**I. Consideraciones generales**

**1. EL GENOMA HUMANO**

El cuerpo del ser humano está constituido por trillones de células. En cada una de estas células existen 46 cromosomas, que correspon­den a los 23 aportados por el espermio y a los 23 aportados por el óvulo en el momento en que se produjo la fecundación. En cada uno de estos 46 cromosomas residen miles de genes, que en total se esti­ma que son entre 50 mil y 70 mil. La totalidad de estos genes consti­tuye sólo una parte de toda la información genética contenida en el ácido desoxirribonucleico (ADN) de cada célula humana, siendo el resto de función desconocida'.

El ADN es una molécula en forma de escalera doblada como hélice, en la que los largueros laterales corresponden a moléculas de azúcar unidas a moléculas de fosfato, mientras que los peldaños correspon­den a moléculas de cuatro bases nitrogenadas: Adenina (A); Guanina (G); Timina (T); Citosina (C). Los peldaños de esta escalera se forman siempre por apareamiento entre una A y una T y entre una G y una C. Los genes corresponden a segmentos de esta molécula de ADN con una secuencia específica de ordenación de estas cuatro bases nitrogenadas y que contiene información para cumplir una función determinada.

Estas secuencias génicas controlan la mayoría de las estructuras y las funciones corporales, tales como la constitución de los distintos ór­ganos, la conexión entre las neuronas del sistema nervioso, el color de la piel, la estatura, etc. Para que los genes ejerzan su acción espe­cífica se requiere además de su integridad estructural y funcional, la presencia de un ambiente adecuado. Así, toda característica observa­ble de un individuo (el fenotipo) es el resultado de un conjunto de genes (el genotipo) que se expresa en un determinado ambiente y delas interacciones entre ellos

**2. EL PROYECTO GENOMA HUMANO (PGH)**

El Proyecto Genoma Humano es una investigación multinacional que tiene básicamente dos objetivos: el primero es conocer la secuen­cia de todo el ADN humano compuesto por alrededor de 3 billones de bases nitrogenadas y, el segundo, localizar, descubrir los aproxi­madamente 70 mil genes presentes en los cromosomas humanos. La localización de estos genes a nivel cromosómico es lo que constituye el mapa genético de los cromosomas. La ubicación de los genes que producen enfermedades genéticas constituye el mapa genético mór­bido.

La validez de la generalización de los conocimientos que se obten­drán de la secuenciación del genoma de un hombre en particular se basa en que se estima que existe al menos un 99,9 por ciento de seme­janza desde el punto de vista genético entre los individuos de distin­tas razas.

En la actualidad se conocen alrededor de 7 mil quinientos de los 70 mil genes y se ha secuenciado aproximadamente un 10 por ciento de todo el genoma. Dado que los métodos de secuenciación han tenido un gran desarrollo tecnológico, incluyendo la robótica, se espera que en el año 2003 se conocerá toda la secuencia del genoma humano. La información obtenida por el PGH permitirá conocer los genes humanos, sus funciones y sus relaciones con otros genes y con el ambiente, lo que tendrá un gran impacto en el ámbito de la biomedicina, con grandes repercusiones en la sociedad.

1. **APLICACIONES DE LOS CONOCIMIENTOS GENERADOS POR EL PGH**

**a) Ánibito de la evolución biológica**

El conocimiento de la secuencia de las bases del genoma humano potenciará enormemente la incipiente ciencia que estudia la diversidad genética de los seres humanos y las relaciones que se pueden establecer entre el genoma humano y las otras especies. Esta nueva rama de investigación, que se conoce con el nombre de antropología molecular, se preocupa de materias tales como los polimorfismos (variabilidad genética) entre individuos y entre poblaciones, el aná­lisis del ADN de restos humanos antiguos, las similitudes genéticas dentro del orden de los primates, etc.

En cuanto a los polimorfismos, la falta de tecnologías adecuadas tuvo corno consecuencia el que por muchos años los estudios estuvieran circunscritos a las proteínas más bien que a los genes. Representan­tes clásicos de esta etapa fueron primero los trabajos con los grupos sanguíneos A, B y 0, y luego aquellos efectuados con los antígenos de histocompatibilidad, que son los que determinan las posibilida­des de trasplantes de tejidos entre individuos. Más recientemente, el empleo de enzimas que cortan el ADN en sitios específicos (endonucleasas de restricción) ha permitido detectar polimorfismos directamente en el mismo ADN, ampliando en forma notable la sen­sibilidad de estos estudios. Estos últimos incluyen los llamados RFLPs (restriction fragment length polymorphisms), los VNTR (variable number of tandem repeats) y los STR (short tandem repeats), técni­cas conocidas con el nombre de fingerprints -huellas digitales- de frecuente aplicación en medicina forense y determinación de pater­nidad.

La variabilidad en los genomas de los seres vivos responde a muta­ciones espontáneas en el ADN. Estas mutaciones son precisamente las causantes del polimorfismo genético, a través del cual se va ha­ciendo manifiesta la evolución de los genes y en último término de las especies. Cuando éstas son perjudiciales, pueden provocar efectos letales en los organismos que las experimentan. Por el contrario, cuando las mutaciones son neutras o beneficiosas, son transmitidas a la descendencia. Las mutaciones en cada gen ocurren con una fre­cuencia en el tiempo que le es característica, lo que proporciona un verdadero reloj molecular. Por lo tanto, la comparación de la secuen­cia de un mismo gen entre dos especies diferentes nos puede dar una idea del tiempo transcurrido desde que ambas divergieron en espe­cies separadas. Es así como se han ido construyendo árboles filogenéticos que dan una idea de la evolución de las especies muy semejante a la que entrega el estudio de los registros fósiles. Los es­tudios de variabilidad genética en el genoma mitocondrial de huma­nos de distintas razas, que dieron origen al concepto de "Eva africa­na", constituyen un típico ejemplo de árbol evolutivo construido en base a secuencias de ADN.

