



## Interrogantes bioéticos en enfermedades poco frecuentes: derechos humanos, algoritmos diagnósticos e inteligencia artificial

Bioethical Aspects in Rare Diseases: Human Rights, Diagnostic Algorithms and Artificial Intelligence



### Autores

#### Ida Cristina Gubert

Universidade Federal do Paraná (UFPR)  
Email: [gubertida@gmail.com](mailto:gubertida@gmail.com)  
 <https://orcid.org/0000-0003-2687-9829>

#### Garbiñe Saruwatari Zavala

Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN)  
Email: [gsaruwatari@inmegen.gob.mx](mailto:gsaruwatari@inmegen.gob.mx)

#### Claude Vergès de López

Universidad de Panamá  
Email: [claudiverges18@gmail.com](mailto:claudiverges18@gmail.com)  
 <https://orcid.org/0000-0002-1372-4046>

#### Gustavo Luciano López

Hospital Zapala  
Email: [doctor\\_lopez80@yahoo.com.ar](mailto:doctor_lopez80@yahoo.com.ar)  
 <https://orcid.org/0009-0009-3979-629X>

#### Adriana V. Scrigni

Hospital de pediatría Garrahan  
Email: [ascrigni@intramed.net](mailto:ascrigni@intramed.net)  
 <http://orcid.org/0000-0001-7389-2933>

#### Maria Angélica Sotomayor

Universidad de Santiago de Chile  
Email: [masotomay@gmail.com](mailto:masotomay@gmail.com)  
 <https://orcid.org/0000-0002-6888-2906>

**Laura Rueda Castro**

Universidad de Chile

Email: [lrueda@med.uchile.cl](mailto:lrueda@med.uchile.cl) <http://orcid.org/0000-0002-0085-989X>**Carmen Alicia Cardozo de Martínez**

Universidad Nacional de Colombia

Email: [carmenaliciacardozo@unal.edu.co](mailto:carmenaliciacardozo@unal.edu.co) <https://orcid.org/0000-0001-8705-8958>**Elizabeth María Benites Estupiñan**

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil

Email: [ebenitese@hotmail.com](mailto:ebenitese@hotmail.com) <http://orcid.org/0000-0001-6234-3381>**Fernanda M. Ledesma**

Hospital de pediatría Garrahan

Email: [fernanda.ledesma@gmail.com](mailto:fernanda.ledesma@gmail.com) <https://orcid.org/0000-0003-4500-6871>**Patricia Sorokin**

Universidad de Buenos Aires (UBA)

Universidad Abierta Interamericana

Email: [patriciasorokin@hotmail.com](mailto:patriciasorokin@hotmail.com) <http://orcid.org/0000-0003-4205-419X> **Resumen**

Los recientes adelantos de la genómica y el acelerado desarrollo de las llamadas “ciencias ómicas” han permitido diagnosticar incontables enfermedades poco frecuentes (EPF). La inteligencia artificial (IA) ha permitido sistematizar los conocimientos de la genómica y de los informes clínicos y epidemiológicos. Sin embargo, la preservación y resguardo del anonimato y el eventual uso inadecuado de la información obtenida, se presentan como un gran desafío ético, jurídico y social.

Las EPF además de constituir un problema de salud pública y un desafío en materia de justicia social y no discriminación, generan vulnerabilidades. El presente trabajo tiene por objeto reflexionar sobre la doble vulnerabilidad de las personas que viven con EPF: la enfermedad misma, y cómo preservar su integridad física, psíquica, social y espiritual cuando el uso de la IA para el diagnóstico o registro podría revelar su identidad, imagen y datos sensibles, mediante el uso de algoritmos.

 **Abstract**

*Recent advances in genomics and the rapid development of the so-called “omic sciences” have made it possible to diagnose many rare diseases (RD). Artificial Intelligence (AI) has made it possible to systematize knowledge of genomics, as well as clinical and epidemiological findings. However, there remains a great challenge in how to preserve and protect anonymity against possible indiscriminate and discriminatory use of the information gathered.*

*In addition to constituting a public health problem and a challenge in terms of social justice and non-discrimination, rare diseases generate vulnerability. This study reflects on the dual vulnerability of people living with RD: with regard to the disease itself; and on how to preserve their physical, psychological, social and spiritual integrity when the use of AI for diagnosis or registration could reveal identities, images and sensitive data through the use of algorithms.*

 **Key words**

Bioética; enfermedades poco frecuentes; enfermedades raras; inteligencia artificial; justicia; medicina genómica.

*Bioethics; uncommon diseases; rare diseases; artificial intelligence; justice; genomic medicine.*

 **Fechas**

Recibido: 22/07/2024. Aceptado: 28/09/2024



## 1. Introducción

Desde el punto de vista epidemiológico las enfermedades poco frecuentes (EPF) o enfermedades raras son así definidas por su baja prevalencia en las distintas poblaciones, es decir, en el orden de 65/100 000 (Dallari, 2015) o 5/10 000 habitantes (Boy y Schramm, 2009). En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a una persona de cada 2000 (Orphanet, 2024). Cada enfermedad en Orphanet tiene atribuido un identificador único y estable para su investigación, que es denominado el ORPHACODE (Ministerio de Salud, 2024)

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), hay entre 6000 a 8000 EPF, con aproximadamente el 8% de la población mundial afectada por alguna (Giugliani, 2019). En Brasil hay 13 millones de personas, en Argentina son aproximadamente 3,5 millones (Peñaloza, 2018), en Chile un millón (DIPRECE, 2024) y en México hay 10 millones de personas con enfermedades raras (REMEXER, 2024).

