



Consideraciones Biológicas, Médicas,
Filosóficas, Jurídicas y Éticas:

PROYECTO GENOMA HUMANO

Presente y perspectivas futuras

Pbro. Fernando Chomali
Prof. Raúl Madrid
Dra. Gabriela Repetto
Dr. Attilio Rigotti
R.P. Eduardo Rodríguez
Dr. Manuel Santos
Prof. Rafael Vicuña

Introducción

PRIMERA PARTE

I.- Consideraciones generales

- 1.- EL GENOMA HUMANO
- 2.- EL PROYECTO GENOMA HUMANO (PGH)
- 3.- APLICACIONES DE LOS CONOCIMIENTOS GENERADOS POR EL PGH

- a) **Ámbito de la evolución biológica**
- b) **Ámbito médico**
 - Diagnóstico de enfermedades
 - Terapia génica
 - Prevención de enfermedades
- c) **Ámbito laboral y asegurativo**

SEGUNDA PARTE

II. Consideraciones antropológicas

- 1.- EL SER HUAMNO ES ÚNICO E IRREPETIBLE
- 2.- UNIDAD CORPORAL Y ESPIRITUAL
- 3.- EL BIEN DE LA PERSONA

III. Consideraciones jurídicas

- 1.- CONSIDERACIONES EN TORNO A LA PATENTABILIDAD DE LOS GENES HUMANOS
- 2.- TITULARIDAD JURÍDICA PARA LA APLICACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL PGH
- 3.- DERECHO A LA INFORMACIÓN GENÉTICA

IV. Consideraciones sociales

TERCERA PARTE

V. Consideraciones éticas

Perspectivas

Sobre los Autores

Pbro. FERNANDO CHOMALI,
Doctor en Teología
Master en Bioética,
Académico de las Facultades de
Medicina y de Teología de la P.U.C,
Ingeniero Civil U.C.

RAUL MADRID
Licenciado en Derecho, Magister en
Filosofía y Doctor en Derecho de la
Universidad de Navarra, Académico
de las Facultades de Derecho y
Filosofía en la P.U.C.

Dra. GABRIELA REPETTO,
Médico Cirujano, Post Título en
Pediatría, University of Wisconsin-
Madison EE.UU. Post Título en Genética
y Enfermedades Metabólicas, Harvard
University-Boston EE.UU. Académica
De la Facultad de Medicina de la
P.U.C.

Dr. ATTILIO RIGOTTI,
Medico Cirujano, Académico
de la Facultad de Medicina de la P.U.C.

Pbro. EDUARDO RODRIGUEZ
Capellán del Centro del Cáncer de
la Universidad Católica. Doctor
en Biología de la Universidad de
Nueva York EE.UU.

Dr. MANUEL SANTOS,
Médico Cirujano, Doctor en
Ciencias Biológicas, Académico
de la Facultad de Ciencias
Biológicas de la P.U.C.

RAFAEL VICUÑA,
Bioquímico, Magister y
Doctor en Biología de la Universidad
Albert Einstein de EE.UU., Profesor
titular de la Facultad de Ciencias
Biológicas de la P.U.C.

Introducción

Desde principios de 1998 hasta la fecha, un grupo de académicos pertenecientes a las Facultades de Medicina, Ciencias Biológicas, Derecho y Filosofía de la Pontificia Universidad Católica de Chile, ha reflexionado en conjunto sobre el presente y las perspectivas del Proyecto Genoma Humano.

Como es sabido, dicho proyecto internacional tiene por objeto identificar los genes que componen el Genoma Humano, localizar su ubicación en los cromosomas, y secuenciar los 3.000 millones de bases que lo componen. Este objetivo, de gran complejidad y especialización, permitirá conocer profundamente la estructura biológica del ser humano, entregando a los científicos como nunca antes - el poder de alterar la condición biológica propia del hombre, lo que conlleva un sinnúmero de implicancias de carácter ético - médicas.

Justamente en virtud del gran despliegue de consecuencias que la factura del Proyecto acarrea consigo, se ha buscado, en el trabajo que el lector tiene en sus manos, identificar un conjunto de problemáticas (biológicas, médicas, filosóficas y jurídicas) cuyo trazado puede ubicar al público no especializado en el centro de las cuestiones debatidas respecto del genoma humano, ayudándole de esa forma a orientarse en la literatura más específica, si su interés lo lleva a ello. Tal cosa, particularmente en lo que se refiere a la formulación de ciertos principios éticos que debieran tenerse presentes a la hora de formarse un juicio sobre las consecuencias prácticas del proyecto.

La especial naturaleza interdisciplinaria del trabajo, que cuenta con el apoyo de la Dirección de Investigación y Postgrado (DIPUC) de esta casa de estudios, y cuyo resultado son las páginas que siguen, nos ha puesto a todos los participantes en la inapreciable coyuntura de contrastar nuestros respectivos hábitos científicos, lo que más de una vez condujo a replantear posiciones que considerábamos fuera de duda. Esperamos que la riqueza de este intercambio sea para los lectores de tanta utilidad como lo ha sido para nosotros.

PRIMERA PARTE

I. Consideraciones generales

1.- EL GENOMA HUMANO

El cuerpo del ser humano está constituido por trillones de células, en cada una de estas células existen 46 cromosomas, que corresponden a los 23 aportados por el espermio y a los 23 aportados por el óvulo en el momento en que se produjo la fecundación. En cada uno de estos 46 cromosomas residen miles de genes, que en total se estima que son entre 50 mil y 70 mil. La totalidad de estos genes constituye sólo una parte de toda la información genética contenida en el ácido desoxirribonucleico (ADN) de cada célula humana, siendo el resto de función desconocida.¹

El ADN es una molécula en forma de escalera doblada como hélice, en la que los largueros laterales corresponden a moléculas de azúcar unidas a moléculas de fosfato, mientras que los peldaños corresponden a moléculas de cuatro bases nitrogenadas: Adenina (A); Guanina (G); Timina (T); Citosina (C). Los peldaños de esta escalera se forman siempre por apareamiento entre una A y una T y entre una G y una C. Los genes corresponden a segmentos de esta molécula de ADN con una secuencia específica de ordenación de estas cuatro bases nitrogenadas y que contiene información para cumplir una función determinada.

Estas secuencias génicas controlan la mayoría de las estructuras y las funciones corporales, tales como la constitución de los distintos órganos, la conexión entre las neuronas del sistema nervioso, el color de la piel, la estatura, etc. Para que los genes ejerzan su acción específica se requiere además de su integridad estructural y funcional, la presencia de un ambiente adecuado. Así, toda característica observable de un individuo (el fenotipo) es el resultado de un conjunto de genes (el genotipo) que se expresa en un determinado ambiente y de las interacciones entre ellos².

¹ Un pequeño porcentaje de ADN se encuentra localizado en unas estructuras del citoplasma de la célula (fuera del núcleo), llamadas “mitocondrias” y que corresponden a las “fabricas” de producción en energía para las células

² No existe una relación lineal entre un determinado gen y el fenotipo, sino que, por el contrario, existen una serie de relaciones complejas entre un determinado gen y otros genes y el ambiente para producir un fenotipo.

2. EL PROYECTO GENOMA HUMANO (PGH)³

El Proyecto Genoma Humano es una investigación multinacional ⁴ que tiene básicamente dos objetivos: el primero es conocer la secuencia de todo el ADN humano compuesto por alrededor de 3 billones de bases nitrogenadas y, el segundo, localizar, descubrir los aproximadamente 70 mil genes presentes en los cromosomas humanos. La localización de estos genes a nivel cromosómico es lo que constituye el mapa genético de los cromosomas. La ubicación de los genes que producen enfermedades genéticas constituye el mapa genético mórbido.

