una medicina de la ansiedad anticipatoria.

Desde una perspectiva filosófica, el determinismo genético también plantea problemas conceptuales profundos. Si el comportamiento y la enfermedad estuvieran completamente determinados por el genoma, conceptos centrales de la ética médica —responsabilidad, autonomía, deliberación— quedarían vaciados de contenido. Este riesgo fue señalado tempranamente por filósofos de la ciencia como **Karl Popper**, quien advirtió contra las teorías que, al pretender explicarlo todo, terminan por no explicar nada de forma falsable.



La medicina contemporánea ha avanzado precisamente en sentido contrario. Ha abandonado progresivamente las explicaciones monocausales en favor de modelos multifactoriales, sistémicos y probabilísticos. La genómica clínica, cuando se alinea con esta tradición, se convierte en una herramienta poderosa. Cuando se aparta de ella y adopta un lenguaje determinista, se transforma en una fuente de confusión.

Es importante subrayar que rechazar el determinismo genético no equivale a negar la importancia de la genética. Al contrario, supone situarla en su lugar correcto. La genética aporta información valiosa sobre susceptibilidades, trayectorias posibles y ventanas de intervención. Lo que no aporta — salvo en contadas excepciones — es certeza absoluta sobre el futuro clínico individual.

El desafío contemporáneo consiste, por tanto, en desaprender un determinismo que nunca fue plenamente científico y sustituirlo por una comprensión más madura de la causalidad biológica. Esta tarea no es solo teórica; es práctica, educativa y ética. Requiere reformular cómo se enseña genética en las facultades, cómo se comunica el riesgo a los pacientes y cómo se regulan las promesas asociadas al *screening* genómico.

## DESTINO: UNA METÁFORA CULTURAL CONVERTIDA EN ERROR MÉDICO

---

Si el determinismo representa un error científico cuando se traslada sin matices a la biología humana, la noción de destino constituye un error aún más profundo, porque no pertenece al dominio de la ciencia, sino al de la mitología, la religión y la narrativa cultural. Sin embargo, pocas ideas han penetrado con tanta fuerza en el imaginario contemporáneo asociado a la genómica como la de un “destino inscrito en los genes”. Esta infiltración conceptual no ha sido inocente ni accidental; responde a una larga tradición simbólica que encuentra en la genética moderna un nuevo soporte material.

Desde la Antigüedad, el destino ha servido para explicar aquello que escapa al control humano. En las tragedias griegas, el *moira* no podía ser evitado, solo conocido; en la teología medieval, el designio divino otorgaba sentido al sufrimiento; en la modernidad temprana, la biología hereditaria comenzó a ocupar progresivamente ese lugar simbólico. La genómica, con su aura de precisión molecular, ha heredado sin quererlo — y a veces explotándolo deliberadamente — este papel de oráculo secular.

La expresión “lo llevas en los genes” condensa esta deriva cultural. Presentada como una afirmación científica, funciona en realidad como una frase performativa: no describe un hecho, sino que produce un efecto psicológico. Transforma una probabilidad en una identidad, una posibilidad en una certeza subjetiva. El individuo deja de ser alguien que *puede* desarrollar una enfermedad para convertirse en alguien que *es* portador de un futuro patológico latente.

Este desplazamiento semántico tiene consecuencias clínicas inmediatas. Cuando el riesgo se interpreta como destino, la prevención pierde sentido. ¿Para qué modificar hábitos, controlar factores ambientales o adherirse a programas preventivos si el desenlace se percibe como inevitable? En este punto, la genómica mal comunicada no solo falla en su objetivo preventivo, sino que socava activamente la medicina preventiva.

Desde la ética médica, esta confusión es particularmente grave. El principio de autonomía presupone que el paciente es capaz de deliberar racionalmente sobre sus opciones. Sin embargo, la deliberación se ve seriamente comprometida cuando la información se presenta en términos fatalistas. La libertad de elección se reduce cuando el futuro se percibe como ya decidido. En este sentido, el discurso del destino genético no empodera al paciente; lo paraliza.

La medicina moderna nació precisamente como una ruptura con el fatalismo. **Hippocrates** ya insistía en la observación, la prudencia y la intervención racional frente a la enfermedad. Siglos más tarde, **William Osler** recordaba que la buena práctica médica consiste en tratar al paciente como un ser singular, no como la manifestación inevitable de una ley general. El lenguaje del destino es incompatible con esta tradición clínica.



Sin embargo, la genómica contemporánea ha reintroducido, de forma paradójica, una forma sofisticada de fatalismo. A diferencia del destino teológico, el destino genómico se presenta como científicamente legitimado. Su autoridad no proviene de los dioses, sino de los laboratorios, los algoritmos y los gráficos de riesgo. Esta apariencia de objetividad lo hace especialmente persuasivo y, por tanto, especialmente peligroso.

El problema se agrava cuando este discurso se combina con intereses mercantilistas. La promesa de conocer el destino biológico se convierte en un producto altamente vendible. En un mercado sanitario cada vez más competitivo, ofrecer certezas —aunque sean ilusorias— resulta mucho más atractivo que explicar probabilidades complejas. Así, el lenguaje del destino se infiltra en informes genómicos, campañas publicitarias y materiales divulgativos, muchas veces sin un respaldo científico proporcional.

Desde el punto de vista psicológico, los efectos no son triviales. Estudios en psicología de la salud han mostrado que la percepción de inevitabilidad reduce la adherencia a conductas preventivas y aumenta la ansiedad anticipatoria. El individuo vive bajo la sombra de una enfermedad que quizá nunca se manifestará, pero que ya ha comenzado a modelar su identidad, sus decisiones y su relación con el cuerpo. La genómica, concebida originalmente como una herramienta de conocimiento, se transforma así en una fuente de sufrimiento prematuro.

En el ámbito jurídico, la noción de destino genético introduce dilemas inéditos. Si una persona es considerada “destinada” a enfermar, ¿cómo se evalúa su responsabilidad en decisiones relacionadas con seguros, empleo o reproducción? ¿Hasta qué punto puede exigirse a un individuo que actúe hoy en función de un futuro incierto, pero presentado como inevitable? Estas preguntas no son hipotéticas; ya están presentes en debates legislativos y en litigios emergentes en distintos países.

Conviene subrayar que la ciencia genética contemporánea no avala esta lectura fatalista. Incluso en los casos de mayor riesgo genético, la expresión fenotípica depende de múltiples factores. La penetrancia incompleta, la expresividad variable y la influencia del entorno son recordatorios constantes de que el genoma no dicta destinos, sino condiciona trayectorias posibles.

La persistencia del lenguaje del destino en la genómica clínica revela, en última instancia, una carencia cultural más profunda: la dificultad de la sociedad contemporánea para convivir con la incertidumbre. En un mundo que exige respuestas rápidas y definitivas, la probabilidad resulta intelectualmente incómoda. El destino, en cambio, ofrece una narrativa simple, cerrada y emocionalmente potente. Pero esa simplicidad tiene un coste elevado.

La tarea de la medicina genómica responsable consiste, por tanto, en desactivar la metáfora del destino y sustituirla por un lenguaje más honesto, aunque menos seductor. Un lenguaje que reconozca la incertidumbre como parte constitutiva del conocimiento médico y que devuelva al paciente su papel como agente activo en la gestión de su salud.

Lejos de ser una concesión a la ignorancia, la probabilidad constituye la forma más madura y científicamente sólida de entender el valor predictivo de la genómica. Será en este terreno —ni determinista ni fatalista— donde la genómica clínica podrá desplegar todo su potencial preventivo sin traicionar sus fundamentos científicos.

## PROBABILIDAD: LA VERDADERA CATEGORÍA DE LA GENÓMICA CLÍNICA

En medicina, la probabilidad no es una forma menor de conocimiento; es su forma natural. Desde la epidemiología clásica hasta la oncología contemporánea, el razonamiento médico se ha construido sobre estimaciones de riesgo, gradientes de susceptibilidad y balances entre beneficios y daños esperables. La genómica clínica, lejos de constituir una excepción, se inscribe plenamente en esta tradición. El problema surge cuando se la presenta como algo distinto: como un instrumento de certeza, como una herramienta capaz de anticipar con precisión el futuro individual.

Aceptar la probabilidad como categoría central de la genómica implica un cambio profundo de perspectiva. Supone abandonar la pregunta simplista —*¿voy a enfermar o no?*— para formular una pregunta más honesta y clínicamente útil: *¿cómo cambia mi riesgo en función de esta información y qué*



*puedo hacer con ello?* Esta reformulación desplaza el foco desde el destino hacia la acción, desde la pasividad hacia la prevención.

La epidemiología moderna proporcionó hace décadas el marco conceptual necesario para este giro. **Geoffrey Rose** mostró con claridad que el riesgo individual y el riesgo poblacional obedecen a lógicas distintas. Un factor puede tener un impacto modesto en el individuo y, sin embargo, ser decisivo a nivel poblacional. La genómica funciona de manera análoga: su poder reside menos en la predicción individual absoluta que en la estratificación de riesgo y en la identificación de subgrupos que pueden beneficiarse de intervenciones preventivas específicas.

En este sentido, el valor de la genómica no debe medirse por su capacidad para decir quién enfermará con certeza, sino por su capacidad para reordenar probabilidades de forma clínicamente significativa. Un incremento del riesgo relativo puede ser irrelevante para una persona concreta, pero crucial para diseñar políticas de salud pública o programas de prevención dirigidos. Confundir estos planos conduce a una sobreinterpretación del dato genómico en el individuo y a una infrautilización de su potencial poblacional.

