

Bioética y biotecnología . . . . .	141
I. Introducción . . . . .	141
II. La discriminación genética . . . . .	142
III. Determinismo genético . . . . .	143
IV. Las enfermedades genéticas, ¿nuevo estigma so- cial? . . . . .	145
V. El derecho a la información y a la privacidad. . . .	148

## BIOÉTICA Y BIOTECNOLOGÍA

### I. INTRODUCCIÓN

En este año se cumplen cincuenta años del surgimiento del modelo de la doble hélice propuesto por Watson y Crick. En esa época se conocía cuáles eran los principales aminoácidos que participaban en el mensaje genético y la forma en que se apareaban, por lo que el modelo propuesto por estos biólogos fue eminentemente teórico. De manera que esta aportación parecía agregar (aparentemente) poco a lo ya conocido, pero en realidad su aportación fue enorme por su contribución al conocimiento de la forma en que se transmitían las características genéticas de los seres vivos, ya que por vez primera se podría conocer la forma en que se codificaban dichos mensajes. La revista *Nature*,<sup>43</sup> publicó lo que tímidamente habían enviado el 2 de abril Watson y Crick en un documento apoyado en seis citas bibliográficas, que sugería la estructura para la sal del ADN.

Gracias al mejoramiento y sofisticación continuos de las técnicas de ADN recombinante, en particular la aparición de técnicas poderosas de amplificación de ADN, tales como las técnicas de PCR o reacción en cadena de polimerasa de ADN, y de secuenciación automática de ADN, hoy es posible analizar, inclusive sin clonar, genes de cualquier organismo, incluyendo al hombre. A través de ello se ha iniciado la etapa o la era del genoma, en la cual el esfuerzo ya no se concentra solamente en genes aislados, sino en el análisis del conjunto de todos los genes presentes en un organismo. En el caso de las bacterias, organis-

<sup>43</sup> 25 de abril de 1953, p. 737.

## 142 PROBLEMAS SOCIALES DESDE UNA PERSPECTIVA BIOÉTICA

mos unicelulares, su genoma lo conforman de 3,000 a 5,000 genes que se localizan en sus cromosomas, dependiendo de la especie. Los humanos tenemos cerca de 40 mil genes localizados en las 46 cintas de DNA, los 46 cromosomas que conforman nuestro genoma, que por cierto es diploide (23 pares de cromosomas), lo cual quiere decir que tenemos la información genética por duplicado: una parte proveniente de nuestro padre y la otra de nuestra madre.

La secuencia completa del genoma humano ha facilitado la identificación de todos los genes que contribuyen a la enfermedad. La clasificación funcional de las enfermedades genéticas y sus productos revelan que existen más de 1000 enfermedades genéticas documentadas, en donde la edad en que se expresan y la forma hereditaria varían en forma muy compleja.

### II. LA DISCRIMINACIÓN GENÉTICA

La posible utilización de información genética en forma contraria al respeto de los derechos de las personas es, por desgracia, diversa. En Estados Unidos se han descrito casos, como el de Terri Seargent, quien luego de practicarse un examen genético en 1999, se le diagnosticó deficiencia de alfa-1-antitripsina (al igual que su hermano fallecido por la misma enfermedad). La empresa para la que trabajaba, luego de enterarse indebidamente de su anormalidad genética, lo despide, y pierde además su seguro de salud. Es lamentable que aun con esta deficiencia, y enfisema pulmonar consecuente, que no es el caso, se haya decidido rescindir el contrato laboral.

