

# Declaración sobre la protección del genoma humano

N N A H N K E

**D**espués de los horrores nazis y las denuncias de los experimentos llevados a cabo sobre judíos, se establecieron en el Código de Nuremberg (1947) diez puntos referentes a la experimentación en humanos. Cualquier intervención terapéutica debía tener la aprobación voluntaria del individuo en cuestión, noción que se amplió a aprobación voluntaria e ilustrada. Este código constituye una referencia fundamental en ética. A partir de él se hicieron varias recomendaciones internacionales como Helsinki (1964), en donde se propuso la creación de comités de bioética naciona-

les, regionales o locales; Tokio (1975) donde se establece la prioridad del individuo sobre los intereses médicos y sociales, etcétera.

El desarrollo creciente en las últimas dos décadas de las técnicas en biología molecular, como la identificación de genes, clonación, etcétera, que permiten la manipulación de los genes no sólo en bacterias y plantas, sino también en animales y en humanos, lleva a la necesidad de establecer los límites de estas aplicaciones.

En 1993, ante una preocupación cada vez mayor por regular los problemas éticos suscitados por la ciencia, la

UNESCO (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization), decidió crear un foro internacional para elaborar un documento: la Declaración sobre la Protección del Genoma Humano, que sirviera a la vez como referencia y garantizara la integridad y dignidad de cada individuo, como lo establece la Declaración de los Derechos Humanos. Para esto se creó el Comité Internacional de Bioética (CIB), que en su primera reunión elaboró mesas de trabajo donde se fijaron los temas a discutir, y que convino volver a reunirse con propuestas y textos concretos que se discutirían ante representantes de los países miembros interesados. El texto que aparece a continuación es el resultado de la segunda reunión:

## 2a. Reunión del Comité Internacional de Bioética (CIB)

UNESCO París, 22-25 de septiembre de 1994

“La tarea del CIB es la de cuidar que las nuevas técnicas desarrolladas a partir del progreso científico, no sean empleadas de forma autodestructiva.”  
Noelle Lenoir (directora del CIB).



Los tres principales temas de trabajo que se habían fijado son los siguientes :

1. Límites y estatus de las técnicas de la ingeniería genética.
2. Estado de la enseñanza en bioética a nivel mundial.
3. Declaración sobre la protección del genoma humano.

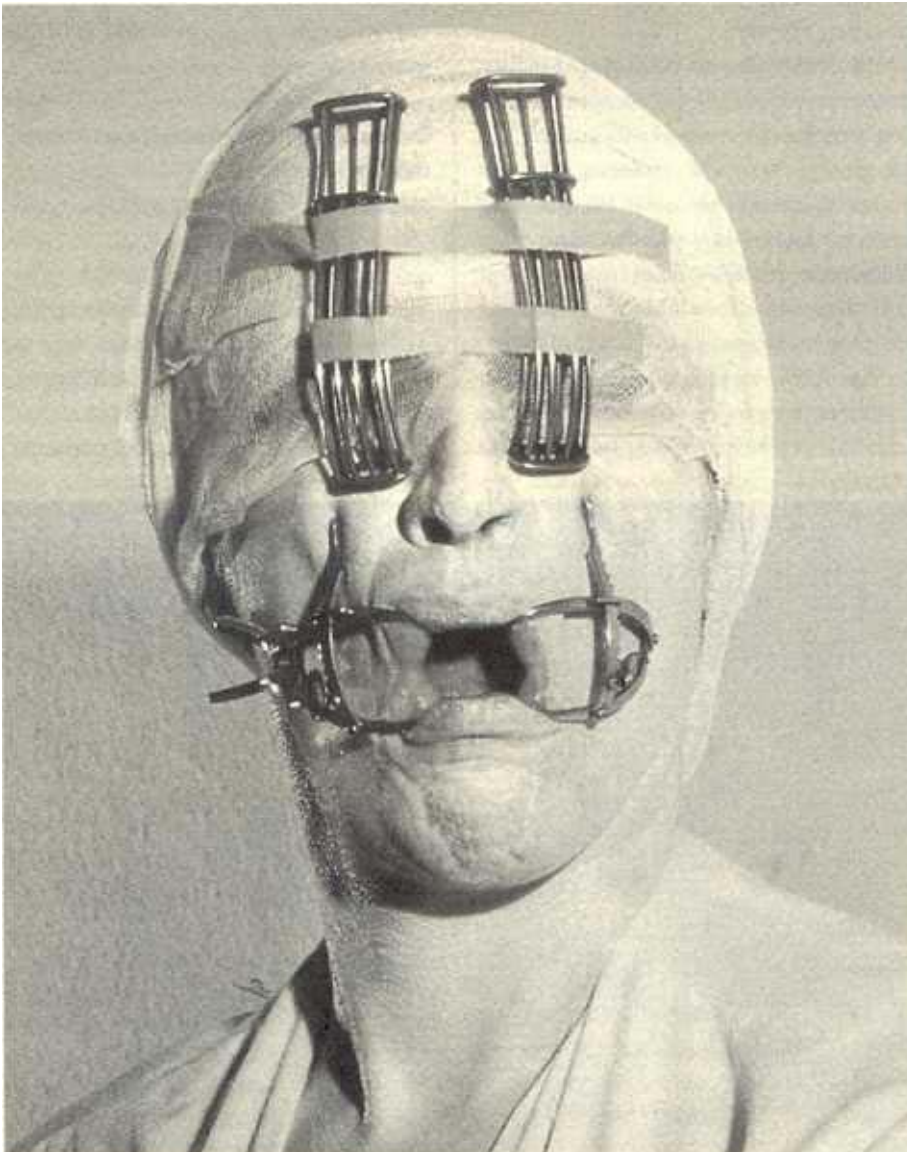
**1. Límites y estatus de las técnicas de la ingeniería genética**

