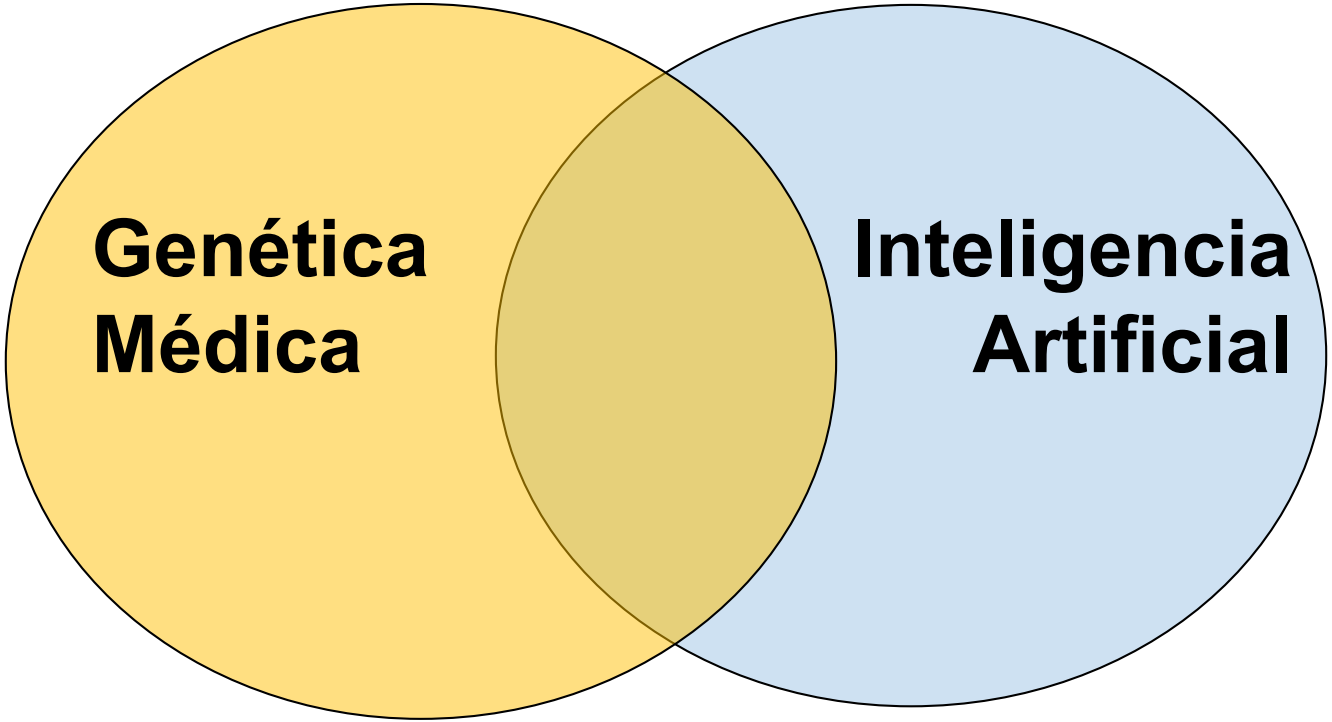
ALAG
20 AL 23 DE OCTUBRE 2026
MONTEVIDEO, URUGUAY

Bioética e Inteligencia Artificial en Genética Médica

José Roberto Goldim
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Facultad de Medicina/PUCRS
Brasil


Genética
Médica
Inteligencia
Artificial

Inteligencia Artificial y Genética Médica

Análisis de variantes y secuenciación de nueva generación (NGS)
Los algoritmos de aprendizaje profundo aceleran la interpretación y clasificación de variantes genéticas (entre benignas y patógenas), reduciendo significativamente el tiempo de diagnóstico en enfermedades raras.

Predicción de riesgos y farmacogenómica
El uso de puntuaciones de riesgo poligénico (PRS) combinadas con modelos predictivos permite estimar la susceptibilidad a enfermedades complejas y adaptar las opciones terapéuticas al perfil genómico individual.