Este uso indebido de la información, por parte de los empleadores o compañías de seguros es, por muy diversas razones, una forma de discriminación social:

a) El diagnóstico genético, como en el caso descrito, permite hacer un diagnóstico temprano de una enfermedad que es, o puede ser, mortal. Sin embargo, un paciente diagnosticado en forma temprana, con un buen tratamiento y adecuados cuidados, podría

tener la oportunidad de posponer la fase grave de la enfermedad. Pero esto dependerá de que pueda mantenerse laborando para tener recursos y seguir cubriendo su seguro médico. Esta posibilidad real se ve violentamente truncada por la decisión que toma la empresa, la cual decide en función de optar por cuidar sus intereses más inmediatos. Ésta es una realidad que desde el punto de vista jurídico y bioético debemos evitar que se lleve a cabo en mayor o menor escala.

b) En otros casos, un diagnóstico genético no significará, *per se*, la aparición ineludible de una enfermedad. Sin embargo, existe la creencia, fuertemente arraigada entre algunos especialistas médicos, de que un diagnóstico genético es una suerte de sentencia definitiva. No es posible sostener este determinismo genético, ya que incluso en enfermedades con un fuerte componente genético, la aparición de ésta depende de otros factores. Por ejemplo, estudios llevados a cabo en gemelos monocigóticos con diabetes *mellitus* tipo I, han demostrado que en ocasiones sólo uno de ellos desarrolla la enfermedad, lo que presupone la existencia de factores ambientales que desencadenan la enfermedad.

En otros casos, tanto las empresas como las compañías de seguros podrían asumir una posición determinista sin fundamento alguno y adelantarse a un acontecimiento (la aparición) que podría no ocurrir. Hugh Montgomery, destacado genetista del University College de Londres, asevera que: “sencillamente no tenemos aún suficiente información para relacionar los peligros (de desarrollar alguna enfermedad) con algunos de estos genes, y tomará mucho más tiempo llegar a saber incluso cómo se relacionan y actúan entre sí”.

### III. DETERMINISMO GENÉTICO

El caso de la fibrosis quística o mucoviscidosis es la enfermedad hereditaria más común que acorta la vida de la población blanca, aunque se encuentra en todas las razas. Descrita en 1938,

## 144 PROBLEMAS SOCIALES DESDE UNA PERSPECTIVA BIOÉTICA

afecta en Estados Unidos a 30,000 personas; su carácter es recesivo y se presenta en uno por cada 3,200 nacimientos vivos en población de origen europeo. La sobrevida no es mayor a 31 años; aun con todos los cuidados y gastos inherentes a la enfermedad.

El gen fue localizado en el brazo largo del cromosoma 7, en 1985, y clonado en 1989. Este gen codifica el regulador de la conductancia transmembrana de la célula, la cual regula los líquidos y el canal de cloro; inhibe la absorción de sodio a través de las membranas epiteliales; se han comunicado más de 700 mutaciones del gen, mismas que se expresan en diversas formas clínicas, por lo que la edad, diversidad de presentación, gravedad y tasa de progresión parecen estar dirigidas por la mutación genética específica.

La fibrosis quística es un trastorno multisistémico que afecta, según la mutación, las secreciones del páncreas, bronquial y pulmonar hepatobiliar, gastrointestinal y aparato reproductor.

La enfermedad pulmonar es la principal causa de mortalidad. Los mecanismos de defensa respiratorios, en particular el transporte mucociliar, conducen a bronquiectasias e insuficiencia respiratoria. Las infecciones bronquiales suelen ser severas y la presencia de *haemophylus*, *influenzae*, *klebsiella*, *pseudomona A* y *borkholderia C*, son muy difíciles de controlar.

Estas personas tienen persistentemente concentraciones de alto cloro y sodio en el sudor, manifestaciones respiratorias múltiples, diarreas severas, pancreatitis, retraso del crecimiento y cirrosis hepática en adultos. El análisis genético y prueba del sudor con sodio alto y la historia familiar son fundamentales. El tratamiento es multidisciplinario: médicos, enfermeras, terapistas, nutriólogos.

