

Los principales objetivos del proyecto genoma humano son: 1) averiguar la ubicación cromosómica de los alrededor de cien mil genes que forman el genoma humano, empezando por aquellos que producen enfermedades, y 2) conocer la secuencia de los tres mil millones de pares de bases que integran nuestro ácido desoxirribonucleico (ADN). Ambos objetivos están muy adelantados y se considera que los resultados del proyecto serán sumamente benéficos para la humanidad,

quedando sin embargo la inquietud de cuál es el uso que se dará a los nuevos conocimientos y si en realidad se emplearán para bien del hombre.

Una de las organizaciones internacionales preocupadas por el asunto fue la UNESCO, que por decisión de Federico Mayor, su director general, creó en 1993 el Comité Internacional de Genética, con el fin de convertirlo en un foro libre de intercambio de ideas para analizar las implicaciones sociales, políticas, éticas y

legales del uso de los resultados del Proyecto. El objetivo final es producir un documento que terminó llamándose Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos.

El Comité estuvo dirigido por una distinguida jurista francesa, Noelle Leinoir, y se integró, por invitación de la UNESCO, con cerca de cincuenta personas, entre científicos, juristas, filósofos y políticos. La mitad de los integrantes provenían de países en vías de desarrollo,

# Ética y genética

RUBÉN LISKER



cuatro de los cuales eran representantes de América Latina: tres genetistas humanos (Argentina, Chile y México) y un jurista de Uruguay que encabezó la comisión legal del Comité, y se encargó de redactar el documento a que hicimos referencia en líneas previas. De 1993 a 1996 se realizaron cuatro sesiones generales del Comité en las que se discutieron a fondo numerosos temas relacionados con la ética y genética, cuyos detalles se pueden encontrar en publicaciones de la UNESCO sobre el particular aparecidas de 1994 a 1997. La comisión legal presentó un anteproyecto sobre la protección del genoma humano en 1994, el cual fue modificado cada año, distribuyéndose por todo el mundo con objeto de recibir opiniones y enriquecer el documento final, el cual se aprobó por unanimidad el 11 de noviembre de 1997, durante los trabajos de la 29 reunión de la Conferencia General de la UNESCO.

Federico Mayor señala que el texto busca equilibrar la garantía del respeto a los derechos y libertades fundamentales del hombre con la necesidad de garantizar la libertad de la investigación científica. La Conferencia General de la UNESCO acompañó a la Declaración con una resolución en la que pide a los Estados enunciados en ella favorecer su aplicación. El compromiso moral contraído por los Estados al adoptar la Declaración se considera como un punto de partida: una toma de conciencia mundial de la necesidad de una reflexión ética sobre la ciencia y la tecnología. Es ahora prerrogativa de los países dar vida a la Declaración con las medidas que cada uno decida adoptar.

La Declaración consta de veinticinco artículos distribuidos en los siguientes siete apartados: a) la dignidad humana y el genoma humano, b) derechos de las personas interesadas, c) investigación sobre el genoma humano, d) condiciones de ejercicio de la actividad científica, e) solidaridad y cooperación internacional,

f) fomento de los principios de la declaración y g) aplicación de la Declaración. La Declaración está redactada en términos muy generales, como es usual en documentos que requieren el consenso de todos los países involucrados, pero representa lo enunciado por Federico Mayor: una toma de conciencia universal de la necesidad de una reflexión ética sobre la ciencia y la tecnología.

#### El código ético de Hugo

Hugo es el acrónimo de Human Genome Organization, grupo no gubernamental que trata de hacer más eficiente el proyecto. Una de sus recientes iniciativas es el proyecto diversidad del genoma humano, que tiene como fin averiguar la diversidad del genoma humano anali-

zando el ADN de quinientas poblaciones humanas. Esto ha generado una serie de preocupaciones, entre otras: 1) temor a que se estigmatice y discrimine a personas o grupos y se promueva el racismo, 2) perder el acceso universal a los nuevos conocimientos cuando éstos sean patentados y 3) reducir el concepto de ser humano a su ADN y que nuestros problemas sociales sean atribuidos a causas genéticas.

