

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS  
GUANTANAMO

**CONSIDERACIONES BIOETICAS DEL  
PROYECTO GENOMA HUMANO.**

*Dra. Liany Romero Navarro<sup>1</sup>, Dra. Alis Cantalapiedra Luque<sup>2</sup>, Lic. Carlos Singh Castillo<sup>3</sup>, Lic. Gisela Paredes Rodriguez<sup>3</sup>*

**RESUMEN**

Se realizó una revisión bibliográfica acerca del Proyecto Genoma Humano para lo cual se utilizó la técnica de revisión documental en el Centro de Información de Ciencias Médicas de Guantánamo. Inicialmente se abordan aspectos relacionados con la evolución de la genética como ciencia hasta llegar al surgimiento del Proyecto Genoma Humano. Se realizan valoraciones bioéticas de este proyecto desde su creación hasta nuestros días. Aunque el desarrollo de las enfermedades genéticas es todavía incipiente, los científicos tienen razones suficientes para afirmar desde ahora que esta revolucionaria disciplina ocupará una parte importante en el quehacer médico del siglo XXI. ¿Podrá la humanidad resistir a las múltiples tentaciones, a menudo gratificadas por la fortuna o por la fama, en tiempos que carecen precisamente de una ética universal?. A la bioética corresponde desempeñar un papel decisivo, pues es ella quien debe crear las normas y valores éticos que regulen todos los aspectos relacionados con las investigaciones del genoma humano. Meditar sobre estas cuestiones constituye la motivación primordial para realizar el presente trabajo.

**Palabras clave:** GENOMA HUMANO; BIOETICA.

**BREVE RESEÑA HISTÓRICA DEL DESARROLLO DE LA  
GENÉTICA.**

La vida moderna entraña grandes cambios, y dentro de ella puede apreciarse un rápido desarrollo de la genética como ciencia. Este desarrollo se remonta al año 1865, cuando el desconocido monje austriaco Gregor J. Mendel presentó los resultados de

---

*1 Especialista de 1er Grado en Anatomía Humana. Profesor Instructor*

*2 Especialista de 1er Grado en Anatomía Humana. Máster en Medicina Tradicional y Natural. Profesor Instructor*

*3 Licenciado en Filosofía. Profesore Instructor*

sus investigaciones, y los mismos estuvieron ignorados durante más de treinta años, hasta que a fines del siglo XIX una serie de acontecimientos científicos dejaron sentadas las premisas para que los resultados de Mendel pudieran ser comprendidos; posteriormente, en 1869, Meischer descubre el ADN. Es el año 1900 el que marca el nacimiento de la genética como ciencia, al ser descubiertas las leyes de la herencia de forma independiente por tres biólogos, los cuales arribaron a la misma conclusión que Mendel.

En 1940 termina la etapa de genética clásica (en este periodo se realizan una serie de investigaciones de poca relevancia) y comienza la etapa de la genética molecular, cuando Beadle decide buscar un material de experimentación más idóneo, y así en 1941 él y Tatum demuestran que la función de los genes es controlar la síntesis de las enzimas, las que a su vez son responsables del desarrollo de procesos bioquímicos específicos, con lo que se establece el conocimiento acerca de la función real de los genes.

En 1952 Hershey y Chase demuestran que la información genética necesaria para la síntesis de proteínas se encontraba únicamente en los ácidos nucleicos, y queda fuera de toda duda que el material genético de casi todos los organismos vivos es el ADN. El ADN se convierte en objeto de estudio de la genética y es en 1953 cuando Watson y Crick publican un modelo sobre la estructura del ADN; este descubrimiento ocasionó gran impacto en la historia de la biología.

A partir de entonces se realizan varias investigaciones en las que se descubren enzimas importantes que participan en los procesos de autorreplicación del ADN, la recombinación genética y en la reparación de las mutaciones.