Particularmente importante es definir y delimitar las nuevas aplicaciones en el campo de la medicina. En cuanto al diagnóstico y rastreo de enfermedades

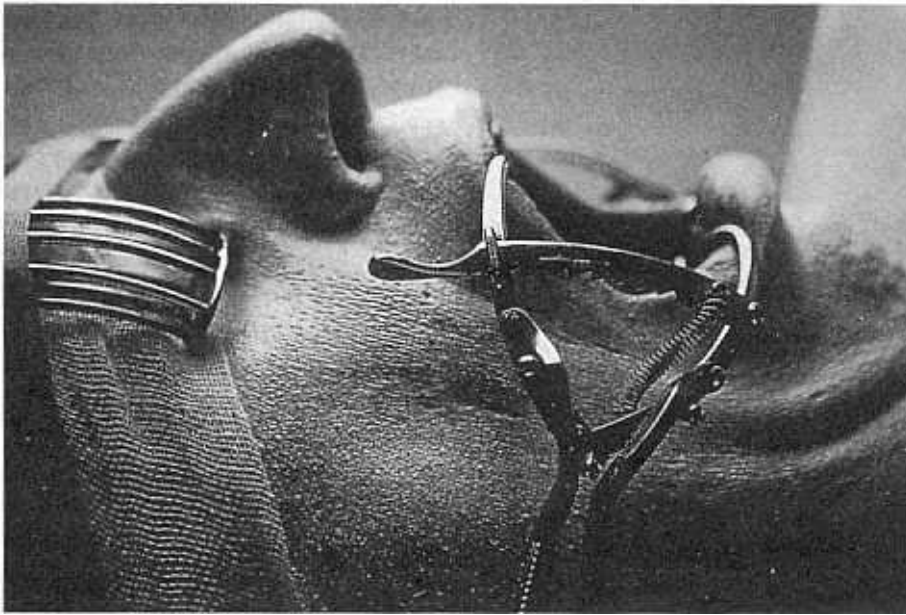
genéticas (Nacimiento de la medicina predictiva) se discutió lo siguiente. A diferencia de las enfermedades infecciosas, donde la patología está dada por la presencia de un microorganismo, las enfermedades genéticas son principalmente causadas por la disfunción o la ausencia de un gen. Cada vez más se conocen los genes responsables de ciertas enfermedades. Gracias al diagnóstico prenatal es posible detectar estas mutaciones antes del nacimiento. El diagnóstico prenatal, que consiste en analizar células fetales extraídas del líquido amniótico, se utiliza generalmente en caso de riesgo de

una enfermedad grave (antecedentes familiares, poblaciones con alta frecuencia de una cierta enfermedad), y permite saber si el feto es portador de la mutación. De ser así, los padres pueden decidir abortar (como es un aborto por razones médicas, se le llama aborto terapéutico). En el caso de las fecundaciones *in vitro*, se puede llevar a cabo otro tipo de diagnóstico, el llamado preimplantatorio. Este consiste en tomar una célula del óvulo fecundado en sus primeras divisiones, y con ésta hacer las pruebas correspondientes, antes que se introduzca en el vientre de la madre. Recientemente se aplicó esta metodología para asegurar a una pareja en EU (que excluía la posibilidad del aborto terapéutico), portadores ambos de la mutación responsable de la enfermedad de Tay-Sachs, el nacimiento de un hijo sano. Este diagnóstico acaba de ser declarado no ético en Francia, puesto que se trata de una selección entre embriones y aunque se trate, en este caso, de seleccionar aquellos que estén sanos, se puede caer fácilmente en la selección de otros caracteres, como sexo, color, etcétera. En otras palabras, eugenismo positivo, es decir, la selección de caracteres que "mejoren" la especie humana (caracteres muy aleatorios y parciales según algún ideal de raza, pero que no tienen ningún fundamento biológico).