**b) Ámbito médico**

Las enfermedades genéticas se deben a la alteración en la estructura de los genes o en la regulación de su expresión funcional. En la ac­tualidad se estima que de los 70 mil genes que constituyen el genoma humano, unos 2 mil a 5 mil tienen probablemente alguna relación con la producción de enfermedades.

Todas las enfermedades pueden ser consideradas como el resultado de la interacción entre la constitución genética de un individuo y el medio ambiente. Sólo un pequeño grupo de enfermedades pueden ser atribuidas exclusivamente a uno de estos factores. En general, los genes confieren cierta predisposición (o en algunos casos protección) a manifestar una enfermedad en presencia de determinadas condiciones ambientales. A su vez, las enfermedades genéticas se deben alteraciones en un gen (enfermedades monogénicas) , en varios gene (enfermedades poligénicas) o en muchos genes (enfermedades cromosómicas). Se estima que aproximadamente entre el 4 y el 7 por ciento de la población presenta un problema de origen genético a lo largo de su vida. Uno de los frutos que se espera del PGH es la identificación y el aislamiento de los genes humanos que tengan importancia en la causa y mecanismos de las enfermedades. A la luz de la influencia que tienen los genes en la producción de enfermedades, la información que surja del Proyecto en cuestión tendrá gran relevancia para la medicina, especialmente en el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de enfermedades.

* *Diagnóstico de enfermedades*

Uno de los usos más comunes de la tecnología genética actualmente disponible es la confirmación de un diagnóstico en una persona que ya ha presentado síntomas de una determinada enfermedad genética Actualmente existen tests para detectar más de quinientas enfermedades, en su mayoría monogénicas, y se suelen realizar, debido a s complejidad, en laboratorios de investigación; sin embargo, cada ve más se están realizando en laboratorios clínicos. Estos tests permite confirmar o descartar un determinado diagnóstico de la misma manera que otros exámenes de uso más corriente como las radiografía,, hemogramas, etc.

La importancia de estos tests genéticos es que permiten hacer un diagnóstico preciso, y de alguna manera predecir la evolución de la enfermedad y diseñar el tratamiento disponible más adecuado. Sin embargo, a diferencia de la información de los tests de diagnóstico tradicionales, la que se obtiene mediante los tests del ADN tiene un connotación nueva porque el identificar a una persona como portadora de una condición genética pone en evidencia la posibilidad de que hayan otros miembros de la familia susceptibles de contraer la enfermedad. Esta situación se ha de analizar desde el punto de vista ético debido al impacto que el diagnóstico de enfermedades futura tiene en el plano personal, familiar y social. Caso típico de los dile­mas éticos que se pueden presentar es el de la enfermedad de Huntington. En esta enfermedad, que se manifiesta por movimientos involuntarios que pueden llegar a ser invalidantes y por la declinación de las funciones cognitivas hasta la demencia, los síntoma de daño neurológico progresivo se presentan habitualmente en la edad adulta, cuando la persona ya ha tenido hijos. Dado que esta enfermedad se hereda de manera dominante, implica que una persona enferma tiene un 50 por ciento de probabilidades de que su hijo herede la enfermedad. Así, al identificar a un adulto con la enferme­dad se presenta el dilema de ofrecer el examen diagnóstico a herma­nos e hijos asintomáticos. Opción que ha de ser cuidadosamente es­tudiada por cuanto el saberse no afectado será un alivio, pero un diagnóstico presintomático de una enfermedad sin posibilidades actuales de tratamiento puede ser devastador para la persona y su familia, con graves consecuencias en el plano laboral y social, entre otros.

Otras enfermedades susceptibles de ser diagnosticadas presintomáticamente son algunos tipos de cánceres familiares. Entre éstos se cuentan ciertas familias con cáncer de mama por mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, cáncer de colon, poliposis familiar de colon, etc. En miembros de familias con estas mutaciones, los cánce­res aparecen más precozmente que en el promedio de la población, y en múltiples sitios a la vez. Es posible identificar en estas familias a aquellas personas que tienen riesgo de contraer la enfermedad para ofrecerles alguna alternativa profiláctico y así prevenir o retrasar la aparición de síntomas.

Otra expectativa del diagnóstico molecular es que la identificación de genes causantes de enfermedades familiares poco frecuentes, como los cánceres descritos arriba, permitirá la identificación de genes que causan enfermedades "comunes" de mayor incidencia en la población, tales como hipertensión arterial, malformaciones congé­nitas, etc.

En la actualidad el diagnóstico de una afección genética puede reali­zarse no sólo en las personas ya nacidas, sino que también antes del nacimiento. En el diagnóstico prenatal se examinan las células fetales mediante diversas técnicas, como por ejemplo la amniocentesis, que se realiza alrededor de la décimosexta semana de gestación y que consiste en la extracción de líquido amniótico que contiene células fetales; la biopsia de vellosidades coriales, que se realiza entre la octava y décima semana de gestación y que consiste en la extracción de células trofoblásticas fetales; el estudio de células fetales en la san­gre materna, etc. Estos diagnósticos no pueden prescindir de un aná­lisis desde el punto de vista ético, por cuanto, por un lado, los proce­dimientos de obtención de la muestra llevan consigo el riesgo de producir un aborto y, por otro, porque en la actualidad en muchos países su finalidad es ofrecer a la madre un aborto, cuando el feto está afectado por alguna enfermedad genética.

