

ARCHIVO HISTÓRICO



El presente artículo corresponde a un archivo originalmente publicado en **Ars Medica, revista de estudios médicos humanísticos**, actualmente incluido en el historial de **Ars Medica Revista de ciencias médicas**. El contenido del presente artículo, no necesariamente representa la actual línea editorial. Para mayor información visitar el siguiente vínculo: <http://www.arsmedica.cl/index.php/MED/about/submissions#authorGuidelines>

Pensamientos de Juan de Dios Vial Correa¹ en torno a los problemas éticos en ciencias e investigación²: Consideraciones éticas en torno al proyecto del genoma humano

¹Dr. Juan de Dios Vial Correa

Profesor Titular Facultad de Medicina y de ciencias Biológicas

Pontificia Universidad Católica de Chile

Presidente de la Pontificia Academia para la Vida

²Textos de Discursos pronunciados en la

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La presente exposición es solo panorámica y por lo mismo arriesga a ser superficial, pero el tema es tan nuevo y multifacético que bien vale una mirada de conjunto.

Los grandes avances en genética y biología molecular se hallan lejos de estar agotados, pero nos encontramos en una especie de encrucijada del camino, simbolizada por el Proyecto Genoma Humano, que ha logrado establecer la estructura química, el ordenamiento y la ubicación cromosómica de todos los genes humanos.

El conjunto de adelantos sugiere que se aproxima la posibilidad de un incremento gigantesco en la capacidad de intervenir sobre el organismo humano, pero que aquí tal como en otros adelantos de alta tecnología del siglo XX, el nuevo conocimiento irrumpe antes de que se hayan podido calibrar bien todas sus implicaciones éticas.

Podremos intervenir en áreas insospechadas de la vida humana. Pero no sabemos aún en cuáles, ni con qué consecuencias colaterales, ni siquiera si las intervenciones serán todas para el bien del hombre. Por lo mismo enfrentaremos problemas éticos nuevos y continuamente cambiantes.

Hay en esto una singular paradoja. La genética es un producto notable de la cultura humana, la cual se elabora sobre la base de la naturaleza o condición humana –pero este producto que es la genética nos está sugiriendo que puede ser capaz de alterar profundamente la biología y por lo tanto la naturaleza del hombre. Por supuesto que hay en esto una dosis muy fuerte de ciencia-ficción, pero el solo hecho de que estas posibilidades se insinúen sugiere que estamos en el umbral de decisiones cruciales para la humanidad.

Creo que es eso lo que explica que estos adelantos científicos hayan sido recibidos –ciertamente con interés, incluso con entusiasmo– pero al mismo tiempo con temor. Organismos internacionales, cuerpos normativos nacionales, corporaciones profesionales, se han abocado a diseñar políticas y afirmar limitaciones de tipo ético que protejan al hombre frente a los propios caminos de progreso.

Cualquiera de los grandes adelantos de la nueva biomedicina ha implicado riesgos siendo siempre el mayor el que la técnica anule o desvirtúe la condición humana, desconozca la dignidad de la persona. Pero en el tema que nos ocupa ha surgido una circunstancia nueva. La primera controversia, la más extendida sobre el manejo del genoma humano, es la discusión sobre el sentido de la información, del conocimiento. En qué medida, con qué limitaciones es lícito procurar acrecentarlo o es lícito comunicarlo. El genoma humano, el genoma de cada persona es básicamente información sobre ella, conocimiento de sus aspectos íntimos, incluso ocultos. En ese sentido, no se puede desconocer que guarda alguna analogía a otras formas de intervención sobre el cuerpo humano, como son la hipnosis o la administración de ‘sueros de la verdad’ para conocer los resquicios de la actividad mental. El conocimiento es en sí una de las formas más claras de bienes básicos del hombre –la regla es que es mejor saber que no saber. A la luz de la nueva genética es prudente reestudiar las circunstancias de aplicación de ese principio.