La probabilidad, además, es una categoría profundamente temporal. El riesgo no es una propiedad estática del individuo, sino una variable que cambia a lo largo de la vida en función de exposiciones ambientales, hábitos, intervenciones médicas y procesos biológicos dinámicos. La genómica aporta una pieza inicial de información —una línea de base—, pero no fija el curso completo de la trayectoria vital. Interpretarla como si lo hiciera es desconocer la naturaleza dinámica de la biología humana.

Aquí resulta esencial incorporar la noción de interacción. Los efectos genéticos rara vez son aditivos y lineales; emergen de interacciones complejas entre múltiples variantes y entre estas y el entorno. La estadística genética contemporánea ha mostrado que gran parte del riesgo asociado a enfermedades complejas se distribuye en miles de variantes de efecto diminuto, cuya relevancia clínica depende del contexto. La probabilidad no es, por tanto, una simplificación arbitraria, sino la única forma coherente de integrar esta complejidad sin falsearla.

Aceptar la probabilidad también implica aceptar la incertidumbre residual. Ningún modelo predictivo —genómico o no— elimina por completo la incertidumbre. Incluso los algoritmos más sofisticados producen estimaciones con intervalos de confianza, supuestos implícitos y limitaciones poblacionales. En lugar de ocultar estas limitaciones, una genómica clínica madura debe hacerlas explícitas y convertirlas en parte del diálogo clínico.

Este punto es especialmente relevante en la comunicación con pacientes. Explicar la probabilidad requiere habilidades narrativas y pedagógicas que van más allá de la transmisión de cifras. Implica contextualizar el riesgo, compararlo con otros factores conocidos y traducirlo en decisiones concretas. Cuando esto se hace bien, la probabilidad no genera angustia, sino comprensión. Cuando se hace mal, se convierte en una fuente de confusión o de falsa seguridad.

Desde el punto de vista ético, la probabilidad respeta la autonomía del paciente de una manera que el determinismo y el destino no pueden. Ofrecer información probabilística implica reconocer al paciente como un sujeto capaz de deliberar, de ponderar riesgos y beneficios y de tomar decisiones informadas en función de sus valores. El lenguaje de la probabilidad no impone un futuro; abre un espacio de elección.

La medicina preventiva encuentra aquí su fundamento más sólido. Las grandes reducciones de morbimortalidad del último siglo no se lograron mediante predicciones infalibles, sino mediante intervenciones basadas en riesgos relativos bien establecidos: dejar de fumar, controlar la hipertensión, reducir el colesterol, promover la vacunación. La genómica puede integrarse en este arsenal preventivo como un factor más, siempre que se la trate con el mismo rigor y la misma modestia.

Es importante subrayar que la probabilidad no equivale a indiferencia clínica. Un aumento significativo del riesgo genómico puede justificar intervenciones tempranas, seguimiento más estrecho o cambios en el estilo de vida. Pero estas decisiones deben basarse en riesgo absoluto, no solo relativo, y considerar siempre el balance entre beneficio potencial y daño posible. La genómica no sustituye al juicio clínico; lo complementa.

En el ámbito jurídico, la adopción explícita de la probabilidad como marco interpretativo ofrece una ventaja adicional: proporciona un criterio razonable para evaluar responsabilidades y expectativas. Nadie puede ser responsabilizado por no evitar un desenlace que solo era probable, ni puede exigirse a un profesional sanitario que garantice resultados en un terreno intrínsecamente incierto. La probabilidad introduce un estándar de razonabilidad compatible con la práctica médica real.



En definitiva, la probabilidad no es el enemigo de la genómica clínica, sino su condición de posibilidad. Solo aceptando que el genoma habla en términos de riesgos, tendencias y susceptibilidades —y no de certezas— puede la genómica desplegar su verdadero potencial preventivo sin caer en el determinismo ni en el fatalismo.

## CUANDO LA GENÉTICA SE APROXIMA AL DETERMINISMO: ENFERMEDADES MONOGENÉTICAS Y ALTA PENETRANCIA

---

Para comprender con rigor el alcance real de la genómica clínica es imprescindible reconocer que sí existen escenarios en los que la información genética posee un valor predictivo elevado, cercano a lo que intuitivamente se entiende como determinismo. Negar esta realidad sería tan erróneo como absolutizarla. La honestidad científica exige distinguir con claridad los contextos excepcionales en los que una variante genética concreta confiere un riesgo muy alto y relativamente independiente del entorno, de la inmensa mayoría de situaciones clínicas en las que la genética actúa como un factor más dentro de una red compleja de causalidad.

Las enfermedades monogénicas asociadas a mutaciones de alta penetrancia constituyen el paradigma de estos escenarios. En ellas, una alteración genética concreta es condición necesaria —y a menudo casi suficiente— para el desarrollo de un fenotipo patológico reconocible. La genética mendeliana, formulada por **Gregor Mendel** en el siglo XIX, proporcionó el marco conceptual para entender estos patrones de herencia. Su contribución, conviene recordarlo, no fue anunciar destinos individuales, sino describir regularidades estadísticas en la transmisión de rasgos dentro de poblaciones y familias.

La medicina genética moderna se construyó sobre esta base gracias al trabajo pionero de **Victor McKusick**, quien sistematizó la relación entre genotipo y fenotipo humano y sentó las bases de la genética clínica contemporánea. McKusick entendió desde el principio que el valor de identificar una mutación patogénica no residía en su capacidad para predecir inexorablemente la enfermedad, sino en abrir oportunidades de diagnóstico precoz, consejo genético y prevención dirigida.

Sin embargo, incluso en este terreno aparentemente sólido, la noción de determinismo debe manejarse con cautela. La penetrancia genética —la probabilidad de que un individuo portador de una mutación desarrolle el fenotipo asociado— rara vez alcanza el 100%. Existen mutaciones clásicamente consideradas “determinantes” cuya expresión clínica es variable o incluso ausente en una proporción significativa de portadores. Este fenómeno, conocido como penetrancia incompleta, constituye una de las primeras grietas en la idea de un determinismo genético absoluto.

A la penetrancia se suma la expresividad variable: individuos con la misma mutación pueden presentar manifestaciones clínicas muy distintas en gravedad, edad de inicio y órganos afectados. Estas diferencias no son anecdóticas; reflejan la influencia de modificadores genéticos, epigenéticos y ambientales que modulan la expresión del gen mutado. Incluso en el contexto monogénico, el genoma no actúa en solitario.

Desde el punto de vista clínico, esta variabilidad tiene implicaciones profundas. Identificar una mutación de alta penetrancia no equivale a dictar un futuro ineludible, sino a definir un riesgo elevado que debe ser gestionado. La diferencia es crucial. La gestión del riesgo implica seguimiento, prevención, opciones terapéuticas y decisiones informadas; el destino, en cambio, implica resignación.

La genética clínica responsable ha desarrollado herramientas precisamente para evitar esta deriva fatalista. El consejo genético, entendido como un proceso de comunicación bidireccional y contextualizada, es uno de los pilares fundamentales de este enfoque. Su objetivo no es anunciar certezas, sino ayudar a individuos y familias a comprender riesgos, opciones y límites del conocimiento disponible. Cuando el consejo genético se reduce a la transmisión de un resultado molecular sin contexto, pierde su razón de ser y se convierte en una fuente de confusión.

Es importante destacar que incluso en enfermedades monogénicas bien caracterizadas, el valor predictivo de la genómica depende del conocimiento acumulado sobre esa enfermedad concreta. No todas las mutaciones en un mismo gen tienen el mismo significado clínico. La clasificación de



variantes —patogénicas, probablemente patogénicas, de significado incierto— refleja precisamente esta gradación de certeza. Pretender un determinismo uniforme en este contexto es desconocer décadas de trabajo en genética clínica.

Además, el avance del conocimiento ha mostrado que muchas enfermedades consideradas clásicamente monogénicas presentan, en realidad, una arquitectura más compleja de lo que se pensaba inicialmente. Interacciones con otros genes, efectos epigenéticos y moduladores ambientales pueden alterar sustancialmente el curso clínico. La frontera entre lo monogénico y lo complejo no siempre es nítida; se trata más bien de un continuo.

Desde una perspectiva ética, reconocer el carácter excepcional —pero no absoluto— del determinismo genético en enfermedades monogénicas permite evitar dos errores simétricos. El primero es trivializar la información genética, negando su valor predictivo allí donde realmente puede ser crucial. El segundo, igualmente peligroso, es absolutizarla, transformando el riesgo elevado en una condena anticipada. Ambos errores tienen consecuencias clínicas y humanas graves.

En el ámbito de la salud pública, el *screening* genético dirigido a enfermedades monogénicas de alta penetrancia puede estar plenamente justificado cuando existen intervenciones eficaces que modifican el curso de la enfermedad. En estos casos, el beneficio potencial del conocimiento genético supera claramente los riesgos asociados a su obtención. Pero incluso aquí, el éxito del *screening* depende de una implementación cuidadosa, de la formación de los profesionales y de una comunicación honesta con los pacientes.

La tentación de extrapolar este modelo —válido en contextos muy concretos— al conjunto de la genómica clínica es uno de los errores más frecuentes del discurso contemporáneo. El hecho de que el determinismo sea una aproximación razonable en un pequeño subconjunto de enfermedades no autoriza a utilizarlo como marco interpretativo general. Hacerlo equivale a confundir la excepción con la regla.

Esta confusión ha alimentado expectativas desmesuradas sobre la capacidad predictiva del *screening* genómico en enfermedades comunes. Al trasladar el modelo monogénico al terreno poligénico y multifactorial, se genera una ilusión de certeza que la evidencia científica no respalda. El resultado es una brecha creciente entre lo que la genómica puede ofrecer realmente y lo que se promete en su nombre.