La validez de la generalización de los conocimientos que se obtendrán de la secuenciación del genoma de un hombre en particular se basa en que se estima que existe al menos un 99,9 por ciento de semejanza desde el punto de vista genético entre los individuos de distintas razas.

En la actualidad se conocen alrededor de 7 mil quinientos de los 70 mil genes y se ha secuenciado aproximadamente un 10 por ciento de todo el genoma. Dado que los métodos de secuenciación han tenido un gran desarrollo tecnológico, incluyendo la robótica, se espera que en el año 2003 se conocerá toda la secuencia del genoma humano.

La información obtenida por el PGH permitirá conocer los genes humanos, sus funciones y sus relaciones con otros genes y con el ambiente, lo que tendrá un gran impacto en el ámbito de la biomedicina, con grandes repercusiones en la sociedad⁵.

3.- APLICACIONES DE LOS CONOCIMIENTOS GENERADOS POR EL PGH

a) **Ámbito de la evolución biológica**

El conocimiento de la secuencia de las bases del genoma humano potenciará enormemente la incipiente ciencia que estudia la diversidad genética de los seres humanos y las relaciones que se pueden establecer entre el genoma humano y las otras especies. Esta nueva rama de investigación, que se conoce con el nombre de antropología molecular, se preocupa de materias tales como los polimorfismos (variabilidad genética) entre individuos y entre poblaciones, el análisis del ADN de restos humanos antiguos, las similitudes genéticas dentro del orden de los primates, etc.

³ La información relativa al Proyecto Genoma Humano se halla en la página WEB cuya dirección es: <http://www.ornl.gov/hgmis/home.html>

⁴ Este proyecto se originó en USA e inició sus trabajos en octubre de 1990 con la participación de los siguientes países: Estados Unidos de América; Alemania; Australia; Brasil; Canadá; China; Corea; Dinamarca; Francia; Holanda; Israel; Italia; Japón; México, Reino Unido; Rusia; Suecia. En USA ha recibido un financiamiento estatal bimillonario, por parte del Departamento de Energía y del Instituto Nacional de la Salud (NHI).

⁵ Cf. Collins F.S., Medical and societal consequences of the human genome project, en N. Eng. J. Med., 341 (1999) 28-37.

En cuanto a los polimorfismos, la falta de tecnologías adecuadas tuvo como consecuencia el que por muchos años los estudios estuvieran circunscritos a las proteínas más bien que a los genes. Representantes clásicos de esta etapa fueron primero los trabajos con los grupos sanguíneos A, B y O, y luego aquellos efectuados con los antígenos de histocompatibilidad, que son los que determinan las posibilidades de trasplantes de tejidos entre individuos. Más recientemente, el empleo de enzimas que cortan el ADN en sitios específicos (endonucleasas de restricción) ha permitido detectar polimorfismos directamente en el mismo ADN, ampliando en forma notable la sensibilidad de estos estudios. Estos últimos incluyen los llamados RFLPs (restriction fragment length polymorphisms), los VNTR (variable number of tandem repeats) y los STR (short tandem repeats), técnicas conocidas con el nombre de fingerprints – huellas digitales - de frecuente aplicación en medicina forense y determinación de paternidad.

La variabilidad en los genomas de los seres vivos responde a mutaciones espontáneas en el ADN. Estas mutaciones son precisamente las causantes del polimorfismo genético, a través del cual se va haciendo manifiesta la evolución de los genes y en último término de las especies. Cuando éstas son perjudiciales, pueden provocar efectos letales en los organismos que las experimentan. Por el contrario, cuando las mutaciones son neutras o beneficiosas, son transmitidas a la descendencia. Las mutaciones en cada gen ocurren con una frecuencia en el tiempo que le es característica, lo que proporciona un verdadero reloj molecular. Por lo tanto, la comparación de la secuencia de un mismo gen entre dos especies diferentes nos puede dar una idea del tiempo transcurrido desde que ambas divergieron en especies separadas. Es así como se han ido construyendo árboles filogenéticos que dan una idea de la evolución de las especies muy semejante a la que entrega el estudio de los registros fósiles. Los estudios de variabilidad genética en el genoma mitocondrial de humanos de distintas razas, que dieron origen al concepto de “Eva africana”, constituyen un típico ejemplo de árbol evolutivo construido en base a secuencias de ADN.

b) Ámbito médico⁶

Las enfermedades genéticas se deben a la alteración en la estructura de los genes o en la regulación de su expresión funcional. En la actualidad se estima que de los 70 mil genes que constituyen el genoma humano, unos 2 mil a 5 mil tienen probablemente alguna relación con la producción de enfermedades⁷.

Todas las enfermedades pueden ser consideradas como el resultado de la interacción entre la constitución genética de un individuo y el medio ambiente.

Sólo un pequeño grupo de enfermedades pueden ser atribuidas exclusivamente a uno de estos factores. En general, los genes confieren cierta predisposición (o en algunos

⁶ Cf. McKusick V.A., "History of Medical Genetics" en Rimoin D.L., Connor J. M., Pyeritz R.E., (eds), en Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, Churchill – Livingstone, 3era ed, 1997, 1-30.

⁷ La información relativa a enfermedades genéticas se encuentra en la página WEB cuya dirección es: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/>.

casos protección) a manifestar una enfermedad en presencia de determinadas condiciones ambientales. A su vez, las enfermedades genéticas se deben a alteraciones en un gen (enfermedades monogénicas)⁸, en varios genes (enfermedades poligénicas) o en muchos genes (enfermedades cromosómicas). Se estima que aproximadamente entre el 4 y el 7 por ciento de la población presenta un problema de origen genético a lo largo de su vida. Uno de los frutos que se espera del PGH es la identificación y el aislamiento de los genes humanos que tengan importancia en la causa y mecanismos de las enfermedades. A la luz de la influencia que tienen los genes en la producción de enfermedades, la información que surja del Proyecto en cuestión tendrá gran relevancia para la medicina, especialmente en el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de enfermedades.

- Diagnóstico de enfermedades

Uno de los usos más comunes de la tecnología genética actualmente disponible es la confirmación de un diagnóstico en una persona que ya ha presentado síntomas de una determinada enfermedad genética. Actualmente existen tests para detectar más de quinientas enfermedades, en su mayoría monogénicas, y se suelen realizar, debido a su complejidad, en laboratorios de investigación; sin embargo, cada vez más se están realizando en laboratorios clínicos. Estos tests permiten confirmar o descartar un determinado diagnóstico de la misma manera que otros exámenes de uso más corriente como las radiografías, hemogramas, etc.