Es propio del hombre tener una intimidad, un dominio al cual nadie puede tener acceso sin su permiso, ni siquiera para solo conocerlo. Un dominio incluso al cual el propio individuo puede no querer tener acceso, como es el de las pulsiones del inconsciente o los genes que transporta inaparentes y que pueden afectar a su descendencia. La nueva medicina está accediendo a métodos para la obtención, manejo y comunicación de datos que están muy próximos a la identidad corporal de la persona y a su integración en la vida social. El hecho de que ese conocimiento resulte útil en ciertas circunstancias tiende –en una sociedad utilitarista como esta– a justificar las incursiones en esa área, bajo el impulso de intereses que son ajenos a los del interesado.

Los grandes avances de la medicina en muchos campos han significado victorias significativas sobre muchas dolencias. La edad promedio del género humano se ha visto incrementada, con la consecuencia de que se han multiplicado los casos de enfermedades que no aparecían, porque los sujetos morían por otras causas. En esta circunstancia, las enfermedades hereditarias y congénitas se han transformado en problemas de Salud Pública de primera magnitud. En un mundo acostumbrado a medir el rendimiento económico de las personas, se ha hecho evidente que estas enfermedades tienen un costo altísimo por los años que le restan a la vida productiva. Pero fuera de sus efectos en la salud de la población actual, la presencia de alteraciones genéticas es evidencia de trastornos en la dotación hereditaria de la población. Ellas se manifiestan en los individuos pero son productos de la distribución de los genes en la población, y por lo mismo generan nuevos desafíos a la actitud social ante ellas.

Surge como un fantasma difícil de caracterizar el problema de la responsabilidad ante generaciones futuras por las enfermedades que han de manifestarse en ellas. La ligazón genética entre los miembros de la humanidad introduce un nuevo factor importante en la configuración de la vida social y en su proyección transgeneracional. El genoma humano, dice la UNESCO ‘se halla en la base de la fundamental unidad de los miembros de la familia humana’. Para quienes consideramos que la base de la fundamental unidad de la familia humana es muy distinta, esta afirmación es un toque de advertencia. Literalmente tomada ella es indicio del advenimiento de una nueva antropología.

Nueva biología, nueva antropología, nuevas tecnologías, configuran un mundo del saber y del hacer que se está modificando ante nuestros ojos, y que nos fuerza a aclarar nuestras propias posiciones para mantener lo que nos parece indisolublemente ligado al destino trascendental del ser humano.

Este nuevo género de graves problemas explica la reacción internacional. Me gustaría tomar primero un documento importante y serio sobre la bioética de la genética, que es la 'Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos' presentada por la UNESCO en 1997. Este escrito, y otros que le han seguido nos ilustran acerca de la recepción ética al avance genético en medios internacionales muy responsables.

En su art. 1^¼ la Declaración se refiere –cierto que en forma algo oblicua– a la unidad de la familia humana, recalcando como señalaba, la importancia del Genoma en esta conexión, y dando el tono serio y no poco solemne de la Declaración. En su considerando núm. 1^¼ la UNESCO rechaza toda forma de discriminación, lo que se recalca en el art. 6^¼, especificando que se refiere a toda discriminación que atente contra los derechos humanos, las libertades fundamentales y la dignidad humana. En el art. 2^¼ se previene contra la reducción del hombre a su estructura genética. El art. 15 reafirma la necesidad de la investigación científica en genética humana, pero impone a los órganos legislativos de los países, la tarea de salvaguardar en el ejercicio de ella los derechos humanos, mientras que el artículo 4^¼ se pronuncia contra la comercialización del material genético en su estado natural.

En estas disposiciones destaca la cautela frente a los grandes descubrimientos, y el llamado constante a mantener el sentido de lo humano frente a ellos. Es obvio que el documento refleja dentro de su frialdad jurídica, la honda preocupación por la suerte de la humanidad en esta encrucijada de su historia.

Los artículos 5^¼ y 9^¼ de la Declaración contienen una pormenorizada especificación de las obligaciones y derechos que presiden a los actos de estudio médico sobre el genoma: la evaluación de los riesgos, el consentimiento informado, el derecho a decidir que tiene el interesado sobre si le serán o no comunicados los resultados de un examen genético, la obligación de atenerse a las directrices internacionalmente válidas sobre este tipo de investigación y la forma de regular por ley la debida confidencialidad.