Por otra parte, y como consecuencia del desarrollo de las técnicas de la fecundación *in vitro,* en la actualidad se está en condiciones de realizar el llamado diagnóstico genético preimplantacional. Ello ha permitido no sólo conocer el sexo del embrión fertilizado *in vitro* implantar el embrión según el sexo que se desee, sino mediante sofisticadas técnicas de diagnóstico molecular a nivel de desarrollo embrionario, pesquisar enfermedades genéticas e implantar solamente aquellos embriones sanos (selección embrionario). Es evidente que estos procedimientos suscitan una serie de dilemas éticos, por cuanto no son sino prácticas eugenésicas.

* *Terapia génica*

En la actualidad existe una enorme brecha entre la capacidad diagnóstica de enfermedades debidas a razones genéticas y las posibilidades terapéuticas, por lo que el conocimiento del Genoma Humano en este campo genera muchas esperanzas.

El conocimiento de la causa fundamental de una enfermedad mejorará el diseño racional de alternativas terapéuticas, tanto de terapias clásicas como de alternativas innovadoras, incluyendo suplementación de proteínas deficientes, mejorías en los métodos de producción de estas proteínas con metodología recombinante, y la terapia génica propiamente tal.

Hasta hace poco tiempo a los pacientes afectados por enfermedades genéticas sólo era posible ofrecerles medidas paliativas, tales como indicaciones dietéticas, como por ejemplo la eliminación de fenilalanina en la dieta en caso de fenilcetonuria; o bien suplementación de cofactores, como por ejemplo la administración de factor VIII de la coagulación en casos de hemofilia, etc. En la actualidad, como consecuencia del conocimiento biológico alcanzado ya se están ensayando terapias génicas, con el propósito de intentar curar definitivamente algunas afecciones genéticas.

La terapia génica consiste en la inserción de genes normales, para suplir o reemplazar genes mutados con el fin de un tratamiento definitivo del defecto genético. Ésta, de acuerdo al tipo de célula a la que está dirigida, puede ser de tipo somática o de tipo germinal. La terapia génica somática consiste en el reemplazo de los genes defectuosos en los órganos más afectados por la enfermedad y por lo tanto repercute solamente en el individuo que la recibe. Desde el punto de vista ético no plantea inconvenientes distintos a los de la medicina tradicional. En la actualidad existen pruebas terapéuticas como protocolos de investigación en una decena de enfermedades. Ejemplo de esto es el caso de la Inmunodeficiencia Severa Combinada, que clínicamente se traduce en episodios frecuentes y graves de cuadros infecciosos, debidos a la falla genética de los mecanismo inmunológicos de defensa frente a las infecciones. Una de las causa de esta afección son alteraciones en el gen que codifica la enzima llamada Deaminasa de adenosina (ADA). En este caso, la terapia génica consiste en la administración *in vitro* del gen normal de la enzima ADA a células extraídas de la médula ósea de los pacientes que poseen la afección. Luego, las células enfermas que han incorpo­rado el gen normal son devueltas al paciente. Los resultados hasta la fecha son alentadores. Es interesante hacer notar que si bien es cierto que los modelos originales de este tipo de terapia estaban destinados a enfermedades monogénicas, en la actualidad se ha ampliado su uso a enfermedades multifactoriales como cáncer, arterioescle­rosis, etc.

La terapia génica, en el plano de las células germinales, ha de anali­zarse con mayor atención, especialmente desde el punto de vista ético, puesto que no sólo modificaría la información genética del individuo que la recibe, sino que también la de sus descendientes.

* *Prevención de enfermedades*

La identificación presintomática de individuos que tienen riesgo genéticamente determinado de contraer una enfermedad, asociada a una mejor comprensión de la patogenia de ésta, brindará la oportu­nidad de actuar en forma preventiva antes de que se produzcan los síntomas, para disminuir los efectos deletéreos de una mutación. Esto se logrará minimizando la exposición a otros factores de riesgo, me­diante cambios de estilo de vida, aumentando la vigilancia para per­mitir diagnósticos más precoces o enfocando las estrategias de inter­vención en aquellas personas más susceptibles.

**c) Ámbito laboral y asegurativo**

Las implicancias del PGH trascienden con largueza el ámbito pro­piamente científico, dando origen a situaciones que generan inquietudes de orden ético, legal y social. Es por ello que una de las pecu­liaridades de este proyecto es que un monto significativo de sus fondos está dedicado a analizar estas implicancias y su impacto a nivel de la sociedad. Este aspecto del proyecto se conoce con el nom­bre de ELSI: *Ethical, Legal and Social Issues.*

La información de las características genéticas que se obtiene me­diante los tests genéticos puede tener grandes repercusiones en ámbitos tan determinantes para la vida de los hombres como el trabajo o la previsión social.

Como ya se dijo, se pueden aplicar tests genéticos a personas sanas que provienen de una familia con antecedentes de alguna enferme­dad determinada. La información de los resultados de estos exáme­nes puede ser fuente de discriminación en el campo laboral, así como en los sistemas de seguros de salud y de vida.

En el ámbito laboral, la discriminación se puede manifestar cuando el empleador hace uso de esta información a la hora de contratar personal, para evitar los costos que significaría la ausencia prolonga­da o el retiro por motivos de enfermedad de un empleado. Con esta información el empleador estaría en condiciones de contratar sola­mente a aquellas personas con bajo riesgo de que en el futuro se les manifieste una enfermedad.