Fenotipado e imagenología:
Integración de datos de imagenología clínica con perfiles moleculares para asociar características físicas con alteraciones genéticas subyacentes.

Fernandes MS, Goldim JR.
Artificial Intelligence and Decision Making in Health: Risks and Opportunities.
In: Sousa Antunes, H., Freitas, P.M., Oliveira, A.L., Martins Pereira, et al editor. Multidisciplinary Perspectives on Artificial Intelligence and the Law.
Cham, Switzerland: Springer; 2024:187–204.

Inteligencia Artificial y Genética Médica

Reanálisis automatizado de exámenes

Sistemas inteligentes monitorean continuamente nuevos hallazgos científicos y evalúan los exámenes genéticos antiguos cuyos resultados fueron inconclusos en el pasado.

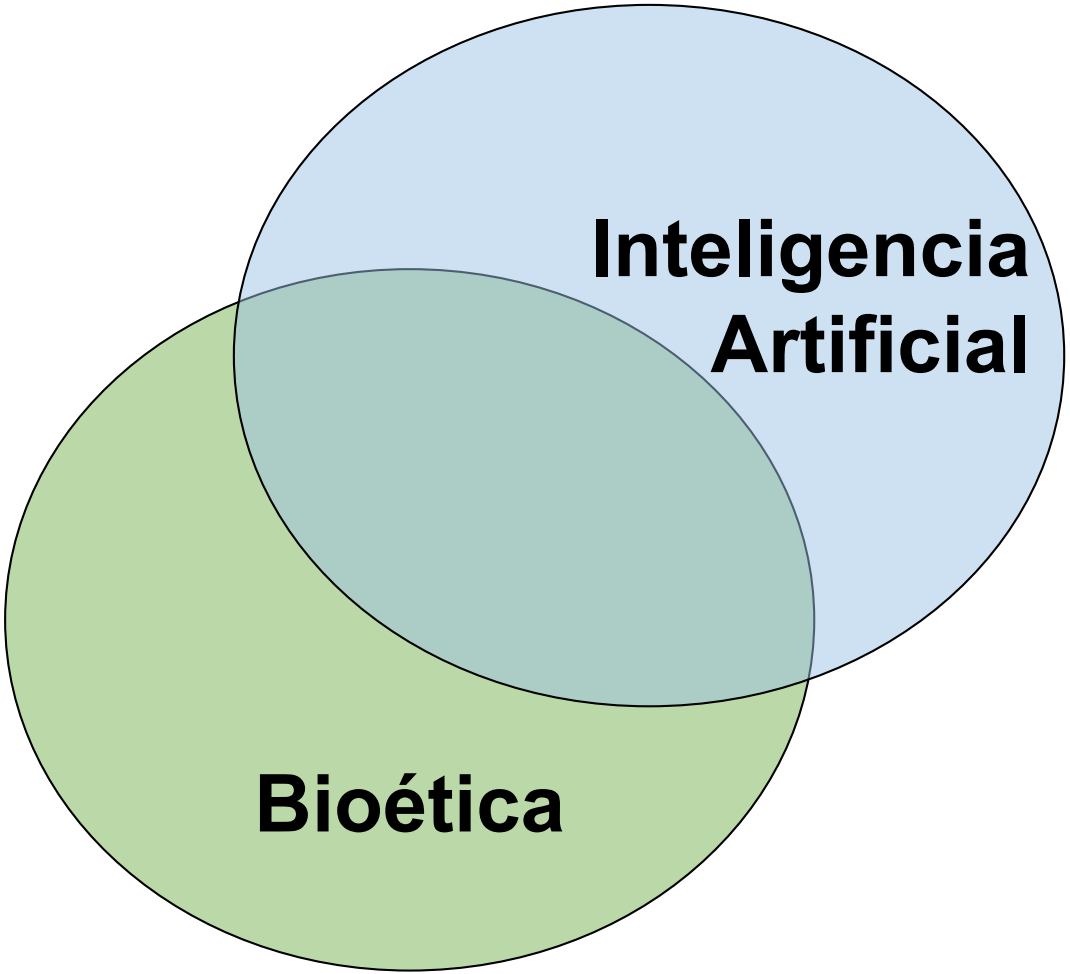
Modelado estructural de proteínas

Herramientas basadas en inteligencia artificial (como AlphaFold y los modelos de lenguaje de proteínas) predicen cómo una alteración en el ADN afecta la forma tridimensional de una proteína y su funcionamiento biológico.

Diseño de guías de ARN

La IA se utiliza para predecir la eficiencia de corte del sistema CRISPR-Cas9 y anticipar posibles efectos *off-target* (alteraciones no deseadas en otras partes del genoma), garantizando una mayor seguridad en la ingeniería genética.