La discusión principal es qué genes rastrear y en qué casos es ético llevar a cabo un aborto terapéutico. ¿Qué enfermedad es realmente grave?, ¿se debe hacer un rastreo para una enfermedad que se presenta a partir de los 40 años? Además se sabe que muchas enfermedades no son producto de un gen, sino que intervienen factores ambientales. Entonces, dado que las estadísticas muestran que un alto porcentaje de las personas con tal gen mutado tienen una disposición hacia una enfermedad ¿se considera como enfermo a aquel que pudiera desarro-



Chickspitz, 1987 Gottfried Helnwein



llarla? Se vuelve imperativo definir conceptos como enfermedad y normalidad. ¿Hasta dónde llegar en el rastreo de genes en los individuos? ¿Hasta dónde se permite seleccionar a los individuos?

Hoy en día no sólo se pueden detectar las enfermedades genéticas, sino que se están desarrollando metodologías para resolverlas. La llamada terapia génica somática consiste en administrar una versión sana del gen mutado en el enfermo. Esto se realiza por medio de un trasplante de células previamente extraídas del enfermo a las que se les introduce el ADN con la información necesaria. De esta forma se corrige el defecto y desaparece la enfermedad (siempre y cuando se trate de una enfermedad monogénica, y que la reposición parcial de su producto sea suficiente para restablecer su función). En este tipo de intervención el individuo es curado, pero sigue siendo portador de la mutación y la transmitirá a sus hijos (sin que necesariamente ellos presenten la enfermedad). Esta forma de intervención genética fue aceptada como "ética", pues se considera como un trasplante de órganos. En cambio, la terapia génica germinal, que consiste en introducir el

gen sano en los óvulos y espermatozoides, de forma que la nueva información se transmite de una generación a otra, queda momentáneamente prohibida. Las implicaciones son obvias: se está cambiando al ser humano definitivamente. Sin embargo, no se excluyó la posibilidad de hacerlo en el futuro cuando los científicos tengan más conocimientos al respecto. Entonces se aceptará modificar la especie humana. Quiere decir que se considera ético el modificarla, pero dadas las dificultades técnicas actuales, aún no se aprueba.

Las enfermedades genéticas, como la distrofia muscular o la fibrosis quística, son enfermedades marginales a nivel mundial. Mientras que en los países del llamado Tercer Mundo, los problemas de salud y de mortalidad son principalmente problemas causados por la falta de condiciones sanitarias (amibas, diarreas, malaria), en los países industrializados las enfermedades genéticas cobran importancia, puesto que las otras casi han desaparecido. Sin embargo, una discusión de ética en torno a los límites de las técnicas desarrolladas recientemente por la genética en estos últimos (sobre todo Francia y Estados Unidos), presenta un gran interés a nivel mundial. Pues si

bien las técnicas se desarrollan en países ricos y sus aplicaciones serán sobre todo efectuadas en estos mismos dado el alto costo, también es conveniente que las otras naciones establezcan una reflexión del nuevo potencial y poder de la ciencia, para evaluar sus riesgos y delimitar sus usos. Particularmente para no convertirse en suelo fértil para investigaciones que en otros países no están permitidas, y así poder adoptar una actitud crítica hacia el tipo de investigación que se está haciendo.