La importancia de estos tests genéticos es que permiten hacer un diagnóstico preciso, y a de alguna manera predecir la evolución de la enfermedad y diseñar el tratamiento disponible más adecuado. Sin embargo, a diferencia de la información de los tests de diagnóstico tradicionales, la que se obtiene mediante los tests de ADN tiene una connotación nueva porque el identificar a una persona como portadora de una condición genética pone en evidencia la posibilidad de que haya otros miembros de la familia susceptibles de contraer la enfermedad. Esta situación se ha de analizar desde el punto de vista ético debido al impacto que el diagnóstico de enfermedades futuras tiene en el plano personal, familiar y social. Caso típico de los dilemas éticos que se pueden presentar es el de la enfermedad de Huntington. En esta enfermedad, que se manifiesta por movimientos involuntarios que puedan llegar a ser invalidantes y por la declinación de las funciones cognitivas hasta la demencia, los síntomas de daño neurológico progresivo se presentan habitualmente en la edad adulta, cuando la persona ya ha tenido hijos. Dado que esta enfermedad se hereda de manera dominante, implica que una persona enferma tiene un 50 por ciento de probabilidades de que su hijo herede la enfermedad. Así, al identificar a un adulto con la enfermedad se presenta el dilema de ofrecer el examen diagnóstico a hermanos e hijos asintomáticos. Opción que ha de ser cuidadosamente estudiada por cuanto el saberse no afectado será un alivio, pero un diagnóstico presintomático de una enfermedad sin posibilidades actuales de tratamiento puede ser devastador para la persona y su familia, con graves consecuencias en el plano laboral y social, entre otros.

⁸ Las enfermedades poligénicas, llamadas también multifactoriales, incluyen las enfermedades crónicas como la hipertensión arterial, diabetes, etc.

Otras enfermedades susceptibles de ser diagnosticadas presintomáticamente son algunos tipos de cánceres familiares. Entre éstos se cuentan ciertas familias con cáncer de mama por mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, cáncer de colon, poliposis familiar de colon, etc. En miembros de familias con estas mutaciones, los cánceres aparecen más precozmente que en el promedio de la población, y en múltiples sitios a la vez. Es posible identificar en estas familias a aquellas personas que tienen riesgo de contraer la enfermedad para ofrecerles alguna alternativa profiláctica y así prevenir o retrasar la aparición de síntomas.

Otra expectativa del diagnóstico molecular es que la identificación de genes causantes de enfermedades familiares poco frecuentes, como los cánceres descritos arriba, permitirá la identificación de genes que causan enfermedades “comunes” de mayor incidencia en la población, tales como hipertensión arterial, malformaciones congénitas, etc.

En la actualidad el diagnóstico de una afección genética puede realizarse no sólo en las personas ya nacidas, sino que también antes del nacimiento. En el diagnóstico prenatal se examinan las células fetales mediante diversas técnicas, como por ejemplo la amniocentesis, que se realiza alrededor de la decimosexta semana de gestación y que consiste en la extracción de líquido amniótico que contiene células fetales; la biopsia de vellosidades coriales, que se realiza entre la octava y décima semana de gestación y que consiste en la extracción de células trofoblásticas fetales; el estudio de células fetales en la sangre materna, etc. Estos diagnósticos no pueden prescindir de un análisis desde el punto de vista ético, por cuanto, por un lado, los procedimientos de obtención de la muestra llevan consigo el riesgo de producir un aborto y, por otro, porque en la actualidad en muchos países su finalidad es ofrecer a la madre un aborto, cuando el feto está afectado por alguna enfermedad genética⁹.

Por otra parte, y como consecuencia del desarrollo de las técnicas de la fecundación in vitro, en la actualidad se está en condiciones de realizar el llamado diagnóstico genético preimplantacional. Ello ha permitido no sólo conocer el sexo del embrión fertilizado in vitro e implantar el embrión según el sexo que se desee, sino mediante sofisticadas técnicas de diagnóstico molecular a nivel de desarrollo embrionario, pesquisar enfermedades genéticas e implantar solamente aquellos embriones sanos (selección embrionaria). Es evidente que estos procedimientos suscitan una serie de dilemas éticos, por cuanto no son sino prácticas eugenésicas.

- Terapia génica

En la actualidad existe una enorme brecha entre la capacidad diagnóstica de enfermedades debidas a razones genéticas y las posibilidades terapéuticas, por lo que el conocimiento del Genoma Humano en este campo genera muchas esperanzas.

El conocimiento de la causa fundamental de una enfermedad mejorará el diseño racional de alternativas terapéuticas, tanto en terapias clásicas como de alternativas

⁹ Es el llamado “aborto eugenésico”

innovadoras, incluyendo suplementación de proteínas deficientes, mejoras en los métodos de producción de estas proteínas con metodología recombinante, y la terapia génica propiamente tal.

Hasta hace poco tiempo a los pacientes afectados por enfermedades genéticas sólo era posible ofrecerles medidas paliativas, tales como indicaciones dietéticas, como por ejemplo la eliminación de fenilalanina en la dieta en caso de fenilceotnuria; o bien suplementación de cofactores, como por ejemplo la administración de factor VIII de la coagulación en casos de hemofilia, etc. En la actualidad, como consecuencia del conocimiento biológico alcanzado, ya se están ensayando terapias génicas, con el propósito de intentar curar definitivamente algunas afecciones genéticas.

La terapia génica consiste en la inserción de genes normales, para suplir o reemplazar genes mutados con el fin de un tratamiento definitivo del defecto genético. Ésta, de acuerdo al tipo de célula a la que está dirigida, puede ser de tipo somática o de tipo germinal. La terapia génica somática consiste en el reemplazo de los genes defectuosos en los órganos más afectados por la enfermedad y por lo tanto repercute solamente en el individuo que la recibe. Desde el punto de vista ético no plantea inconvenientes distintos a los de la medicina tradicional. En la actualidad existen pruebas terapéuticas como protocolos de investigación en una decena de enfermedades. Ejemplo de esto es el caso de la Inmunodeficiencia Severa Combinada, que clínicamente se traduce en episodios frecuentes y graves de cuadros infecciosos, debidos a la falla genética de los mecanismos inmunológicos de defensa frente a las infecciones. Una de las causas de esta afección son alteraciones en el gen que codifica la enzima llamada Deaminasa de adenosina (ADA). En este caso, la terapia génica consiste en la administración in vitro del gen normal de la enzima ADA a células extraídas de la médula ósea de los pacientes que poseen la afección. Luego, las células enfermas que han incorporado el gen normal son devueltas al paciente. Los resultados hasta la fecha son alentadores. Es interesante hacer notar que si bien es cierto que los modelos originales de este tipo de terapia estaban destinados a enfermedades monogénicas en la actualidad se ha ampliado su uso a enfermedades multifactoriales como cáncer, arteriosclerosis, etc.

La terapia génica, en el plano de las células germinales, ha de analizarse con mayor atención, especialmente desde el punto de vista ético, puesto que no sólo modificaría la información genética del individuo que la recibe, sino que también la de sus descendientes.

- Prevención de enfermedades

La identificación presintomática de individuos que tienen riesgo genéticamente determinado de contraer una enfermedad, asociada a una mejor comprensión de la patogenia de ésta, brindará la oportunidad de actuar en forma preventiva antes de que se produzcan los síntomas, para disminuir los efectos deletéreos de una mutación. Esto se logrará minimizando la exposición a otros factores de riesgo, mediante cambios de estilo de vida, aumentando la vigilancia para permitir diagnósticos más precoces o enfocando las estrategias de intervención en aquellas personas más susceptibles.

c) Ámbito laboral y asegurativo

Las implicancias del PGH trascienden con largueza el ámbito propiamente científico, dando origen a situaciones que generan inquietudes de orden ético, legal y social. Es por ello que una de las peculiaridades de este proyecto es que un monto significativo de sus fondos está dedicado a analizar estas implicancias y su impacto al nivel de la sociedad. Este aspecto del proyecto se conoce con el nombre de ELSI: *Ethical, Legal and Social Issues*.

La información de las características genéticas que se obtiene mediante los tests genéticos puede tener grandes repercusiones en ámbitos tan determinantes para la vida de los hombres como el trabajo o la previsión social.