Fernandes MS, Goldim JR.
Artificial Intelligence and Decision Making in Health: Risks and Opportunities.
In: Sousa Antunes, H., Freitas, P.M., Oliveira, A.L., Martins Pereira, et al editor. Multidisciplinary Perspectives on Artificial Intelligence and the Law.
Cham, Switzerland: Springer; 2024:187–204.


Inteligencia
Artificial
Bioética

Cuestiones éticas y sociales en IA

Desinformación

El aumento y la propagación de la desinformación es un problema importante. Tiene el potencial de generar ignorancia masiva.

Pérdidas de empleo

La pérdida de empleos debido a la automatización es otra preocupación relevante que debe tenerse en cuenta. La necesidad de nuevas habilidades para nuevas ocupaciones - Adaptabilidad

Carencia de discusión ética

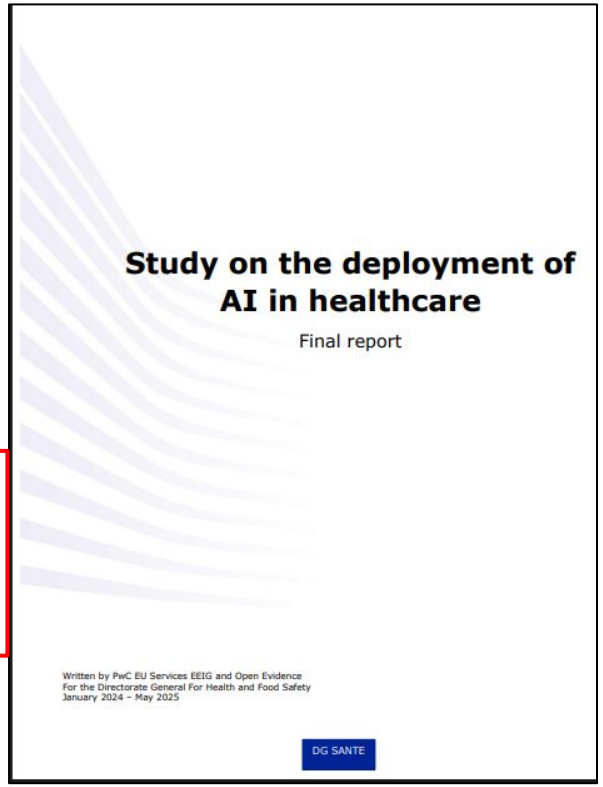
Es fundamental establecer estándares éticos, supervisar el contenido y reevaluar nuestras prácticas de investigación y educación para incorporar la IA de manera responsable.

CC BY
Goldim/2026

Fernandes MS, Goldim JR.
Artificial Intelligence and Decision Making in Health: Risks and Opportunities.
In: Sousa Antunes, H., Freitas, P.M., Oliveira, A.L., Martins Pereira, et al editor. Multidisciplinary Perspectives on Artificial Intelligence and the Law.
Cham, Switzerland: Springer; 2024:187–204.

