

Aspectos Éticos del Proyecto Internacional: El Genoma Humano

DR. RUBÉN LISKER¹

El genoma humano es la suma de todo el material genético –ácido desoxirribonucleico (ADN)– contenido en los cromosomas de una célula haploide (típicamente las gónadas) que tienen 23 cromosomas, o sea la mitad del número presente en las células somáticas.

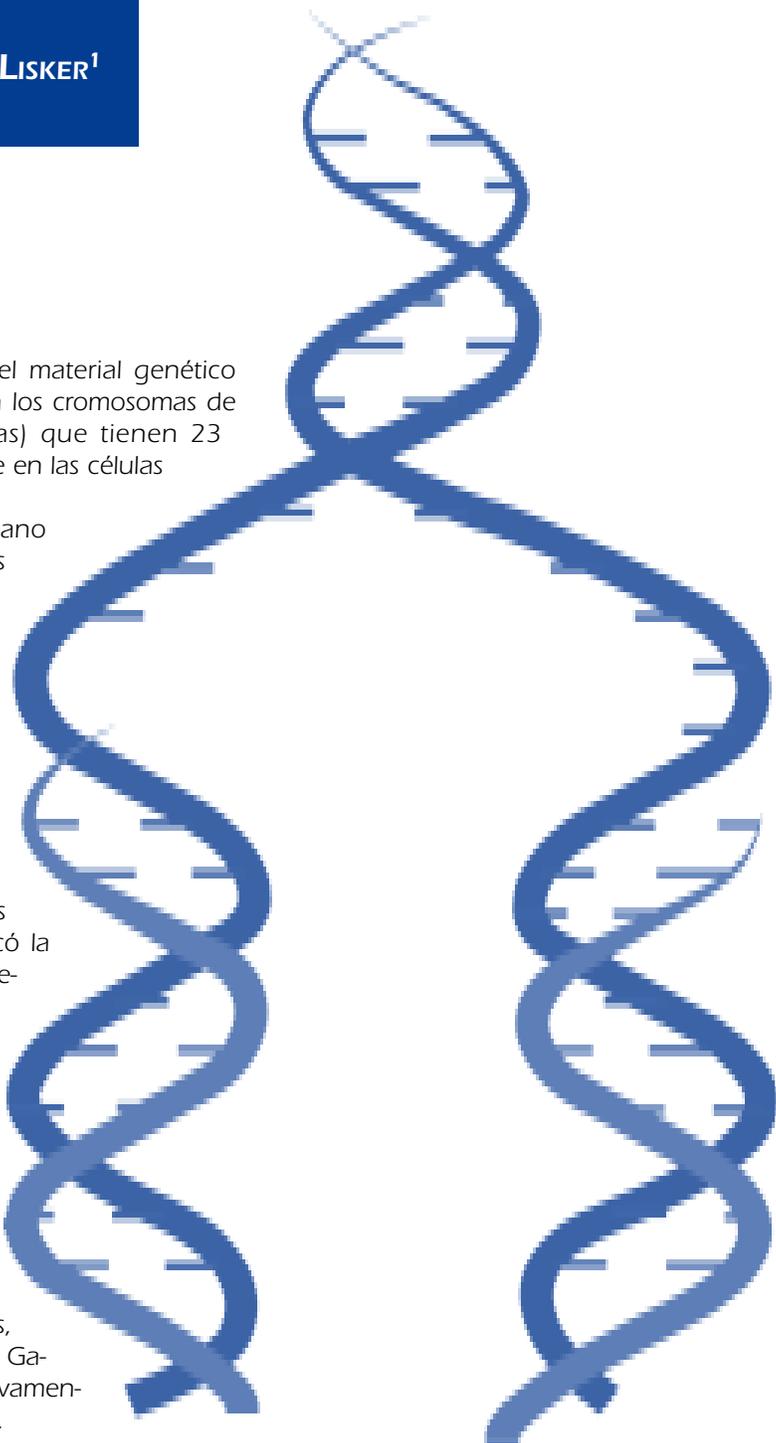
El proyecto internacional del genoma humano (PIGH) tenía como sus dos objetivos principales para cumplirse en el año 2005:

- 1) conocer la ubicación cromosómica de todos nuestros genes, empezando por aquellos que producen enfermedades;
- 2) averiguar la secuencia de los 3000 millones de pares de bases que integran el ADN humano.

