PROYECTO GENOMA HUMANO

INTRODUCCIÓN

 El primer problema que uno se encuentra al tratar cualquier tema relacionado con la bioética, como es éste, es la necesidad de abarcar distintas disciplinas para poder analizar a fondo cada una de las implicaciones del mismo. Así, no basta con tratar los aspectos biológicos o médicos del problema, sino que es necesario hacer un análisis filosófico (desde el punto de vista de la antropología), jurídico-legal, social y por supuesto ético. Por otro lado en general nuestros conocimientos en cada uno de estos campos suelen ser bastante limitados y se reducen más a intuiciones que a conocimientos profundos. Por eso es mi intención presentar a continuación un análisis del problema desde cada uno de estos campos, empezando por explicar qué es el “genoma humano”, para a continuación analizar las implicaciones de la investigación en torno a éste.

**¿QUÉ ES EL GENOMA HUMANO?**

 El cuerpo de un ser humano adulto está constituido por trillones de células, y cada una de éstas, está formada por 46 cromosomas (23 aportados por el espermatozoide y 23 por el óvulo), en cada uno de los cuales residen alrededor de 70,000 genes. Un gen es un segmento de la molécula de ADN con una secuencia específica de ordenación de las bases nitrogenadas que forman el ADN: Adenina (A), Guanina (G), Timina (T) y Citosina (C).

Recordar que el ADN (Ácido desoxirribonucleico) es una molécula en forma de escalera doblada como hélice, formada por la pentosa desoxirribosa, el ácido fosfórico, y las bases nitrogenadas antes mencionadas. Los largueros laterales de la escalera corresponden a moléculas las moléculas de pentosa desoxirribosa, unidas al ácido fosfórico, mientras que los peldaños corresponden a moléculas de las bases nitrogenadas unidas siempre por apareamiento de una A y una T, y entre una G y una C.

Las secuencias génicas son las que controlan las estructuras y funciones corporales, si bien la relación entre un determinado gen y las características observables del individuo (fenotipo), no es lineal sino que existen una serie de relaciones complejas entre un conjunto de genes (genotipo) y el ambiente para producir el fenotipo. Por tanto una misma constitución genética sometida a distintas situaciones ambientales (entendiendo por ambientales los distintos factores externos que pueden afectarle: nutricionales, climáticos....) puede dar como resultado distinto fenotipo.

Toda célula del cuerpo humano tiene el genoma completo, la diferencia entre unas y otras células se debe a que unos genes están activos y otros no

**¿QUÉ ES EL PROYECTO GENOMA HUMANO?**

 El Proyecto Genoma Humano es un proyecto de investigación originado en los Estados Unidos, en octubre de 1990, con la participación de los EEUU, Alemania, Australia, Brasil, Canadá, China, Corea, Dinamarca, Francia, Holanda, Israel, Italia, Japón, México, Reino Unido y Suecia, y que tiene dos objetivos:

* conocer la secuencia de los alrededor de 3,000 millones de bases nitrogenadas del ADN humano.
* Conformar el mapa genético de los cromosomas (es decir localizar y descubrir los aproximadamente 70,000 genes presentes en los cromosomas humanos)

Este proyecto publico (con un presupuesto cercano a los 3,000 millones de dólares) cuenta con la competencia en la carrera de la obtención del mapa genético de empresas privadas como Celera Genomics y la Human Genome Sciences. El proyecto público busca poner a disposición de cualquier investigador del mundo el mapa genético frente a los proyectos privados que pretenden patentar los datos genéticos de potencial terapéutico.

El pasado 7 de abril el Dr. Craig Venter informó a un comité de los EEUU que su empresa Celera Corporation, había logrado terminar el proceso de análisis del ADN humano y que en un plazo de tres a seis semanas tendría lista la información sobre el contenido del genoma humano.