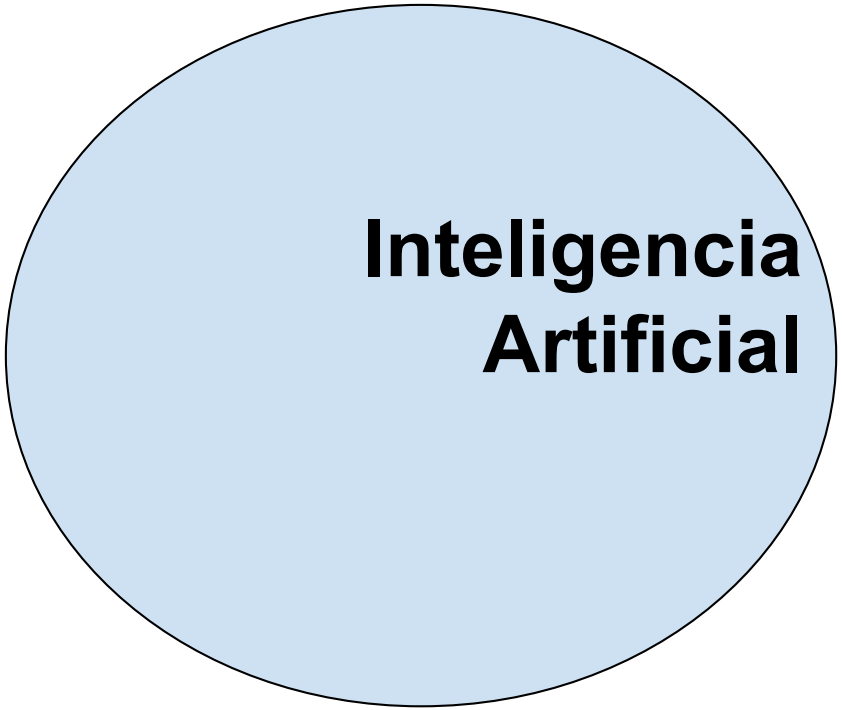
La implementación exitosa de la IA en la atención médica requiere una estrategia multifacética. Las consideraciones clave para la acción futura en la UE incluyen:

1. **Establecer estándares comunes para la gobernanza e interoperabilidad de datos .**
2. **Creación de Centros de Excelencia en IA para el sector sanitario.**
3. **Financiamiento consolidado e introducción de mecanismos de financiamiento que respalden las prioridades estratégicas.**
4. **Pruebas de rendimiento locales, evaluación del valor añadido en el mundo real y seguimiento posterior a la implementación. de herramientas de IA, posiblemente a través de laboratorios de verificación.**
5. **Desarrollo de un catálogo de soluciones de IA en el sector sanitario para ayudar a los proveedores de servicios a identificar las herramientas más adecuadas.**



CC BY
Goldim/2026

European Commission.
Study on the deployment of AI in healthcare : final report.
Brussels: European Commission; 2025.


Inteligencia
Artificial

GIGO - Garbage In, Garbage Out

entra basura, sale basura

Work With New Electronic "Brains" Opens Field For Army Math Experts.
The Hammond Times. 1957 Nov 10;65.

Calidad de entrada

Evaluación de las fuentes de datos utilizadas para entrenar los algoritmos con el fin de evitar sesgos, distorsiones y discriminación.

Calidad del procesamiento

Verificar el funcionamiento del algoritmo, realizar un seguimiento del mismo y su rendimiento.