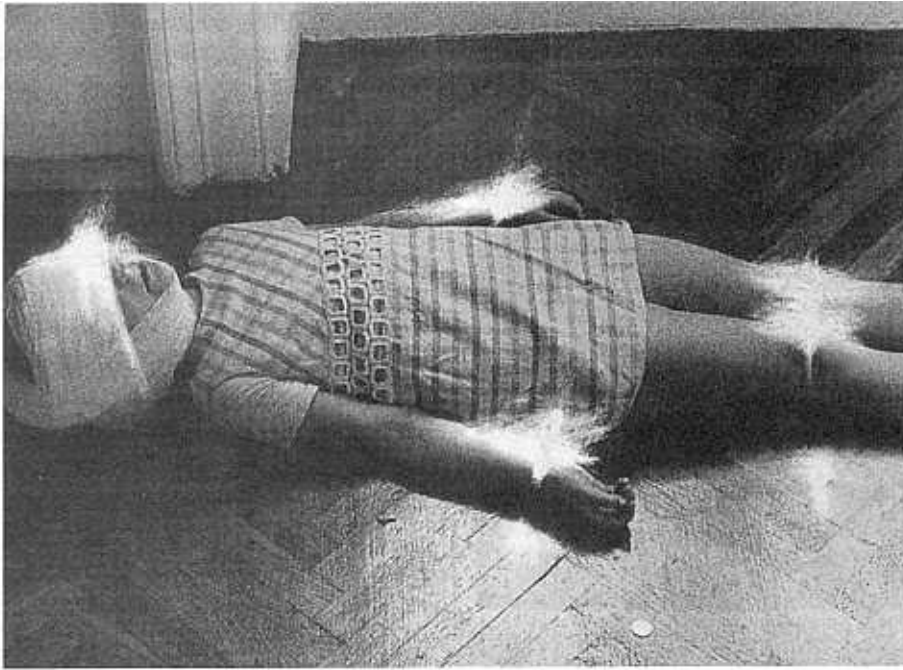
## 2. Educación en bioética

Ético se refiere a la conducta cotidiana y que está conforme con una forma de acción. No se puede decir que algo es ético si no corresponde a las prácticas aceptadas por una sociedad. Le corresponde a ella decidir, y no a los expertos. Para el caso de la bioética, como se trata de problemas recientes, son necesarias la información y la discusión. Esto se puede lograr a través de la educación, una de las principales funciones de la UNESCO.

Se elaboraron unos cuestionarios para conocer los programas de educación en bioética a nivel mundial, mismos que fueron enviados a todos los Ministerios de Educación de los países miembros de la UNESCO. Sólo algunos respondieron, y en general no existen programas de bioética. La metodología fue muy criticada, y se resolvió cambiar la forma del cuestionario, no restringir al término bioética, sino preguntar de forma más general sobre temas relacionados con ésta. Además se sugirió que se hiciera a través de organismos como los comités de ética nacionales o regionales de cada país, que ya están involucrados en la problemática.

La aportación más interesante fue la de un representante de la India, quien dijo que la enseñanza en bioética, y sobre todo en los países europeos donde cada facultad está aislada de las





Lichtkind, 1972 Gottfried Helnwein

## EUGENISMO NEGATIVO, PERO DE TODAS FORMAS EUGENISMO

El eugenismo negativo es aquel que busca erradicar los caracteres nocivos: en el caso de la genética, se busca reducir la transmisión de genes responsables de enfermedades. Este proyecto se realiza a través del rastreo y del diagnóstico (premarital, prenatal, etcétera). A primera vista, parece deseable o loable saber si un niño tendrá tal o cual enfermedad, para poder darle el tratamiento necesario o evitar a los padres la carga de un hijo enfermo. Sin embargo, se pueden hacer varios cuestionamientos, ¿cuál es el criterio que define qué gen es nocivo?, ¿es nocivo un gen que predisponga una enfermedad? ¿Hasta dónde se va a exigir la normalidad de los niños, y su salud?

Un ejemplo que ilustra estos problemas es el caso del rastreo sistemático en Estados Unidos de la anemia falciforme, enfermedad recesiva y sin cura. Esta afección lleva su nombre por la forma en hoz que adoptan los glóbulos rojos, provocada por una mutación puntual en el gen de la  $\beta$ -globina. En estado heterocigoto, los individuos presentan una ligera anemia, pero son sanos.

Este tipo de mutación es muy frecuente en poblaciones negras. En Estados Unidos uno de cada doce negros es portador de la mutación. Por su condición letal en estado homocigoto, se puso en práctica una campaña de educación y detección por diagnóstico genético para evitar el sufrimiento de las parejas, pero rápidamente empezaron los problemas. Se empezó a exigir a los negros el comprobante de que no eran portadores de la mutación como comprobante de salud, es decir, que no representaban ningún riesgo para desempeñar ciertos trabajos (a pesar que los heterocigotos son personas sanas y capaces de realizar todo tipo de actividades). Además, las aseguradoras empezaron a cobrarles primas más altas a los portadores. Socialmente se les clasificó como enfermos y como un costo.