En conclusión, las enfermedades monogénicas de alta penetrancia representan el límite superior del poder predictivo de la genómica. Son el escenario en el que la genética se aproxima más al determinismo, pero sin alcanzarlo plenamente. Reconocer este hecho no debilita la genómica clínica; la fortalece, al situarla en un marco conceptual honesto y científicamente defendible.

## GENÓMICA ESTRUCTURAL VERSUS BIOLOGÍA FUNCIONAL: EL GRAN ERROR DE SIMPLIFICACIÓN

---

La fascinación contemporánea por el *screening* genómico descansa, en gran medida, sobre una confusión conceptual profunda: la identificación entre genoma y biología. Esta identificación, aunque comprensible desde un punto de vista histórico, resulta hoy científicamente insostenible. El genoma es una condición necesaria de la vida, pero no es su explicación suficiente. Confundir la secuencia del ADN con el funcionamiento real del organismo equivale a confundir el alfabeto con el significado del texto.

La genómica estructural —esto es, el análisis de variantes en la secuencia del ADN, como mutaciones puntuales, SNPs o variaciones en el número de copias— ha alcanzado un grado de sofisticación técnica extraordinario. Podemos secuenciar genomas completos con rapidez, identificar millones de variantes y compararlas con bases de datos globales. Sin embargo, esta capacidad técnica ha generado una ilusión peligrosa: la idea de que conocer la estructura equivale a comprender la función.

Esta ilusión no es nueva en la historia de la biología. A mediados del siglo XX, el entusiasmo generado por el descubrimiento de la estructura del ADN llevó a algunos a pensar que el “secreto de la vida” había sido descifrado. Sin embargo, muy pronto se hizo evidente que la secuencia genética, por sí



sola, decía poco sobre cómo se construye, se regula y se enferma un organismo. Fue precisamente esta constatación la que dio lugar al desarrollo de la biología molecular regulatoria y, más tarde, de las ciencias *ómicas* funcionales.

Una figura clave para entender este giro conceptual es **Conrad Hal Waddington**. Su metáfora del paisaje epigenético ilustró con claridad que el genoma no actúa como un programa rígido, sino como un conjunto de posibilidades canalizadas por procesos de regulación dinámica. En este paisaje, pequeñas diferencias en el entorno o en el contexto celular pueden conducir a trayectorias fenotípicas divergentes, incluso cuando la secuencia genética es idéntica.

La epigenética, entendida como el conjunto de mecanismos que regulan la expresión génica sin alterar la secuencia del ADN, ha demostrado de forma contundente esta idea. La metilación del ADN, las modificaciones de histonas y la organización tridimensional de la cromatina influyen de manera decisiva en qué genes se expresan, cuándo y en qué tejidos. Estos procesos son sensibles al desarrollo, al envejecimiento, a la nutrición, al estrés, a la exposición a tóxicos y a múltiples factores sociales y ambientales.

Desde el punto de vista clínico, esto tiene implicaciones directas. Dos individuos con la misma variante genética de riesgo pueden tener trayectorias de salud radicalmente distintas si sus perfiles epigenéticos divergen. Ignorar esta dimensión equivale a asumir que el genoma actúa en un vacío biológico, una suposición que contradice décadas de evidencia experimental y clínica.

A la epigenética se suman otras capas funcionales igualmente cruciales. La transcriptómica revela qué genes están siendo realmente transcritos en un momento y tejido determinados. La proteómica muestra cómo esas transcripciones se traducen en proteínas funcionales, sometidas a múltiples modificaciones postraduccionales que alteran su actividad. La metabolómica, por su parte, ofrece una instantánea del estado fisiológico final del organismo, integrando señales genéticas, ambientales y conductuales.

Estas capas funcionales no son redundantes ni accesorias; constituyen la biología real en acción. Pretender predecir enfermedad basándose exclusivamente en la genómica estructural es equivalente a intentar predecir el rendimiento de un motor examinando únicamente el diseño de sus piezas, sin observar cómo se ensamblan, cómo se regulan o en qué condiciones operan.

El problema se agrava cuando esta visión reduccionista se aplica a enfermedades complejas. En patologías cardiovasculares, cánceres comunes o trastornos neuropsiquiátricos, la contribución de variantes genéticas individuales suele ser pequeña y altamente dependiente del contexto. La mayor parte de las asociaciones identificadas en estudios de asociación del genoma completo explican solo una fracción mínima de la variabilidad del riesgo. Este hecho, bien conocido por la comunidad científica, es a menudo omitido en discursos dirigidos al público general.

La insistencia en la genómica estructural como herramienta predictiva principal responde, en parte, a razones prácticas y económicas. Secuenciar y analizar variantes es relativamente sencillo y escalable; medir de forma fiable y longitudinal epigenomas, transcriptomas o metabolomas en entornos clínicos es mucho más complejo. Sin embargo, la facilidad técnica no puede sustituir a la validez biológica.

Desde una perspectiva ética, esta simplificación resulta problemática. Presentar resultados genómicos estructurales como predicciones sólidas sin aclarar sus limitaciones funcionales induce a error. El paciente recibe una información incompleta, pero investida de autoridad científica, y toma decisiones vitales basadas en una comprensión parcial de su biología. Esto vulnera el principio de información veraz y proporcional que debe regir toda práctica médica.

Además, la omisión sistemática de la biología funcional refuerza una visión determinista implícita. Si solo se comunica la secuencia genética, el mensaje subyacente es que el futuro está “escrito”. Incluir explícitamente la dimensión funcional, en cambio, devuelve protagonismo al contexto, al tiempo y a la intervención. La biología funcional recuerda que el organismo responde, se adapta y cambia.

En el ámbito de la prevención, esta distinción es crucial. Las intervenciones preventivas actúan, en gran medida, modulando procesos funcionales: inflamación, metabolismo, regulación hormonal,



plasticidad neuronal. El genoma puede predisponer, pero son estos procesos los que determinan si la predisposición se traduce o no en enfermedad. Sin integrar esta lógica, el *screening* genómico pierde gran parte de su sentido preventivo.

La genómica clínica del futuro no puede ser únicamente estructural. Debe avanzar hacia modelos integrados que combinen información genética con datos funcionales, ambientales y conductuales. Esto no implica secuenciarlo todo para todos, sino reconocer explícitamente los límites del dato estructural y evitar su sobreinterpretación.

En definitiva, el gran error de simplificación de la genómica contemporánea no ha sido técnico, sino conceptual. Se ha confundido la facilidad de acceso a la secuencia con la comprensión profunda de la biología. Corregir este error no requiere menos genómica, sino más biología. Más contexto, más integración y más humildad interpretativa.

## PRS: POTENCIAL CIENTÍFICO Y FRAGILIDAD CLÍNICA

---

Los *polygenic risk scores* surgieron como una respuesta elegante a una realidad incuestionable: la mayoría de las enfermedades humanas comunes no obedecen a un único gen ni a una sola vía causal. Son el resultado de la contribución acumulativa de miles —a veces millones— de variantes genéticas, cada una con un efecto diminuto. El PRS intenta capturar esa arquitectura distribuida sumando ponderadamente estos efectos para estimar un riesgo agregado. En términos conceptuales, es una idea coherente; en términos científicos, un avance metodológico notable. El problema comienza cuando este constructo estadístico se presenta como una herramienta clínica de predicción individual robusta, capaz de orientar decisiones trascendentales por sí sola.

Desde su origen, los PRS han demostrado utilidad indiscutible en investigación. Han permitido explorar la base genética de enfermedades complejas, comparar arquitecturas genéticas entre fenotipos y entender mejor cómo se distribuye el riesgo en poblaciones. En este terreno, su valor es incuestionable. La dificultad aparece al cruzar la frontera entre explicación poblacional y predicción individual, una frontera que en genética es particularmente delicada.

Uno de los críticos más lúcidos de esta traslación apresurada ha sido **Aroon Hingorani**, quien ha insistido en separar con rigor el rendimiento estadístico de los PRS en cohortes de su utilidad clínica real en individuos concretos. Sus trabajos han mostrado que, aunque los PRS pueden discriminar modestamente entre grupos de mayor y menor riesgo, su capacidad para identificar de manera fiable a personas que desarrollarán o no una enfermedad es limitada cuando se les exige precisión individual.

El problema no es solo de magnitud del efecto, sino de estabilidad y reproducibilidad. Estudios comparativos recientes han revelado un fenómeno particularmente inquietante: diferentes PRS diseñados para la misma enfermedad pueden clasificar de forma discordante a un mismo individuo. Una persona puede situarse en un percentil alto de riesgo según un modelo y en un percentil bajo según otro, sin que exista un criterio clínico claro para decidir cuál es “el correcto”. Esta discordancia no es un detalle técnico menor; pone en cuestión la idea misma de que el PRS represente una propiedad intrínseca y estable del individuo.

Esta fragilidad clínica tiene varias causas. En primer lugar, los PRS dependen de los estudios de asociación del genoma completo (GWAS) que los alimentan. Estos estudios están condicionados por el tamaño de las muestras, la calidad fenotípica, los métodos estadísticos empleados y, de forma muy significativa, por la composición ancestral de las poblaciones estudiadas. La mayoría de los GWAS se han realizado en poblaciones de ascendencia europea, lo que limita la transferibilidad de los PRS a otros grupos poblacionales y genera inequidades potenciales en su aplicación clínica.

En segundo lugar, los PRS asumen, de forma implícita, que los efectos de las variantes se suman de manera relativamente independiente. Esta suposición simplifica enormemente una realidad biológica mucho más compleja, en la que abundan las interacciones gen-gen y gen-entorno. Al ignorar estas interacciones, el PRS ofrece una imagen incompleta del riesgo, que puede ser adecuada para describir tendencias generales, pero insuficiente para capturar trayectorias individuales.