Calidad de salida

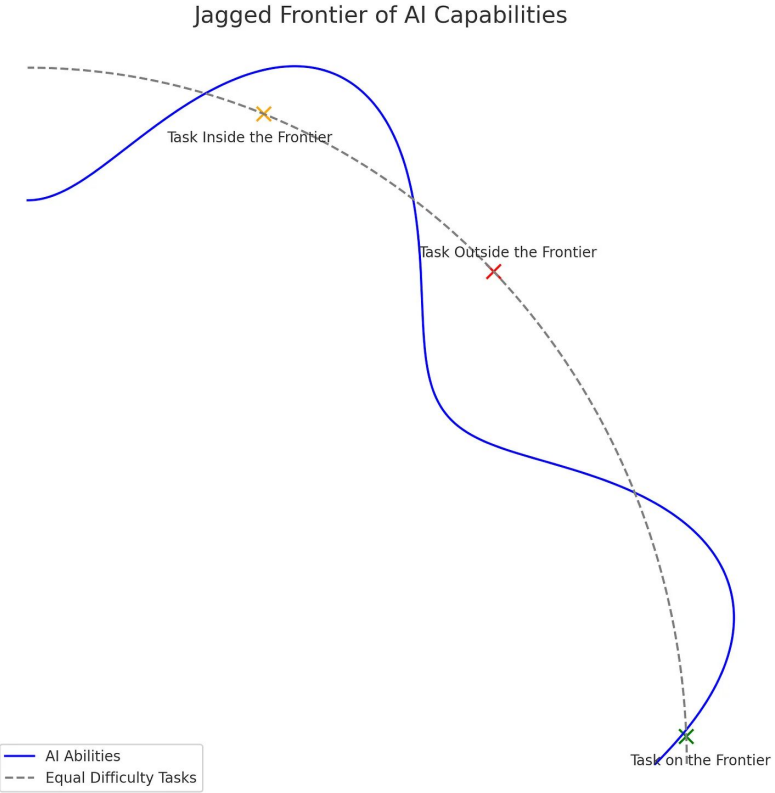
Evaluación de los resultados mediante criterios definidos para garantizar la idoneidad del uso de estos algoritmos.

CC BY
Goldim/2026

Goldim JR, Santana-Fernandes M.
Intelligence artificielle et prise de décision en santé: risques et opportunités.
In: VIII Foro franco-latinoamericano de Bioética y Ética de las Ciências: Inteligencia Artificial y Salud.
Montevideo: UNESCO; 2024.

Frontera irregular de las capacidades de IA

- **Irregularidad**
  las capacidades de la IA no son uniformes
- **Opacidad**
  dificultad para reconocer dónde se sitúa la frontera de las capacidades de la IA
- **Un mismo entorno laboral**
  puede abarcar áreas tanto dentro como fuera de las capacidades de la IA

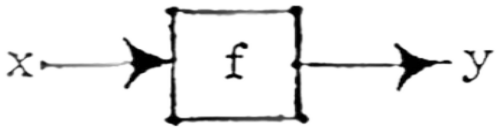


CC BY
Goldim/2026

Acqua FD, McFowland III E, Mollick E, Lifshitz-assaf H, Kellogg KC, Rajendrn S, et al. Navigating the Jagged Technological Frontier : Field Experimental Evidence of the Effects of AI on Knowledge Worker Productivity and Quality (Working Paper). Harvard Bus Sch. 2023;(24–013):1–58.

Tecnologia convencional y tecnologia de IA

Características	Máquinas triviales
Entrada y salida	La misma entrada genera el mismo resultado
Estado Interno	Los resultados no alteran los procesos
Funcionamiento	Funcionamiento predecible, controlable y susceptible de una repetición exacta manteniendo las mismas entradas

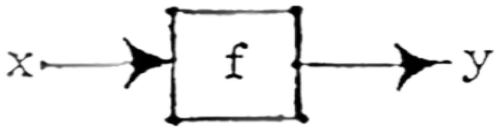


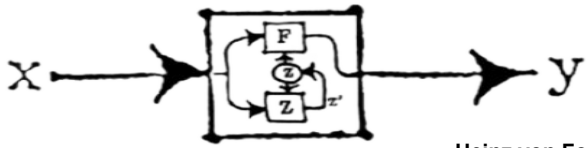
CC BY
Goldim/2026

Heinz von Foerster.
Perception of the Future and the Future of Perception (1972).
In: Understanding Understanding - Essays on Cybernetics and Cognition. New York: Springer, 2003.