Como ya se dijo, se pueden aplicar tests genéticos a personas sanas que provienen de una familia con antecedentes de alguna enfermedad determinada. La información de los resultados de estos exámenes puede ser fuente de discriminación en el campo laboral, así como en los sistemas de seguros de salud y de vida.

En el ámbito laboral, la discriminación se puede manifestar cuando el empleador hace uso de esta información a la hora de contratar personal, para evitar los costos que significaría la ausencia prolongada o el retiro por motivos de enfermedad de un empleado. Con esta información el empleado estaría en condiciones de contratar solamente a aquellas personas con bajo riesgo de que en el futuro se les manifieste una enfermedad.

Además, estos tests genéticos pueden ser usados al momento de contratar un trabajador, con el fin de pesquisar alguna enfermedad que podría manifestarse en razón de los riesgos particulares que presenta un determinado lugar de trabajo. Ambas situaciones ofrecen una serie de dilemas éticos que conviene estudiar. Un programa de exámenes genéticos voluntarios para informar a los potenciales trabajadores de sus riesgos en relación con un trabajo en particular no debiera presentar objeción ética alguna, por cuanto, por una parte, permite evitar una enfermedad a la cual se tiene una cierta disposición, y por otra, porque serán los individuos afectados los que ejercerán el derecho de decidir si están dispuestos a correr dicho riesgo. Sin embargo esta acción voluntaria que le permite al trabajador tomar una decisión en forma autónoma, difiere sustancialmente desde el punto de vista ético del uso unilateral de la información por parte del empleador con el fin de excluir a los trabajadores.

Otro ámbito relevante de la información que se puede obtener de las características genéticas de una persona dice relación con las compañías de seguros que operan en base a compartir riesgos. Éstas, por una parte, asumen que las personas difieren entre sí, de modo que no se puede predecir qué enfermedades contraerá en el futuro una persona determinada, y, por otra, observan los patrones colectivos de comportamientos de la población. Esta combinación de incertidumbre individual y de predecibilidad grupal hace posible que las compañías ofrezcan seguros en condiciones tales que a los individuos les resulte conveniente contratarlos. En la actualidad, las compañías toman

de sus potenciales clientes información de tipo general como la edad, el sexo, las enfermedades anteriores, la salud de los parientes, su estilo de vida, así como su propensión a fumar, etc., a lo que se agregan exámenes médicos estándares. Sin embargo, estos riesgos ya no serán compartidos si se dispone de información genética. Podría darse el caso de que el propio cliente se haga tests genéticos de manera reservada, de tal forma que basándose en los resultados obtenidos contrate un seguro. Tal actitud, claramente dolosa, llevaría a que la compañía les exija los tests a todos sus potenciales clientes, lo que alteraría completamente el criterio “riesgo compartido” con el que se trabaja actualmente. Los seguros tendrían la posibilidad, en estas condiciones, de establecer cuotas de acuerdo al riesgo predicho por los tests genéticos, lo que engendraría una forma de discriminar. Este conflicto se ha de resolver manteniendo en reserva la información genética en virtud de su carácter predictivo de riesgos, tanto para las personas sanas como para sus familiares, de tal forma de evitar discriminaciones en razón de las características genéticas.

SEGUNDA PARTE

II. Consideraciones antropológicas

Tal como se ha podido apreciar, la constitución genética del ser humano es un factor relevante de su dimensión corporal, por lo que resulta importante comprender de qué manera se relaciona con la persona. De no realizar este paso, es decir, pasar de lo biológico a lo ontológico, “del fenómeno al fundamento” como dirá Juan Pablo II, se tendrá una visión antropológica reductiva, que terminará por constituirse, en el plano ético y social, en la antesala de un uso inadecuado de los conocimientos que aporte la biología molecular, especialmente en el ámbito de la medicina. Esta consideración es relevante en un contexto cultural que tiende cada vez más a señalar como únicos factores realmente decisivos de las realidades humanas las coordenadas espacio temporales del mundo sensible, las constantes físico – químicas, los dinamismos corpóreos, las pulsaciones psíquicas y los dinamismos sociales.¹⁰

1.- EL SER HUMANO ES ÚNICO E IRREPETIBLE

La tesis antropológica de fondo, y que la ciencia biológica confirma, es que cada ser humano es único e irrepetible. Desde el momento en que el espermatozoide penetra el óvulo se da inicio a una nueva vida, con sus características genéticas bien determinadas y distintas a las del padre y la madre, y una identidad¹¹ estrictamente suya y por lo tanto personal, que estará presente a través de todos los cambios que experimente durante su vida. Esto significa que a partir de la constitución genética de cada hombre se está en condiciones de afirmar no sólo que estamos en presencia de un ser humano, que implica de suyo una identidad biológica específica distinta a las demás especies vivientes, sino también que se trata de uno en particular perfectamente en aquel sujeto, y por tanto irreductible a otro. El genoma humano específico se constituye en el principio individualizante de la constitución corporal de ese ser en particular que lo hace único y diferente a los demás.

La primera célula, producto del acto fecundativo del gameto paterno y materno, posee una capacidad natural intrínseca e informacionalmente autónoma que podrá desarrollarse solamente en virtud de lo que es, un ser humano, y que quedará expresada en el cuerpo de éste a través de todos los cambios morfológicos que experimente durante su desarrollo en el tiempo. Esta afirmación lleva a una conclusión del todo fundamental. Dado que el patrimonio genético es condición necesaria tanto para la especificación como la para identidad del nuevo ser, adquiere un valor no sólo biológico, sino que también ontológico, en cuanto que remite al ser de la persona que se expresa en el espacio y el tiempo bajo la forma de cigoto, embrión, feto, neonato, niño, joven, adulto, anciano¹².

¹⁰ Cf. Juan Pablo II, Carta encíclica *Veritatis Splendor* 46.

¹¹ Se entiende por “identidad” la relación de continuidad y de permanencia que un ser mantiene consigo mismo, a través de la variación de sus condiciones de existencia y de sus estados.

¹² “los seres vivientes multicelulares son identificados por los biólogos a través del reconocimiento de su forma de existencia individual, que los constituye y caracteriza en el curso de toda su vida. Esta forma individual es llamada “organismo”. Esa es la forma de vida que representa la integración, la coordinación y la expresión última (fenotipo) de las estructuras y de las funciones de los seres vivientes, y que lo hace ser este ser viviente singular y no otro de la

2.- UNIDAD CORPORAL Y ESPIRITUAL

Es cierto que el ser humano se revela como tal tanto gracias a sus características biológicas, ya presentes desde el momento en que es concebido, como en las morfológicas, pero no se acaba en ellas en cuanto que está constituido de aquella identidad ontológica, al mismo tiempo espiritual y corpórea que lo hace sujeto, en el cual los creyentes reconocen la imagen de Dios¹³. Ello lleva a afirmar que las características biológicas y morfológicas, así como sus funciones, son reveladoras de la persona, pero no bastan por si solas para constituir la en cuanto tal.

Es cierto que el espíritu no puede ser objeto de una observación a la que se puede acceder mediante el método científico. Sin embargo, es posible reconocer una serie de signos muy preciosos que se dan solamente en el ser humano, como la experiencia del saber metafísico, de la conciencia moral, de la libertad, como también de la experiencia estética y religiosa¹⁴. Estas notas que lo caracterizan están presentes como facultades inherentes a su naturaleza¹⁵.

