

GENOMA HUMANO*

DR. FRANCISCO GUERRERO AGUIRRE**

El Proyecto Genoma Humano es una investigación internacional que busca seleccionar un modelo de organismo humano por medio del mapeo de la secuencia de su DNA. Se inició oficialmente en 1990 como un programa de quince años (aunque en décadas anteriores se había intentado un proceso similar) con el que se pretendía registrar los 80.000 a 100.000 genes que codifican la información necesaria para construir y mantener la vida. Los rápidos avances tecnológicos han acelerado los tiempos esperándose que se termine la investigación completa en el 2003. Cuando faltan sólo tres años (2003) para el cincuentenario del descubrimiento de la estructura de la doble hélice por parte de Watson & Crick (1953), se ha producido el mapeo casi completo del mismo.

Los objetivos del Proyecto son:

- Identificar los aproximadamente 100.000 genes humanos en el DNA.
- Determinar la secuencia de 3 billones de bases químicas que conforman el DNA.
- Acumular la información en bases de datos.
- Desarrollar de modo rápido y eficiente tecnologías de secuenciación.
- Desarrollar herramientas para análisis de datos.
- Dirigir las cuestiones ética, legales y sociales que se deriven del proyecto.

Genoma Humano es el total de la información contenida en los cromosomas. La información contenida en los genes ha sido decodificada y permite a la ciencia conocer mediante pruebas genéticas, qué enfermedades podrá sufrir una persona en su vida; también con ese conocimiento se podrán tratar

enfermedades hasta ahora incurables. Pero el conocimiento del código de un genoma abre la puertas para nuevos conflictos ético – morales, por ejemplo, seleccionar qué bebés van a nacer, o clonar seres por su perfección. Esto atentaría contra la diversidad biológica y reinstalaría entre otras la cultura de una raza superior, dejando marginados a los demás, el mito del ser humanos inmortal y perfecto se puede asociar a la aplicación práctica de los conocimientos del mapa del genoma humano. Quienes tengan desventaja genética quedarían excluidos de los trabajos, compañías de aseguradoras, seguro social, etc. Similar a la discriminación que existe en los trabajos con las mujeres respecto del embarazo y los hijos, así también pudiera dar más elementos pro-aborto, al evidenciar alteraciones genéticas graves.

Desde un punto de vista no científico, el mapa del genoma humano es una herramienta genética que permite estudiar la evolución del hombre y que cambiará drásticamente la medicina actual tal como la conocemos. Será un cambio de paradigma. Permitirá el tratamiento de enfermedades hasta ahora sin cura.

Hoy el mapa del genoma está casi completo. Se abre también el camino para la manipulación genética, motivo por el cual se han dictado documentos tendientes a acotar ese aspecto.

El conocimiento del genoma permitirá que se creen nuevas drogas terapéuticas que desplazarán a las anteriores en la medida que los presupuestos permitan comprarlas. De este modo se podrá polarizar la industria farmacéutica. Las nuevas drogas prometen tener menores efectos colaterales que las actuales.

* Conferencia dictada en la mesa redonda "Genoma Humano y Derechos Humanos", durante la "Jornada Conmemorativa del Día del Médico 2000", efectuada en el auditorio "Profr. Santiago Velasco Ruiz" del Hospital Materno Infantil del ISSEMYM, el 19 de octubre de 2000, en la Ciudad de Toluca, México.

** Subcomisionado Nacional "A" de la Comisión Nacional de Arbitraje Médico.

Se le podrá informar a una persona, que puede comer alimentos grasos porque carecen de predisposición genética a la obesidad y a enfermedades cardíacas, pero que debe huir del alcohol porque es genéticamente propenso al alcoholismo. Además, el grado de certidumbre que otorga el conocimiento del código genético resultaría más creíble para la persona en cuestión, ya que sabe que lo que se le informa será absolutamente cierto. Es una predicción de su futuro por lo que podríamos hablar de genomancia o sea la adivinación del futuro mediante el código genético.

Hasta ahora, el médico ha tenido muy clara su tarea: devolver al paciente al estado natural de salud. Pero cuando pueda manipular el programa vital ¿resistirá la tentación de mejorar el modelo?