Tecnologia convencional y tecnologia de IA

Características	Máquinas triviales	Máquinas no triviales
Entrada y salida	La misma entrada genera el mismo resultado	Una misma entrada puede generar resultados diferentes
Estado Interno	Los resultados no alteran los procesos	Los procesos se ven alterados por la retroalimentación de los resultados
Funcionamiento	Funcionamiento predecible, controlable y susceptible de una repetición exacta manteniendo las mismas entradas	Funcionamiento complejo, sin controles adecuados e incertidumbre respecto a la repetición exacta, incluso manteniendo las mismas entradas





Heinz von Foerster.
Perception of the Future and the Future of Perception (1972).
In: Understanding Understanding - Essays on Cybernetics and Cognition. New York: Springer, 2003.

CC BY
Goldim/2026

Tecnologia convencional y tecnologia de IA

Tecnología convencional

Escritura, Libro y Sistemas informáticos

↓

- **Soporte de almacenamiento**
- **Transmisión de mensajes**

Tecnología de IA

Sistemas y agentes de IA

↓

- **Soporte de almacenamiento**
- **Transmisión de mensajes**
- ***Producción textual, visual y simbólica***

CC BY
Goldim/2026

Jesper Tække
Generative AI—the Transgression of Technology.
Syst Res Behav Sci. 2026 Mar 14;1–24.

Tecnologia convencional y tecnologia de IA

Característica	Tecnología convencional
Complejidad	Reducción
Causalidad	f(x)=y
Estabilidad causal	Predecible y repetible
Acoplamiento estructural	Relación con el medio ambiente *Umwelt*
Expresión	Reforzamiento

CC BY
Goldim/2026

Jesper Tække
Generative AI—the Transgression of Technology.
Syst Res Behav Sci. 2026 Mar 14;1–24.

Tecnologia convencional y tecnologia de IA

Característica	Tecnología convencional	Tecnología de IA
Complejidad	Reducción	Aumento
Causalidad	$f(x)=y$	$f(x;\theta)+\varepsilon=\hat{y}$ θ - sesgos ε - incertidumbre
Estabilidad causal	Predecible y repetible	Probabilístico y estocástico
Acoplamiento estructural	Relación con el medio ambiente *Umwelt*	Cognición reflexiva. *Intervención humana.*
Expresión	Reforzamiento	Transgresión

CC BY
Goldim/2026

Jesper Tække
Generative AI—the Transgression of Technology.
Syst Res Behav Sci. 2026 Mar 14;1–24.

Acoplamiento estructural e IA



Quirón, siglo VIII a. C.
(siglo I d. C.)

Centauros	Ciborgs
Clara distinción entre máquina y persona	Una mezcla entre máquina y persona
Trabajo en la división estratégica	Trabajo fusionado
Borde irregular delimitado Adentro - Máquina Afuera - Persona	Borde borroso e irregular Adentro ~ Afuera Máquina ~ Persona