En 1970, Baltimore y Tenin descubrieron una enzima que sintetiza un fragmento de ADN a partir de la información genética contenida en el ADN, lo cual sentó las bases para la síntesis enzimática del gen. También Khorana y sus colaboradores sintetizan un gen artificial, estructuralmente correcto, pero no funcional. En 1976, el propio Khorana y sus seguidores sintetizan un gen artificial que es funcional en una célula viva.

A partir de los descubrimientos moleculares de la década del setenta surge la ingeniería genética, y en 1977, Sanger, Maxim y Gilbert proponen dos métodos para el análisis de la secuencia del ADN, gracias a lo cual en 1981 se dispuso de la secuencia de bases del cromosoma mitocondrial humano.

Botstein, en 1980, señaló la utilidad potencial de los fragmentos de longitud polimórfica en el estudio del genoma humano. Esto quedó demostrado al permitir localizar los genes de la corea de Huntington en 1983, y posteriormente de otras

enfermedades. A partir de 1990 se desarrolla el Proyecto Genoma Humano como un esfuerzo internacional para profundizar en su estudio.

En 1993 tuvo lugar en Bilbao, España, una reunión de las personalidades comprometidas con el Proyecto Genoma Humano, y allí se dictó la Declaración de Bilbao, en la que se resumen las deliberaciones de mayor relieve y las conclusiones obtenidas respecto a los problemas legales actuales y futuros que plantea dicho proyecto. Se creó la Cátedra de Derecho y Genoma Humano, primera y única en su género, con el fin de estudiar y enseñar, con enfoque multidisciplinario, las implicaciones jurídicas de las investigaciones sobre genoma humano, así como sus consecuencias y aplicación sociales.

En 1995 se celebra en Montreal, Canadá, la primera Conferencia Internacional de Muestras y Bancos de ADN, donde se debatieron temas tan importantes como el consentimiento informado, comercialización de las muestras de ADN y los aspectos éticos relacionados con el mapeo genético .

Gracias a las múltiples investigaciones realizadas en el Proyecto Genoma Humano, se han conseguido mapear alrededor de 15 mil genes y descubrir los que producen diferentes enfermedades. Al mismo tiempo se han realizado clonaciones en animales y se han creado empresas que comercian con técnicas genéticas, de las cuales varias decenas han inscrito actualmente patentes, prioridades y derechos de comercialización. En este sentido nos preguntamos ¿acaso en un futuro se harán clonaciones humanas? ¿Es el genoma propiedad del investigador? ¿Tenemos derecho a realizar modificaciones genéticas que condicionen la creación de un ser superior?. Estos son algunos de los peligros que trae consigo dicho proyecto, sin olvidar aquellos relacionados con la violación del secreto profesional al ofrecer información acerca de la susceptibilidad de algunos individuos de padecer determinadas enfermedades genéticas, lo que ha condicionado una nueva forma de discriminación: la discriminación genética.

Si bien el desarrollo de las enfermedades genéticas es todavía incipiente, los científicos tienen razones suficientes para afirmar desde ahora que esta revolucionaria disciplina ocupará una parte importante en el quehacer médico del siglo XXI , en el que la bioética desempeñará una función decisiva, pues a ella corresponde crear las normas y valores éticos que regulen todos los aspectos relacionados con las investigaciones del genoma humano. Un conocimiento tan fundamental de los seres humanos engendra problemas de índole ética, social y jurídica , por lo que meditar acerca de estas cuestiones constituye el objetivo fundamental de este trabajo.

## **CONSIDERACIONES BIOETICAS ACERCA DEL PROYECTO GENOMA HUMANO.**

El genoma es el conjunto de genes de los cromosomas, el cual está conformado por unos 50-100 mil genes. El gen, por su parte, es un segmento de la molécula de ácido desoxirribonucleico, o ADN, donde está codificada la información reguladora del desarrollo de los seres vivos.