Desde el punto de vista clínico, la consecuencia más problemática de esta fragilidad es la reificación del riesgo. El PRS, al expresarse como un número o un percentil, adquiere una apariencia de objetividad y precisión que no siempre está justificada. El riesgo se convierte en una cifra aparentemente exacta, desvinculada de su contexto estadístico y biológico. Este fenómeno, bien conocido en psicología cognitiva, confiere a los números una autoridad desproporcionada y dificulta una interpretación crítica por parte de pacientes y profesionales.

La situación se agrava cuando el PRS se utiliza fuera de un marco clínico estructurado, por ejemplo en pruebas directas al consumidor. En estos contextos, el resultado genómico se presenta a menudo sin una adecuada explicación de sus limitaciones, sin integración con factores clínicos clásicos y sin acompañamiento profesional. El individuo recibe una etiqueta de riesgo que puede influir en su conducta, sus decisiones vitales y su percepción de sí mismo, sin que exista una base sólida para traducir esa información en acciones preventivas eficaces.

Conviene subrayar que esta crítica no implica descartar los PRS como herramienta. Implica reubicarlos en su lugar correcto. En manos expertas, integrados con datos clínicos, factores ambientales y medidas funcionales, los PRS pueden contribuir a una estratificación de riesgo más fina, especialmente en zonas intermedias donde la decisión clínica es incierta. Pero presentarlos como sustitutos del juicio clínico o como predictores autónomos del futuro individual es un error conceptual.

Desde una perspectiva ética, el uso acrítico de los PRS plantea interrogantes importantes. ¿Es legítimo comunicar un riesgo elevado cuando no existen intervenciones preventivas claramente eficaces asociadas a ese riesgo? ¿Cómo se evita la estigmatización de individuos clasificados como “de alto riesgo” en ausencia de certeza clínica? ¿Qué responsabilidad tienen los profesionales y las empresas en la correcta contextualización de estos resultados? Estas preguntas no tienen respuestas simples, pero ignorarlas equivale a abdicar de la responsabilidad ética inherente al uso de información biomédica sensible.

En el ámbito jurídico, la fragilidad de los PRS introduce un elemento adicional de complejidad. Si distintos modelos producen resultados distintos, ¿cuál debe considerarse válido a efectos legales o administrativos? ¿Cómo se evalúa el daño potencial derivado de una clasificación errónea o exagerada del riesgo? La ausencia de estándares claros en este terreno convierte al PRS en una fuente potencial de litigios y conflictos regulatorios.

En última instancia, los PRS ilustran de forma paradigmática la tesis central de nuestra reflexión global: la genómica es poderosa cuando se entiende como ciencia de probabilidades y peligrosa cuando se presenta como ciencia de destinos. El PRS no es un destino cifrado en el ADN; es una herramienta estadística que requiere interpretación experta, integración contextual y una comunicación extremadamente cuidadosa.

## EL MÉDICO FRENTE A LA GENÓMICA: ENTRE LA FE Y EL RECHAZO

---

Toda tecnología médica, por revolucionaria que sea, solo adquiere sentido cuando se integra en la práctica clínica cotidiana. En el caso de la genómica, esta integración ha sido irregular, fragmentaria y, en muchos contextos, fallida. El problema no radica en la falta de evidencia científica —que existe, aunque sea compleja y matizada—, sino en la brecha entre el desarrollo tecnológico y la preparación real de los profesionales encargados de interpretarlo y comunicarlo.

Diversos estudios internacionales coinciden en un diagnóstico inquietante: solo una minoría de médicos se siente verdaderamente competente para manejar información genómica en la práctica clínica. Esta carencia formativa no es anecdótica ni marginal; es estructural. Durante décadas, la genética ocupó un espacio reducido y, a menudo, marginal en los planes de estudio de medicina y otras ciencias de la salud. La genómica irrumpió de forma abrupta, sin que el sistema educativo se adaptara con la rapidez necesaria.

Este desfase ha generado una respuesta polarizada en el colectivo médico. Por un lado, encontramos profesionales que abrazan la genómica con un entusiasmo casi acrítico. Atraídos por el prestigio de la tecnología, por la promesa de precisión y, en ocasiones, por la presión institucional o comercial,



aceptan informes genómicos como verdades reveladas. En este contexto, el resultado genético se convierte en una autoridad incuestionable, incluso cuando su significado clínico es incierto. El médico actúa entonces más como transmisor de un dato que como intérprete crítico del mismo.

En el extremo opuesto se sitúan aquellos profesionales que, conscientes de sus propias lagunas formativas, reaccionan con desconfianza y rechazo. La genómica se percibe como una amenaza al saber clínico tradicional, como una moda pasajera o como una fuente de confusión innecesaria. Este rechazo no suele basarse en un análisis detallado de la evidencia, sino en una actitud defensiva frente a lo desconocido. Paradójicamente, esta postura puede ser tan dañina como la aceptación acrítica, pues priva a los pacientes de herramientas potencialmente útiles para la prevención y el tratamiento.

Ambas actitudes —fe y rechazo— comparten un origen común: la falta de una cultura genómica sólida. Como señaló en otro contexto **Jerome Kagan**, la ignorancia no produce neutralidad, sino distorsión. En el ámbito de la genómica clínica, esta distorsión se manifiesta en decisiones mal informadas, mensajes contradictorios al paciente y una creciente confusión social sobre lo que la genética puede y no puede ofrecer.

La situación se complica aún más por las condiciones reales de la práctica médica contemporánea. El tiempo limitado de consulta, la presión asistencial y la fragmentación del sistema sanitario dificultan la integración reflexiva de información compleja. Interpretar un resultado genómico requiere tiempo, contexto y diálogo; recursos escasos en muchos entornos clínicos. Ante esta realidad, el médico puede sentirse tentado a simplificar en exceso el mensaje o a delegar su interpretación en el propio informe genético, reforzando así la ilusión de determinismo.

Desde el punto de vista del paciente, esta ambivalencia profesional resulta profundamente desconcertante. Un mismo resultado genómico puede ser interpretado como crucial por un médico y como irrelevante por otro. Esta disparidad no solo mina la confianza en la genómica, sino en la medicina en general. El paciente queda atrapado entre mensajes contradictorios, sin herramientas para discernir cuál es el enfoque más razonable.

El problema no es solo individual, sino institucional. La genómica ha sido incorporada a los sistemas sanitarios de forma fragmentaria, a menudo impulsada por proyectos piloto, iniciativas comerciales o modas tecnológicas, sin una estrategia educativa y organizativa coherente. Falta un marco claro que defina quién debe interpretar los resultados, en qué contextos, con qué formación y con qué responsabilidad. En ausencia de este marco, la genómica se convierte en un territorio difuso, en el que nadie se siente plenamente competente ni plenamente responsable.

Esta situación tiene implicaciones éticas relevantes. El principio de beneficencia exige que las intervenciones médicas aporten un beneficio razonable; el de no maleficencia, que no causen daño innecesario. Cuando un médico comunica un riesgo genómico sin comprender plenamente su significado, puede infringir ambos principios. El daño no siempre es físico; puede ser psicológico, social o incluso existencial, al alterar la percepción que una persona tiene de su propio cuerpo y su futuro.

Desde una perspectiva jurídica, la falta de formación en genómica plantea interrogantes sobre el estándar de cuidado. ¿Qué se espera razonablemente de un médico en relación con la interpretación de pruebas genómicas? ¿Hasta qué punto puede alegarse desconocimiento en un campo que se presenta como parte de la medicina moderna? Estas preguntas adquirirán cada vez mayor relevancia a medida que la genómica se integre —o se intente integrar— en la práctica clínica habitual.

La solución a esta polarización no pasa por exigir que todos los médicos se conviertan en genetistas, sino por integrar la genómica como competencia transversal, del mismo modo que se integraron en su día la farmacología clínica o la bioestadística. El objetivo no es la especialización universal, sino la alfabetización suficiente para interpretar riesgos, reconocer límites y saber cuándo derivar a especialistas.

En este sentido, la formación continua adquiere un papel central. La genómica no puede enseñarse como un bloque estático de conocimientos, porque su contenido evoluciona rápidamente. Debe enseñarse como un marco conceptual, centrado en la interpretación crítica, la comunicación del



riesgo y la integración con otros datos clínicos. Sin esta base, cualquier intento de implantar el *screening* genómico a gran escala estará condenado a generar más confusión que beneficio.

La respuesta del médico frente a la genómica es, en última instancia, un espejo de la respuesta de la sociedad frente a la incertidumbre. La fe promete seguridad; el rechazo promete tranquilidad. Pero ninguna de las dos ofrece conocimiento real. Solo una aproximación crítica, formada y humilde permite utilizar la genómica como lo que realmente es: una herramienta poderosa, pero limitada, al servicio de una medicina que sigue siendo, ante todo, humana.

## FARMACOGENÓMICA: LA PRUEBA DE QUE LA GENÓMICA PUEDE FUNCIONAR CUANDO SE USA BIEN

---

Si existe un ámbito en el que la genómica ha demostrado, de manera consistente y verificable, su utilidad clínica real, ese es la farmacogenómica. A diferencia del *screening* genómico de riesgo futuro, la farmacogenómica no pretende anticipar el curso completo de la vida biológica de un individuo. Su objetivo es mucho más concreto, más modesto y, precisamente por ello, más eficaz: optimizar decisiones terapéuticas específicas en el presente, reduciendo el riesgo de toxicidad, el fracaso terapéutico y la variabilidad interindividual en la respuesta a los fármacos.