En su conjunto la Declaración contiene una reiteración enfática de la seriedad del problema, una prevención contra los usos indebidos de la información, así como orientaciones generales sobre las acciones médicas y de investigación. En este sentido, ella se suma a otras declaraciones (clonación, células estaminales) sobre problemas bioéticos que tocan el núcleo de la integridad y la dignidad humanas. Pero deja claro también cuál es el punto nuevo que aquí se suscita. La regulación de la información, del conocimiento, toca un punto sensible en una cultura que exalta por ejemplo la libertad de investigación científica, y que tiende a pensar que la libertad en el acceso a la información es un bien indiscutible.

Es en esta perspectiva que intento recorrer algunos de los temas más reiterados en estos nuevos problemas de ética de la información del conocimiento.

Para iniciar este recorrido, me gustaría precederlo con una afirmación de principio que me parece indispensable: Consideraciones éticas en torno al proyecto del genoma humano 76 La dignidad de la persona exige la protección de su intimidad corporal. En primera aproximación, nadie tiene derecho a usarla o violentarla, porque ella está estrechamente ligada a la persona misma. El solo conocimiento de la intimidad corporal (comprendida también la psicológica), confiere sobre la persona un poder que ella no podría controlar sin verse despojada de un atributo necesario para su realización.

1. El primer punto que voy a tocar es el de la identificación de las personas por sus características genéticas. Se trata del llamado test de ADN, muy usado en investigaciones criminales, y regulado por muchas legislaciones para ser usado solo bajo orden judicial.

Se basa en que una alta proporción del ADN (%) no codifica para proteínas, en verdad no tiene función conocida. Una parte de él está formado por secuencias simples de nucleótidos que se recombinan en cada individuo sin efecto detectable en sus funciones corporales. Esta recombinación resulta en que cada persona posee una secuencia propia, única como sus huellas dactilares, lo que permite establecer con alto grado de certeza el origen de líquidos orgánicos como sangre o semen, cuyo contenido en ADN se compara con el del individuo sospechoso.

El procedimiento es universalmente usado y arroja resultados seguros y a menudo muy útiles.

No quiero entrar en polémicas, pero no puedo dejar de preguntarme si el procedimiento en sí, llevado a cabo sin la libre autorización del interesado, no implica una intromisión en los rasgos íntimos de su constitución que sería al menos discutible. Hay quienes dicen que no es distinto de las huellas dactilares, pero lo cierto es que para estas no se necesita orden judicial, de tal manera que da la impresión de que se siente que aquí se está por lo menos en una situación límite. Una ética social utilitaria o consecuencialista lo justificaría sin problemas, pero una ética fundada en el respeto a la persona tiene aquí un terreno de reflexión.

2. Más delicado es el asunto de la comparación del ADN entre personas para establecer parentescos, especialmente filiación.

Una ética consecuencialista no tiene aquí tampoco problemas, y justifica estos procedimientos porque ellos permiten la reparación de determinadas injusticias. Podría por supuesto contraargumentarse que se abre el camino a otras injusticias de naturaleza diferente, como es la explotación dolosa de relaciones sentimentales ilícitas. Esta posibilidad ha pesado poco, y de nuevo hay aquí un uso ya establecido en muchas legislaciones.

Pero uno se pregunta si no hay aquí una utilización del cuerpo humano –no de un cuerpo humano genérico, o en abstracto, sino del de un individuo bien preciso, para fines ajenos a la persona. Cuando se dice que la persona no puede ser tratada como instrumento, esta restricción debe cubrir también aquellas funciones corporales que se hallan más estrechamente ligadas a su identidad. Si no es así, entonces la restricción podría carecer de significado práctico. Todos entendemos que la defensa de la intimidad de la persona cubre las funciones cognitivas y cerebrales superiores, que ella restringe el uso de instrumentos como el polígrafo (‘detector de mentiras’) y prohíbe el de los llamados ‘sueros de la verdad’. Pero la identidad biológica incide

directamente sobre redes de parentesco y de 77 relaciones espirituales y familiares en las cuales toma origen la vida de la persona. Yo no estoy seguro de que sea lícito usar la información genética propia de alguien para establecer nexos biológicos que se superpongan a los parentescos reales e interfieran con ellos.