La Federación Argentina de Enfermedades poco Frecuentes (FADEPOF) que es una organización civil, señala que 1/2000 habitantes presenta una EPF en su vida, de las cuales el 72% son de origen genético y de ellas el 70% se manifiestan al nacer o en la niñez.

Desde el punto de vista epidemiológico las enfermedades poco frecuentes (EPF) o enfermedades raras son así definidas por su baja prevalencia en las distintas poblaciones, es decir, en el orden de 65/100 000 (Dallari, 2015) o 5/10 000 habitantes

Algunas de estas enfermedades podrían tener causas infecciosas (bacterianas o víricas), alergias, o se deben a causas degenerativas, proliferativas o teratógenas, como las causadas por exposición a productos químicos o radiación. Otras son trastornos neurológicos altamente incapacitantes como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la distrofia muscular de Duchenne o la enfermedad de Huntington. También se incluyen dentro de las EPF muchas condiciones de otro origen, como las enfermedades por depósito lisosomal.

La mayor parte de estas condiciones son progresivas, no tienen tratamiento específico y sus causas siguen siendo difíciles de establecer, para otras, aún se desconoce la etiología.

Aunque haya muy baja incidencia o prevalencia, una gran mayoría de ellas, pueden ser deformantes, invalidantes y, algunas por añadidura, estigmatizantes. Si bien las EPF pueden presentarse a cualquier edad, el 75% de los casos se presenta en etapa pediátrica: se calcula que 3 de cada 10 niños morirán antes de los 5 años de vida (FADEPOF, 2024).

Aunado a lo anterior, en la literatura científica constantemente se describen nuevas enfermedades, lo que exponencialmente complica su diagnóstico. El número de enfermedades raras depende del grado de especificidad usado al catalogar los diferentes trastornos. La clasificación de las EPF, además, puede variar según el país o región. Por todas estas razones, el impacto de la EPF es grande para los sistemas de salud, ya que sumadas representan un problema de atención y rehabilitación con repercusiones importantes en economía de la salud (Orphanet, 2024).



La incertidumbre sobre las condiciones discapacitantes que pueden generar las EPF impregna todos los aspectos de la vida. La mayoría se diagnostican erróneamente durante años y la trayectoria de la enfermedad suele ser errática, con altas cargas funcionales, físicas, emocionales y económicas para los pacientes, su entorno y el sistema de salud. Para atender estas complicadas circunstancias, los países han adoptado diversos abordajes, en Argentina, por ejemplo, se sancionó la Ley 26689 en 2011, con decreto reglamentario 794/15 destinada al “cuidado integral de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias”; más tarde, por Resolución Ministerial 307/2023, se aprobó el Listado de Enfermedades Poco Frecuentes que incluye 5885 enfermedades (Ministerio de Salud, 2024).

Desde 2008, los Institutos Nacionales de Salud de EE. UU. (National Institutes of Health) albergan el programa de enfermedades no diagnosticadas (The Undiagnosed Diseases Program), que es una iniciativa para la investigación particular de estas enfermedades, para estudiar desde los cambios profundos en el material genético hasta la síntesis de proteínas no convencionales de la que aún no sabemos qué produce en los humanos (Montano et al., 2022). Las finalidades del programa son brindar respuestas a los pacientes sobre las condiciones misteriosas que por largo tiempo han escapado de un diagnóstico acertado y avanzar en el conocimiento médico sobre las enfermedades raras y las comunes (FNIH, 2024).

Los avances en la genómica han contribuido a identificar un número significativo de EPF y han permitido un diagnóstico más preciso y más temprano, lo que puede mejorar el pronóstico dentro de la gravedad de la enfermedad

La Organización Europea de Enfermedades Raras es una alianza no gubernamental fundada en 1997, como una entidad sin fines de lucro que congrega a más de 900 organizaciones de pacientes de más de 70 países, que trabajan juntas para mejorar las vidas de 30 millones de personas que viven con una EPF. El documento de posición de EURORDIS, Prioridades y necesidades

de los pacientes para la investigación de enfermedades raras 2014-2020 enfatizó la necesidad de desarrollar “ensayos estratégicos amplios que cubran todos los aspectos de la atención al paciente”, no solamente los relacionados con terapias farmacológicas, porque el tratamiento de sostén en muchas de estas enfermedades han demostrado ser tan o más importantes que los medicamentos, en el control de manifestaciones que afectan la vida diaria (tratamiento kinésico, terapia ocupacional, fonoaudiología, etc.). Además, refiere que dicha investigación “es un área relativamente inexplorada que merece atención inmediata y urgente” (EURORDIS, 2011).

El entorno de las EPF se enfrentó durante mucho tiempo a la falta de conocimientos sobre el tema. La práctica de la medicina se vio alterada por la incorporación al diagnóstico de la mirada molecular, ya que muchas enfermedades se vieron fragmentadas en un multitudinario universo de EPF. Los avances en la genómica han contribuido a identificar un número significativo de EPF y han permitido un diagnóstico más preciso y más temprano, lo que puede mejorar el pronóstico dentro de la gravedad de la enfermedad. No obstante, persisten algunos problemas: dificultades en alcanzar un diagnóstico rápido y certero, carencia o ausencia de tratamientos adecuados o específicos, inseguridad vinculada a la falta de casuística, falta de recursos económicos y de tecnología en los diversos sistemas de salud de los países, además de escasa experiencia de los profesionales que atienden a estos pacientes.