Esta diferencia de enfoque no es trivial. La farmacogenómica no se formula en términos de destino, ni siquiera de riesgo vital a largo plazo, sino en términos de probabilidad de respuesta o de daño ante una intervención concreta. Se trata, por tanto, de una genómica situada plenamente en el terreno de la medicina clínica tradicional, donde el razonamiento probabilístico y la toma de decisiones bajo incertidumbre forman parte del quehacer cotidiano del médico.

Los fundamentos científicos de la farmacogenómica se remontan a observaciones clínicas realizadas mucho antes de la era genómica. Ya a mediados del siglo XX, **Werner Kalow** acuñó el término *pharmacogenetics* al describir cómo variaciones heredadas podían explicar reacciones adversas graves a fármacos en determinados individuos. Aquellas observaciones, inicialmente consideradas curiosidades clínicas, sentaron las bases de un campo que hoy se apoya en una evidencia molecular sólida y en décadas de experiencia acumulada.

Con el avance de la genómica, estas observaciones se tradujeron en asociaciones claras entre variantes genéticas y metabolismo, transporte o dianas farmacológicas. En muchos casos, estas asociaciones presentan efectos de magnitud clínica relevante, muy superiores a los observados en la mayoría de los estudios de riesgo genómico para enfermedades complejas. Variantes en genes que codifican enzimas metabolizadoras, transportadores o receptores pueden multiplicar varias veces el riesgo de toxicidad o de falta de eficacia, un impacto que ningún clínico puede ignorar razonablemente.

Un dato particularmente revelador es que la inmensa mayoría de la población porta al menos una variante farmacogenética potencialmente accionable. Diversos estudios han estimado que este porcentaje supera el 95% y se aproxima al 99% cuando se analizan paneles amplios de genes relevantes para fármacos de uso común. Esta constatación desmonta dos ideas erróneas frecuentes: que la farmacogenómica es una herramienta marginal y que solo es relevante para subgrupos muy pequeños de pacientes.

Sin embargo, a pesar de esta alta prevalencia de variantes relevantes y de la existencia de guías clínicas bien establecidas, la implementación de la farmacogenómica en la práctica clínica sigue siendo sorprendentemente limitada. Este hecho revela una paradoja instructiva: ni siquiera cuando la genómica ofrece beneficios claros, inmediatos y medibles, su adopción es automática. La barrera, de nuevo, no es científica, sino organizativa, educativa y cultural.

Una de las razones de este retraso es la fragmentación del conocimiento. La farmacogenómica se sitúa en la intersección entre genética, farmacología clínica y práctica asistencial, tres ámbitos que tradicionalmente han estado separados en la formación médica. Muchos profesionales reconocen la utilidad teórica de la farmacogenómica, pero no se sienten preparados para integrarla en su toma de decisiones cotidianas. La consecuencia es una infrautilización sistemática de una herramienta que podría prevenir un número significativo de reacciones adversas a medicamentos.



Desde el punto de vista ético, esta situación plantea un dilema interesante. Si existe una información genética que permite reducir de forma significativa el riesgo de daño asociado a un tratamiento, ¿hasta qué punto es aceptable ignorarla? A diferencia del *screening* genómico de riesgo futuro, donde el beneficio es a menudo incierto y diferido, en la farmacogenómica el beneficio potencial es concreto y próximo. No utilizar esta información cuando está disponible y validada puede acercarse, en ciertos contextos, a una omisión clínicamente relevante.

La farmacogenómica también ofrece una lección importante sobre cómo comunicar información genética sin caer en el determinismo. Un resultado farmacogenético no dice *quién es* el paciente ni *qué le ocurrirá en el futuro*; dice algo mucho más específico: *cómo es probable que responda a un fármaco concreto*. Este tipo de información es más fácil de contextualizar, más fácil de explicar y menos susceptible de interpretaciones fatalistas. El paciente comprende intuitivamente que no todos los medicamentos funcionan igual en todas las personas y acepta con naturalidad que su genética sea uno de los factores que influyen en esa variabilidad.

Además, la farmacogenómica encaja de forma natural en la lógica del ensayo y error controlado que caracteriza a la práctica médica. Ajustar dosis, cambiar de fármaco o seleccionar una alternativa terapéutica en función de la respuesta observada es una práctica habitual. La información genómica no sustituye este proceso, pero lo informa y lo hace más seguro, reduciendo la probabilidad de errores evitables.

Desde una perspectiva jurídica, la farmacogenómica introduce también un cambio interesante en el estándar de cuidado. A medida que se consolida la evidencia y se publican guías clínicas claras, la expectativa razonable sobre el uso de esta información puede evolucionar. Lo que hoy se considera una buena práctica opcional podría convertirse mañana en un componente esperado de la atención de calidad, especialmente en contextos donde el riesgo de toxicidad es elevado y existen alternativas terapéuticas claras.

La comparación entre la farmacogenómica y el *screening* genómico de riesgo futuro es reveladora. Ambos se basan en la misma tecnología subyacente, pero difieren radicalmente en su formulación clínica y en su impacto real. La farmacogenómica triunfa allí donde el *screening* de riesgo fracasa porque plantea preguntas correctas, en el momento adecuado y con consecuencias accionables.

Esta observación refuerza la tesis central de nuestra reflexión global: la genómica no fracasa cuando es probabilística; fracasa cuando se presenta como determinista. La farmacogenómica no promete destinos; ofrece mejoras incrementales y verificables en la toma de decisiones clínicas. En ese sentido, representa una genómica adulta, consciente de sus límites y, precisamente por ello, eficaz.

## CONCLUSIÓN GENERAL: HACIA UNA GENÓMICA ADULTA, PREVENTIVA Y SOCIALMENTE RESPONSABLE

La pregunta que da título a nuestra reflexión de base —*¿Determinismo, destino o probabilidad?*— no es retórica. Resume un dilema epistemológico, clínico y moral que atraviesa la medicina contemporánea y que la genómica ha hecho especialmente visible. Tras recorrer los fundamentos científicos, los malentendidos conceptuales, las aplicaciones clínicas reales y las derivas mercantilistas, la respuesta puede formularse con claridad: la genómica clínica pertenece al dominio de la probabilidad. No del determinismo, que solo se justifica de forma excepcional; ni del destino, que no es una categoría científica, sino una metáfora cultural peligrosa cuando se confunde con conocimiento.

Aceptar esta conclusión no empobrece la genómica; la rescata. La libera de promesas imposibles y la devuelve al terreno fértil de la medicina real, donde el objetivo no es adivinar el futuro, sino modificar trayectorias. La genómica no nos dice lo que ocurrirá, sino qué podría ocurrir con mayor o menor probabilidad y bajo qué condiciones. Esa distinción, aparentemente sutil, es la diferencia entre una medicina que paraliza y una medicina que previene.

A lo largo de nuestro análisis hemos visto que el determinismo genético, cuando se invoca, solo es defendible en un número limitado de escenarios: enfermedades monogénicas de alta penetrancia, bien caracterizadas, con intervenciones preventivas o terapéuticas claras. Incluso en estos casos, la



penetrancia incompleta, la expresividad variable y la influencia del entorno obligan a un lenguaje prudente. Fuera de este ámbito, el determinismo no es una extrapolación audaz, sino un error conceptual.

El destino, por su parte, ha demostrado ser el mayor enemigo silencioso de la genómica clínica. Al transformar el riesgo en identidad y la probabilidad en sentencia, desactiva la prevención, erosiona la autonomía del paciente y convierte la información biomédica en carga psicológica. El hecho de que esta narrativa haya reaparecido con fuerza en el contexto genómico no es una prueba de su validez científica, sino de su potencia simbólica en una sociedad incómoda con la incertidumbre.

La probabilidad emerge así como la categoría intelectualmente honesta y clínicamente útil. La medicina siempre ha trabajado con riesgos, no con certezas; con gradientes, no con absolutos. La genómica no cambia esta lógica, sino que la refina. Aporta una capa adicional de información que, bien integrada, puede mejorar la estratificación del riesgo, orientar programas preventivos y optimizar decisiones terapéuticas. Mal integrada, puede generar confusión, ansiedad y descrédito.

Uno de los mensajes más importantes de nuestra reflexión es que el fracaso de ciertas aplicaciones genómicas no es un fracaso de la genética, sino de su interpretación y de su gobernanza. La sobrevaloración de la genómica estructural, el uso acrítico de los *polygenic risk scores* y la promesa implícita de predicción individual sólida han creado expectativas que la biología no puede cumplir. La evidencia acumulada muestra que, en la mayoría de las enfermedades prevalentes, el ADN explica solo una parte del riesgo, y a menudo una parte modesta, profundamente modulada por la biología funcional y el entorno.

Frente a este panorama, la farmacogenómica ofrece una lección crucial. Cuando la genómica se formula en términos acotados, probabilísticos y accionables —qué fármaco, qué dosis, qué riesgo de toxicidad— su utilidad clínica se vuelve evidente y su aceptación aumenta. No promete destinos; reduce errores. No anticipa vidas enteras; mejora decisiones concretas. Este modelo no es una excepción afortunada, sino un ejemplo de cómo debería pensarse la genómica clínica en general.

El papel del médico emerge en este punto como decisivo. La polarización observada —entre la fe tecnófila y el rechazo defensivo— no es un problema individual, sino sistémico. Es el reflejo de una formación insuficiente y de una incorporación desordenada de la genómica en los sistemas sanitarios. Pretender implantar *screening* genómico a gran escala sin una alfabetización genómica sólida de los profesionales es una receta segura para el fracaso y la desconfianza social.