El Proyecto Genoma Humano es el proyecto más ambicioso en el campo de las ciencias biológicas del presente siglo, dirigido a desarrollar mapas genéticos y físicos, y determinar la secuencia de ADN del genoma humano y otros organismos. Se inició en 1990 y pretende conseguir su objetivo en quince años, aproximadamente, con la participación de E.U.A, Francia, Gran Bretaña, Rusia y Japón, fundamentalmente.

El estudio del mapa del genoma humano debe conducir a la localización de todos los genes y marcadores de los distintos cromosomas, lo que permite su aislamiento mediante el empleo de tecnologías complejas. Una vez identificado el gen es posible determinar la enfermedad molecular subyacente que presenta y, conociendo mejor las bases moleculares de las enfermedades, pueden diseñarse estrategias terapéuticas más eficaces que pueden incluir la terapia génica .

La secuenciación del genoma humano proporcionará el conocimiento de los sitios precisos donde se halla contenida la información del código genético, y permitirá conocer la localización de los genes responsables de diferentes enfermedades, así como la predisposición a diversas afecciones (hipertensión arterial, arteriosclerosis, enfermedades mentales, cáncer, malformaciones congénitas, entre otras) cuyo desarrollo puede ser favorecido por los factores ambientales.

Este aspecto puede ser utilizado para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de varias enfermedades; así, por ejemplo, la terapia génica se ha empleado con éxito en tratamiento del SIDA, afecciones cardiovasculares y algunos tipos de cáncer; consecuentemente, estos tratamientos influyen en el pronóstico de estas enfermedades al diferenciar la evolución de las mismas en correspondencia con la utilización o no de esta terapia.

Se ha realizado el mapeo comparativo de los genomas de más de veinticinco especies de mamíferos, estudio que reviste gran importancia debido a que puede proporcionar una extraordinaria información sobre la estructura del genoma y sobre el proceso evolutivo que lo ha generado.

Los aspectos clínicos del mapa genético del hombre despiertan un creciente interés en los distintos campos de la investigación biomédica, pero en la actualidad la información de que disponemos sobre nuestro genoma humano es muy limitada, pues

solo se han conseguido mapear del 4 al 8 % del total de genes.

La terapia génica consiste en un mejoramiento genético de las células (somáticas y germinativas); es decir, se insertan genes sanos cuya función potencializa la respuesta del organismo, pero no reemplaza los genes defectuosos, por lo que afecciones condicionadas por genes dominantes no podrán ser neutralizadas por la adición de un gen sano, el cual quedaría sin poder expresarse. Por otro lado, en muchas enfermedades el gen defectuoso predispone pero no determina la aparición de la enfermedad, de manera que no puede anticiparse si la intervención génica es realmente necesaria; tomando como referencia este planteamiento cabe preguntarse: ¿Son realmente útiles los esfuerzos realizados para utilizar este tipo de tratamiento? ¿Cómo se valora la relación riesgo-beneficio de esta terapéutica?. La valoración de los riesgos de la terapia génica no es exclusiva de la salud humana sino también de la salud ambiental (plantas y animales): ¿podrían tener los organismos animales y vegetales genéticamente mejorados algún efecto a largo plazo sobre el ecosistema?.

La intervención genética con fines terapéuticos puede considerarse una aplicación necesaria y justificadora del proyecto genoma humano, en tanto no exista otra forma de impedir la enfermedad causada por el gen alterado.

Paralelo a la aplicación terapéutica de la intervención genética existe la utilización de la misma para resaltar determinadas características del ser humano como son: el color de la piel y de los ojos, el sexo y otros aspectos, lo cual proporcionaría un carácter reduccionista a este proceder. Por esta misma razón ha sido considerada por Kotow como frívola y superflua, y existe además el temor de que la ingeniería genética se torne accesible a empresas comerciales que venderían servicios de mejoramiento genético, posibilidad no muy remota, pues ya han sido fundadas algunas de estas empresas.