Si bien la medicina genómica ha aportado a la identificación de más EPF, el avance técnico no se coincide con los desafíos, problemas y controversias respecto de cómo garantizar la privacidad y protección de los datos de tales pacientes. En este aspecto se genera una tensión, un dilema ético concreto.

## 2. Enfermedades poco frecuentes, inteligencia artificial (IA) y dilemas éticos

### 2.1. Uso de la IA

Hoy existen importantes bancos de información como OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) creada desde el inicio de la década de 1960 (OMIM, 2024), plataforma de Orphadata en funcionamiento desde 1997 (Orphanet, 2024) y GARD (Genetic and Rare

Diseases Information Center) establecida por la Ley de Enfermedades Raras de 2002 (Rare Diseases Act) dentro de los Institutos Nacionales de Salud de EE. UU. (GARD, 2024), con datos genéticos y otros datos de salud almacenados de forma totalmente anonimizada, de modo que la identidad de los pacientes está preservada, así como sus datos personales. Ante esta cantidad masiva de información, la sistematización y análisis comparativo entre las diversas bases de datos representa un reto de enorme envergadura que parece que solo la IA podrá abarcar.

El valor y la utilidad de la IA se manifiesta en la posibilidad de disponer de un enorme número de datos para generar más y mejores algoritmos y, de este modo, que haya menor posibilidad de error y sesgos

El valor y la utilidad de la IA se manifiesta en la posibilidad de disponer de un enorme número de datos para generar más y mejores algoritmos y, de este modo, que haya menor posibilidad de error y sesgos (Fritz, 2022).

La IA permite procesar millones de datos proporcionados por millones de personas, lo cual es necesario para que la IA pueda alcanzar su mayor potencial, y así servir para tomar decisiones más atinadas y oportunas. A su vez, la IA puede hacer determinaciones a partir de la experiencia que le proporcionan los datos que se le incorporan. Sin embargo, el tomar una decisión, utilizando los datos aportados por la IA, requiere cuantificar claramente el número de afectados que están involucrados. Esto ayuda a dimensionar el tamaño y gravedad del impacto resultante (Morales Cáceres, 2020).

El estudio de las manifestaciones visibles mediante IA llamada fenotipaje computacional no solo trabaja con las imágenes de las características físicas externas de los pacientes, también incorpora las imágenes producidas por equipos como tomografía axial computarizada, resonancia magnética nuclear y tomografía de emisión de positrones. Estas imágenes, impiden la realización de una disociación efectiva entre el dato y el sujeto fuente como ya se emplea con las huellas dactilares y la radiología dental. Es decir, que la riqueza en conocimientos que pueden aportar estas imágenes genera, por otro lado, la preocupación acerca de los riesgos del fenotipaje computacional en cuanto al respeto por la intimidad de cada individuo.

El desarrollo de tecnologías de reconocimiento facial y biométrico incorpora algoritmos de aprendizaje automático (MLA) en un enfoque de *big data* para el fenotipado y para



el fenotipaje computacional, que proporciona apoyo estadístico para determinar variaciones causales y permite el “emparejamiento” de pacientes ultrarraros o que padecen trastornos aún desconocidos (Zemojtel et al., 2015).

Aunque existan beneficios y beneficiarios del fenotipaje computacional, su uso plantea cuestionamientos éticos, jurídicos y sociales. Algunos refieren al uso de datos personales en general y han sido documentados: cómo lograr, por ejemplo, un consentimiento válido para el uso de datos, proteger la confidencialidad, abordar las amenazas a la privacidad, proteger datos sensibles y los derechos de autoría (Mittelstadt y Floridi, 2015).

Es importante señalar que estos dispositivos de IA fueron elaborados por seres humanos que son quienes incorporan los datos y, por lo tanto, puede haber influencias dadas por los valores que sustentan esas personas y generar de este modo sesgos

Debe alertarse, asimismo, en el manejo de los datos obtenidos: su potencial de discriminación, segregación o exclusión, los hallazgos incidentales y el valor anticipatorio y mercantil de los datos fenotípicos, todos aspectos importantes comentados por Hallowell, Parker y Nellaker (2019). Los autores también señalan la problemática de cómo ignorar datos coincidentes en imágenes faciales que son indicativos de otras enfermedades.

Es importante señalar que estos dispositivos de IA fueron elaborados por seres humanos que son quienes incorporan los datos y, por lo tanto, puede haber influencias dadas por los valores que sustentan esas personas y generar de este modo sesgos. Estos sesgos a su vez determinan un trato injusto para grupos minoritarios (como los pacientes con EPF) y se incurra así en discriminación (Casillas, 2023). Es decir que se agrega a la amenaza de

la privacidad el riesgo de discriminación, todo lo cual afecta el desarrollo de la identidad de las personas y atenta contra el reconocimiento de su dignidad.

A manera de ejemplo, “en radiología, estudios han mostrado que máquinas de rayos X que utilizan la tecnología de redes neuronales profundas (DNN) han logrado diagnósticos más precisos en comparación con expertos radiólogos” (Universidad de Miami, 2023). Sin embargo, cabe resaltar que los programas de este tipo que usan IA para diagnósticos no son infalibles ni cien por cien confiables ya que existe lo llamado por expertos como “caja negra”. Es decir, aquellas conexiones que no han sido manipuladas por el programador, sino que desarrolladas por la propia IA de forma independiente, muchas veces de forma incomprensible para las personas. Esto se profundiza cuando el algoritmo es alimentado por los propios usuarios, excediendo la capacidad de control sobre el cruce de datos (y volviendo más impredecible la protección del anonimato).