Desde el punto de vista ético, el uso responsable de la genómica exige algo más que consentimiento informado formal. Exige comprensión informada. Exige explicar no solo qué dice el resultado, sino qué no dice; no solo el riesgo relativo, sino el riesgo absoluto; no solo la asociación, sino la incertidumbre. Exige reconocer explícitamente los límites del conocimiento disponible y la posibilidad de que la interpretación cambie con el tiempo. La honestidad intelectual no debilita la medicina; la legitima.

En el ámbito jurídico, esta honestidad se traduce en estándares más claros y defendibles. La genómica probabilística encaja con una noción razonable de responsabilidad profesional, evita promesas implícitas de resultados y reduce el riesgo de litigios derivados de expectativas irreales. El derecho sanitario no necesita certezas biológicas absolutas; necesita criterios de razonabilidad, proporcionalidad y veracidad, que la genómica bien entendida puede ofrecer.

Llegados a este punto, es legítimo formular una propuesta constructiva para el futuro de la genómica clínica: Primero, redefinir el *screening* genómico como herramienta de estratificación probabilística, no como predictor determinista. Su objetivo debe ser identificar subgrupos de riesgo donde la prevención intensiva tenga sentido clínico y sea coste-efectiva, no etiquetar individuos con supuestos destinos moleculares. Segundo, integrar de forma explícita la genómica estructural con la biología funcional y el contexto ambiental. Aunque hoy no sea posible medir todas las capas funcionales de manera rutinaria, sí es posible reconocer su papel y evitar interpretaciones que las ignoren. Tercero, invertir prioritariamente en formación. La incorporación de la genómica —y de la farmacogenómica— como competencia transversal en los planes de estudio de medicina, farmacia, biología, enfermería, psicología y derecho sanitario no es una opción académica; es una necesidad social. Sin esta base cultural, cualquier despliegue tecnológico será superficial y potencialmente



dañino. Cuarto, regular con rigor la comunicación y la comercialización de pruebas genómicas. Prometer más de lo que la evidencia respalda no solo es científicamente incorrecto; es éticamente inaceptable. La genómica clínica debe protegerse de su banalización mercantil si quiere conservar su credibilidad.

Finalmente, es necesario recuperar una idea central que atraviesa toda la historia de la medicina: el conocimiento médico no elimina la incertidumbre; la hace manejable. La genómica no es una excepción a esta regla, sino una confirmación poderosa de ella. Su verdadero valor no está en ofrecernos un espejo del destino, sino en proporcionarnos herramientas para intervenir con mayor inteligencia en un futuro abierto.

Si la genómica se entiende así —como probabilidad informada, integrada y comunicada con honestidad— puede convertirse en uno de los pilares de una medicina más preventiva, más personalizada y más humana. Si se insiste en presentarla como determinismo o destino, corre el riesgo de convertirse en una de las grandes decepciones intelectuales de nuestro tiempo. La elección no es tecnológica. Es cultural, ética y científica. Y todavía estamos a tiempo de hacerla bien.

## DETERMINISMO, DESTINO Y PROBABILIDAD EN LA ERA DE LA GENÓMICA CLÍNICA

---

El padre de la medicina occidental, **Hippocrates** (c. 460–370 a.C.), en sus *Aforismos* del siglo V a.C., anticipaba: “La práctica médica se desarrolla en un tiempo limitado, mientras que el conocimiento requiere una vida entera; la experiencia puede engañar y el juicio siempre es arduo.” Esta reflexión hipocrática adquiere una vigencia extraordinaria en el contexto de la genómica. Nunca como ahora la medicina ha dispuesto de tanta información en tan poco tiempo, y nunca como ahora ha sido tan fácil confundir rapidez con comprensión. La genómica produce datos masivos, pero no acorta la dificultad del juicio clínico; al contrario, la incrementa. Hipócrates nos recuerda que el problema central de la medicina no es la falta de información, sino la interpretación prudente de una información siempre incompleta. Aplicado al *screening* genómico, este aforismo funciona como advertencia contra la ilusión de certeza que acompaña a los informes moleculares extensos y aparentemente precisos.

**Pierre-Simon Laplace** (1749–1827), matemático y astrónomo francés, en su *Ensayo filosófico sobre las probabilidades* (1814), exploraba certidumbres basadas en la probabilidad: “Si una mente pudiera conocer con exactitud todas las fuerzas y todas las posiciones del universo, el futuro dejaría de ser incierto.” Laplace formuló el ideal máximo del determinismo científico, pero su valor hoy es principalmente negativo y pedagógico: nos muestra el límite de lo que la ciencia no puede hacer en biología humana. Trasladar este ideal al genoma equivale a suponer que conocer la secuencia del ADN equivale a conocer todas las fuerzas que actúan sobre un organismo vivo, lo cual es manifiestamente falso. La genómica contemporánea no crea un “demonio de Laplace molecular”; crea estimaciones estadísticas condicionadas, incompletas y revisables. Invocar implícitamente a Laplace en la genómica clínica es cometer un anacronismo epistemológico.

El naturalista británico **Charles Darwin** (1809–1882), en *El origen de las especies* (1859), proponía el criterio de capacidad de adaptación ante las posibilidades de supervivencia: “La supervivencia no depende de la fuerza ni de la inteligencia, sino de la capacidad de ajustarse a las circunstancias.” Darwin introduce una lógica radicalmente opuesta a la del destino biológico. La adaptación no está preprogramada; es una respuesta histórica, contextual y contingente. Aplicado a la genómica clínica, este principio destruye cualquier lectura fatalista del ADN. Los genes no dictan un futuro, sino que interactúan con ambientes cambiantes. La prevención, los estilos de vida y las intervenciones médicas son, en términos darwinianos, factores de adaptación, capaces de modificar trayectorias biológicas incluso en presencia de riesgo genético elevado.

**Gregor Mendel** (1822–1884), monje agustino y padre de la genética clásica, en sus *Experimentos sobre hibridación en plantas* (1866), introduce la idea de la probabilidad: “La herencia obedece a regularidades cuantificables, no a designios inevitables.” Mendel es a menudo invocado como padre del determinismo genético, cuando en realidad fue el introductor del pensamiento probabilístico en la herencia. Sus leyes describen proporciones, no destinos individuales. Releer a Mendel con rigor



permite desmontar uno de los mitos más persistentes de la genómica popular: que el gen heredado equivale a una condena biológica. Mendel habla de probabilidades expresables numéricamente, no de futuros cerrados.

**Claude Bernard** (1813–1878), fisiólogo francés fundador de los principios de fisiología experimental, en *Introducción al estudio de la medicina experimental* (1865), busca equilibrio entre el medio interno y el medio externo: “La libertad biológica depende de la estabilidad de los mecanismos internos.” Bernard introduce una idea esencial para la genómica moderna: la regulación. El genoma no gobierna directamente la enfermedad; lo hace a través de sistemas reguladores que amortiguan, compensan o exacerban los efectos genéticos. Esta visión es incompatible con el reduccionismo estructural. En términos genómicos, la secuencia importa, pero lo decisivo es cómo el organismo gestiona esa secuencia a lo largo del tiempo.

El gran médico canadiense **William Osler** (1849–1919), en *Aequanimitas* (1904), refuerza el factor de la probabilidad en medicina: “La medicina nunca ofrece certezas: trabaja con probabilidades y exige arte para manejarlas.” Esta frase podría servir como lema de toda la genómica clínica responsable. Osler define con precisión el terreno en el que debe moverse el médico: incertidumbre gestionada con juicio. La genómica no transforma la medicina en una ciencia exacta; la dota de nuevas probabilidades que deben integrarse con experiencia clínica, valores del paciente y contexto social.

El filósofo de la ciencia **Karl Popper** (1902–1994), en *Conjeturas y refutaciones* (1963), aboga por la rectificación permanente en ciencia: “El progreso científico consiste en reemplazar explicaciones por otras menos erróneas.” Popper nos recuerda que la ciencia no avanza hacia la verdad absoluta, sino hacia modelos mejores. En genómica, esto implica aceptar que los informes actuales son provisionales, sujetos a revisión. Presentarlos como verdades finales es anticientífico. La ética de la genómica exige reconocer explícitamente esta provisionalidad.

**François Jacob** (1920–2013), Premio Nobel de Medicina, en *La lógica de lo viviente* (1970), advierte: “La evolución construye con lo que tiene a mano; no sigue planos ideales.” Jacob desmonta la metáfora del genoma como diseño perfecto. Si la biología es resultado de un bricolaje evolutivo, la predicción absoluta es conceptualmente imposible. Esta idea es devastadora para cualquier promesa de destino genómico.

**Conrad Hal Waddington** (1905–1975), biólogo del desarrollo y padre de la Epigenética, relativiza la función de los genes en *The Strategy of the Genes* (1957): “Los genes orientan el desarrollo, pero no lo dictan.” Waddington ofrece la metáfora más poderosa contra el determinismo. Orientar no es imponer. En clínica, esto significa que el riesgo genético puede canalizar trayectorias, pero no cerrarlas. Esta idea debería ser central en cualquier explicación al paciente.

**Victor McKusick** (1921–2008), uno de los fundadores de la genética médica moderna, en sus *Lecciones de Genética Médica*, impartidas en los años 80, lo expresaba con absoluta claridad: “La genética clínica evalúa probabilidades, no escribe destinos.” McKusick establece el principio fundacional de la genética médica moderna. Ignorar este principio conduce a la perversión mercantil de la genómica, donde el riesgo se convierte en sentencia y la prevención en fatalismo.

El epidemiólogo **Geoffrey Rose** (1926–1993), en *The Strategy of Preventive Medicine* (1992), aclaraba: “El impacto poblacional de un riesgo modesto puede ser mayor que el de un riesgo extremo poco frecuente.” Rose ofrece la clave para entender la utilidad real de la genómica poblacional. El error consiste en trasladar este razonamiento al individuo sin matices. La genómica es poderosa como herramienta de salud pública, no como oráculo personal.