A partir de la realización del diagnóstico se empezó a exigir la salud y la normalidad de los individuos, quienes además quedaron segregados en una nueva categoría. Fueron marcados socialmente como carga y algo no deseable. La sociedad impone así la selección de caracteres que considera deseables, lo que equivale al eugenismo en el sentido positivo.

demás y donde hay una gran especialización, debía de ser, por su misma naturaleza multidisciplinaria, impartida en facultades o centros donde se reúnan las diferentes disciplinas, y no promover la enseñanza por decir, de ética para médicos, o de ética para filósofos.

También se discutió mucho la educación vía medios de comunicación masiva. La opinión pública puede adquirir un poder tal que regule la toma de decisiones, como ha sucedido en ciertos países bajo la creciente preocupación por la ecología. La conciencia promovida por los ecologistas hizo que se dejaran de comprar ciertos productos, como los aerosoles que destruyen el ozono, y obligó a los industriales a sacar nuevos productos conforme a las exigencias del consumidor. También se tuvieron que adoptar medidas gubernamentales que regularon, por ejemplo, la distribución de la basura. La gente decidió el tipo de conducta a seguir. Este ejemplo ilustra cómo la conciencia se traduce en un cambio de hábitos, y cómo estos ejercen una gran presión. Para que esto sucediera con la práctica científica y se volviera realmente ética, los científicos deben asumir la responsabilidad de informar de manera precisa los avances y riesgos. Con una información veraz se puede evitar la prensa amarillista, y a su vez crear una sensibilidad hacia este tipo de problemas.

### 3. Declaración sobre la protección del genoma humano

Se presentó un "esbozo de la Declaración sobre la Protección del Genoma Humano". El texto es resultado concreto de la propuesta de crear un instrumento internacional para la protección del genoma humano. No hubo mayor discusión sobre el documento presentado. Se declara el genoma humano, es decir, la totalidad de los genes y de la información genética,

Patrimonio Común de la Especie Humana (hubo quienes preferían que en vez de "especie humana" se utilizara el término de "humanidad").

"La protección del genoma humano tiene como fin cuidar la integridad de la especie humana y, como tal, la dignidad humana, ... y la de cada individuo". H. Gros Espiell (presidente de la Comisión Jurídica del CIB).

El genoma humano es muy grande, y se conoce mal a pesar del gran número de datos. Uno de los problemas que se pueden presentar es tratar

de establecer patrones o caer en determinismos que puedan causar discriminación de un grupo o de ciertos caracteres.

Dado que la diferencia genética entre razas es igual a aquella que se encuentra entre los individuos de esta misma, cualquier tesis que establezca diferencias entre "razas" y quiera describir ventajas de una sobre otra, no tiene fundamentos.

El determinismo consiste en asociar un gen a un carácter. Por ejemplo, asociar un gen a la inteligencia o a la

agresividad. La inteligencia, la agresividad son características compuestas, actitudes, que aunque se agrupan en una sola designación, no tienen una forma única de expresión, ni son el resultado de la acción de un gen. El comportamiento humano es cultural, por eso es un error reducirlo a una propiedad genética.

Otra consideración importante es la de las patentes y propiedad de los genes humanos. Se detuvieron hace poco en EU las peticiones de patentes de secuencias humanas. (Esto surge a raíz del proyecto de la secuenciación del genoma humano, creado para establecer el mapa genético de los humanos a partir de la secuencia de la totalidad del genoma EU y Francia están a la cabeza y en competencia). Con una patente, si una secuencia resulta que produce una sustancia importante, por ejemplo como medicamento, el dueño tiene el derecho de comercializarlo. Declarar el genoma humano como patrimonio común de la humanidad tiene grandes implicaciones en este aspecto, sin embargo tal asunto no se discutió durante la reunión. La discriminación genética y el determinismo, son algunos aspectos que se deben tomar en cuenta para proteger el genoma humano como patrimonio común de la especie humana y que forme parte de los derechos humanos. ●

### Bibliografía

- Pierre Thuiller, 1988, *Les passions du savoir*, Fayard, Paris.
- Marcel Blanc, 1986, *L'ère de la génétique*, Ed. La Découverte, Paris.
- Claude Kaplan & Marc Delpedi, 1990, *Biologie moléculaire et médecine*. Médecine/Science. Flammarion, Paris.
- John Rennie, 1994, *Grading the gene tests*, Scientific American, June.
- César Carrillo, 1987, Decisiones, *Revista Ciencias*. Facultad de Ciencias, UNAM.

Nina Hinke: Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM.