La terapia de sustitución génica puede ser la clave en el manejo de la enfermedad, el uso de ADN para el gen CFTR ya se ha clonado con éxito y la reparación de proteína con técnicas sofisticadas pueden reparar los defectos y mutaciones. A pesar de to-

do, 85% de los pacientes no sobreviven más allá de los 30 años. El trasplante pulmonar está lleno de contraindicaciones; sin embargo, a algunas personas les va bien con sobrevida de 60% a tres años.

Las compañías de seguros evitan el aseguramiento, y los que lo están, ven con mucha dificultad al equipo multidisciplinario de salud; pero en Estados Unidos el gobierno ha establecido programas de manejo a domicilio con el fin de abatir costos. Empero, el costo total de esa población representa el equivalente al presupuesto o financiamiento de programas de tuberculosis en América Latina.

#### IV. LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS, ¿NUEVO ESTIGMA SOCIAL?

Las posibilidades diagnósticas que traerán los cambios biotecnológicos posteriores al desciframiento del genoma humano son mayúsculas. No obstante, el uso inadecuado de estos recursos diagnósticos puede traer aparejada una discriminación genética que agrave las discriminaciones sociales ya existentes.

En México, se sabe que algunas empresas practican (aun en contra de lo dispuesto por la ley) el examen de embarazo a las solicitantes de empleo. Asimismo, una práctica que ha ido creciendo, es solicitar la detección de VIH, como prerequisite de ingreso laboral.

Más grave aún ha sido la interpretación que el año pasado hiciera el IMSS al convenio que data de 1975, en donde se facultaba al consejo técnico para seguir atendiendo a enfermos con males como la tuberculosis, enfermedades venéreas y fiebre reumática, pero que perdían su trabajo. Este convenio permitía que los enfermos de VIH-SIDA pudieran seguir recibiendo atención médica, pese a haber perdido sus empleos. No obstante, el IMSS reinterpretó este convenio y declaró al VIH-SIDA como un mal

## 146 PROBLEMAS SOCIALES DESDE UNA PERSPECTIVA BIOÉTICA

no curable, por lo que canceló la atención de alrededor de dos mil pacientes portadores y enfermos de SIDA. Esta acción unilateral sienta un mal precedente, el cual pueden imitar las compañías de seguros médicos privados. En los hechos, esta acción no hace sino confirmar la estigmatización social que se ha ganado el SIDA. La estigmatización de enfermedades como el SIDA no hace sino dificultar el diagnóstico, atención y tratamiento de la enfermedad.

El mal uso de la información médica por parte de empresas o compañías de seguros, tal y como ocurre en la actualidad con algunas enfermedades, hace que el conjunto de recursos diagnósticos que traerán los avances biotecnológicos en el campo de la genética deban verse con cuidado por sus previsibles consecuencias en aspectos sociales como los ya señalados, con lo cual se podrían agravar las discriminaciones ya existentes. Así, las enfermedades genéticas podrían sumarse al conjunto de enfermedades que conllevan a una estigmatización social. No obstante, es necesario señalar que no son los avances biotecnológicos los causantes de problemas en cada país.

La genética es una ciencia compleja que incluye inferencias sobre patrones de herencia, conocimiento de estadística y tecnologías sofisticados de costo elevado. El reto actual consiste en entender y trasladar en términos y conceptos al público en general esta revolución tecnológica.

La información genética ya ha influido la práctica médica; existe la necesidad de educar al médico y al público en las implicaciones de la atención médica y sus expectativas. El uso —y no sería raro— el abuso del conocimiento genético es complejo y debe discutirse abiertamente.

La bioética, como una vertiente de pensamiento, se ha orientado a valorar las expectativas en un nivel realista. El beneficio de la era genómica es enorme, como lo es, sin duda, la responsabilidad científica. Los dilemas actuales son tremendos; la clonación humana es un ejemplo de ello.