Este tema en particular puede observarse con creciente nitidez a partir de 2008 y con dos grupos de aplicaciones:

1. Los protocolos de examen para pacientes, impuestos por la industria.
2. El CAD (*Computed Assisted Diagnosis*).

Los y las profesionales se han resistido a su uso desde entonces, con diferentes tipos de fundamentos y generalmente con la mentalidad de “lo que buscan es reemplazarnos y/o abaratar costos”, enunciado que es totalmente cierto pero que no está relacionado con la IA ni con la lucha que se haga contra ella.



Esta baja aceptación, también demoró la aprobación por la FDA. Las sociedades científicas estadounidenses (especialmente el *American College of Roentgenology*), propusieron a los fabricantes que sus *softwares* tuvieran niveles de aplicación y categorías:

1. El observador señala lo que ve que puede estar mal en la imagen.
2. La IA, corrige, agrega o “aprende” (hasta aquí solo líneas).
3. La IA aporta los diagnósticos más probables, luego los diferenciales y por último los más raros, siempre manejándose por categorías (oncología, traumatología, emergencia, neumonología, infectología, etc.).

Estos cambios permitieron que cada *software* encontrara su nicho comercial y que más gente lo aceptara haciendo furor entre 2016 y 2019.

Hoy por hoy, los radiólogos jóvenes (en formación: menores de 35 años) y los más “experimentados” (consultores, profesores, docentes: mayores de 55 años) son los impulsores de estos recursos. Los médicos de planta —tanto iniciales como superiores— son los detractores de la metodología o los que temen perder un nicho que consideran propio, en manos de los más jóvenes.

La IA aporta los diagnósticos más probables, luego los diferenciales y, por último, los más raros, siempre manejándose por categorías (oncología, traumatología, emergencia, neumonología, infectología, etc.)

Con toda la amplitud de aplicación y los dilemas éticos involucrados en el uso de la IA, las regulaciones están siendo desarrolladas, normalizadas y divulgadas, con la intención de definir normas éticas para el cuidado y protección de los sujetos y sus datos personales, con una perspectiva global (WHO, 2021; Abrassart, 2018; Costa, 2022), tal como ha sucedido en los orígenes de la Bioética.

El impacto positivo del uso de IA con respecto a las EPF radica en posibilitar la identificación de patrones y asociaciones que sería difícil o imposible de detectar para los analistas humanos (Visibelli et al., 2023), por el potencial en la mejora de la eficiencia del diagnóstico y tratamiento (Wojtara et al., 2023), el beneficio que puede traer la IA a las EPF tan subrepresentadas en la

investigación básica y clínica; y, la necesidad de explorar las potencialidades de la IA para mejorar la vida de pacientes EPF (Brasil et al., 2019).

## 2.2. Algunas reflexiones desde la bioética sobre las EPF

Labioética principialista se sostiene en los principios de autonomía, beneficencia y no maleficencia, además de la justicia. Estos principios aportan un enfoque analítico de los dilemas anteriormente mencionados. Al trabajar con personas portadoras de EPF estamos ante una población fragilizada y en estado de vulnerabilidad, hecho que demanda ejercer una responsabilidad individual y social que comprometa a las familias de estos pacientes, los profesionales que los atienden y a la sociedad en su conjunto con los responsables de políticas de salud. Sin duda, el objetivo debe ser el confort, el bienestar del paciente y la búsqueda del bien (principio de beneficencia), evitando ac-



ciones que pueden ocasionar daño o perjuicio (principio de no maleficencia), y siempre tener en cuenta que la mayoría de estos pacientes tienen autonomía limitada, por lo que son sus padres o tutores quienes los representan, transmiten información y autorizan prácticas y procedimientos (principio de autonomía), y que no debe perderse de vista el principio de justicia en la asignación de recursos para estas enfermedades.

Y así como la ética de principios es útil como ética práctica en la reflexión de dilemas éticos en los casos particulares de los pacientes con EPF, la bioética de protección, que también es una ética práctica, puede aplicarse a conflictos en el área de salud pública con el objeto de proteger a individuos y poblaciones en situación de vulnerabilidad

que no pueden llevar una vida digna y con calidad. La bioética de protección se vincula con la ética del cuidado y de la compasión laica que básicamente se basan en respetar y proteger a las personas vulnerables y con autonomía limitada. El objetivo es siempre garantizar la protección de los seres humanos (Schramm y Kottow, 2001)

Tampoco es menor el tema de las asociaciones de padres de pacientes con enfermedades raras, que demandan a través de fallos judiciales la compra de medicamentos ya existentes en el mercado —no huérfanos— pero que por ser muy onerosos son incosteables para los sistemas de salud o para las familias

En relación al tratamiento de las EPF existe la gran necesidad de desarrollo de medicamentos, tratamientos y políticas públicas con las que se logre la concreción de la protección de los derechos de los pacientes. Diversas EPF no son tratadas por falta de medicamentos, los cuales son llamados “huérfanos” porque no son desarrollados por la industria farmacéutica por razones financieras, dado que la relación costo-beneficio no acaba siendo rentable debido a la baja prevalencia de las enfermedades, al alto costo del desarrollo del producto y a los reducidos grupos de pacientes que los requieren.