Además, estos tests genéticos pueden ser usados al momento de con­tratar un trabajador, con el fin de pesquisar alguna enfermedad que podría manifestarse en razón de los riesgos particulares que presen­ta un determinado lugar de trabajo. Ambas situaciones ofrecen una serie de dilemas éticos que conviene estudiar. Un programa de exá­menes genéticos voluntarios para informar a los potenciales trabaja­dores de sus riesgos en relación con un trabajo en particular no de­biera presentar objeción ética alguna, por cuanto, por una parte, permite evitar una enfermedad a la cual se tiene una cierta disposi­ción, y por otra, porque serán los individuos afectados los que ejerce­rán el derecho de decidir si están dispuestos a correr dicho riesgo. Sin embargo esta acción voluntaria que le permite al trabajador to­mar una decisión en forma autónoma, difiere sustancialmente desde el punto de vista ético del uso unilateral de la información por parte del empleador con el fin de excluir a los trabajadores.

Otro ámbito relevante de la información que se puede obtener de las características genéticas de una persona dice relación con las compa­ñías de seguros que operan en base a compartir riesgos. Éstas, por una parte, asumen que las personas difieren entre sí, de modo que no se puede predecir qué enfermedades contraerá en el futuro una persona determinada, y, por otra, observan los patrones colectivos de comportamientos de la población. Esta combinación de incerti­dumbre individual y de predecibilidad grupal hace posible que las compañías ofrezcan seguros en condiciones tales que a los indivi­duos les resulte conveniente contratarlos. En la actualidad, las com­pañías toman de sus potenciales clientes información de tipo general como la edad, el sexo, las enfermedades anteriores, la salud de los parientes, su estilo de vida, así como su propensión a fumar, etc, a lo que se agregan exámenes médicos estándares. Sin embargo, estos ries­gos ya no serán compartidos si se dispone de información genética. Podría darse el caso de que el propio cliente se haga tests genéticos de manera reservada, de tal forma que en base a los resultados obte­nidos contrate un seguro. Tal actitud, claramente dolosa, llevaría a que la compañía les exija los tests a todos sus potenciales clientes, lo que alteraría completamente el criterio "riesgo compartido" con el que se trabaja actualmente. Los seguros tendrían la posibilidad, en estas condiciones, de establecer cuotas de acuerdo al riesgo predicho por los tests genéticos, lo que engendraría una forma de discri­minar. Este conflicto se ha de resolver manteniendo en reserva la información genética en virtud de su carácter predictivo de riesgos, tanto para las personas sanas como para sus familiares, de tal forma de evitar discriminaciones en razón de las caracte­rísticas genéticas.

**II. Consideraciones antropológicas**

Tal como se ha podido apreciar, la constitución genética del ser hu­mano es un factor relevante de su dimensión corporal, por lo que resulta importante comprender de qué manera se relaciona con la persona. De no realizar este paso, es decir, pasar de lo biológico a lo ontológico, "del fenómeno al fundamento" como dirá Juan Pablo II, se tendrá una visión antropológica reductiva, que terminará por cons­tituirse, en el plano ético y social, en la antesala de un uso inadecua­do de los conocimientos que aporte la biología molecular, especial­mente en el ámbito de la medicina. Esta consideración es relevante en un contexto cultural que tiende cada vez más a señalar como úni­cos factores realmente decisivos de las realidades humanas las coor­denadas espacio temporales del mundo sensible, las constantes físi­co-químicas, los dinamismos corpóreos, las pulsiones psíquicas y los dinamismos sociales.

1. **EL SER HUMANO ES ÚNICO E IRREPETIBLE**

La tesis antropológica de fondo, y que la ciencia biológica confirma, es que cada ser humano es único e irrepetible. Desde el momento en que el espermatozoide penetra el óvulo se da inicio a una nueva vida, con sus características genéticas bien determinadas y distintas a las del padre y la madre, y una identidad" estrictamente suya y por lo tanto personal, que estará presente a través de todos los cambios que experimente durante su vida. Esto significa que a partir de la consti­tución genética de cada hombre se está en condiciones de afirmar no sólo que estamos en presencia de un ser humano, que implica de suyo una identidad biológica específica distinta a las demás especies vivientes, sino también que se trata de uno en particular perfecta­mente individualizado con características propias que se dan sola­mente en aquel sujeto, y por tanto irreductible a otro. El genoma hu­mano específico se constituye en el principio individualizante de la constitución corporal de ese ser en particular que lo hace único y diferente a los demás.

La primera célula, producto del acto fecundativo del gameto paterno y materno, posee una capacidad natural intrínseca e informacionalmente autónoma que podrá desarrollarse solamente en virtud de lo que es, un ser humano, y que quedará expresada en el cuerpo de éste a través de todos los cambios morfológicos que expe­rimente durante su desarrollo en el tiempo. Esta afirmación lleva a una conclusión del todo fundamental. Dado que el patrimonio genético es condición necesaria tanto para la especificación como para la identidad del nuevo ser, adquiere un valor no sólo biológico, sino que también ontológico, en cuanto que remite al ser de la perso­na que se expresa en el espacio y el tiempo bajo la forma de cigoto, embrión, feto, neonato, niño, joven, adulto, anciano. .

1. **UNIDAD CORPORAL Y ESPIRITUAL**

Es cierto que el ser humano se revela como tal tanto gracias a sus características biológicas, ya presentes desde el momento en que es concebido, como en las morfológicas, pero no se acaba en ellas en cuanto que está constituido de aquella identidad ontológica, al mis­mo tiempo espiritual y corpórea que lo hace sujeto, en el cual los creyentes reconocen la imagen de Dios. Ello lleva a afirmar que las características biológicas y morfol6gicas, así como sus funciones, son reveladoras de la persona, pero no bastan por sí solas para consti­tuirla en cuanto tal.