Por lo anterior, la directiva de Hugo pidió a su Comité de asuntos éticos, legales y sociales que emitiera una serie de recomendaciones para garantizar que todos los proyectos se ajusten a los más rigurosos conceptos éticos. De carácter internacional y multidisciplinario, el Comité, dirigido por la jurista canadiense Bartha María Knoppers, emitió una serie de recomenda-





ciones más específicas que las del Comité Internacional de Bioética de la UNESCO, lo que se comprende por tratarse de un grupo de trabajo pequeño que no requiere el consenso de todos los países. Las recomendaciones emitidas son: 1) que es indispensable el cuidado de la calidad científica de las investigaciones en humanos, para que éstas sean éticas; 2) en el proceso de comunicación con comunidades deben tomarse en cuenta las características culturales de la población; 3) la consulta debe hacerse antes de reclutar a los posibles participantes en una investigación; 4) es necesario un consentimiento informado de los participantes que no sea coercitivo y que explique con claridad los detalles de la investigación; 5) debe respetarse la decisión de los participantes y asegurarles el respeto a su vida privada, cuidando la confidencialidad de la información recabada, y 6) debe codificarse la información para impedir el libre acceso a ella, siempre cuidando los intereses de los individuos investigados y de sus familiares.

A un nivel menos general y más concreto pensamos que aun cuando el proyecto genoma humano no vaya a plantear

nuevos problemas éticos, en la práctica de la genética médica en nuestro país éstos sí serán mucho más frecuentes, por lo que es necesario ir meditando sobre ellos, pues la ciencia va mucho más rápido que las reflexiones éticas, particularmente en un país como el nuestro, en que el nivel de discusión crítica y abierta de los problemas se estila poco.

#### El problema del aborto electivo

En la mayor parte del país el aborto es ilegal y todos los intentos que se han hecho para que la ley al respecto sea más liberal han fracasado. En la actualidad sólo se permite cuando el embarazo es producto de una violación o si la vida de la madre está en peligro. Nadie, que yo sepa, está a favor del aborto. Lo que sí se ha intentado es que éste se permita en algunas circunstancias, entre otras, cuando exista la certeza de que el producto tiene un padecimiento genético grave, lo que no sólo impediría una vida sin razonable calidad, sino que además interferiría con el bienestar familiar. Este tipo de aborto recibe el nombre de eugenésico, lo que

puede ser visto como un intento de descalificarlo *a priori*, ya que la palabra eugenesia se ha convertido en un término negativo por las atrocidades cometidas en Alemania durante la Segunda Guerra Mundial y por los programas de esterilización obligatorios realizados en algunos países escandinavos, Estados Unidos y Canadá en la década de los treinta.

Los argumentos a favor y en contra del aborto electivo no convencen a nadie de los que están del lado contrario; así, dada la poca información objetiva que hay en México sobre el particular, se realizó una encuesta en cinco grupos de médicos: genetistas, obstetras, internistas, pediatras y neurólogos, a quienes se les hicieron cuatro preguntas con relación al aborto electivo: a) qué opinaban cuando se hacía sólo a solicitud de los interesados; b) cuando el producto tenía una malformación congénita; c) cuando la malformación era grave, y d) cuando el problema era personal. Respecto a la primera pregunta sólo 15% estuvo de acuerdo con el aborto, pero la cifra subió a 50% y 90% en la segunda y tercer preguntas. Cuando se personalizó la situación (pregunta d) bajó a 70% quienes estaban de acuerdo con el aborto. En las contestaciones no intervino el género del encuestado, su edad y su experiencia en ver enfermos con malformaciones; el único factor que dio diferencias significativas fue el grado de religiosidad, pero aun entre los médicos que manifestaban que la religión era importante o muy importante en su vida diaria, la mayoría estuvo a favor del aborto electivo en las preguntas c y d.