**¿QUÉ APLICACIONES PUEDEN TENER LOS CONOCIMIENTOS GENERADOS POR EL PROYECTO GENOMA HUMANO?**

 Vamos a analizar a continuación las posibles aplicaciones del conocimiento del genoma humano, sin profundizar de momento en su vertiente ética, cosa que haremos más adelante. Los campos en los que vamos a analizar las posibles aplicaciones son tres:

* el de la evolución biológica
* el médico
* y el ámbito laboral y asegurativo.
1. **Ámbito de la evolución biológica**

En el campo de la biología la principal aplicación de los conocimientos generados por el PGH es el desarrollo de la antropología molecular, esto es, la ciencia que estudia la diversidad genética de los seres humanos y de las relaciones entre el genoma humano y otras especies.

La antropología molecular estudia materias como la variabilidad genética (polimorfismos) entre individuos y poblaciones. Representantes de los primeros estudios de estos polimorfismos son los estudios de grupos sanguíneos A,B,O o los antígenos de histocompatibilidad que determinan las posibilidades de transplantes de tejidos entre individuos. El empleo de endonucleasas de restricción (enzimas que permiten el corte del ADN en sitios específicos) han permitido la detección de polimorfismos en el ADN.

Las variaciones en los genomas de los seres vivos se deben a mutaciones espontáneas del ADN. Dichas mutaciones en cada gen se producen con una frecuencia en el tiempo que les es característica, de modo que podemos determinar el tiempo transcurrido desde que divergieron dos especies diferentes, y así se pueden construir árboles filogenéticos que dan idea de la evolución de las especies.

1. **Ámbito médico**

Las enfermedades genéticas se deben a la alteración en la estructura de los genes (enfermedades *monogénicas* si se deben a la alteración de un gen; *poligénicas*, de varios genes o *cromosómicas* de muchos genes) . Se considera que de los 70,000 genes que constituyen el genoma, entre 2,000 y 5,000 pueden tener alguna relación con la producción de enfermedades.

Por otro lado la práctica totalidad de las enfermedades se deben al resultado de la interacción entre la constitución genética del individuo y el medio ambiente, y muy pocas se deben a uno solo de estos dos. Así, los genes confieren cierta predisposición o protección a manifestar alguna enfermedad.

Teniendo en cuenta esto, los resultados del PGH, podrán utilizarse para el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades.

* *Diagnóstico de enfermedades:*

Actualmente ya es posible realizar tests genéticos que permiten hacer un diagnóstico preciso en una persona que ha presentado síntomas de una determinada enfermedad genética, de modo que se pueda predecir su evolución y diseñar el tratamiento más adecuado.

Este diagnóstico se puede realizar no sólo en personas ya nacidas sino incluso antes del nacimiento, mediante diversas técnicas como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriales, si bien estos procedimientos conllevan el riesgo de provocar un aborto.

* *Terapia génica:*

La terapia génica consiste en la inserción de genes normales para suplir o reemplazar los genes mutados, con el fin de lograr un tratamiento definitivo del defecto genético.

Esta puede ser:

* de tipo somática: si se reemplazan los genes defectuosos en los órganos más afectados únicamente, con lo que sólo repercute en el individuo afectado
* de tipo germinal: en este caso no sólo modificaría la información genética del individuo que la recibe sino también de las de sus descendientes.
* *Prevención de enfermedades:*

Al identificar presintomáticamente el riesgo genético de una enfermedad en un individuo, se podrá disminuir el riesgo a la enfermedad minimizando la exposición a factores de riesgo, o aumentando la vigilancia ante cualquier síntoma de la enfermedad.

1. **Ámbito laboral y asegurativo**

En el ámbito laboral se pueden utilizar estos tests para analizar la conveniencia o no de contratar a una persona para un puesto de trabajo o no, en función del riesgo a alguna enfermedad que pueda provocarse en ese determinado lugar de trabajo.

Igualmente esta información puede ser utilizada por compañías de seguros para establecer cuotas distintas de acuerdo al riesgo predicho.

Analizaremos más adelante en cuanto veamos el aspecto ético del problema, estas consideraciones.

**ASPECTOS ANTROPOLÓGICOS**

 En este momento es conveniente analizar el concepto de persona que consideramos como válido pues en función de esto podremos establecer la eticidad de las distintas acciones que se quieran realizar con respecto al genoma humano.