Es cierto que el espíritu no puede ser objeto de una observación a la que se puede acceder mediante el método científico. Sin embargo, es posible reconocer una serie de signos muy preciosos que se dan sola­mente en el ser humano, como la experiencia del saber metafísico, de la conciencia moral, de la libertad, como también de la experiencia estética y religiosa. Estas notas que lo caracterizan están presentes como facultades inherentes a su naturaleza.

A la luz de esta unitotalidad corporal y espiritual que conforma al ser humano es que "la profundización antropológica lleva a recono­cer que, en virtud de la unidad sustancial del cuerpo con el espíritu el genoma humano no sólo tiene un significado biológico; también es portador de una dignidad antropológica, cuyo fundamento reside en el alma espiritual que lo penetra y lo vivifica".

Lo recientemente expuesto significa que el cuerpo es condición necesaria para afirmar la presencia de una persona, pero no suficiente. Es la unión sustancial de ambos principios, el alma espiritual y el cuerpo, lo que constituye al ser de la persona. Esta afirmación implica desconsiderar el intento de comprender a la persona así como sus comportamientos exclusivamente a partir de sus características genéticas. Un determinismo de este tipo negaría el carácter espiri­tual de la libertad, la voluntad y la racionalidad, pudiendo llevar a valorar a las personas solamente a partir de sus características genéticas, lo que abre el camino a discriminaciones según el concep­to que se tenga de normalidad o de lo que debería ser un hombre. Frente a la posibilidad no sólo de conocer la constitución genética del ser humano, sino también de hacerlo objeto de manipulación, resulta importante, por una parte, analizar en qué medida una ac­ción sobre el cuerpo trasciende el aspecto meramente biológico para alcanzar al ser de la persona y, por otra, analizar bajo qué condicio­nes una acción en el cuerpo, y de modo más específico en el genoma, es respetuosa de su dignidad.

La íntima relación que existe entre la persona y su constitución cor­poral implica que cuando se actúa sobre el cuerpo de una persona no se alcanza a éste solamente en su materialidad, sino que al ser de aquélla. Desconocer esta relación significa reducirla a un complejo sistema de interacciones fisiológicas y mecanismos orgánicamente interrelacionados. Ello equivaldría a reconocer en el cuerpo solamente una realidad material, independiente de la persona, lo que es un reduccionismo antropológico. Sin embargo, reconocer la indisociabilidad de la realidad corporal de la persona con su ser per­sonal, implica reconocer que cualquier intervención en el cuerpo humano alcanza a la persona misma. Esta apreciación se aplica de la misma manera cuando se actúa sobre el código genético.

Reconocer que la persona está íntimamente ligada a su condición corporal, implica acercarse a ésta como una realidad irreductible en virtud de que trasciende su materialidad. En efecto, el cuerpo no es un tener de la persona, sino que parte integrante de su ser, y por tanto no puede ser objeto de acciones que atenten en contra de éste. Desde esta misma perspectiva, reconocer que el carácter único de la persona está vinculado a su genoma implica reconocer que la acción sobre éste podría atentar no sólo en contra de su integridad, sino que también de su identidad.

**3. EL BIEN DE LA PERSONA**

En virtud de estas consideraciones se percibe que el genoma participa del valor ético de la persona, por lo que no puede ser objeto de una acción tal que atente en su contra. Cuando se actúa sobre un conjunto de genes se actúa sobre una persona. No obstante lo anterior, el reconocimiento de la dignidad de la per­sona humana no ha de entenderse como la imposibilidad de interve­nir sobre su constitución genética y corporal. Ello no sería otra cosa que sacralizarlos. Se trata simplemente de reconocer en la persona un valor tal que obliga a no subordinarla a otros intereses que no sean los de su propio bien. En este sentido, los conocimientos alcan­zados en el ámbito de la genética y sus aplicaciones médicas se ven positivamente a la luz de las posibilidades terapéuticas que se abren frente a enfermedades genéticas y cromosómicas, siempre y cuando respeten las características que le son propias a la especie humana y a cada ser humano en particular, es decir, su identidad y su integri­dad tanto física como espiritual.

**III. Consideraciones jurídicas**

El proceso de transición de la Modernidad a la Postmodernidad es recibido desde la perspectiva de las legislaciones concretas, reales y particulares, según dos modos generales. El primero es el modo clá­sico que otorga al hombre una ley natural, e inherente a ella un con­junto de derechos naturales que no dependen ni de la lógica formal ni del consenso democrático. El segundo, fundamentado en la plura­lidad de doctrinas que llegan a sus propias conclusiones, es la basa­da en la culturalidad (en oposición a la naturalidad) del derecho. En relación al genoma humano, la primera tesis defenderá la primacía del hombre sobre la investigación y el comercio. La segunda, en cam­bio, al considerar que no se puede hablar de derechos naturales, dado que la noción misma de naturaleza no es sustentable, concluirá que las restricciones a la manipulación genética deben ser mínimas y en muchos casos dependerá de la sensibilidad de cada comunidad según las categorías de tiempo y espacio.

Este pluralismo metodológico se debe a un cambio en el modelo jurí­dico de Occidente, en el cual la regla objetiva de la ley natural es pulverizada por el relativismo, cuya base es la afirmación de Nietzsche de disolver el ser en la nada y la verdad en el valor, lo que conduce necesariamente a que no pueda hablarse de una validez universal de las reglas jurídicas en general, ni biojurídicas en particular. Esta vali­dez se presenta en el nuevo universo jurídico como la multiplicación de las bases axiomáticas, avaladas normalmente por el consenso uni­versal o democracia. En este contexto se han de tener presentes algu­nas consideraciones jurídicas en torno al PGH.