Pienso que la decisión de realizar un aborto es exclusiva de la pareja. El genetista debe informar y asegurarse que la información sea bien comprendida. El procedimiento nunca deberá ser obligatorio y si una pareja decide llevar a término el embarazo de un producto afectado no se debe interferir con esa decisión. Estoy seguro de que no habrá un consenso res-

pecto a este problema y que a lo más a que se podría llegar es a que la sociedad permita que cada quien obre conforme su propia conciencia, lo cual sería ideal desde mi punto de vista, pero también muy difícil de lograr.

### Respeto a la autonomía del enfermo

En los países anglosajones se hace mucho énfasis en respetar la autonomía de las personas y en que al proporcionar el llamado consejo genético, el genetista sólo debe explicar cuál es el problema, sin tratar de influir en la decisión del paciente. Encuestas realizadas en México entre diferentes especialistas médicos, incluyendo genetistas, señalan que lo anterior no ocurre y que el consejo genético casi nunca es neutral y priva el deseo del genetista de ayudar a sus pacientes, proporcionándoles el "mejor" consejo posible, basado en los valores del médicos y en su idea de la importancia del problema sobre el que está asesorando. Esta actitud es también la que prevalece en el mundo no anglosajón y ha sido criticada por ser considerada como una política eugenésica. Pensamos que esta crítica no es correcta ya que el médico nunca tiene en mente: 1) mejorar la composición genética de la población, ni 2) toma actitudes coercitivas. Ambos elementos necesarios para hablar de la eugenesia propiamente dicha.

### Confidencialidad

La confidencialidad es el acuerdo (no explícito) entre el médico y su paciente, en el que el primero se compromete a no dar información relativa al paciente, a menos que tenga su permiso. En genética médica el primer problema es definir quién es el paciente, si el enfermo que consulta o toda su familia que comparte los mismos genes. Esto es relevante, ya que el médico tiene como obligación, además de guardar la confidencialidad, pro-



teger de daño a terceros cuando esto es posible.

En las encuestas que hemos realizado en México resulta claro que los genetistas están más interesados en proteger de daño al cónyuge, a los parientes directos del enfermo y al público en general, que mantener la confidencialidad del paciente. Esto pasa en todo el mundo, excepto en el norte de Europa y en poblaciones de habla inglesa, que dan mayor importancia a mantener la confidencialidad que a proteger a terceros. Afortunada-

mente existe una solución parcial a este dilema, pues el médico puede advertir al paciente, antes de darle consulta, que si ocurre una situación en la que por motivos médicos convenga informar a otros de cuál es su situación lo hará aun cuando el o la paciente no lo deseen. Ello permite al paciente decidir si consulta a ese médico o prefiere cambiar de facultativo. Es claro que en México y en otros países el principio ético dominante es evitar el daño a terceros, más que respetar la autonomía del paciente.

## Medicina predictiva

Cada vez es más fácil, mediante el uso de pruebas de laboratorio, conocer el riesgo que tiene determinada persona de desarrollar más tarde alguna enfermedad genética. Pondré como ejemplo una enfermedad neurodegenerativa, la Corea de Huntington. Los primeros síntomas suelen aparecer a los cuarenta años, son progresivos y los pacientes mueren diez años después con problemas de manejo en el lapso sumamente difíciles. Por su forma de herencia se sabe que cada hijo, independientemente del sexo, tiene 50% de riesgo de padecerla, y en la actualidad hay manera de tener la certeza, desde la más tierna infancia, si un sujeto de riesgo tiene o no la enfermedad.