A la luz de esta unitotalidad corporal y espiritual que conforma al ser humano es que “la profundización antropológica lleva a reconocer que, en virtud de la unidad sustancial del cuerpo con el espíritu, el genoma humano no sólo tiene un significado biológico; también es portador de una dignidad antropológica, cuyo fundamento reside en el alma espiritual que lo penetra y lo vivifica”¹⁶.

Lo recientemente expuesto significa que el cuerpo es condición necesaria para afirmar la presencia de una persona, pero no suficiente. Es la unión sustancial de ambos principios, el alma espiritual y el cuerpo, lo que constituye al ser de la persona. Esta afirmación implica desconsiderar el intento de comprender a la persona así como sus comportamientos exclusivamente a partir de sus características genéticas. Un determinismo de este tipo negaría el carácter espiritual de la libertad, la voluntad y la racionalidad, pudiendo llevar a valorar a las personas solamente a partir de sus características genéticas, lo que abre el camino a discriminaciones según el concepto que se tenga de normalidad o de lo que debería ser un hombre.

misma especie. Aunque la forma plenamente desarrollada de un organismo (adulto) está completamente realizada sólo en la fase madura de su ciclo vital, ésta ya existe desde el inicio del mismo ciclo (generación) y forma la base de la unicidad de cada ser viviente para toda la vida”. Colombo R., *Vita: dalla biología all’etica*, en Scola A., (a cura di) *Quale Vita? La bioetica in questione*, Mondadori, Milano 1998, 179.

¹³ Cf. Juan Pablo II, *Benedizione della prima pietra di un Centro biomedico*. Questo Centro vuole essere al servizio dell’uomo, 19 Marzo 1995, en *La Traccia*, III (1995) 261.

¹⁴ Cf. Juan Pablo II, *Messaggio alla Pontificia Accademia delle Scienze*. La Bibbia contiene uno straordinario messaggio di vita, en *La Traccia*, 22 Ott. 1996, X (1996) 1250-1252.

¹⁵ Entendemos como naturaleza “aquello que tiene su modo de ser que le es propio y que hay que conocer tal como efectiva y “naturalmente” es. Reconocer que la persona posee su propia naturaleza implica reconocer que “posee algo que le es propio de sí y por sí”. *Naturaleza*, en Ferrater Mora J., *Diccionario de Filosofía* 3, Alianza editorial, Madrid 1982, 2309-2314.

¹⁶ Juan Pablo II, *Discurso del Santo Padre a la asamblea plenaria de la Academia Pontificia para la Vida*, Los descubrimientos en el campo de la genética no deben ir contra de la dignidad de la persona humana, 24 de febrero 1998, en *L’Osservatore Romano* (Edición española), 13 de marzo 1998, 8.

Frente a la posibilidad no sólo de conocer la constitución genética del ser humano, sino también de hacerlo objeto de manipulación, resulta importante, por una parte, analizar en qué medida una acción sobre el cuerpo trasciende el aspecto meramente biológico para alcanzar al ser de la persona y, por otra, analizar bajo qué condiciones una acción en el cuerpo, y de modo más específico en el genoma, es respetuosa de su dignidad.

La íntima relación que existe entre la persona y su constitución corporal implica que cuando se actúa sobre el cuerpo de una persona no se alcanza a éste solamente en su materialidad, sino que al ser de aquélla. Desconocer esta relación significa reducirla a un complejo sistema de interacciones fisiológicas y mecanismos orgánicamente interrelacionados. Ello equivaldría a reconocer en el cuerpo solamente una realidad material, independiente de la persona, lo que es un reduccionismo antropológico. Sin embargo, reconocer la indisociabilidad de la realidad corporal de la persona con su ser personal, implica reconocer que cualquier intervención en el cuerpo humano alcanza a la persona misma¹⁷. Esta apreciación se aplica de la misma manera cuando se actúa sobre el código genético.

Reconocer que la persona está íntimamente ligada a su condición corporal, implica acercarse a ésta como una realidad irreductible en virtud de que trasciende su materialidad. En efecto, el cuerpo no es un tener de la persona, sino que parte integrante de su ser, y por tanto no puede ser objeto de acciones que atenten en contra de éste. Desde esta misma perspectiva, reconocer que el carácter único de la persona está vinculado a su genoma implica reconocer que la acción sobre éste podría atentar no sólo en contra de su integridad, sino que también de su identidad.

3.- EL BIEN DE LA PERSONA

En virtud de estas consideraciones se percibe que el genoma participa del valor ético de la persona, por lo que no puede ser objeto de una acción tal que atente en su contra. Cuando se actúa sobre un conjunto de genes se actúa sobre una persona.

No obstante lo anterior, el reconocimiento de la dignidad de la persona humana no ha de entenderse como la imposibilidad de intervenir sobre su constitución genética y corporal. Ello no sería otra cosa que sacralizarlos. Se trata de reconocer en la persona un valor tal que obliga a no subordinarla a otros intereses que no sean los de su propio bien. En este sentido, los conocimientos alcanzados en el ámbito de la genética y sus aplicaciones médicas se ven posiblemente a la luz de las posibilidades terapéuticas que se abren frente a enfermedades genéticas y cromosómicas, siempre y cuando respeten las características que le son propias a la especie humana y a cada ser humano en particular, es decir, su identidad y su integridad tanto física como espiritual¹⁸.

¹⁷ Cf. Congregación para la Doctrina de la Fe, *Donum Vitae* Int 3.

¹⁸ Se entiende por integridad de la persona “su entereza natural, armónica y sinérgica, donde diversos niveles, sistemas, órganos, facultades, etc., participan de la vida y sostienen la vida. Íntegro es aquello que no ha estado ni menoscabado ni manipulado.

Un ser humano demuestra la propia integridad cuando todas sus dimensiones somáticas, psíquicas, espirituales, mantienen y realizan su propio rol en orden al todo de la persona”. Carrasco de Pula I., *Dignità e vita umana: due concetti fondamentali dell'etica medica*, art. Cit, 218

III. Consideraciones Jurídicas

El proceso de transición de la Modernidad a la Postmodernidad es recibido desde la perspectiva de las legislaciones concretas, reales y particulares, según dos modos generales. El primero es el modo clásico que otorga al hombre una ley natural, e inherente a ella un conjunto de derechos naturales que no dependen ni de la lógica formal ni del consenso democrático. El segundo, fundamentado en la pluralidad de doctrinas que llegan a sus propias conclusiones, es la basada en la culturalidad (en oposición a la naturalidad) del derecho. En relación al genoma humano, la primera tesis defenderá la primacía del hombre sobre la investigación y el comercio. La segunda, en cambio, al considerar que no se puede hablar de derechos naturales, dado que la noción misma de naturaleza no es sustentable, concluirá que las restricciones a la manipulación genética deben ser mínimas y en muchos casos dependerá de la sensibilidad de cada comunidad según las categorías de tiempo y espacio.

Este pluralismo metodológico se debe a un cambio en el modelo jurídico de Occidente, en el cual la regla objetiva de la ley natural es pulverizada por el relativismo, cuya base es la afirmación de Nietzsche de disolver el ser en la nada y la verdad en el valor, lo que conduce necesariamente a que no pueda hablarse de una validez universal de las reglas jurídicas en general, ni biojurídicas en particular. Esta validez se presenta en el nuevo universo jurídico como la multiplicación de las bases axiomáticas, avaladas normalmente por el consenso universal o democracia. En este contexto se han de tener presentes algunas consideraciones jurídicas en torno al PGH.