**1. CONSIDERACIONES EN TORNO A LA PATENTABILIDAD DE LOS GENES HUMANOS**

Además de los beneficios que reportará la aplicación de los conocimientos que surjan del PGH para el manejo de enfermedades, implica un enorme potencial económico que, por una parte, debe ser ade­cuadamente protegido desde el punto de vista legal en su propiedad Intelectual y comercial y, por otra, no debe afectar el libre intercambio de información tan característico de la actividad científica. De hecho, es muy poco probable que se hubieran desarrollado produc­tos farmacéuticos basados en secuencias génicas humanas tan exitosos y beneficiosos como el factor activador del plasminógeno tisular y la eritropoyetina, sin que hubiera existido una protección legal y co­mercial apropiada que asegurara un beneficio comercial futuro ca­paz de compensar el enorme esfuerzo científico y el riesgo financiero que significaba el desarrollo de los productos mencionados. Esta si­tuación ha generado un intenso debate sobre la legitimidad intelec­tual y moral de la aplicación de derechos de patentes a genes huma­nos y su efecto sobre el progreso de la investigación biomédica.

El interés creciente en el patentamiento de nuevos genes humanos trae aparejada la controversia relacionada con la legitimidad jurídi­ca, intelectual y ética de la aplicación de derechos de patentes a genes humanos. La pregunta que urge responder es la siguiente: ¿son patentables las secuencias de ADN humano? En EE.UU., un invento es patentable cuando el objeto de la patente es novedoso, y por lo tanto, no ha sido previamente comunicado públicamente, no es ob­vio y es de utilidad, lo que significa que posee un uso práctico más allá del simple mérito intelectual y/o estético.

Considerando que en muchos casos la identificación de la secuencia de un gen completo o de secuencias parciales no implica necesaria­mente el conocimiento de su función y utilidad, sería recomendable que dichos genes no sean patentados sobre la base de "utilidades proféticas o especulativas" o por el mero hecho del conocimiento de las secuencias respectivas. Tal como lo exigen los criterios básicos de patentamientos para otros inventos, se deduce que solamente de­biera otorgarse derechos de patentes a aquellos nuevos genes que son útiles y novedosos. Sin embargo, es posible constatar que la ten­dencia actual en el patentamiento de secuencias de ADN humano ha derivado en la pérdida progresiva de los límites entre invento y des­cubrimiento, propugnándose además un patentamiento irrestricto como consecuencia de la simplificación y eliminación de los requisitos objetivos de patentabilidad tales como son la novedad, el mérito inventiva y la utilidad industrial que históricamente llevaron a la creación del instrumento legal de las patentes.

La controversia respecto de la patentabilidad de genes humanos con­tinúa activa y las posiciones en relación con el acceso y el manejo de la información genética derivada del desarrollo del Proyecto del Genoma Humano van desde una posición eminentemente utilitaris­ta, que privilegia el beneficio práctico y comercial de la información del genoma humano, pasando por posiciones intermedias de tipo consensual, hasta una posición que privilegia la dignidad de la per­sona humana y la indisponibilidad de la información genética del ser humano.

Uno de los grandes desafíos para la comunidad científica y bioética consiste en compatibilizar, por una parte, que haya un acceso expedi­to a la información y tecnología genética generada por el PGH y, por otra parte, que haya una justa y adecuada protección otorgada por el patentamiento para el desarrollo de aplicaciones que se orienten genuinamente al beneficio de la humanidad y no a su menoscabo.

El análisis y el debate sigue siendo un tema de actualidad y todavía quedan muchas preguntas por responder: ¿Son patentables sólo los inventos o también los descubrimientos?; ¿son las secuencias de los genes patentables en sí mismas o son sólo una herramienta de investi­gación para la invención de productos patentables?; ¿es lícito que el conocimiento generado por el PGH mediante financiamiento público sea sujeto a regulaciones de propiedad intelectual v comercial?; ¿a quién pertenece el genoma humano?; ¿deben aplicarse criterios éticos a la hora de adjudicar una patente para una secuencia genética humana? No es fácil responder a todas estas preguntas, pero se intentará dar algunas pautas de reflexión desde el ámbito jurídico.

Toda relación jurídica se compone de al menos un sujeto o titular de derechos y obligaciones, y una cosa, es decir, aquello sobre lo cual recaen los derechos y obligaciones. Estas calidades no pueden comunicarse, lo que implica que un sujeto de derechos no puede convertir­se en sujeto de tales atribuciones. Existe, en consecuencia, una diferencia radical entre sujeto y objeto, a partir de la cual todo el fenómeno del Derecho se produce y subsiste. Los atributos del dominio (usar, gozar y disponer) se pueden ejercer sólo sobre cosas u objetos, mas no sobre el sujeto. Para que pudiéramos disponer de un sujeto, en el sentido jurídico, tendríamos necesariamente que ser superiores de un modo esencial a él, lo cual es absurdo por cuanto significaría la negación de la igualdad fundamental de los hombres entre sí. En conse­cuencia, el hombre sólo puede usar rectamente su entidad y disfrutar de los bienes provenientes de ese uso, pero no puede destruir(se) ni mermar conscientemente sus capacidades.