 Debemos partir, en primer lugar, de una consideración que la ciencia biológica confirma, y es que el ser humano es único e irrepetible. Desde el momento en que el espermatozoide penetra el óvulo, se da inicio a una nueva vida con unas características genéticas propias distintas a las de la madre y a la del padre. Por tanto el nuevo ser tiene una identidad propia, con una capacidad natural e intrínseca propia que podrá desarrollarse solamente en virtud de lo que es, un ser humano.

 Por otro lado podemos afirmar, basándonos en signos muy concretos como son la experiencia del saber metafísico, la conciencia moral, la libertad... que las características biológicas y morfológicas, si bien son reveladoras de la persona, no bastan para constituirla como tal. Así, a la luz de la unitotalidad corporal y espiritual que conforma el ser humano, podemos afirmar que el genoma humano no sólo tiene un significado biológico, sino que es también portador de una dignidad antropológica, cuyo fundamento reside en el alma espiritual.

 De esto podemos concluir que sería erróneo intentar comprender a la persona y sus comportamientos exclusivamente a partir de sus características genéticas. Esto daría lugar a posibles discriminaciones, valorando sólo las características genéticas de la persona. Y por lo mismo, cuando se actúa sobre el cuerpo de un ser humano, no sólo se afecta su materialidad sino al ser mismo de aquél. En efecto, el cuerpo no es un tener de la persona sino que es parte integrante de su ser.

 Así, toda intervención que se opere sobre el conjunto de genes es una acción sobre una persona. Esto no quiere decir que no se pueda intervenir sobre la constitución genética y corporal de la persona sino que ésta debe estar destinada al bien de la persona.

**ASPECTOS JURÍDICOS**

* Uno de los principales problemas que presenta la investigación del genoma humano, es el derecho a patentar la información genética conseguida a través de la investigación. La pregunta por tanto sería ¿son patentables las secuencias del ADN humano?

Por un lado podemos afirmar que sin el derecho de patente es muy poco probable que se hubieran desarrollado productos farmacéuticos basados en secuencias génicas humanas tan beneficiosos como el caso del factor activador del plsminógeno tisular o la eritropoyetina. Cabe comentar que se estima que en promedio se requiere 12 años de trabajo y una inversión de 350 millones de dólares para llevar adelante el desarrollo de un nuevo producto farmacéutico desde el descubrimiento del gen que lo codifica hasta su entrada en el mercado.

Por otro, el beneficio en lo que se refiere al descubrimiento de remedios para distintas enfermedades que pueden generar los descubrimientos sobre el genoma humano puestos a disposición de toda la comunidad de investigadores nos hacen preguntarnos si las secuencias de genes son patentables en sí mismas o si sólo son una herramienta de investigación para la invención de productos patentables.

* Un segundo aspecto a tener en cuenta es si es válida (desde un punto de vista meramente legal y no ético) la intervención y manipulación genética sobre una persona sin el consentimiento del mismo, en el caso de que afecte a los derechos concretos de un hombre, como puede ser el derecho a tener hijos no alterados genéticamente.
* Un tercer aspecto que habría que tener en cuenta es si es posible exigir de un profesional toda la información genética de que éste dispone sobre nosotros o si se puede exigir a otra persona que dé la información genética que dispone de sí mismo (p.e. en el caso que ya comentamos de una contratación o una compañía de seguros)

**ASPECTOS SOCIALES**

 En el campo social se nos presentan también algunos posibles problemas fruto del conocimiento de las características genéticas de una persona. Algunos de estos serían:

* la estigmatización de personas asintomáticas pero portadoras de genes mutados
* la presión para que las personas se realicen pruebas genéticas
* la dificultad emocional de aceptar la predicción de enfermedades futuras que no tienen curación
* la utilización de la ingeniería genética para mejorar características biológicas que sobrepasan el ámbito meramente terapéutico
* el manejo de la información obtenida de unos exámenes genéticos de modo que se salvaguarde la privacidad de la persona que se sometió a ese tipo de examen

**ASPECTOS ÉTICOS**

A la luz de lo visto hasta ahora podemos comprender que el número de problemas que plantean los resultados que arroje el PGH, son varios desde el punto de vista ético y que si bien estos pueden suponer un beneficio en varios sentidos para la mejora de las condiciones de las personas, pueden a su vez dirigirse contra el propio hombre.