1.- CONSIDERACIONES EN TORNO A LA PATENTABILIDAD DE LOS GENES HUMANOS

Además de los beneficios que reportará la aplicación de los conocimientos que surjan del PGH para el manejo de enfermedades, implica un enorme potencial económico que, por una parte, debe ser adecuadamente protegido desde el punto de vista legal en su propiedad intelectual y comercial¹⁹ y, por otra, no debe afectar el libre intercambio de

¹⁹ Dado que el proyecto del Genoma Humano es financiado casi exclusivamente por fondos fiscales y de instituciones privadas sin fines de lucro, se asumió que el descubrimiento de nuevos genes humanos generado por este esfuerzo colectivo multinacional debería transformarse en información de libre acceso para toda la comunidad científica y el público en general. Sin embargo, esta situación se vio comprometida por dos realidades de privadas de la investigación científica. La primera, debido a la competencia entre los grupos de investigación de instituciones públicas nacionales e internacionales, los que no están dispuestos a transferir la información genética y los avances tecnológicos en forma inmediata y masiva a toda la comunidad científica, ni menos aún a empresas biotecnológicas sin proteger previamente sus derechos e intereses sobre las aplicaciones del conocimiento generado. La segunda, debido al interés creciente de las empresas biotecnológicas con fines de lucro por participar en la secuenciación del genoma humano como punto de partida para el desarrollo de nuevos métodos diagnósticos y terapéuticos de las enfermedades humanas que debiera asociarse a grandes ganancias económicas.

Como consecuencia, las instituciones públicas y privadas buscan proteger los costos previos y posteriores al descubrimiento de las secuencias del DNA y la identificación de potenciales genes, así como también el desarrollo, ensayo e introducción en el mercado de los métodos diagnósticos y terapéuticos desarrollados. Como referencia general se estima que en promedio se requiere 12 años de trabajo con un costo de US\$ 350 millones para llevar adelante el desarrollo de un nuevo producto farmacéutico desde el descubrimiento del gen que lo codifica hasta su entrada al mercado.

información tan característico de la actividad científica. De hecho, es muy poco probable que se hubieran desarrollado productos farmacéuticos basados en secuencias génicas humanas tan exitosos y beneficiosos como el factor activador del plasminógeno tisular y la eritropoyetina, sin que hubiera existido una protección legal y comercial apropiada que asegurara un beneficio comercial futuro capaz de compensar el enorme esfuerzo científico y el riesgo financiero que significaba el desarrollo de los productos mencionados. Esta situación ha generado un intenso debate sobre la legitimidad intelectual y moral de la aplicación de derechos de patentes a genes humanos y su efecto sobre el progreso de la investigación biomédica.

El interés creciente en el patentamiento de nuevos genes humanos trae aparejada la controversia relacionada con la legitimidad jurídica, intelectual y ética de la aplicación de derechos de patentes a genes humanos. La pregunta que urge responder es la siguiente: ¿son patentables las secuencias de ADN humano? En EE.UU., un invento es patentable cuando el objeto de la patente es novedoso, y por lo tanto, no ha sido previamente comunicado públicamente, no es obvio y es de utilidad, lo que significa que posee un uso práctico más allá del simple mérito intelectual y/o estético.

Considerando que en muchos casos la identificación de la secuencia de un gen completo o de secuencias parciales no implica necesariamente el conocimiento de su función y utilidad, sería recomendable que dichos genes no sean patentados sobre la base de “utilidades proféticas o especulativas” o por el mero hecho del conocimiento de las secuencias respectivas²⁰. Tal como lo exigen los criterios básicos de patentamientos para otros inventos, se deduce que solamente debiera otorgarse derechos de patentes a aquellos nuevos genes que son útiles y novedosos. Sin embargo, es posible constatar que la tendencia actual en el patentamiento de secuencias de ADN humano ha derivado en la pérdida progresiva de los límites entre invento y descubrimiento, propugnándose además un patentamiento irrestricto como consecuencia de la simplificación y eliminación de los requisitos objetivos de patentabilidad tales como son la novedad, el mérito inventivo y la utilidad industrial que históricamente llevaron a la creación del instrumento legal de las patentes²¹.

La controversia respecto de la patentabilidad de genes humanos continúa activa y las posiciones en relación con el acceso y el manejo de la información genética derivada del desarrollo del Proyecto del Genoma Humano van desde una posición eminentemente utilitarista, que privilegia el beneficio práctico y comercial de la información del genoma humano, pasando por posiciones intermedias de tipo consensual, hasta una posición que privilegia la dignidad de la persona humana y la indisponibilidad de la información genética del ser humano.

Uno de los grandes desafíos para la comunidad científica y bioética consiste en compatibilizar, por una parte, que haya un acceso expedito a la información y tecnología genética generada por el PGH y, por otra parte, que haya una justa y

²⁰ Caskey T.C., Gene patents. A time to balance access and incentives, en Trends Biotechnol. 14 (1996) 298-302

²¹ Berger S.D., Patentamiento de genes y secuencias de genes, en Rev. Der. Gen. H. 8 (1998) 31-59.

adecuada protección otorgada por el patentamiento para el desarrollo de aplicaciones que se orienten genuinamente al beneficio de la humanidad y no a su menoscabo.

El análisis y el debate siguen siendo un tema de actualidad y todavía quedan muchas preguntas por responder: ¿Son patentables sólo los inventos o también los descubrimientos?; ¿son las secuencias de los genes patentables en sí mismas o son sólo una herramienta de investigación para la invención de productos patentables?; ¿es lícito que el conocimiento generado por el PGH mediante financiamiento público sea sujeto a regulaciones de propiedad intelectual y comercial?; ¿a quién pertenece el genoma humano?; ¿deben aplicarse criterios éticos a la hora de adjudicar una patente para una secuencia genética humana?. No es fácil responder a todas estas preguntas, pero se intentará dar algunas pautas de reflexión desde el ámbito jurídico.

Toda relación jurídica se compone de al menos un sujeto o titular de derechos y obligaciones, y una cosa, es decir, aquello sobre lo cual recaen los derechos y obligaciones. Estas calidades no pueden comunicarse, lo que implica que un sujeto de derechos no puede convertirse en sujeto de tales atribuciones. Existe, en consecuencia, una diferencia radical entre sujeto y objeto, a partir de la cual todo el fenómeno del Derecho se produce y subsiste. Los atributos del dominio (usar, gozar y disponer) se pueden ejercer sólo sobre cosas u objetos, más no sobre el sujeto. Para que pudiéramos disponer de un sujeto, en el sentido jurídico, tendríamos necesariamente que ser superiores de un modo esencial a él, lo cual es absurdo por cuanto significaría la negación de la igualdad fundamental de los hombres entre sí. En consecuencia, el hombre sólo puede usar rectamente su entidad y disfrutar de los bienes provenientes de ese uso, pero no puede destruir (sé) ni mermar conscientemente sus capacidades.

En relación con el tema que nos ocupa, la aplicación de los resultados generados por el conocimiento del genoma humano puede llevar a objetualizar la condición humana, convirtiendo en los hechos al hombre más bien en una cosa, olvidando su carácter de titular de derechos inherentes a él en virtud de su condición de ser humano. En la erosión de la diferencia entre el sujeto y la cosa radica la problemática jurídica en el ámbito de la genética. Tener presente al ser humano siempre como sujeto y no como objeto, no significa que toda intervención en el curso natural de la vida humana y de sus atributos es de suyo negativa y reduccionista, sino sólo aquella que no tiende a la buena administración de la salud, ya sea en sentido físico o psicológico.