En relación al tema que nos ocupa, la aplicación de los resultados generados por el conocimiento del genoma humano puede llevar a objetualizar la condición humana, convirtiendo en los hechos al hom­bre más bien en una cosa, olvidando su carácter de titular de derechos inherentes a él en virtud de su condición de ser humano. En la erosión de la diferencia entre el sujeto y la cosa radica la problemática jurídica en el ámbito de la genética. Tener presente al ser humano siempre como sujeto y no como objeto, no significa que toda intervención en el curso natural de la vida humana y de sus atributos es de suyo negativa y reduccionista, sino sólo aquella que no tiende a la buena administra­ción de la salud, ya sea en sentido físico o psicológico.

**2. TITULARIDAD JURÍDICA PARA LA APLICACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL PGH**

La pregunta que surge de los conocimientos adquiridos del PGH es si pueden aplicarse los resultados de la investigación genética para modificar la constitución genética de un individuo o de un grupo. Desde un punto de vista teórico, la respuesta es positiva si aplicamos el mismo principio que permite actuar sobre el cuerpo con el propó­sito de prevenir o sanar una enfermedad.

Una segunda circunstancia se refiere al caso en que se afecta los derechos concretos de un sujeto, por ejemplo, la violación por parte de un equipo médico del derecho de una persona a tener hijos no alterados genéticamente. En este caso, y gracias fundamentalmente a la protección constitucional de Chile que asegura a todas las perso­nas el nacer libres e iguales en dignidad y derechos (Art.1), y el dere­cho a la vida y a su integridad física y psíquica, el afectado puede reclamar el restablecimiento de su derecho ante los tribunales. En este caso no se ha afectado directamente un patrimonio común de titular innominado, sino los derechos concretos y reales de una per­sona concreta y real.

Es importante al respecto reflexionar acerca de si el consentimiento de un individuo es válido para autorizar que se realice sobre él o sobre los que éste tenga tutela cualquier modificación genética. En­tramos al terreno de los derechos irrenunciables en cuanto se relacio­nan con obligaciones precedentes. En efecto, dicho consentimiento será válido en la medida que tenga por objeto mejorar la salud del afectado o incluso cuando no tenga ese objeto sino otro, pero sea in­diferente para la conservación de la salud. De acuerdo a este princi­pio, no serían válidos los consentimientos que tiendan a resultados contrarios a la salud e integridad física y espiritual de la persona. No parece posible ni desde el punto de vista jurídico como del ético que una persona, cumpliendo con el requisito de no alterar la salud del paciente, determine por su voluntad ciertas características del individuo futuro o presente sin capacidad de discernimiento, como, por ejemplo, acciones tendientes a mejorar ciertas cualidades físicas. Esto afecta directamente a la dignidad del paciente, cuyo valor resi­de justamente en la posibilidad de utilizar su inteligencia, voluntad y libertad para decidir y ejecutar sus propias acciones, que se repu­tan propias precisamente por esa vinculación eficiente al origen.

**3. DERECHO A LA INFORMACIÓN GENÉTICA**

Resulta legítimo, a la luz de la información que se puede obtener a partir del PGH, hacer las siguientes preguntas: ¿Es posible exigir de un profesional toda la información genética que éste dispone sobre nosotros?; ¿se le puede exigir a éste que realice cualquier prueba genética?; ¿pueden anticiparse estos resultados y seguir respetándo­se la dignidad de la persona humana? Es urgente responder a estas preguntas, en virtud de la gran multiplicidad de casos concretos y problemáticos que pueden producirse. Considérese, por ejemplo, si existe o no el derecho por parte de un novio (o novia) que, con el objeto de dar o negar su consentimiento, exige una prueba genética para determinar si los hijos de la pareja tendrán algún defecto o de­sarrollarán determinadas enfermedades. Consideramos que tal de­recho carece de título, pues llevaría a condicionar la donación perso­nal, propia del amor conyugal, a un elemento externo sujeto a la lógica de la producción, con el consiguiente desmedro de la dignidad de las personas. Distinto es el caso de dos cónyuges que, una vez casados, desearan conocer las posibilidades genéticas de la futura prole. En este caso, pensamos, el derecho a tal información existiría, siempre y cuando tal conocimiento no tuviera por objeto derivar en prácticas abortivas. Hay que tener en cuenta que desde el punto de vista teóri­*co,* el derecho de un individuo siempre se encuentra ordenado a un deber, en este caso, el de respetar la dignidad del hombre y el de cuidar de los hijos. Por otra parte hay que tener presente que el he­cho de que una cierta información se pueda conocer, no significa necesariamente que se deba conocer. Las razones de la necesidad de tutelar esta información radican en que existe una cierta ambigüedad en la información genética y en que el hombre no puede quedar reducido a su constitución genética.

**IV. Consideraciones sociales**

La posibilidad de conocer las características genéticas de una perso­na lleva grabada en sí una serie de riesgos que deben ser considera­dos adecuadamente. Ellos son la estigmatización de personas asintomáticas pero portadoras de genes mutados; la presión sobre las personas para que se realicen pruebas genéticas; las dificultades emocionales que conlleva el aceptar la predicción de enfermedades futuras que no tienen curación, así como la discriminación de perso­nas por sus características genéticas tanto en el ámbito laboral como en el ámbito de los seguros.

Por otra parte, dado que la información que genere el PGH no sólo va a permitir conocer las características genéticas de una persona, sino también dará las bases para poder actuar sobre su genoma, se podría usar la ingeniería genética para mejorar y alterar ciertas ca­racterísticas biológicas que sobrepasan el ámbito meramente tera­péutico, así como para buscar tener la descendencia más perfecta posible y eliminar aquellos individuos que no cumplan con ciertos "estándares de calidad" predeterminados.

Otro aspecto que debe ser cuidadosamente analizado dice relación con el manejo de la información que se obtenga de los exámenes genéticos, de tal forma de salvaguardar la privacidad de la persona que se sometió a un examen de este tipo.