Tampoco es menor el tema de las asociaciones de padres de pacientes con enfermedades raras, que demandan a través de fallos judiciales la compra de medicamentos ya existentes en el mercado —no huérfanos— pero que por ser muy onerosos son incosteables para los sistemas de salud o para las familias. Otro tema, estrechamente vinculado, es la postura de estas asociaciones o pacientes, que sostienen que la única manera de mejorar o prolongar su calidad de vida depende únicamente de un medicamento. Sin embargo, hay que recordar que la cultura de dependencia es incentivada por algunos agentes de la industria farmacéutica aun cuando la evidencia científica (Trujillo González, 2018), en algunos casos, no muestre una clara relación entre el uso de estos medicamentos y la mejoría en la calidad de vida de los pacientes. Si consideramos patologías raras, los costos del tratamiento en nuestro país van de miles a más del millón de dólares por año o tratamiento (Buschiazzo, 2016). Debemos considerar que algunos de estos medicamentos, aunque sean extremadamente caros no siempre son curativos, sino resultan simplemente paliativos; lo que puede generar una falsa esperanza en los pacientes o sus familiares.



### 2.3. Uso ético de la IA para las EPF

Evidentemente, hay dilemas y conflictos relativos al uso de la IA en la investigación o en el tratamiento de las EPF, entre ellas, las preocupaciones crecientes acerca de la obtención de un eventual consentimiento digital, la invasión de la privacidad, la anonimización que puede fallar en la protección de los datos (Mittelstad y Floridi, 2015).

A continuación, se plantean interrogantes e inquietudes que atraviesan la problemática en análisis:

Ante la incertidumbre científica, ¿es aceptable des-proteger la identidad de las personas que padecen EPF cuando solo se cuenta con uno, dos o tres casos descritos, para abogar por acceso a tratamientos más allá del acompañamiento actual? ¿Cómo acordar la integridad científica y el respeto al paciente?

Como dijimos anteriormente, la mayoría de la EPF aparecen en la edad pediátrica o pueden generar discapacidad intelectual en individuos que llegan a la edad adulta. Los

Por otra parte, cabe interrogarse sobre las relaciones sociales que necesitan la exhibición de un padecimiento para la toma de conciencia, la obtención de donaciones o el “beneficio de la Humanidad”

padres y familiares, en el caso de los niños, o los representantes legales de los adultos con incapacidad jurídica, se encuentran desesperados, y ante la falta de respuestas institucionales pueden exponer sus datos personales a cambio de respuestas muchas veces ineficaces o inútiles.

Por otra parte, cabe interrogarse sobre las relaciones sociales que necesitan la exhibición de un padecimiento para la toma de conciencia, la obtención de donaciones o el “beneficio de la Humanidad”. Ese niño o esa niña que ilustra campañas de sensibilización, notas de divulgación, publicaciones de alto impacto ¿habrá sido consultado/a antes de tomarle fotografías y exhibir-

las como si se tratara de un mero objeto y al mismo tiempo, contribuir, aunque involuntariamente, a que sea estigmatizado provocando un daño adicional al sufrimiento que padece por su enfermedad.

Escuchar a la infancia es una forma de educar a la comunidad para que integre la opinión de los niños en los procesos que se dirigen a ellos o los involucra. Tenemos que fortalecer su derecho a ser oídos, aunque sin olvidar el balance entre riesgos y beneficios que deben ser vigilados permanentemente. Por principio, la información relativa a la salud forma parte de lo que se conoce como dato sensible, no destinado a su divulgación, ya que forma parte de la privacidad y el derecho a la intimidad de la persona. Cuando se trata de un niño se dispensa una protección aún más acentuada, no permitiéndose la divulgación de su identidad, defendiendo el anonimato sin emplear datos ni imágenes que permitan su individualización (sea a través de sus datos personales o de su imagen), aún cuando la noticia pueda ser de interés público.

¿El resguardo de la identidad y de los datos de salud de pacientes con EPF, podría obstaculizar el avance de la ciencia al impedir que se describan hallazgos que podrían contribuir al diagnóstico precoz, en procura de un eventual beneficio para estas personas? ¿Existe un punto medio?



“El Código (de Núremberg) centraba su atención en los derechos del sujeto de investigación y afirmaba su consentimiento como ‘absolutamente esencial’, en tanto que la Declaración de Helsinki (originalmente de 1964) fundaba los postulados éticos en la integridad moral y responsabilidad del médico. [...] Pero la Declaración *per se* iba a ser poco influyente. En 1966, Henry Beecher, profesor de Anestesia en Harvard, publicaba en el *New England Journal of Medicine*, un artículo en el que describía 22 experimentos en seres humanos en los que no se respetaron normas éticas básicas, como la del consentimiento informado de los sujetos de investigación. Previamente, aunque con mucho menos éxito, Pappworth había hecho una denuncia similar en el Reino Unido, y popularizó un término que se utilizaría mucho en medios periodísticos: los ‘cobayos hu-

Toda la información que estos pacientes proporcionan sobre sí mismos obliga a los profesionales a exponer de modo transparente cómo se transmiten esos datos y con quién o quiénes se comparten

manos” (de Abajo, 2001); por consiguiente, anteponer el avance científico por sobre el reconocimiento de la dignidad de las personas afectadas por EPF, podría significar un retroceso en materia de derechos humanos y de derechos personalísimos. Aquí es conveniente recordar la frase del filósofo Immanuel Kant: “el hombre es un fin en sí mismo y no un medio para obtener un fin”.