Luis Covarrubias,<sup>44</sup> en relación con la clonación humana, menciona: ¿cuáles son las posibilidades de clonar a un ser humano? Puesto que el desarrollo de todos los mamíferos es muy similar, la tecnología utilizada para clonar animales debiera ser fácilmente aplicable a humanos. Esto es lo que se pretendió mostrar con el trabajo recientemente publicado (en Internet) por la compañía Advanced Cell Technology, pero es necesario enfatizar que los resultados son muy incipientes y no necesariamente se pueden tomar como positivos. El reporte muestra que efectivamente se pudieron generar embriones humanos clonados siguiendo el procedimiento de transferencia de núcleos, pero todos ellos se desarrollaron sólo hasta una etapa muy temprana (¡en el mejor de los casos sólo hasta seis células!) donde no hay ningún indicio de diferenciación. Así, es importante destacar que la clonación es un proceso muy deficiente, requiriendo, para obtener una clona adulta viable, un enorme número de embriones donadores (mayor de 100), e igualmente un número importante de hembras receptoras (donde se desarrollará el embrión clonado). Por supuesto, lo anterior sólo se aplica a animales, pues en el caso de seres humanos aún desconocemos cuáles serán los requerimientos. La deficiencia está asociada a la viabilidad en las primeras etapas después de la transferencia del núcleo de la célula diferenciada, pero el proceso también se detiene en etapas posteriores. ¿Esto representa un problema técnico mejorable o es un problema intrínseco de la dificultad para reprogramar el núcleo de una célula diferenciada? Por el momento no lo sabemos, pero hay evidencia reciente que indica que la reprogramación del núcleo de una célula diferenciada es impreciso, y por tanto, un proceso de clonación lleva implícito un riesgo biológico. A lo anterior, hay que añadir que aún es temprano para saber si los organismos clonados son totalmente normales o llevan “errores” imperceptibles que pudieran predisponer a enfermedades o simplemente acelerar el envejecimiento.

<sup>44</sup> Covarrubias, Luis, *Clonación humana*, Cano Valle, Fernando (coord.), México, UNAM, Instituto de Investigaciones Jurídicas, 2003.

## 148 PROBLEMAS SOCIALES DESDE UNA PERSPECTIVA BIOÉTICA

Luis de la Barreda<sup>45</sup> dice que, con respecto al dilema ético que plantea la clonación, hay que proceder con prudencia. No debemos renunciar a seguir avanzando en la ruta de la mejoría de la salud y la calidad de vida de nuestra especie, ni nos debe paralizar el temor a lo desconocido, pues afrontando lo ignoto hemos logrado portentos científicos que nos han beneficiado considerablemente; pero es preciso que cada paso sea racional, no dado por el mero afán de lo novedoso, para que no vayamos, como lo hizo el doctor Frankenstein, más allá de lo que tolera bien nuestra humana índole.

### V. EL DERECHO A LA INFORMACIÓN Y A LA PRIVACIDAD

En 1997, la Conferencia General de la UNESCO, en su XXIX Reunión, aprobó la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. La declaración es de suma importancia y actualidad porque su elaboración se hace en el contexto de la actual revolución científico-tecnológica que experimenta la biología molecular. Dentro de los artículos que la declaración contiene, conviene señalar los siguientes:

#### ARTÍCULO 2o.

Cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos cualesquiera que sean sus características genéticas.

#### ARTÍCULO 5o.

a. Una investigación, un tratamiento o un diagnóstico en relación con el genoma de un individuo, sólo podrá efectuarse previa evaluación rigurosa de los riesgos y las ventajas que entrañe y de conformidad con cualquier otra exigencia de la legislación nacional.

<sup>45</sup> Barreda, Luis de la, *Clonación humana*, Cano Valle Fernando (coord.), México, UNAM, Instituto de Investigaciones Jurídicas, 2003.

b. En todos los casos, se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si ésta no está condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrá de obtenerse de conformidad con lo que estipule la ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado.

c. Se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se le informe o no los resultados de un examen genético y de sus consecuencias.