A partir de 1989 comenzaron a aparecer proyectos dirigidos princi­palmente a impedir que las compañías de seguros de salud exigieran información genética. En EE.UU. hay 14 estados que ya cuentan con leyes antidiscriminatorias. Además, ya existen unas 50 leyes o pro­yectos de ley en un total de 35 estados, sin contar las leyes a nivel federal sobre la materia. En el Reino Unido las 440 compañías de seguro agrupadas en la *Association of British Insurers* (ABI) han entra­do en conflicto con el gobierno, ya que éste ha propuesto una mora­toria de dos años en el empleo de la información genética. Las com­pañías piensan que éste es el primer paso hacia una prohibición total y definitiva que vendría después, en circunstancias que, según ellas, la información que entregan los tests no difiere del historial familiar que se obtiene por otros medios.

En Chile, aunque a menor escala, se ha discutido acerca del uso de la información genética. Existe en la actualidad un proyecto que ingre­só al Senado en marzo de 1997, titulado "Investigación científica en el ser humano, su genoma y prohibe la clonación humana". Este pro­yecto consta de catorce artículos permanentes, entre los que, en el tema que nos preocupa, destacan el octavo y el noveno. En ellos se prohibe explícitamente la discriminación de las personas en virtud de su patrimonio genético y se definen las condiciones bajo las cua­les deben realizarse los tests, explicitando que ello debe hacerse en forma confidencial y por motivos de salud o de investigación cientí­fica.

**V. Consideraciones éticas**

A la luz de lo planteado recientemente se percibe que los conocimien­tos de los que se dispondrá gracias a los resultados que arroje el Pro­yecto del Genoma Humano permitirán en varios sentidos mejorar las condiciones de vida de las personas. Sin embargo, se ha aprecia­do que pueden ser dirigidos en contra del mismo hombre.

Una de las causas de las luces y sombras que se asocian a este pro­yecto está en que la civilización tecnológica ha producido un quiebre entre los márgenes materiales del desarrollo de la tecnología y la humanización de este conocimiento. Esta situación se traduce en la paradoja de que aquello destinado a dar felicidad al hombre, acaba siendo justamente uno de los elementos que lo deshumanizan, por­que crea con el entorno una relación puramente instrumental, exte­rior, alienada, veleidoso, sin calado ni profundidad, y por lo tanto incapaz de alojarse en nosotros, modificándonos. Bajo estas condi­ciones la profusión de la tecnología lleva al paroxismo de desapego en cuanto que es algo que no se puede incorporar al sujeto porque se ha convertido de suyo en ininteligible, y por lo tanto fuente de deshumanización, en cuanto que deja de ser connatural al hombre y fuente de felicidad.

El tema que nos ocupa, el conocimiento del Genoma Humano y las aplicaciones que de él se derivan, puede responder a este esquema. En efecto, dada la escasa connaturalidad que tenemos con el conoci­miento del Genoma Humano, el resultado de la aplicación de técnicas derivadas de él puede conducir alternativamente tanto a la salud como a la enfermedad, a la vida como a la muerte. Bajo estas condi­ciones, actuar en el hombre considerando como relevante únicamen­te los conocimientos logrados mediante el método científico, margi­nando otras dimensiones de la realidad, es un reduccionismo que puede traer insospechadas consecuencias para el mismo hombre, lo que obliga a evaluar estas nuevas posibilidades no solamente desde el punto de vista científico, sino también desde el punto de vista éti­co.

De no tener presente esta dimensión se caerá fácilmente en la lógica propia del cientificismo, que no admitiendo como válidas otras formas de conocimiento que no sean las propias de las ciencias positi­vas, y relegando al ámbito de la imaginación tanto el conocimiento religioso y teológico, así como el saber ético y estético postula que lo técnicamente posible se vuelve *ipso facto* lo moralmente admisible. Para evitar reducir la realidad a lo empíricamente demostrable habrá que tener presente que la posibilidad de una investigación o la puesta en marcha de una técnica no permite calificarla en cuanto tal y por sí sola como éticamente aceptable en virtud de que el parámetro desde el cual se ha de evaluar toda acción humana es el bien del hombre considerado integralmente, y la ciencia y la técnica han de ponerse a su servicio, y no al revés.

A todas luces se percibe que la ciencia y sus aplicaciones tecnológi­cas son un valor que brota de la creatividad y genialidad del hombre, y que el uso responsable de ella puede dar importantes frutos para la medicina y otros campos del saber. Sin embargo, se ha de conjugar con el valor del derecho que tiene todo ser humano, por el sólo hecho de serlo, a la vida así como a ver resguardada su integridad física y psíquica. En este sentido se ha de descartar de plano toda acción a nivel genético que no tenga una finalidad propiamente terapéutica e implique riesgos innecesarios para la salud y la vida de las personas, o alteren su identidad e integridad física y espiritual, así como el uso de los conocimientos que aporte el Proyecto del Genoma Humano para detectar embriones con enfermedades genéticas o que son por­tadores de caracteres genéticos patológicos con la finalidad de elimi­narlos. Tampoco han de realizarse aquellas acciones que tengan como finalidad mejorar la condición genética de una persona o un grupo de personas que haga resaltar cualidades como la belleza, la inteli­gencia, etc, y que constituyan una puerta de entrada a múltiples dis­criminaciones arbitrarias en base a la constitución genética de las personas, así como el uso de la información que lleve grabada cual­quier forma de discriminación debido a las características genéticas de una determinada persona. De darse estas situaciones, se sobrepa­saría con creces el ámbito propiamente médico, constituyendo la in­formación genética una verdadera amenaza para el hombre.