En la actualidad ya se conoce la ubicación de alrededor de 10 000 genes, aproximadamente la tercera parte del total y se ha avanzado en más del 95% el conocimiento sobre la secuencia de los 3000 millones de bases. De hecho ya se publicó la estructura completa de los dos cromosomas más pequeños, el 21 y el 22.

Hay dudas del buen uso que se le dé a los resultados de este proyecto. Dos grupos internacionales se han preocupado sobre el particular y elaborado sendos documentos que conviene conocer, ellos son: 1) El Comité Internacional de Bioética de la UNESCO (CIB) y 2) El Comité de Asuntos legales y Sociales de HUGO (acrónimo de Human Genome Organization).

Existen dos publicaciones nacionales que describen con cierto detalle lo que son estos grupos, cuales son sus propuestas y ambos aparecen en la Gaceta Médica de México en 1995 y 1996 respectivamente, donde el lector interesado puede consultarlos.



¹ Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, Vasco de Quiroga No. 15, del. Tlalpan, 14000 México D.F.

El CIB se creó formalmente en 1993 y después de numerosas revisiones produjo un escrito intitulado Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, que fue aprobado por unanimidad el 11 de noviembre de 1997 por el pleno de los estados miembros de las Naciones Unidas y tiene 25 artículos distribuidos en los siguientes 7 capítulos:

- 1) La dignidad humana y el genoma humano;
- 2) Derechos de las personas interesadas;
- 3) Investigaciones sobre el genoma humano;
- 4) Condiciones de ejercicio de la actividad científica;
- 5) Solidaridad y cooperación internacional;
- 6) Fomento de los principios de la declaración; y
- 7) Aplicación de la declaración.

El segundo Comité se llama HUGO-ELSI que emitió una serie de recomendaciones éticas basadas en los siguientes conceptos:

- 1) El genoma humano es patrimonio de la humanidad;
- 2) Deben aceptarse las normas internacionales de los derechos del hombre;
- 3) Hay que respetar la cultura y creencias de todos los participantes en proyectos de investigación; y
- 4) Deben respetarse siempre la dignidad y libertad humanas.

Estas señalan que un requisito indispensable para que las investigaciones

sean éticas es cuidar la calidad científica de las mismas. El proceso de comunicación con los participantes debe tomar en cuenta sus características culturales y es necesario obtener un consentimiento informado por escrito de los mismos. El reclutamiento debe ser libre explicando con claridad la naturaleza de la investigación, sus riesgos, beneficios y alternativas. Debe también protegerse la confidencialidad de los resultados

Algunos problemas éticos

Los resultados del PIGH plantean problemas no necesariamente nuevos pero que se discutirán con mucha frecuencia:

- 1) Pronto podrán diagnosticarse durante el embarazo la totalidad de las enfermedades mendelianas sencillas y la cuestión del aborto electivo de productos con problemas genéticos graves será un problema común;
- 2) Se podrá predecir en el embarazo la aparición de una enfermedad total o parcialmente genética y no queda claro como proceder sobre el particular ya que en algunos casos no habrá opciones terapéuticas disponibles;
- 3) Debe protegerse la confidencialidad de los resultados de estudios genéticos, para asegurar que los mismos no lleven a discriminación sobre bases genéticas.

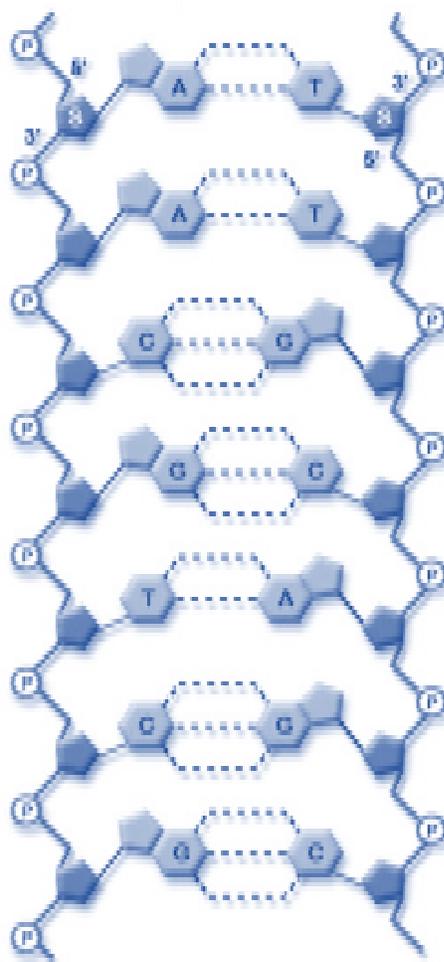
Aborto electivo

Es ilegal en la mayor parte de los estados de la República Mexicana, excepto cuando el embarazo es producto de una violación o pone en peligro la vida de la madre. En el Distrito Federal se promulgó recientemente la llamada "ley Robles" que permitiría el llamado aborto eugenésico (yo prefiero el término aborto embriopático, eliminando el término eugenésico que tiene connotaciones negativas) que está actualmente siendo revisada por la Suprema Corte de Justicia para dictaminar sobre su legalidad.