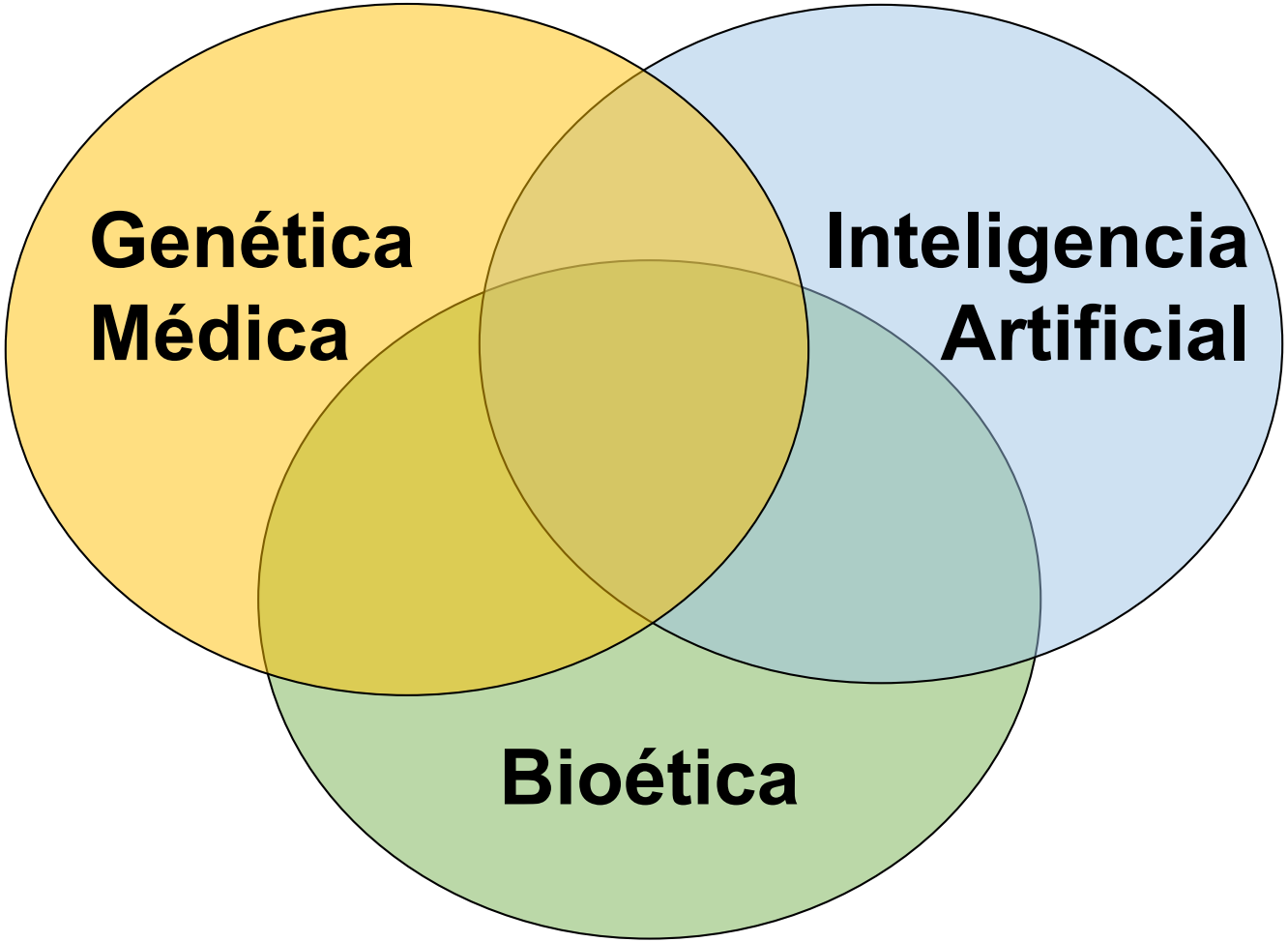
Steve Austin, 1972
Cyborg (1960)

Enfoque híbrido y crítico

- ***supervisión***,
- ***validación,***
- ***corrección*** y
- ***asignación de significado*** **a las propuestas probabilísticas generadas por el sistema.**

CC BY
Goldim/2026

Acqua FD, McFowland III E, Mollick E, Lifshitz-assaf H, Kellogg KC, Rajendrn S, et al.
Navigating the Jagged Technological Frontier : Field Experimental Evidence of the Effects of AI on Knowledge Worker Productivity and Quality (Working Paper). Harvard Bus Sch. 2023;(24–013):1–58.