El psicólogo del desarrollo **Jerome Kagan** (1929–2021), en sus *Ensayos sobre ciencia y conducta* de 1998, critica el efecto de la ignorancia: “La falta de conocimiento científico no produce prudencia, sino errores sistemáticos.” Esta frase explica la polarización médica frente a la genómica: entusiasmo acrítico o rechazo absoluto. Ambos extremos nacen de la misma raíz: la ignorancia estructural.

El Premio Nobel de Economía **Daniel Kahneman** (1934–2024), en *Thinking, Fast and Slow* (2011), cuestiona el impacto numérico carente de sentido: “Los números precisos generan confianza incluso cuando carecen de significado real.” Advertencia directa contra la fetichización de los PRS. El número



seduce, pero no garantiza verdad. En genómica, la precisión numérica puede ocultar una gran incertidumbre conceptual.

**Aroon Hingorani** (1968– ), cardiólogo y genetista, en un artículo de *BMJ Medicine*, publicado en 2023, limita el valor de los biomarcadores: “Un marcador solo es clínicamente útil si cambia decisiones y resultados.” Hingorani redefine el criterio de éxito del *screening* genómico. La significación estadística sin impacto clínico es irrelevante para el paciente.

**Werner Kalow** (1917–2008), farmacólogo pionero de la farmacogenética, en *Pharmacogenetics* (1962), vincula la respuesta farmacológica a las características biológicas de cada ser vivo: “La diversidad en la respuesta a los fármacos es inherente a la condición humana.” Kalow anticipa la farmacogenómica como gestión racional de la variabilidad. No se trata de eliminar la diversidad, sino de entenderla y reducir el daño.

**Richard Lewontin** (1929–2021), genetista evolutivo, en *Biology as Ideology* (1991) afirma que “los genes solo adquieren significado dentro de sistemas complejos.” Lewontin desmonta cualquier interpretación aislada del ADN. La genómica sin contexto es ideología, no ciencia.

**Hans Jonas** (1903–1993), filósofo de la ética, en *The Imperative of Responsibility* (1979), recomienda responsabilidad ante el progreso tecnológico: “Cuanto mayor es el poder tecnológico, mayor debe ser la responsabilidad moral.” La genómica confiere poder interpretativo sobre el futuro humano. Usarlo sin prudencia es éticamente irresponsable.

El pensador social **Ivan Illich** (1926–2002), gran crítico de la medicalización de la vida, en su famosa obra *Medical Nemesis* (1975), se opone frontalmente a esa tendencia: “La expansión ilimitada de la medicina puede crear enfermedad donde no la había.” El *screening* genómico mal aplicado puede convertir a personas sanas en pacientes anticipados, erosionando la noción de salud.

El estadístico **George Box** (1919–2013), en varios artículos metodológicos publicados en 1976, pone en entredicho la dogmatización metodológica: “Ningún modelo representa la realidad; algunos ayudan a intervenir en ella.” El PRS es un modelo: útil si se comprende su falsedad parcial, peligroso si se toma como verdad.

El Premio Nobel de Física **Albert Einstein** (1879–1955), en sus conferencias de los años 30, solía decir que “simplificar es esencial, pero simplificar en exceso destruye el sentido.” La genómica necesita simplificación para ser comunicable, pero no reduccionismo. El equilibrio entre claridad y fidelidad científica es la clave de su futuro.

## ERRORES CONCEPTUALES, ABUSOS NARRATIVOS Y MITOS EN TORNO A LA GENÉTICA Y LA GENÓMICA

---

**James Watson** (1928–2025), co-descubridor del ADN y Premio Nobel de Medicina, en declaraciones divulgativas, en la década de 1990, se excedió en su pasión por el ADN: “Nuestro destino está escrito en el ADN.” Esta frase, atribuida a uno de los descubridores de la estructura del ADN, ilustra cómo incluso grandes científicos pueden contribuir involuntariamente a la mitología genética. El ADN no “escribe” destinos; establece condiciones iniciales modulables. Convertir una metáfora divulgativa en una afirmación ontológica ha sido uno de los errores más dañinos para la genómica clínica, pues legitima el fatalismo con autoridad científica.

**Francis Crick** (1916–2004), co-descubridor del ADN con James Watson y Premio Nobel de Medicina, no fue menos exagerado en *The Astonishing Hypothesis* (1994): “Usted no es más que el comportamiento de un conjunto de neuronas.”

Aunque intelectualmente provocadora, esta afirmación reduce la complejidad humana a un nivel biológico único. Aplicada a la genómica, legitima el reduccionismo extremo: si somos solo biología, y la biología es solo genes, entonces el destino parecería sellado. Esta cadena lógica es científicamente falsa y éticamente empobrecedora.

**Richard Dawkins** (1941–), etólogo y divulgador, en *The Selfish Gene* (1976), también se pasó de frenada: “Somos máquinas de supervivencia al servicio de nuestros genes.” Dawkins utilizó esta



metáfora con fines heurísticos, no clínicos. El problema surge cuando se literaliza. En medicina, esta frase ha alimentado una visión instrumental del ser humano, donde el individuo desaparece detrás de su genoma. La genómica clínica no puede operar bajo esta lógica sin deshumanizar la práctica médica.

**Steven Pinker** (1954–), psicólogo cognitivo, en *The Blank Slate* (2002), se excedió en otorgar protagonismo a los genes: “La naturaleza humana está en gran parte determinada por nuestros genes.” Aunque matizada en su obra completa, esta afirmación ha sido utilizada para reforzar determinismos biológicos simplistas. En genómica clínica, esta idea conduce a sobredimensionar el poder predictivo del ADN y a minimizar el papel del entorno, la cultura y la biografía individual.

**Craig Venter** (1946–), genetista y empresario, relevante en la caracterización del primer borrador del genoma, en declaraciones mediáticas en torno al Proyecto Genoma Humano, entre 2000 y 2003, manifestó como posible una simple ilusión: “Con el genoma completo podemos predecir quiénes somos y qué nos pasará.” Esta frase simboliza el exceso de optimismo de la era post-Proyecto Genoma Humano. La realidad científica ha demostrado que la secuencia completa del genoma, por sí sola, no predice trayectorias vitales, ni siquiera en salud. Este tipo de afirmaciones alimentó expectativas irreales y desconfianza posterior.

No fue menos torpe y excesivo su colega **Francis Collins** (1950–), exdirector del NIH y del Proyecto Genoma Humano, que –haciendo gala de corporativismo institucional, en defensa del consorcio público–, dijo en 2001: “El genoma es el libro de instrucciones completo del ser humano.” La metáfora del “libro de instrucciones” ha sido enormemente dañina. Un libro no se reescribe a sí mismo, no responde al entorno ni cambia con el tiempo. El genoma sí. Esta metáfora ha contribuido decisivamente al malentendido entre estructura y función.

**Eric Lander** (1957–), genetista y líder de muchas iniciativas norteamericanas sobre el genoma, en varias de sus conferencias científicas, en la década de 2010, insistía en que “las enfermedades comunes son esencialmente problemas genéticos complejos.” Aunque parcialmente cierto, este enunciado ha sido utilizado para justificar el predominio absoluto de la genómica estructural. Las enfermedades comunes son problemas biopsicosociales complejos, donde la genética es solo una dimensión.

**George Church** (1954–), genetista, en varias entrevistas tecnológicas de 2015, proclamó que “con suficiente información genética podremos eliminar la imprevisibilidad médica.” Esta afirmación ignora un principio básico de la biología: la variabilidad y la contingencia son constitutivas de los sistemas vivos. La imprevisibilidad no es un fallo técnico, sino una propiedad del objeto de estudio.

**Ray Kurzweil** (1948–), tecnólogo y futurista, en *The Singularity Is Near* (2005), profetiza: “La biología será completamente predecible cuando la entendamos como información.” Reducir la biología a información ignora la dimensión material, histórica y contextual del organismo. Esta visión informacional extrema es incompatible con la medicina clínica real.

**Nicholas Wade** (1942–), periodista científico, en *A Troublesome Inheritance* (2014), quizá se pasa de verborreico al afirmar que “la genética explica las principales diferencias entre individuos y sociedades.” Esta afirmación ha sido ampliamente criticada por la comunidad científica. En genómica clínica, legitima interpretaciones peligrosas, discriminatorias y científicamente infundadas.

**Bruce Lipton** (1944–), biólogo y divulgador, en sus proselitistas intentos de divulgación pseudocientífica, en 2007 soltó la estupidez de que “la epigenética demuestra que los genes no importan.” Este es el error opuesto al determinismo: negar la genética. La epigenética no sustituye a los genes; los modula. Esta visión simplista genera falsas expectativas y confusión.

Otro divulgador, **Deepak Chopra** (1946–), en uno de sus libros de autoayuda, publicado en 2000, tampoco estuvo muy acertado –y demasiado atrevido– al decir que “podemos reescribir nuestro ADN con la mente.” Esta afirmación no tiene base científica. Confunde epigenética con pensamiento mágico y erosiona la credibilidad de la biología molecular.

El psicólogo **Jordan Peterson** (1962–), en varias conferencias impartidas en 2018, también se pasó al afirmar que “la jerarquía social está codificada biológicamente.” Trasladar supuestas jerarquías



biológicas al comportamiento humano ignora la plasticidad, la cultura y la ética. En medicina, este tipo de ideas refuerzan determinismos sociales disfrazados de genética.

**E. O. Wilson** (1929–2021), biólogo, aficionado a la especulación, en su *Sociobiology* (1975), llegó a decir que “el comportamiento humano puede explicarse genéticamente.” La sociobiología aportó ideas interesantes, pero extrapoladas a la clínica producen reduccionismo extremo. El comportamiento humano no es un fenotipo simple.