2. TITULARIDAD JURÍDICA PARA LA APLICACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL PGH.

La pregunta que surge de los conocimientos adquiridos del PGH es si pueden aplicarse los resultados de la investigación genética para modificar la constitución genética de un individuo o de un grupo.

Desde un punto de vista teórico, la respuesta es positiva si aplicamos el mismo principio que permite actuar sobre el cuerpo con el propósito de prevenir o sanar una enfermedad.

Una segunda circunstancia se refiere al caso en que se afecta los derechos concretos de un sujeto, por ejemplo, la violación por parte de un equipo médico del derecho de una persona a tener hijos no alterados genéticamente. En este caso, y gracias fundamentalmente a la protección constitucional de Chile que asegura a todas las personas el nacer libres e iguales en dignidad y derechos (Art. 1), y el derecho a la vida y a su integridad física y psíquica, el afectado puede reclamar el restablecimiento de su derecho ante los tribunales. En este caso no se ha afectado directamente un patrimonio común de titular innominado, sino los derechos concretos y reales de una persona concreta y real.

Es importante al respecto reflexionar acerca de sí el consentimiento de un individuo es válido para autorizar que se realice sobre él o sobre los que éste tenga tutela cualquier modificación genética. Entramos al terreno de los derechos irrenunciables en cuanto se relacionan con obligaciones precedentes. En efecto, dicho consentimiento será válido en la medida que tenga por objeto mejorar la salud del afectado o incluso cuando no tenga ese objeto sino otro, pero sea indiferente para la conservación de la salud. De acuerdo a este principio, no serían válidos los consentimientos que tiendan a resultados contrarios a la salud e integridad física y espiritual de la persona.

No parece posible ni desde el punto de vista jurídico como del ético que una persona, cumpliendo con el requisito de no alterar la salud del paciente, determine por su voluntad ciertas características del individuo futuro o presente sin capacidad de discernimiento, como, por ejemplo, acciones tendientes a mejorar ciertas cualidades físicas.

Esto afecta directamente a la dignidad del paciente, cuyo valor reside justamente en la posibilidad de utilizar su inteligencia, voluntad y libertad para decidir y ejecutar sus propias acciones, que se reputan propias precisamente por esa vinculación eficiente al origen.

3. DERECHO A LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Resulta legítimo, a la luz de la información que se pueda obtener a partir del PGH, hacer las siguientes preguntas: ¿Es posible exigir de un profesional toda la información genética que éste dispone sobre nosotros?; ¿se le puede exigir a éste que realice cualquier prueba genética?; ¿pueden anticiparse estos resultados y seguir respetándose la dignidad de la persona humana?. Es urgente responder a estas preguntas, en virtud de la gran multiplicidad de casos concretos y problemáticos que pueden producirse. Considérese, por ejemplo, si existe o no el derecho por parte de un novio (o novia) que, con el objeto de dar o negar su consentimiento, exige una prueba genética para determinar si los hijos de la pareja tendrán algún defecto o desarrollarán determinadas enfermedades. Consideramos que tal derecho carece de título, pues llevaría a condicionar la donación personal, propia del amor conyugal, a un elemento externo sujeto a la lógica de la producción, con el consiguiente desmedro de la dignidad de las personas. Distinto es el caso de dos cónyuges que, una vez casados, desearan conocer las posibilidades genéticas de la futura prole. En este caso, pensamos, el

derecho a tal información existiría, siempre y cuando tal conocimiento no tuviera por objeto derivar en prácticas abortivas. Hay que tener en cuenta que desde el punto de vista teórico, el derecho de un individuo siempre se encuentra ordenado a un deber, en este caso, el de respetar la dignidad del hombre y el de cuidar de los hijos. Por otra parte hay que tener presente que el hecho de que una cierta información se pueda conocer, no significa necesariamente que se deba conocer. Las razones de la necesidad de tutelar esta información radican en que existe una cierta ambigüedad en la información genética y en que el hombre no puede quedar reducido a su constitución genética.

IV. Consideraciones Sociales

La posibilidad de conocer las características genéticas de una persona lleva grabada en sí una serie de riesgos que deben ser considerados adecuadamente. Ellos son la estigmatización de personas asintomáticas personas portadoras de genes mutados; la presión sobre las personas para que se realicen pruebas genéticas; las dificultades emocionales que conlleva el aceptar la predicción de enfermedades futuras que no tienen curación, así como la discriminación de personas por sus características genéticas tanto en el ámbito laboral como en el ámbito de los seguros.

Por otra parte, dado que la información que genere el PGH no sólo va a permitir conocer las características genéticas de una persona, sino también dará las bases para poder actuar sobre su genoma, se podría usar la ingeniería genética para mejorar y alterar ciertas características biológicas que sobrepasan el ámbito meramente terapéutico, así como para buscar tener la descendencia más perfecta posible y eliminar aquellos individuos que no cumplan con ciertos “estándares de calidad” predeterminados.

Otro aspecto que debe ser cuidadosamente analizado dice relación con el manejo de la información que se obtenga de los exámenes genéticos, de tal forma de salvaguardar la privacidad de la persona que se sometió a un examen de este tipo²².

²² En Estados Unidos se crearon dos comisiones de alto nivel para elaborar políticas de uso de la información genética. Se trata de la Task Force on Health Records and Genetic Privacy, la que tuvo su primera reunión en julio de 1997 para tratar los siguientes factores como preludeo al establecimiento de políticas: efectos que ha causado en la población el uso de tests genéticos desarrollados a partir del Genoma Humano; impacto de la investigación genética en el tratamiento, cura y prevención de enfermedades; disponibilidad de los tests genéticos; potencial mal uso de la información genética e individuos por parte de compañías de seguros y empleadores; riesgos que enfrenta la investigación científica por este mal uso de la información y legislación que podría beneficiar la investigación en el futuro

La otra comisión es la Task Force on Genetic Testing del grupo ELSI (Ethic, Legal and Social Issues), convocada por el departamento de energía en conjunto con el National Institute of Health en el contexto del proyecto Genoma Humano. Esta surgió por la preocupación de estas instituciones por varias materias, entre las que se cuentan la posible imperfección de los tests en cuanto a su valor predictivo, la distinta calidad de los laboratorios que ofrecen los tests, la falta de idoneidad de los distintos establecimientos médicos para explicarles a los pacientes las implicancias de los resultados de los tests y la falta de tratamiento para varias de las enfermedades que éstos permiten diagnosticar.

La tarea que se le encomendó a la Task Force fue hacer una revisión sobre la aplicación de tests genéticos en los EE.UU y hacer recomendaciones para: Asegurar que éstos se desarrollen en términos confiables y efectivos; que se

A partir de 1989 comenzaron a aparecer proyectos dirigidos principalmente a impedir que las compañías de seguros de salud exigieran información genética. En EE.UU hay 14 estados que ya cuentan con leyes antidiscriminatorias. Además, ya existen unas 50 leyes o proyectos de ley en un total de 35 estados, sin contar las leyes a nivel federal sobre la materia. En el Reino Unido las 440 compañías de seguro agrupadas en la Association of British Insurers (ABI) han entrado en conflicto con el gobierno, ya que éste ha propuesto una moratoria de dos años en el empleo de la información genética. Las compañías piensan que éste es el primer paso hacia una prohibición total y definitiva que vendría después, en circunstancias que, según ellas, la información que entregan los tests no difiere del historial familiar que se obtiene por otros medios.