Creo que la decisión de realizar un aborto es exclusiva de la pareja, o de la

mujer en caso de desacuerdo. El papel del médico es solo informar con veracidad de la situación y asegurarse que la información sea bien comprendida. Es derecho de la pareja continuar con el embarazo hasta su fin si así lo desea, a pesar de que el producto tenga una malformación grave.

Pienso que no habrá nunca consenso sobre el particular y a lo más que puede aspirarse es que exista acuerdo



social de que cada quien obre según su conciencia le dicte.

Medicina predictiva

Existe ya tecnología para que durante el embarazo se prediga si un individuo va a desarrollar alguna enfermedad total o parcialmente genética. En algu-

nos casos, como la fenilcetonuria o la galactasemia, la predicción permite un tratamiento eficaz que evita las manifestaciones clínicas de la enfermedad. En otros casos, también de enfermedades mendelianas sencillas como la fibrosis quística del páncreas o la enfermedad de Huntington, no existe ningún tratamiento actual efectivo y la situación se complica en el último ejemplo, ya que la enfermedad de Huntington se manifiesta no antes de la cuarta década de la vida y el dilema radica en cuál momento hay que informarle al interesado. Seguramente no antes de que planee tener hijos (cada uno tiene 50% de riesgo de heredar la enfermedad). El informar con anterioridad produciría problemas psicológicos importantes lo que sería indeseable, sobre todo si el paciente muere de alguna otra causa antes de que se manifieste la enfermedad.

Estos ejemplos son situaciones en que la presencia del gen anormal asegura que la enfermedad se va a presentar. Hay otros casos como el cáncer familiar de mama y ovario, en que la presencia de mutaciones en unos genes llamados BRCA1, y BRCA2, indica que, en este caso, la mujer tiene mayor probabilidad que el resto de la población de tener la enfermedad, más no certeza de ello. De hecho, una mujer en esta situación tiene un 90% de probabilidad, si vive hasta los 80 años, de desarrollar el tumor. A menor edad disminuye la probabilidad.

El problema de fondo es qué hacer con la información: ¿revisar de cerca a la paciente a partir de X edad, tanto desde el punto de vista clínico como mamográfico? ¿proponer una mastectomía bilateral? y si esa es la respuesta ¿a qué edad?. Son preguntas para las que todavía no hay respuestas.

Confidencialidad

Constituye un acuerdo entre el médico y su paciente en el que el médico se compromete a no dar información sobre la situación de la enfermedad de la paciente a menos que tenga su permiso. Puede darse la situación de que informar a parientes cercanos de un sujeto, a quien se le han realizado estudios genéticos, puede ser útil para evitar que descendientes de ellos tengan tal o cual enfermedad. Si el interesado no quiere que su médico proporcione información se presenta el conflicto de proteger la confidencialidad contra el deber de proteger a terceros.

Tenemos la impresión de que en México la idea de proteger a terceros tiene primacía sobre la protección de la confidencialidad.

El diagnóstico preclínico de enfermedades genéticas puede resultar en que compañías de seguros o patrones potenciales quieran conocer las características genéticas de un individuo para decidir la prima que le cobrarán o si se le da un empleo. Surge la pregunta. ¿Que es más importante para otorgar un trabajo, la capacidad de la persona para realizarlo o el conocimiento de su genotipo? Podría ser relativamente fácil que el médico no proporcione información sin la autorización del interesado, pero cómo garantizar que no se obtenga la información que seguramente estará archivada en grandes bancos de datos.

Hay que asegurarse que en el diseño de bancos de datos con información genética de muchas personas, se incluyan los resguardos necesarios para que no pueda extraerse información individualizada de los mismos, sin el permiso de los dueños de la información que son los propios pacientes.

Constituye un acuerdo entre el médico y su paciente en el que el médico se compromete a no dar información sobre la situación de la enfermedad de la paciente a menos que tenga su permiso.