La intervención génica realizada en células somáticas no es heredada mientras que la que se aplica sobre las células germinales es transmitida por la herencia, lo que constituye una limitante de orden ético, ya que no se ha esclarecido en que medida se puede intervenir sobre el patrimonio genético de generaciones futuras, a lo que cabe preguntar: ¿tenemos derecho a intervenir sobre el genoma de nuestra descendencia?. El genoma es "patrimonio común de la humanidad", por lo que nadie tiene derecho a realizar modificaciones en él, pues al hacerlo se caería en posiciones eugenésicas positivas.

Si no se hace un adecuado uso del genoma, éste se convertiría en un arma genética, capaz de infligir heridas y sufrimientos a la humanidad, pues estaría basada en virus eugenéticos y étnicos capaces de contagiar, matar e incluso esterilizar sólo a determinados grupos poblacionales. Para estar seguros de que estas armas nunca

serán fabricadas, es necesario establecer lo antes posible una legislación internacional capaz de prevenir su fabricación .

La misión de la bioética es advertir acerca de estos peligros que a todos nos acechan, para que todas las personas tomen conciencia y contribuyan a solucionar esta situación.

El conocimiento del genoma no sólo permite su utilización como terapéutica, sino para realizar diagnósticos predictivos de las diferentes afecciones, al permitir augurar la futura susceptibilidad para el padecimiento de ciertas enfermedades. Este aspecto tiene una gran importancia para la práctica médica, ya que al conocer de antemano que en el futuro una persona padecerá de cierta enfermedad, pueden tomarse medidas para eliminar los factores de riesgo a contraer la misma. Como hemos visto, las pruebas genéticas tienen carácter predictivo en el diagnóstico de las enfermedades, pero ¿lo ve de igual modo el personal que la realiza? ¿cumple este personal con los principios de la ética? ¿se respeta la confidencialidad de la información?.

Según el anteproyecto para la protección del genoma humano se deberá proteger la confidencialidad respecto de terceros de los datos genéticos de carácter nominal, conservados o tratados con fines investigativos o cualquier otra finalidad, salvo el caso de las excepciones previstas por la ley, además de que nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas.

Sin embargo, se utiliza la información genética en el terreno laboral y penal, entre otros, al ser violado el secreto profesional. Esto condiciona la aparición de varias formas de discriminación genética, como las descritas en la literatura : se niegan seguros de vida, se despide del trabajo y no se dan empleos a personas que tienen predisposición genética al padecimiento de algunas enfermedades. Por tales motivos podemos preguntar: ¿no saben estas personas que estas pruebas sólo miden susceptibilidad para padecer la enfermedad? ¿es que han olvidado que el padecimiento de la enfermedad puede o no ser favorecido por los efectos ambientales?.

Cada persona tiene derecho a beneficiarse de los progresos de la biología y la genética humanas, en el respeto de su dignidad y de su libertad. Pero la realidad es que existe una distribución inequitativa de los avances del Proyecto Genoma Humano, pues sólo tiene alcance a esta tecnología quien tiene una situación económica solvente, o sea, que es más accesible a los pudientes que a los que requieren de la misma.

En la actualidad se ha reavivado el debate sobre el uso de la ingeniería genética, ¿cómo habría que valorar la exitosa creación de una oveja clónica y más recientemente de otros animales y la posibilidad técnica de aplicación a seres humanos? ¿es que acaso existe el derecho a duplicar seres humanos aunque sean éstos

genios, grandes investigadores o artistas? ¿qué sucedería en el caso de la probable duplicación de asesinos, criminales de guerra y otros individuos peligrosos para la sociedad?. Fabricar gemelos deliberadamente es algo aberrante y atenta contra la originalidad del ser humano.