3. En los casos a los que me he referido, el problema radica en la identificación de una configuración de ADN como propia de una persona. Se puede pensar que mi posición dubitativa es demasiado restrictiva. Pero es un hecho que con la información génica ocurre algo especial. Fuera de los casos mencionados, la información génica a la que nos hemos referido, y que tiene que ver con un sujeto claramente definido, solo se acepta bajo condiciones de riguroso anonimato, en verdad bajo condiciones de anonimato que sobrepasan de lejos las de la confidencialidad médica, comprometiéndose el autor del estudio a asegurar que la identidad de los participantes no pueda nunca ser recuperada. Esto corrobora la impresión de que los datos genéticos son mucho más propios de la intimidad de una persona que cualquiera otra información sobre ella. Es lo que ocurre por ejemplo con el importante proyecto Human Genome Diversity Project.

Este es un gran proyecto científico destinado a juntar información acerca de las variaciones del genoma humano que pueden ayudar a entender la conformación genética del conjunto de la humanidad y de sus grupos constituyentes. Se supone que variaciones –especialmente aquellas que no se encuentren bajo presión selectiva del ambiente– pueden dar información antropológica o histórica acerca de la formación, constitución, desplazamientos e interpenetraciones de grandes grupos humanos.

El proyecto ofrece entre otros los siguientes bienes deseables: El conocimiento del origen de los grupos humanos, sus migraciones y mezclas, sus parentescos e indirectamente las susceptibilidades a enfermedades diversas.

Se trata de un proyecto de antropología física del mayor interés. Como las muestras son rigurosamente anónimas no se violenta la intimidad de las personas, y si los costos son proporcionados parece ser una iniciativa muy atractiva.

Pero de hecho él incide en un punto de ética social que es hoy día muy sensible y que tiene que ver con las discriminaciones, y con la marginación y estigmatización de grupos étnicos o sociales que puedan verlo como una amenaza. El establecimiento de patrones genéticos comunes a grandes poblaciones humanas no es ciertamente comparable a la identificación de un solo individuo por los rasgos de su genoma, pero debería permitir la identificación genética de grupos y su comparación con sus rasgos sociales.

En un siglo que viene saliendo de las formas más brutales de discriminación –negros en Estados Unidos, judíos en Alemania– el Proyecto tiene que sacudirse de toda asociación posible con actitudes de discriminación como las propugnadas por la llamada sociobiología. Un ejemplo extremo es el libro de Herrnstein y Murray, *The Bell Curve* (La Curva en Campana) donde se comparan las distribuciones de aptitudes sociales o intelectuales entre poblaciones de distintas razas. El libro carece de valor científico, pero el fondo de su argumentación es lo suficientemente inquietante como para haber provocado una durísima polémica que se ha agregado a otras

anteriores sobre el tema de la sociobiología. En efecto, si la curva de distribución por ejemplo del cociente intelectual muestra un desplazamiento estadístico hacia cocientes más bajos en los negros (como Consideraciones éticas en torno al proyecto del genoma humano 78 enfatiza el libro), entonces quiere decir que las inversiones en educación en la población de esa raza son poco productivas, y si este razonamiento se extiende hacia otros ámbitos el contingente genético de una población puede ser determinante para negarle el acceso a los beneficios humanos normales de la sociedad. Aparte de los puntos precisos debatidos, el tema resulta ser una piedra de toque para el determinismo genético, y resulta reconfortante que los más prominentes representantes del mundo científico se opongan fuertemente a la idea de que la constitución del genoma inhabilitaría a sectores de la población para el desempeño de las más importantes responsabilidades humanas. A pesar de esto, la implementación del Proyecto se ha acompañado de quejas y objeciones por parte de grupos étnicos que se sienten discriminados y que temen que por esta vía se está agregando un factor que será utilizable para su estigmatización.

Cualquiera que sea el juicio que finalmente se forme, no parece dudoso que a estos proyectos de investigación se les puede exigir que no pongan en riesgo bienes superiores de convivencia social. No es que la sociedad haya de limitar el acceso al conocimiento o su incremento, sino que los que están en posición de procurarlo deben tener en cuenta sus responsabilidades sociales, y que el progreso de la Genética ha venido a determinar que es claro que el conocimiento y la información no son éticamente indiferentes ni siempre buenos.