 Vamos a intentar a continuación hacer un somero análisis de los distintos problemas que se nos han ido presentando y a exponer algunas cuestiones que intentarán introducir luz acerca de estos.

 **a)** En primer lugar, cuando se hablaba del diagnóstico de enfermedades, hay que tener en cuenta dos aspectos muy importantes:

* por un lado el diagnóstico de una enfermedad que en ese momento resulte incurable en una persona asintomática, creará una desazón en la persona y en los que le rodean que podrá afectar su estabilidad emocional y psicológica
* por otro un diagnóstico positivo de una enfermedad genética, creará en los familiares cercanos igual desasosiego a pesar de que ellos no se sometan a un test génico por cuanto la probabilidad de tener un gen mutado se multiplica en los familiares de personas con esa afección.

**b)** En segundo lugar, ya comentamos las posibles aplicaciones en el campo laboral y asegurativo que se podría dar al estudio genético de las personas.

* En el campo laboral si esta información se utilizase para recomendar a la persona no tomar un puesto de trabajo en que las condiciones pueden favorecer el riesgo de una enfermedad. En este caso sería totalmente ético y dependería ya del contratado analizar la conveniencia de aceptar dicho empleo. Sin embargo no sería ético que esta información se utilizase para discriminar a una persona a la hora de su posible contratación.
* En el asegurativo se presentan dos posibles problemas éticos: por un lado que la compañía de seguros exigiesen al asegurado la realización de tests génicos para la elaboración de la póliza correspondiente con lo que se engendraría una forma de discriminación al desaparecer el criterio de “riesgo compartido”. Ahora bien las aseguradoras pueden esgrimir el argumento que la información que entregan los tests no difiere del historial familiar que se obtiene por otros medios y que por tanto la utilización de ésta sería lícita

Dentro del mismo campo asegurativo, podría darse el caso que el propio cliente se hiciese tests génicos de manera reservada, de modo que contratase un seguro en base a los resultados obtenidos. Ésta sería también una acción claramente dolosa en la que podrían ampararse las aseguradoras para exigir a su vez el acceso a tests génicos que no les dejase en inferioridad de condiciones.

**c)** Ya hemos comentado también el problema de la patentabilidad de las secuencias del ADN humano, y es evidente que si por un lado esta patentabilidad favorece el desarrollo de productos terapéuticos que de otro modo no se llevaría a cabo o se tardaría mucho más en lograr su implementación por los elevados costos que tienen, por otro lado no es menos cierto que esta patentabilidad frenaría el desarrollo de soluciones a distintas enfermedades al reducirse el número de investigadores que tendrían acceso a la información. Una solución posible, se apuntó anteriormente sería reducir la patentabilidad a los productos inventados a partir de la información del genoma humano, siendo esta información de carácter público y por tanto no patentable.

**d)** Antes de concluir quisiera dejar abiertas algunas cuestiones que puedan ayudar a la reflexión sobre la eticidad de las distintas acciones que se puedan hacer sobre el genoma humano.

* Si afirmamos que Dios al crear a su Madre la hizo lo más perfecta que pudo y que si estuviese en nuestras manos hacer a nuestra madre lo más perfecta posible no dudaríamos en hacerlo, ¿se puede considerar ética cualquier manipulación que se realice sobre el genoma humano con el fin de perfeccionar su inteligencia, físico,... que no perjudique su salud pero que tampoco tenga un fin terapéutico? si no se considera ético ¿por qué?
* Si una empresa puede hacer exámenes de la capacidad de una persona para contratarla o no para un puesto, ¿por qué no se considera ético que se hagan exámenes físicos o genéticos? ¿no es igual discriminación la que se fundamenta en condiciones físicas que la que se basa en habilidades intelectuales dado que ambas son talentos recibidos no merecidos? ¿y si es válida la primera, por qué no la segunda?