Parece que hemos encontrado la panacea contra el hambre y la desigualdad de recursos naturales, pues en la actualidad ya se han producido alimentos transgénicos, pero por otro lado nos asaltan serias dudas porque pensamos que quizás acabamos de destapar la caja de Pandora, y que los hechos (posibilidades técnicas) podrían triunfar sobre cualquier planteamiento ético. La discusión no deberá limitarse a la comunidad científica. Hoy más que nunca es preciso que reflexionemos sobre los profundos dilemas éticos y morales del hombre actual para salvaguardar a la humanidad de serios peligros para la moral pública y la salud. No es a la investigación a la que debemos temer sino al uso que el hombre pudiera hacer de la misma.

## **BIBLIOGRAFIA**

- 1- Alonso I, del Río J. Clonación: sentimiento y sensatez. Periódico Trabajadores, 1997 Marzo 12.
- 2- Bergel S. El genoma humano y los límites del patentamiento. *Interciencia*. 1994;19(3):120-6.
- 3- Billings P, Alper J, Beckwith J, Barash C and Natowicz M. Reply to Hook: Genetic discrimination and Public Safety. *The American Journal and Human Genetics*. 1992;51(4):903-5
- 4- Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas. Grupo de información especial. Boletín de información diaria, 7 de Oct. 1996. Alarma de médicos británicos por arma genética.
- 5- Chang Q. *Journal of Traditional Chinese Medicine*. 1997;17(1):3-9.
- 6- Comité Internacional de Bioética. Anteproyecto para la protección del genoma humano, 1995.
- 7- Cuba. Ministerio de Cultura. Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas. Habana: Editorial Científico Técnica, 1984;t1:44.
- 8- De la Fuente J. El culto a la clonación. *Avances Médicos de Cuba*. 1997;4(11):46-7.
- 9- Dubelco R. Terapia Génica: cómo utilizarla. *El Correo de la Unesco*. Sept 1994:12-16.
- 10- Emery AE, Mueller RF. *Principios de Genética*. Madrid:Alhambra Longman, 1992;2-7,225-30, 238-40.
- 11- Farreras P. *Medicina Interna*. 13 ed. Madrid: Mosby Doyma Libros, 1995; V1:1222.
- 12- Genetic discrimination and insurance underwriting. *Am. J. Hum. Genet*. 51:901-3,1992.
- 13- International Workshop on legal aspects of the Human Genome Project (Bilbao, 24-26, May 1993) adopts Bilbao declaration. *International Digest Health Legislation*. 1994;45(2):234-7.
- 14- Jenkins JB. *Genética*. La Habana: Revolucionaria, 1984;250-53,261,442,727-33.
- 15- Kotow M. El genoma humano ¿una investigación sustentable por la Bioética?. En: Kotow M. *La investigación científica como tema bioético*. Santiago de Chile: Cimbio;1997; (2):1-47.

- 16- Kutukdjian BJ. La Biología en el espejo de la Etica. El Correo de la Unesco, Sep.1994:23-5.
- 17- Lain P.Historia Universal de la Medicina. tomo 7 Barcelona: Salvat, 1975:50-7.
- 18- Lowden J. Reply to Hook: Genetic discrimination and Public Safety. The American Journal of Human Genetics.1992;51(4):899-901.
- 19- Lyttle J. Is informed consent possible in the rapidly evolving world of DNA sampling?. Can. Med. Assoc. J. 156(2):257-8;1997.
- 20- Mustelier C., Mariño A y Almunia A. Proyecto genoma humano: ¿para bien o para mal?. Rev Cubana Med, 1998;37(1):3-5.
- 21- Natowicz M, Alper J, Alper I. Reply to Hook: Genetic discrimination and Public Safety. The American Journal and Human Genetics.1992;51(4):898-9.
- 22- Nueva Cátedra de Derecho y Genoma Humano. Bol Oficina Sanit Panam.118(1):57-58,1995.
- 23- Vázquez M. Genética. Avances Médicos de Cuba. 1996;3(8):51-2.
- 24- Vidal T. Clonación. Avances Médicos de Cuba.1998;5(16):53.