En Chile, aunque a menor escala, se ha discutido acerca del uso de la información genética. Existe en la actualidad un proyecto que ingresó al Senado en marzo de 1997, titulado "Investigación científica en el ser humano, su genoma y prohíbe la clonación humana". Este proyecto consta de catorce artículos permanentes, entre los que, en el tema que nos preocupa, destacan el octavo y el noveno. En ellos se prohíbe explícitamente la discriminación de las personas en virtud de su patrimonio genético y se definen las condiciones bajo las cuales deben realizarse los tests, explicitando que ello debe hacerse en forma confidencial y por motivos de salud o de investigación científica.

practiquen en laboratorios de calidad; que se empleen adecuadamente en los centros médicos y evaluar el surgimiento de nuevos tests.

TERCERA PARTE

V. Consideraciones éticas

A la luz de lo planteado recientemente se percibe que los conocimientos de los que se dispondrá gracias a los resultados que arroje el Proyecto del Genoma Humano permitirán en varios sentidos mejorar las condiciones de vida de las personas. Sin embargo, se ha apreciado que pueden ser dirigidos en contra del mismo hombre.

Una de las causas de las luces y sombras que se asocian a este proyecto está en que la civilización tecnológica ha producido un quiebre entre los márgenes materiales del desarrollo de la tecnología y la humanización de este conocimiento. Esta situación se traduce en la paradoja de que aquello destinado a dar felicidad al hombre, acaba siendo justamente uno de los elementos que lo deshumanizan, porque crea con el entorno una relación puramente instrumental, exterior, alienada, veleidosa, sin calado ni profundidad, y por lo tanto incapaz de alojarse en nosotros, modificándonos. Bajo estas condiciones la profusión de la tecnología lleva al paroxismo de desapego en cuanto es algo que no se puede incorporar al sujeto porque se ha convertido de suyo en ininteligible, y por lo tanto fuente de deshumanización, en cuanto deja de ser connatural al hombre y fuente de felicidad.

El tema que nos ocupa, el conocimiento del Genoma Humano y las aplicaciones que de él se derivan, puede responder a este esquema. En efecto, dada la escasa connaturalidad que tenemos con el conocimiento del Genoma Humano, el resultado de la aplicación de técnicas derivadas de él puede conducir alternativamente tanto a la salud como a la enfermedad, a la vida como a la muerte. Bajo estas condiciones, actuar en el hombre considerando como relevante únicamente los conocimientos logrados mediante el método científico, marginando otras dimensiones de la realidad, es un reduccionismo que puede traer insospechadas consecuencias para el mismo hombre, lo que obliga a evaluar estas nuevas posibilidades no solamente desde el punto de vista científico, sino también desde el punto de vista ético.

De no tener presente esta dimensión se caerá fácilmente en la lógica propia del cientificismo, que no admitiendo como válidas otras formas de conocimiento que no sean las propias de las ciencias positivas, y relegando al ámbito de la imaginación tanto el conocimiento religioso y teológico, así como el saber ético y estético²³, postula que lo técnicamente posible se vuelve a ipso facto lo moralmente admisible. Para evitar reducir la realidad a lo empíricamente demostrable habrá que tener presente que la posibilidad de una investigación o la puesta en marcha de una técnica no permite calificarla en cuanto tal y por sí sola como éticamente aceptable en virtud de que el parámetro desde el cual se ha de evaluar toda acción humana es el bien de hombre considerado integralmente, y la ciencia y la técnica han de ponerse a su servicio, y no al revés.

A todas luces se percibe que la ciencia y sus aplicaciones tecnológicas son un valor que brota de la creatividad y genialidad del hombre, y que el uso responsable de ella

²³ Cf. Juan Pablo II, Carta Encíclica *Fides et ratio* 88.

puede dar importantes frutos para la medicina y otros campos del saber. Sin embargo, se ha de conjugar con el valor del derecho que tiene todo ser humano, por el sólo hecho de serlo, a la vida así como haber resguardada su integridad física y psíquica. En este sentido se ha de descartar de plano toda acción a nivel genético que no tenga una finalidad propiamente terapéutica e implique riesgos innecesarios para la salud y la vida de las personas, o alteren su identidad e integridad física y espiritual, así como el uso de los conocimientos que aporte el Proyecto del Genoma Humano para detectar embriones con enfermedades genéticas o que son portadores de caracteres genéticos patológicos con la finalidad de eliminarlos. Tampoco han de realizarse aquellas acciones que tengan como finalidad mejorar la condición genética de una persona o un grupo de personas que haga resaltar cualidades como la belleza, la inteligencia, etc., y que constituyan una puerta de entrada a múltiples discriminaciones arbitrarias en base a la constitución genética de las personas, así como el uso de la información que lleve grabada cualquier forma de discriminación debido a las características genéticas de una determinada persona. De darse estas situaciones, se sobrepasaría con creces el ámbito propiamente médico, constituyendo la información genética una verdadera amenaza para el hombre

Perspectivas

Las primeras consecuencias de los avances derivados del desarrollo del Proyecto del Genoma Humano ya han empezado a notarse en el ámbito médico y sin lugar a dudas van a llegar a constituir una revolución sin precedentes en los fundamentos y en la práctica diaria de la medicina. Este Proyecto tendrá, además, un enorme impacto en la investigación biomédica cubriendo una gran variedad de aspectos tales como la identificación de la etiología y el estudio de la patogenia de las enfermedades, el diagnóstico prenatal, pre - mórbido y mórbido, la producción de nuevos agentes terapéuticos, la terapia génica y el desarrollo de la farmacogenética.

Sin embargo, es menester reconocer que todas estas nuevas posibilidades que ofrecen la ciencia y la tecnología se encuentran indisolublemente unidas a la sensibilidad cultural. Toda tecnología es un instrumento, y en este sentido, constituye un artificio que produce efectos beneficiosos y nocivos, según la finalidad hacia la que se dirijan. Esto significa que, sin perjuicio de que puede haber claridad en la distinción sobre el bien y el mal desde el punto de vista teórico, ello no tendrá consecuencias prácticas sino en la medida en que los operadores científicos manifiesten una sensibilidad personal en uno u otro sentido. Y ello depende en gran parte de los mensajes y reenvíos culturales que se transmitan a la sociedad, preferentemente a través de los medios de comunicación. Desde este punto de vista es fundamental una amplia labor educativa en la cual se dé a conocer el significado real de la constitución genética del ser humano, evitando caer en un determinismo biológico que pueda llevar a incubar una mentalidad eugenésica, o que intente controlar al máximo las características físicas o psicológicas de las personas. Ello será posible en la medida que se comprenda al hombre en cuanto persona, es decir, como sujeto trascendente a toda determinación arbitraria de los individuos o de las estructuras socio – jurídicas, consagrándose el respeto a todos los procesos que tienen que ver con la generación y naturaleza de los individuos racionales y libres.

Resulta imperativo que los individuos no sean discriminados arbitrariamente por su constitución genética y que la información que de ella se obtenga sea usada exclusivamente en beneficio de dicho sujeto. Este es un derecho que ha de quedar consagrado de modo institucional. En este sentido el Proyecto de Ley “Investigación científica en el ser humano, su genoma y prohíbe la clonación”, que se encuentra actualmente en el Senado, reviste la máxima importancia. Por lo tanto, es un desafío tanto para la comunidad científica en particular como para la sociedad en general que prevalezcan los indudables beneficios por sobre los potenciales riesgos de la aplicación del conocimiento derivado del PGH en curso.