Dentro de los llamados beneficios anticipados del Proyecto figuran, al nivel de Medicina molecular, la posibilidad de mejorar el diagnóstico de enfermedades, detección temprana de predisposiciones genéticas a ciertas enfermedades, el diseño racional de drogas, terapia génica, sistemas de control para drogas y farmacogenomas.

También es útil para estimar el daño y riesgo por exposición a la radiación, agentes mutagénicos, toxinas cancerígenas y reducción de probabilidad de mutaciones hereditarias. La identificación de oncogenes (genes que permiten que un sujeto que se exponga a ciertas sustancias desarrolle un determinado tumor, ejemplo, quien posea el oncogen para el cáncer de pulmón y fume cigarros desarrollará cáncer de pulmón a diferencia de quien no tenga dicho oncogen).

En identificación forense, para potenciales sospechosos en los cuales el DNA puede conducir a liberar a personas que fueran acusadas de crímenes injustamente, para identificar víctimas de catástrofes, paternidad y otras relaciones familiares, identificar y proteger especies en peligro, detectar bacterias que pueden polucionar agua, aire, alimentos, de-

terminar compatibilidad de órganos donantes en programas de trasplante.

Los problemas derivados de la investigación genética son la equidad en su uso por parte de aseguradoras, seguro social, escuelas, agencias de adopción, cumplimiento de la ley. ¿A quién pertenece la potestad del control? Otro problema es el impacto psicológico y la estigmatización debido a diferencias individuales y acerca de cómo influirá en la sociedad el determinismo genético. El personal que cuida de la salud aconsejará a los padres acerca de los riesgos y limitaciones de la tecnología genética. ¿Qué tan confiable será, además de útil, el monitoreo genético fetal?

Respecto de la terapia génica usada para tratar o curar trastornos genéticos plantea la pregunta acerca de ¿Qué es una discapacidad o trastorno y quién decide acerca del mismo? ¿Las dis-habilidades son enfermedades? ¿Deben ser curadas o prevenidas? El mejoramiento génico incluye el uso de terapia genética para suplir características como la altura que un padre podría querer en sus hijos, pero que no significa la prevención de una enfermedad, sino la búsqueda de un ser perfecto acorde a un ideal. Si esto se vuelve una práctica común ¿Cómo podría afectar la diversidad genética?

Finalmente ¿Qué consecuencias sociales traería a la humanidad?

La equidad en el uso de las tecnologías génicas plantea quién tendrá acceso a la misma y quien pagará por su uso. Los estudios clínicos incluyen educación de proveedores de servicios de salud, pacientes y público, acerca de cómo se implementarán los testeos genéticos. En 1992, Craig Venter, investigador del NHI (National Health Institute) solicitó patentes por 2,750 fragmentos de ADN. El original pedido de patentamiento fue rechazado por no cumplir con los requisitos técnicos de las patentes ya que las funciones de dichos fragmentos no estaban definidas todavía, al menos públicamente. Sin embargo, el hecho

devino en una furia de patentamientos similares. Actualmente Venter y su socio Hunkapiller, experto en bioinformática, trabajan en *Celera Genomics* y su meta es descifrar el genoma en su totalidad en el 2001.

La ciencia y la técnica no pueden indicar por sí solas el sentido del progreso humano sino que deben estar al servicio de la persona, su dignidad y sus derechos fundamentales, por lo tanto, no se puede reivindicar una neutralidad moral de las investigaciones científicas y de sus aplicaciones.

Por ello la UNESCO en uso de sus atribuciones presenta, el 11 de noviembre de 1997, la Declaración sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, la cual consiste en un preámbulo y veinticinco artículos que ensamblan siete secciones con los siguientes temas:

- Dignidad humana y el genoma humano
- Los derechos de las personas
- Investigación sobre el genoma humano
- Condiciones para el ejercicio de la actividad científica
- Solidaridad y cooperación internacional
- La promoción de los principios precisos en la declaración

No es suficiente hacer un llamamiento a la conciencia individual y a la autodisciplina de los investigadores para salvaguardar los derechos fundamentales y la dignidad del ser humano, por lo tanto, es necesaria una intervención de las autoridades sociales, políticas, legislativas y judiciales de ámbito nacional e internacional.

Muchas Gracias