Genética
Médica
Inteligencia
Artificial
Bioética

Bioética, Inteligencia Artificial y Genética Médica

Problemas de privacidad relacionados con datos genéticos sensibles

- fugas de datos y reidentificación
- opacidad algorítmica: falta de visibilidad de los procesos y clasificaciones
- datos identificados, identificables y anonimizados

Riesgos del diagnóstico y del tratamiento

- incertidumbre predictiva
- sobrediagnóstico y sobretratamiento
    - personas saludables preocupadas (worried well)

Dependencia de la infraestructura

- Altos costos y capacidad de procesamiento
- Dependencia de infraestructura privada
- Subcontratación de servicios informáticos
- Pérdida de autonomía institucional.

Fernandes MS, Goldim JR.
Artificial Intelligence and Decision Making in Health: Risks and Opportunities.
In: Sousa Antunes, H., Freitas, P.M., Oliveira, A.L., Martins Pereira, et al editor. Multidisciplinary Perspectives on Artificial Intelligence and the Law.
Cham, Switzerland: Springer; 2024:187–204.

Bioética, Inteligencia Artificial y Genética Médica

Discriminación en la selección de problemas e información

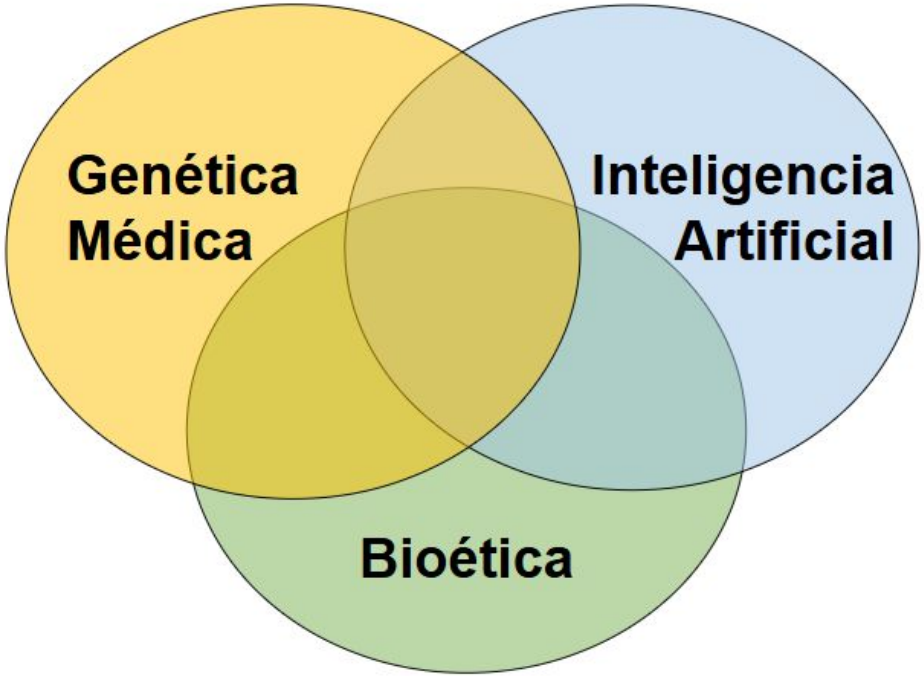
- Posibles conflictos de interés
- Discriminación en la selección de información
  - Capacitación sesgada
  - Menor precisión y poder predictivo en algunas poblaciones
- Diagnóstico monogénico directo frente a predicción poligénica
  - Puntuaciones de riesgo poligénico (Polygenic Risk Scores)

Discriminación, exclusión social y pérdida de solidaridad

- Uso discriminatorio de datos
- Responsabilidad individual excesiva

Fernandes MS, Goldim JR.
Artificial Intelligence and Decision Making in Health: Risks and Opportunities.
In: Sousa Antunes, H., Freitas, P.M., Oliveira, A.L., Martins Pereira, et al editor. Multidisciplinary Perspectives on Artificial Intelligence and the Law.
Cham, Switzerland: Springer; 2024:187–204.

ALAG
20 AL 23 DE OCTUBRE 2026
MONTEVIDEO, URUGUAY



bioeticacomplexa.bio.br