4. Detección de enfermedades hereditarias. También aquí el aumento de información sobre estas dolencias es mucho más efectivo que lo que él pueda aportar para curarlas o prevenirlas propiamente.

– El primer tipo a considerar es el diagnóstico prenatal generalmente alcanzado por exámenes de células de los anexos embrionarios. Los defectos cromosómicos (trisomías por ejemplo) son particularmente accesibles al diagnóstico. La utilidad terapéutica es bajísima por no decir nula. Dan alguna oportunidad de consejería médica. Pero lo más frecuente es que sean una antesala de un posible aborto.

– Existe un número considerable de enfermedades debidas a fallas de un solo gen (monogénicas). El diagnóstico genético en estos casos puede servir como corroboración o ayuda de un diagnóstico clínico o bien como advertencia de que el sujeto tiene un defecto genético que se va a manifestar más tarde en su vida (corea de Huntington, fibrosis quística, diabetes, cáncer de la mama). Los efectos negativos de esta información son fáciles de entender. Entre los efectos positivos se podrían mencionar medidas preventivas en el caso de cáncer de mama. Por supuesto estos diagnósticos no solo interesan al sujeto sino que tienen significación para su eventual matrimonio o para su actitud respecto de la posibilidad de engendrar hijos.

– No se debe olvidar la existencia de condiciones hereditarias recesivas, que no se manifiestan en el sujeto pero que lo señalan como portador hereditario de la enfermedad (hemofilia por ejemplo).

En grados y modalidades variables, nos encontramos aquí con una develación o manifestación de la constitución íntima del cuerpo, la que altera profundamente la visión de 79 sí mismo, el

proyecto de vida y el modo de insertarse el sujeto dentro de la sociedad. Es claro que por razones eugenésicas, de seguros de vida o de contratación laboral esta información podría llegar a ser un dato muy apetecible. Pero la verdadera cuestión es ¿a quién le pertenece el dato? ¿Quién tiene derecho a buscarlo? ¿Quién puede disponer de él? En mi entender, el dato pertenece solo al interesado, en virtud de su estrecha relación con la constitución y la dignidad de la persona. Con mayor o menor énfasis una postura análoga se refleja en numerosos documentos sobre normas éticas que insisten en el consentimiento informado.

– Un paso más allá nos conduce a la detección de condiciones génicas en las cuales un cierto número de genes tienen participación en la producción de una dolencia o en la generación de la propensión a ella. Ejemplos de esta situación son algunos de los mayores problemas de salud pública en la edad madura y presenil, tales como la enfermedad de alzheimer o la hipertensión arterial. Es evidente el interés político-social del Estado, los intereses financieros de compañías aseguradoras y grandes empleadores, y los argumentos de bien público y de defensa de los intereses de la población no afectada que se pueden esgrimir (precios de primas de seguro por ejemplo). La pregunta es de nuevo ¿esta información se halla disponible? Mi respuesta es que no, que ella pertenece a la persona y que nadie se la podría quitar sin violentarla.

5. La indisponibilidad del genoma es una consecuencia de la indisponibilidad de la persona. No es lícito informarse sobre el genoma sin el libre permiso del interesado, tal como no lo es el informarse sobre su intimidad psicológica. Creo que hay un ámbito de propiedades y funciones corporales que no se pueden separar del núcleo de la persona.

Tal como lo dice la UNESCO, esto no significa reducir la persona a su genoma. Sin embargo, no hay dudas de que los adelantos en genética han acarreado un refuerzo en la opinión pública de lo que podríamos llamar el ‘determinismo genético’.

6. Cuando una estimación simplista de que todos los rasgos personales se hallan determinados por el genoma. Naturalmente que esta afirmación no puede sostenerse sin violentar los datos de observación más evidentes.

Tomemos el caso de los gemelos iguales o univitelinos, más o menos uno en trescientos nacimientos (Weatherall). Según datos de Weatherall, hay enfermedades como la diabetes insulino –no dependiente– que tienen un 100% de coincidencia en las parejas de gemelos, y un porcentaje mucho más bajo, de diez por ciento en los mellizos fraternales.