Los miembros de comités de ética, de instituciones académicas, científicas y asistenciales, especialistas en bioética y en ética de la investigación, profesionales de la salud, formuladores de políticas y prestadores en salud, deben tener como prioridad el cuidado y la protección de los sujetos de investigación

y pacientes. Sin duda estos pacientes obligan a reflexionar sobre cada conducta que se toma con relación a ellos, sea en el cuidado clínico como en incorporarlos en protocolos de investigación. Toda la información que estos pacientes proporcionan sobre sí mismos obliga a los profesionales a exponer de modo transparente cómo se transmiten esos datos y con quién o quiénes se comparten. Se plantea siempre el dilema ético de la necesidad de informar sobre las características del paciente e incorporar esa información en bases de datos para desarrollar procesos de investigación e intercambio de información con otros profesionales. Por otra parte, señalar aspectos de la vida y la enfermedad del paciente (en este caso fácilmente identificable) puede generar problemas de estigmatización y perjudicar su calidad de vida, aunque el objetivo inicial era ayudarlo.

Una mirada desde la justicia sanitaria muestra que, especialmente en salud pública, los recursos asignados al estudio y tratamiento de las enfermedades responden generalmente a criterios utilitaristas, es decir, obtener el mayor bien para el mayor número de personas. Bajo este criterio, los seguros públicos o privados a menudo consideran las enfermedades raras como enfermedades huérfanas de cobertura. Estas enfermedades cuestionan el derecho a la asistencia sanitaria, en lo que a concreción práctica se refiere. En este contexto, el uso de IA debe estar centrada en las personas, fundamentada en la ética, ser transparente, abierta y compartible, establecer mecanismos para la protección de los datos, ceñirse a las mejores prácticas de la integridad científica, no ser discriminatoria y estar forzosamente controlada por seres humanos, de conformidad con los principios rectores que propone la Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2021). Solo de esta manera puede mitigarse el riesgo ético que conlleva esta



tecnología en un campo como el de la salud pública, por sí mismo complejo debido a todos los actores, intereses y derechos en juego.

En las EPF el entorno de un enfermo juega un papel determinante en la historia natural de la enfermedad ya que la expresión génica puede ser diferente según la relación epigenética con el medio, y a igualdad de la secuencia génica, el medio puede determinar evoluciones distintas, elementos difíciles de incorporar para el aprendizaje de las herramientas diagnósticas de IA, produciendo errores en el diagnóstico, la caracterización de la enfermedad o los enfoques terapéuticos.

### 3. Reflexiones finales

La IA ya está presente en la medicina de nuestros días. La IA usada adecuadamente podría significar un beneficio real pero aún se visualiza como una amenaza por la poca claridad de su desarrollo.

Las técnicas de aprendizaje automático pueden ser de gran ayuda en la investigación de enfermedades raras para el desarrollo de tratamientos. Sin embargo, su utilización de manera eficaz demanda que sea implementada bajo condiciones y principios éticos adecuados, evitando los sesgos

Las técnicas de aprendizaje automático pueden ser de gran ayuda en la investigación de enfermedades raras para el desarrollo de tratamientos. Sin embargo, su utilización de manera eficaz demanda que sea implementada bajo condiciones y principios éticos adecuados, evitando los sesgos. Es muy importante que los procesos sean transparentes para el/la paciente. Evidentemente, la IA no sustituirá los ensayos clínicos necesarios para la validación de los medicamentos y medidas propuestas, pero, eventualmente, podría disminuir los tiempos requeridos e incluso los costos de su realización.

Por otra parte, la voz de las familias de niñas, niños y adolescentes con EPF debe ser escuchada ya que su vivencia en cómo ir atravesando estas trayectorias de vida, da cuenta de sus procesos de experiencia y destreza, en el abordaje de la enfermedad de su/s hijo/s o hija/s desde los ámbitos familiar, comunitario, sanitario y en algunos casos, hasta político, cuando se organizan en asociaciones de pacientes.

De acuerdo con el análisis efectuado se desprende que se requiere capacitación ética y en derechos humanos de las diversas personas involucradas, habida cuenta de la multiplicidad de implicancias éticas que la IA acarrea en el campo de la salud, en especial en las EPF.

Se deben usar los datos con responsabilidad, evitando abusos que pueden afectar a los titulares de esos datos. Dicha responsabilidad compromete a los desarrolladores de la tecnología de IA y algoritmos, los proveedores de IA, los usuarios y las autoridades que deben proteger los datos.

Corresponde a las universidades, especialmente a las escuelas de ciencias médicas, revisar sus currículos y actualizarlos, para promover la formación ética de sus futuros



profesionales en el uso de esos recursos con responsabilidad. En este sentido, se requiere fortalecer la formación, las capacidades diagnósticas y las habilidades comunicacionales de especialistas en genética clínica.

También se requiere profundizar en la formación ética y de derechos humanos de quienes desarrollan y diseñan algoritmos para IA (facultades de ingeniería computacional), cuyos valores deben alinearse con los de los profesionales de la salud. Para los comités de ética y para quienes se dedican a la bioética y a la ética de la investigación, los desafíos son numerosos, crecientes y cruciales.

En síntesis, las normas en elaboración y las reglamentaciones son necesarias, pero la conducta ética de base debe ser intrínseca a los profesionales, técnicos y expertos en

IA. Además, las personas involucradas en el manejo de los recursos que aporta la IA deben tener comprensión y habilidades en torno a lo que implica un proyecto a lo largo de todo el ciclo de vida de un sistema de IA. O bien, que se le proporcionen capacitaciones al equipo involucrado.