El dilema es que podemos estar seguros de que un sujeto tiene la enfermedad a la edad de cinco años, por ejemplo, pero será treinta y cinco años después cuando esa persona mostrará los primeros síntomas. ¿Hay que informarle de ello y a qué edad? ¿Cómo saber si no va a morir de otra circunstancia antes de los cuarenta años? Ante esto vale la pena preguntarse qué se ganó al informarle fuera de preo-


cuparlo y hacerlo infeliz desde que se enteró. En el fondo el problema radica en que podemos diagnosticar la enfermedad pero no tratarla, y es seguro que cada vez habrá más ejemplos similares; de hecho, en la actualidad ya se conocen genes que predisponen a cáncer de mama en la mujer, y quien los tiene, si llega a los ochenta años, cuenta con 90% de posibilidad de desarrollar este tumor maligno. ¿Qué hacer? ¿Recomendar mastectomía bilateral preventiva?, ¿a qué edad hacerla?, son interrogantes que, aparte de no tener respuesta, necesitan investigarse a fondo antes de ofrecer pruebas predictivas a la sociedad, situación que de ocurrir podría tener un gran éxito comercial.

## Terapia génica

La terapia génica es la manipulación del ADN de células vivas con objeto de modificarlo e introducirlo al organismo con fines terapéuticos. Se puede realizar en células somáticas, en cuyo caso, si llega a suceder cualquier imprevisto negativo, sólo se afecta al individuo en que se está intentando y no presenta ningún problema ético en particular, ya que el procedimien-

to es igual a cualquier otro procedimiento terapéutico en fase experimental y debe someterse a los mismos reglamentos.

Esta terapia también puede aplicarse en células germinales, pero en la actualidad existe consenso de que no debe realizarse, ya que de haber efectos imprevistos, en particular a largo plazo, podrían manifestarse en los descendientes de los sujetos en que se realizó el procedimiento, lo cual resulta indeseable. En lo que sí se está de acuerdo es en que hay que tener mucho más experiencia con el procedimiento realizado en células somáticas, antes de intentarlo en las germinales.

La terapia génica aún está en la infancia y es posible que se convierta en un arma terapéutica muy útil para el tratamiento de diversas enfermedades, pero debe quedar claro que su uso será precisamente para eso, curar enfermedades, y no para "mejorar" a las personas aumentando su talla o cambiando el color del pelo o de los ojos, ya que ello implica juicios de valor con connotaciones negativas y francamente racistas para algunos individuos o grupos de personas. 

### Rubén Lisker.

Departamento de Genética, Instituto Nacional de la Nutrición Salvador Zubirán.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

Carnevale, A., R. Lisker, A. Villa y S. Armendares. 1998. "Attitudes of Mexican geneticists towards prenatal diagnosis and selective abortion", *Am. J. Med. Genet.*, 75, pp. 426-431.

Carnevale, A., R. Lisker, A. Villa, E. Casanueva y E. Alonso. 1997. "Counselling Following diagnosis of a fetal abnormality", *Am. J. Med. Genet.*, 69, pp. 23-29.

Casanueva, E., R. Lisker, A. Carnevale y E. Alonso. 1997. "Attitudes of Mexican physicians towards induced abortion", *Int. J. Gyn. & Obs.*, 56, pp. 47-52.

Lisker, R. 1995. "El Comité Internacional de Bioética de la UNESCO", *Gac. Med. Mex.*, 131, pp. 621-623.

Lisker, R. 1996. "El código ético de Hugo", *Gac. Med. Mex.*, 132, pp. 457-458.

Lisker, R. y R. Tapia. 1997. "Clonación en humanos", *Ciencia*, 48, pp. 5-13.

Lisker, R., A. Carnevale, J. A. Villa, S. Armendares y D. Wertz. 1998. "Mexican geneticists' opinions on disclosure issues", *Clin. Genet.*, 54, pp. 321-329.

#### CREDITOS FOTOGRAFICOS.

P. 26: Will McBride, *Superpoblación*, 1969. P. 28: Hans-Ludwig Bohme, *Cuerpo III*, 1969. P. 29: Harald Fuchs, *Cenizas*, 1986. P. 29: Osa and Martin Johnson, *Refrigerator*, 1920.