Pero hay muchas enfermedades, paladar hendido, luxación congénita de la cadera, hipertensión, en las cuales la condición gemelar tiene obvia importancia, pero dista de ser el ciento por ciento. Hay enfermedades incluso, como la esquizofrenia o la sicosis maníaco depresiva en las que la coincidencia gemelar es muy alta –del orden de 60%– pero así y todo queda un porcentaje importante en el que solo uno de los gemelos está afectado.

Nadie puede negar el peso de la condición gemelar, pero es claro que no es el único factor.

(Los estudios sobre gemelos son muy abundantes, a menudo contradictorios, y ellos muestran cuán difícil es distinguir lo que se debe a la herencia de lo que se debe al ambiente).

Me gustaría formular otro tipo de consideración, que se refiere a la estructura del sistema nervioso. Nuestro genoma comprende algo así como cincuenta mil genes. Nuestras Consideraciones éticas en torno al proyecto del genoma humano 80 El sistema nervioso central tiene más o menos diez mil millones de células nerviosas o neuronas, conectadas entre sí por no menos de cien mil millones de uniones funcionales o sinapsis. Es difícil imaginar cómo podría esa inmensa cantidad de nodos y conexiones estar determinada genéticamente. De hecho los estudios del desarrollo del sistema nervioso muestran una proporción considerable de plasticidad en el desarrollo.

Estamos acostumbrados a pensar que un gene determina el rasgo dado, pero nos olvidamos fácilmente de que cada gene interviene en varias cadenas de desarrollo y debe influir en varios rasgos. Esto, que se llama la pleiotropía no es una situación excepcional sino la regla.

La puesta en marcha de un gene, así como su detención están determinadas normalmente por la acción de otros genes a través de sus productos (proteínas), de tal modo que el sistema viviente muestra en su conjunto una complicadísima red de interacciones, en tal forma que el estado global del sistema tiende a girar en ciclos que atraen a las distintas trayectorias posibles, en tal forma que un estado determinado puede originarse de varias trayectorias posibles lo que puede hacer imposible asegurarse de cuál fue la verdadera historia del sistema, y por otro lado, dos trayectorias muy próximas entre sí pueden separarse e ir a dar a sectores muy distintos del espacio de estados del sistema.

Estas condiciones –dificultad o imposibilidad de rastrear el origen de un ciclo, e imposibilidad de prever el destino futuro de trayectorias próximas entre sí– son características de los sistemas complejos del estilo del organismo. En un sistema fisicoquímico, por ejemplo, no hay razón para dudar de que todos los fenómenos estén casualmente encadenados, pero si el sistema es complejo puede hacerse imposible rastrear el curso de las cadenas de fenómenos, y todos los componentes del sistema condicionan las etapas sucesivas de él. (Lo único que tienen distinto, desde este punto de vista los ácidos nucleicos respecto de las proteínas, es que ellos pueden autocopiarse y copiarse traducidos en la estructura de las proteínas). Y una mirada al complejo sistema de organismo hace difícil imaginar que él pudiera ser determinado en forma unívoca por el genoma: esto sería verdad incluso si no se dieran los innumerables factores recurrentes distintos del genoma que acompañan el desarrollo y la vida de un individuo. Pero es importante considerar que esta multiplicidad y relativa impredecibilidad de las trayectorias de un sistema se dan en un sistema enteramente determinista y no solo no contradicen el determinismo sino que son en cierta forma sus consecuencias necesarias.

Los planteamientos sobre determinismo genético –cuando no tienen motivaciones extrañas a la ciencia o a la filosofía– intentan a veces franquear los límites de una ciencia legítima, y mostrar que el organismo aporta una prueba a un determinismo filosófico. Eso no me parece válido. Desde el planteamiento de la filosofía mecánica en el siglo XVII la ciencia ha funcionado sobre un esquema determinista. Todo hecho tiene antecedentes causales y es antecedente causal de otros. Pero ya en el siglo XVII, esto era un postulado necesario para hacer ciencia; pero de ninguna manera una consecuencia de los hechos científicos. Creo que hoy día somos muy conscientes de que la ciencia natural es una de las maneras –valiosísimas sin duda– de

aproximarse al mundo; pero solo una de las maneras, y lo que son postulados o supuestos del operar de la ciencia no deben ser tenidos como consecuencias de él.