El “diálogo permanente entre las personas y los profesionales interesados y la sociedad en su conjunto”, “las posibilidades de un debate público pluralista e informado, en el que se expresen todas las opiniones pertinentes”, y la promoción de “el profesionalismo, la honestidad, la integridad y la transparencia en la adopción de decisiones, en particular las declaraciones de todos los conflictos de interés y el aprovechamiento compartido de co-

nocimientos” contribuirá a generar un cambio de paradigma, acorde a los tiempos que corren, orientado a “procurar utilizar los mejores conocimientos y métodos científicos disponibles para tratar y examinar periódicamente las cuestiones de bioética” (Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos, 2005, Art. 18) que interpelan y exigen más respuestas que interrogantes, entre ellas, las EPF y su relación con la IA.

Disponer de normas para el tratamiento de datos (que deben ser revisadas y actualizadas constantemente), permite dar garantías y evitar abusos a los titulares de datos. Se torna imprescindible. Además, es importante monitorear el cumplimiento de esas normas e incorporar la ética, el concepto de privacidad como parte del diseño de algoritmos y medidas de seguridad para evitar la manipulación o uso indebido de la información sobre los pacientes (Red iberoamericana de protección de datos, 2020).

Las Naciones Unidas reunidas en Asamblea General el 16 de diciembre de 2021 promulgaron la Resolución /76/132 (adoptada por los 193 miembros de esa Asamblea) que reconoció “la necesidad de promover y proteger los derechos humanos de todas las personas incluidos los aproximadamente 300 millones de personas que viven con una enfermedad poco frecuente en todo el mundo, muchos de los cuales son niños, lo cual implica asegurar la igualdad de oportunidades para que alcancen su potencial de desarrollo óptimo y participen de manera plena, igualitaria y significativa en la sociedad”.

Disponer de normas para el tratamiento de datos (que deben ser revisadas y actualizadas constantemente), permite dar garantías y evitar abusos a los titulares de datos. Se torna imprescindible



## Referencias

- Abajo, F. de. (2001). La Declaración de Helsinki VI: una revisión necesaria pero suficiente? *Revista Española de Salud Pública*, 75(5), 407-420. <https://doi.org/10.1590/S1135-57272001000500002>
- Abrassart, C. (2018). *Declaración de Montreal para un Desarrollo Responsable de la Inteligencia Artificial*. Montreal. Acceso el 19 de marzo de 2024. [https://declarationmontreal-iaresponsable.com/wp-content/uploads/2023/01/ES-UdeM\\_Decl-IA-Resp\\_LA-Declaration\\_v4.pdf](https://declarationmontreal-iaresponsable.com/wp-content/uploads/2023/01/ES-UdeM_Decl-IA-Resp_LA-Declaration_v4.pdf)
- Andrade, E., Júnior, V., Didoni, A., Freitas, P. y Carneiro, A. F. y Yoshimoto, F. (2005). Treacher Collins syndrome with choanal atresia: a case report and a review of its characteristics. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 71(1), 107-10. [https://doi.org/10.1016/S1808-8694\(15\)31296-9](https://doi.org/10.1016/S1808-8694(15)31296-9)
- Boy, R. y Schramm, F. R. (2009). Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Cadernos de Saúde Pública*, 25(6), 1276-1284. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2009000600010>
- Brasil, S., Pascoal, C., Francisco, R. y Reis Ferreira, V. (2019). Artificial Intelligence (AI) in Rare Diseases: Is the Future Brighter? *Genes*, 10(12), 978. <https://doi.org/10.3390/genes10120978>
- Costa, D. (2022). *Regulação da Inteligência Artificial*. Acceso el 19 de marzo de 2024. <https://repositorio.enap.gov.br/bitstream/1/7419/1/2022.12.08%20-%20Regula%C3%A7%C3%A3o%20da%20Intelig%C3%Aancia%20Artificial.pdf>
- Dallari, S. G. (2015). Fornecimento do medicamento pós-estudo em caso de doenças raras: conflito ético. *Revista Bioética*, 23(2), 256-66. <https://doi.org/10.1590/1983-80422015232064>
- DIPRECE - División de Prevención y Control de Enfermedades de la Sub-Secretaría de Salud Pública del Ministerio de Salud Chile (2024). *Enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas*. Acceso el 3 de junio de 2024. <https://diprece.minsal.cl/enfermedades-poco-frecuentes/>
- EURORDIS - Organización Europea de Enfermedades Raras. (2011). *Prioridades y necesidades de los pacientes en materia de investigación sobre enfermedades raras 2014-2020*. Acceso el 3 de junio de 2024. [https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2012/07/EURORDIS\\_Rapport\\_Research\\_2012.pdf](https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2012/07/EURORDIS_Rapport_Research_2012.pdf)
- EURORDIS. (2019). *The voice of rare disease patients in Europe*. Acceso el 15 de diciembre de 2023. <https://www.eurordis.org/es/>
- FADEPOF – Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. (2024). Acceso el 3 de junio de 2024, disponible en: <https://fadepof.org.ar/>
- FNIH - Foundation for the National Institute of Health. (2024). The NIH Undiagnosed Diseases Program. Acceso el 3 de junio de 2024. <https://fnih.org/our-programs/the-nih-undiagnosed-diseases-program/>
- Fritz, Z. (2022). When the framework don't work: data protection, trust and artificial Intelligence. *Journal Medical Ethics*, 48(4), 213-214. <https://doi.org/10.1136/medethics-2022-108263>
- GARD - Genetic and Rare Diseases Information Center. (2024). Acceso el 3 de junio de 2024. <https://rarediseases.info.nih.gov/about>
- Giugliani, L., Vanzella, C., Bauer, M. Z., Carvalho, K. D., Wallau, T. K., da Costa, F. M. y Roberto, G. (2019). Clinical research challenges in rare genetic diseases in Brazil. *Genetics and Molecular Biology*, 42(1suppl1), 305-311. <https://doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2018-0174>