El empresario **Peter Thiel** (1967–), hablando sobre longevidad en una entrevista de 2016, se dejó llevar por su pasión emprendedora, basada en puro ilusionismo: “La biotecnología permitirá controlar completamente la biología humana.” Esta visión tecnosalvacionista confunde control con comprensión. En medicina, prometer control total es éticamente irresponsable.

El historiador **Yuval Noah Harari** (1976–), en *Homo Deus* (2016), debilita profundamente sus argumentos con comentarios como: “Los algoritmos biológicos pronto nos conocerán mejor que nosotros mismos.” Harari describe una posibilidad especulativa, no una realidad clínica. Tomarla como predicción médica conduce a la deshumanización del cuidado.

El multimillonario y emprendedor **Elon Musk** (1971–), antes de sus aventuras políticas con Donald Trump, en entrevistas tecnológicas mantenidas en 2019, decía que “la biología es solo otro sistema que puede optimizarse.” La biología no es un software. Optimizar sin comprender genera daño. Esta mentalidad es incompatible con la ética médica.

El psiquiatra **Thomas Insel** (1951–), en declaraciones institucionales, en 2013, quizá hizo dogma la biología de la enfermedad mental, ignorando otros constituyentes esenciales de la mayoría de los trastornos mentales: “Los trastornos mentales son fundamentalmente trastornos cerebrales.” Aunque nadie puede negar que la enfermedad mental tiene su asiento biológico en el cerebro, reducir la psiquiatría a neurobiología ignora el contexto psicológico y social. En genómica psiquiátrica, este reduccionismo ha sido especialmente dañino.

El filósofo **Sam Harris** (1967–), también es un poco extremista en *Free Will* (2012) al afirmar que “el libre albedrío es una ilusión creada por el cerebro.” Aunque filosóficamente debatible, trasladar esta idea a la medicina genética erosiona la noción de responsabilidad y autonomía del paciente.

Otro que no supo medir su calentura mental fue el politólogo **Francis Fukuyama** (1952–) en su obra *Our Posthuman Future* (2002): “La biotecnología definirá lo que significa ser humano.” La biotecnología influye en la condición humana, pero no la define. Confundir medios con esencia es el último error del determinismo tecnológico.

Este conjunto de contracitas cumple una función educativa y ética esencial: mostrar que el peligro de la genómica no reside en la ciencia, sino en las narrativas simplificadoras que se construyen alrededor de ella.

Las contracitas no son errores marginales: son ideas poderosas, seductoras, ampliamente difundidas, que deben ser explícitamente desmontadas si se quiere construir una genómica clínica honesta, probabilística y humanista.

## EPÍLOGO: LA PROBABILIDAD COMO FORMA DE SABIDURÍA

---

Todo libro que se adentra en los límites del conocimiento debería terminar no con una afirmación rotunda, sino con una clarificación serena. Esta no es una reflexión plural para clausurar un debate, sino para ordenarlo, para devolverlo a un terreno donde la ciencia, la ética y la clínica puedan dialogar sin estridencias ni promesas imposibles. Si el lector llega a este epílogo con menos certezas absolutas, pero con más comprensión crítica, el objetivo esencial estará cumplido.

A lo largo de estas reflexiones hemos recorrido un camino que va desde la fascinación inicial por la genómica hasta una posición deliberadamente más madura y exigente. Hemos visto cómo el determinismo, heredero de una tradición científica que funcionó en otros dominios, se vuelve insuficiente cuando se aplica sin matices a la biología humana. Hemos observado cómo la noción de destino, ajena a la ciencia, pero poderosa en el imaginario colectivo, reaparece disfrazada de lenguaje molecular, transformando el riesgo en sentencia y la información en carga. Y, frente a ambas, hemos



defendido la probabilidad no como un refugio de ignorancia, sino como la forma más honesta de conocimiento médico.

La genómica clínica no fracasa porque no prediga el futuro con exactitud; fracasa cuando se le exige hacerlo. Su valor no reside en anticipar con certeza quién enfermará, sino en mejorar la comprensión de los factores que inclinan el riesgo, en identificar oportunidades de prevención y en optimizar decisiones terapéuticas concretas. Allí donde se la ha utilizado con prudencia —como en la farmacogenómica— ha demostrado que puede reducir daño, mejorar eficacia y aportar un beneficio tangible al paciente. Allí donde se la ha convertido en oráculo, ha generado confusión, ansiedad y desconfianza.

Este análisis reflexivo ha insistido, quizá de forma reiterada, en una idea central porque es la más difícil de aceptar en nuestra época: más información no equivale automáticamente a más verdad. La secuencia del genoma es información de altísimo valor, pero su significado emerge solo cuando se integra con la biología funcional, el entorno, el tiempo y la biografía del individuo. Pretender leer el futuro en el ADN ignorando estas mediaciones no es ciencia avanzada; es una forma sofisticada de reduccionismo.

También hemos señalado que el problema de la genómica contemporánea no es fundamentalmente técnico, sino cultural. La brecha formativa entre el desarrollo tecnológico y la capacitación real de los profesionales ha creado un terreno propicio para la polarización: entusiasmo acrítico por un lado, rechazo defensivo por otro. Ambas posturas son comprensibles, pero ninguna es aceptable si se aspira a una medicina responsable. La solución no pasa por desacelerar la ciencia, sino por acelerar la educación, por integrar la genómica —y su lógica probabilística— en los currículos universitarios, en la formación continuada y en el razonamiento clínico cotidiano.

Desde una perspectiva ética, el mensaje final es claro: el uso de la genómica exige una responsabilidad proporcional a su poder interpretativo. Comunicar riesgo sin contexto, probabilidad sin incertidumbre o asociación sin causalidad no es neutral; es potencialmente dañino. El consentimiento informado, en este ámbito, no puede reducirse a una formalidad legal: debe ser un proceso de comprensión real, de diálogo honesto y de reconocimiento explícito de los límites del conocimiento disponible.

En el plano jurídico y social, la genómica plantea retos inéditos precisamente porque trabaja con futuros posibles y no con hechos consumados. Gestionar información verdadera pero incompleta requiere marcos normativos sensibles a la incertidumbre, capaces de proteger al individuo frente a la discriminación, la medicalización innecesaria y la promesa engañosa. Una genómica probabilística es más compatible con el derecho que una genómica determinista, porque reconoce la contingencia y preserva la noción de responsabilidad razonable.

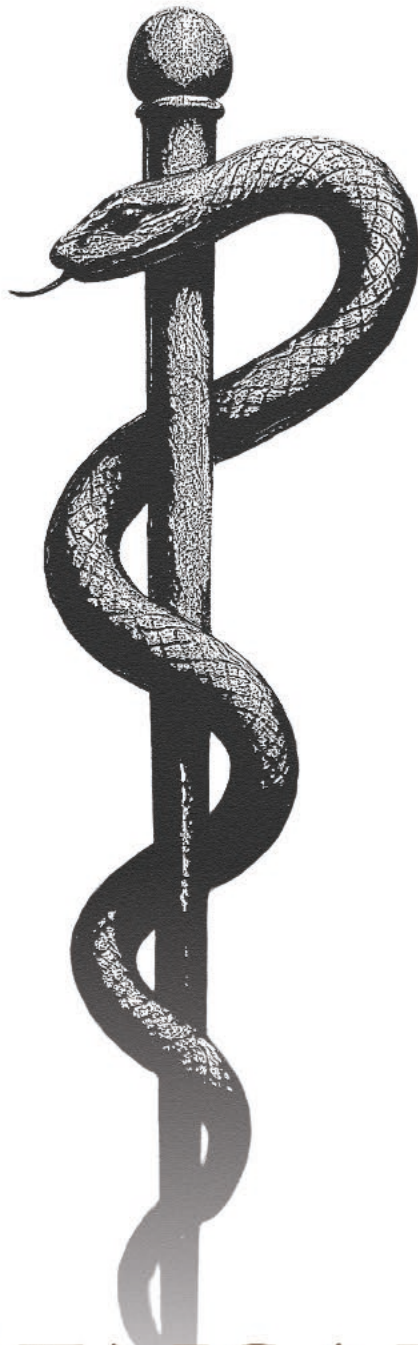
Al cerrar esta reflexión, conviene regresar a una idea que atraviesa toda la historia de la medicina: el objetivo último no es conocerlo todo, sino cuidar mejor. El conocimiento que no mejora el cuidado se convierte en ruido; la predicción que no abre posibilidades de intervención se transforma en fatalismo. La genómica tiene sentido cuando amplía el espacio de la acción preventiva, cuando ayuda a tomar decisiones más informadas y cuando se integra con una visión amplia del ser humano como organismo, como sujeto y como ciudadano.

Este epílogo no propone una renuncia, sino una elección. La elección entre una genómica espectacular pero frágil, y una genómica sobria pero sólida. Entre el brillo del destino y la profundidad de la probabilidad. Entre la promesa de control total y la sabiduría de la incertidumbre gestionada. Elegir la probabilidad no es conformarse con menos; es aspirar a una forma más alta de rigor y de humanidad.

Si la genómica del futuro logra asumirse así —como ciencia de riesgos, no de sentencias; como herramienta de prevención, no de profecía—, ocupará un lugar central y legítimo en la medicina del siglo XXI. Si no, quedará como un ejemplo más de cómo el exceso de promesas puede eclipsar el verdadero valor de un descubrimiento extraordinario.

**RAMÓN CACABELOS**

CATEDRÁTICO DE MEDICINA GENÓMICA



EL MENSAJERO  
DE ASCLEPIO

---

FOLIA UNIVERSALIS