- Hallowell, N., Parker, M. y Nellåker, C. (2019). Big data phenotyping in rare diseases: some ethical issues. *Genetics in Medicine*, 21(2), 272-274. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0067-8>
- Matos, F., Lima, A. C. y Giesbrecht, C. (2011). Estudo observacional das Relações de Poder no Filme O Óleo de Lorenzo. *Cadernos EBAPE*, 9(2), 438-4439. <https://doi.org/10.1590/S1679-39512011000200012>
- Melo, A., Souza, G., Vasco, A. y Reis, B. (2022). *Regulação da Inteligência Artificial: benchmarking de países selecionados*. ENAP - Escola Nacional de Administração Pública de Brasil. <http://repositorio.enap.gov.br/handle/1/7419>
- Ministerio de Salud de Argentina. (2024). Listado de enfermedades poco frecuentes en Argentina. Acceso el 3 de junio de 2024. <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>
- Mittelstad, B. y Floridi, L. (2015). The Ethics of Big Data: Current and Foreseeable Issues in Biomedical Contexts. *Science and Engineering Ethics*, 22(2), 303-41. <https://doi.org/10.1007/s11948-015-9652-2>
- Montano, C., Cassini, T., Ziegler, S. G., Boehm, M., Nicoli, E., Mindell, J., Soldatos, A., Manoli, I., Wolfe, L., Macnamara, E., Malicdan, M., Adams, D., Tiffit, C., Toro, C. y Gahl, W. (2022). Diagnosis and discovery: insights from the NIH undiagnosed diseases program. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 45(5), 907-18. <https://doi.org/10.1002/jimd.12506>
- Morales Cáceres, A. (2020). *El impacto de la inteligencia artificial en la protección de datos personales*. World Compliance Association. Acceso el 11 de mayo de 2024. <https://www.worldcomplianceassociation.com/2767/articulo-el-impacto-de-la-inteligencia-artificial-en-la-proteccion-de-datos-personales.html>
- OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man Johns Hopkins University. (2024). Acceso el 3 de junio de 2024. <https://www.omim.org/statistics/update>
- OPS - Organización Panamericana de la Salud. (2021). *La Inteligencia Artificial en la Salud Pública. Caja de herramientas: transformación digital*. PAHO. [https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/53887/OP-SEIHIS21011\\_spa.pdf?sequence=5&isAllowed=y](https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/53887/OP-SEIHIS21011_spa.pdf?sequence=5&isAllowed=y)
- Orphadata de ORPHANET. (2024). Acceso el 3 de junio de 2024. <https://www.orphadata.com/>
- ORPHANET. (2012). *Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. Acceso el 11 de mayo de 2024. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search\\_Simple.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=ES)
- Peñalosa, L. E. (2018). *Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina*. FADOPOF. [https://fadepof.org.ar/\\_recursos/noticias/archivos/202304170137554776.pdf](https://fadepof.org.ar/_recursos/noticias/archivos/202304170137554776.pdf)
- Red Iberoamericana de protección de datos. (2020). *Recomendaciones generales para el tratamiento de datos en la Inteligencia Artificial*. <https://www.redipd.org/sites/default/files/2020-02/guia-recomendaciones-generales-tratamiento-datos-ia.pdf>
- REMEXER – Red Mexicana de Enfermedades Raras (2024). Acceso el 3 de julio de 2024. [https://enfermedadesraras.liigh.unam.mx/?page\\_id=127](https://enfermedadesraras.liigh.unam.mx/?page_id=127)
- Schramm, R. y Kottow, M. (2001). Principios bioéticos en salud pública: limitaciones y propuestas. *Cadernos de Saúde Pública*, 17(4), 949-56. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2001000400029>
- UNESCO - Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (2005). Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos. [https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000146180\\_spa](https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000146180_spa)
- UNESCO (2017). *Report of the IBC on big data and health*. <https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000248724>



- UNESCO (2022). *Recomendación sobre la ética de la Inteligencia Artificial*. [https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000380455\\_spa](https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000380455_spa)
- Universidad de Miami. (2023). *Curso Ética de la Inteligencia Artificial en Medicina*. Acceso el 11 de mayo de 2024. <https://elevate.miami.edu/learn/course/etica-de-la-inteligencia-artificial-en-medicina>
- Visibelli, A., Roncaglia, B., Spiga, O. y Santucci, A. (2023). The Impact of Artificial Intelligence in the Odyssey of Rare Diseases. *Biomedicines*, 11(3), 887. <https://doi.org/10.3390/biomedicines11030887>
- Wojtara, M. R. Rana, Rahman, Khanna y Singh (2023). Artificial intelligence in rare disease diagnosis and treatment. *Clinical and Translational Science*, 16(11), 2106-2111. <https://doi.org/10.1111/cts.13619>
- World Health Organization [WHO]. (2021). *Ethics and Governance of Artificial Intelligence For Health: WHO Guidance*. Geneva. <https://www.who.int/publications/i/item/9789240029200>
- Zemojtel, T., Köhler, S., Mackenroth, L., Jäger, M. y Hecht, J. (2015). Effective diagnosis of genetic disease by computational phenotype analysis of the disease-associated genome. *Science Translational Medicine*, 6(252), 252ra123. <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.3009262>