

Implicaciones éticas, sociales y legales del proyecto «Genoma Humano»

Miguel Moreno Muñoz

1. El desarrollo tecnológico necesario para la construcción de «genotecas»

Desde los años 40 hasta hoy se han sucedido vertiginosamente experimentos y descubrimientos de enorme trascendencia en Biología Molecular. En apenas 15 años (1973-1985), y gracias a los continuos avances en bioquímica, instrumentación de laboratorio y tecnologías para automatizar la obtención y tratamiento de información biológica a gran escala, se han desarrollado y aplicado al estudio del ADN las nuevas técnicas moleculares que permiten hablar hoy de «ingeniería genética».

El conocimiento adecuado de la genética de un organismo resulta esencial para la correcta comprensión de fenómenos biológicos tan complejos como la organización celular, el desarrollo orgánico y el funcionamiento del cerebro, por ejemplo. Aunque desde hace unos años es posible localizar, clonar y secuenciar genes individuales, el proyecto de localizar, clonar y secuenciar todos los genes de un organismo constituye una tarea formidable. Han sido necesarias muchas innovaciones en procedimientos de análisis de ADN¹, pero también en la financiación, coordinación y organización de laboratorios, para plantear razonablemente un proyecto así, incluso sobre genomas tan pequeños como el de una bacteria. Bases de datos computarizadas, redes telemáticas y software cada vez más sofisticado para localizar, comparar, intercambiar y manejar

¹ Una completa descripción de estas técnicas ofrecen WATSON, GILMAN, WITKOWSKI y ZOLLER (eds.) en: *Recombinant DNA*, W.H. Freeman and Co., New York, 1992², 583-600 y N. GRANT COOPER (ed.) en: *The Human Genome Project. Deciphering the Blueprint of Heredity*, University Science Books, Mill Valley, California, 1994, 71-296. Técnicas más recientes vienen descritas por A.P. MONACO y P.O. BROWN: *Current Opinion in Genetics and Development* 4 (1994) 360-373.

secuencias de ADN y proteínas se han convertido en herramientas imprescindibles para la investigación biomédica. La bioinformática ha irrumpido con fuerza, facilitando la comprensibilidad, la calidad, la interoperatividad y el acceso a la información genética. Ha hecho posible además la automatización de tareas complejas en el laboratorio y el acceso inmediato a una inmensa cantidad de datos y publicaciones electrónicas². La construcción de *genotecas*, una especie de fichero que contiene información de todos los genes de un organismo completo, es ya una realidad. El análisis en profundidad de un genoma completo incluye mapas de clones ordenados, datos de ligamiento genético, mapas de localización cromosómica, secuencias de proteínas y, para la especie humana, una base de datos sobre genes asociados a enfermedades humanas.

2. El «Proyecto Genoma Humano»

El «Proyecto Genoma Humano» tiene como objetivo prioritario la secuenciación de los tres mil millones de pares de bases que constituyen el genoma de la especie humana y su localización precisa dentro de cada cromosoma. Pero ni los medios ni todos los objetivos estuvieron claros desde un principio. Se habla, pues, de varias etapas en su desarrollo:

Período 1984-1986: Las discusiones previas a su puesta en marcha comenzaron en 1984, como un magniproyecto auspiciado por científicos estadounidenses con experiencia en la *Big Science*. Pronto se sumaron a la iniciativa las dos grandes agencias que dirigen la política científica y la investigación en EE.UU., el Departamento de Energía (DOE) y —posteriormente— los Institutos Nacionales de la Salud (NIH). Fueron decisivos para su lanzamiento definitivo los apoyos de algunos premios Nobel como W. Gilbert y J. Watson, este último con peso específico en el Congreso para convencer a los políticos de los incalculables beneficios científicos, económicos y tecnológicos que la empresa reportaría. El objetivo inicialmente propuesto era la secuenciación pura y dura de los 3.000 millones de pb que constituyen el genoma humano.

Período 1986-1988: El proyecto se redefine, racionaliza y amplía sus objetivos: conviene primero obtener mapas genéticos y a partir de ellos mapas físicos, para proceder después a la secuenciación³ sólo de aquellos fragmentos de ADN eventualmente útiles.

Período 1988-1990: Corresponde a la fase de internacionalización del proyecto. Inicialmente colaboran Estados Unidos, Japón, Gran Bretaña y Francia, sobre todo en aspectos de financiación y desarrollo tecnológico. Posteriormente se constituye la Human Genome Organization (HUGO) para coordinar todos los esfuerzos a escala internacional, incluyendo a la Comunidad

² Cf. M.S. BOGUSKI, *Bioinformatics: Current Opinion in Genetics and Development* 4 (1994) 383-388.

³ Consiste en identificar los pares de bases en el orden en que aparecen a lo largo de la molécula de ADN o de ARN. fragmentos de especial interés.

Europea. El coste total se calcula en unos 3.000 millones de dólares, a un ritmo de 300 millones por año hasta el 2005.

Desde 1991 hasta 1995: El proyecto se ha ido racionalizando y diversificando, orientado más bien hacia la búsqueda de genes eventualmente útiles, aunque sea identificando sólo parcialmente sus secuencias, e incluyendo el estudio exhaustivo del genoma de otros organismos completos —el gusano *Caenorhabditis elegans*, la mosca *Drosophila melanogaster*, plantas como *Arabidopsis thaliana*, mamíferos como el ratón y el cerdo—. Así podrán establecerse comparaciones y facilitar la comprensión de las secuencias obtenidas. Las mayores inversiones se están dedicando a desarrollar tecnologías automatizadas de cartografía y secuenciación y al perfeccionamiento de sistemas informáticos capaces de manejar el caudal de información obtenida⁴.

Entre 1995-2000: Se intentarán obtener mapas genéticos y físicos más refinados (1-2 cM) y se emprenderá la secuenciación del genoma humano a gran escala, al tiempo que concluirá la secuenciación del genoma de varias especies animales/vegetales piloto.

Del 2000 al 2005: Se espera completar la secuenciación del genoma humano, exceptuando las regiones de ADN repetitivo. El objetivo final incluye una gran acumulación de datos sobre enfermedades de base genética y de los polimorfismos de las regiones importantes del ADN⁵.

3. Resultados previsibles del proyecto

Muchos coinciden en destacar que la mayor aportación del Proyecto Genoma Humano (en adelante PGH) será al campo de la genética médica⁶. Hasta ahora se habían empleado recursos de laboratorio costosísimos y grandes equipos humanos en la búsqueda de genes causantes de las enfermedades hereditarias más comunes, como la fibrosis quística⁷. En la investigación de las enfermedades genéticas menos comunes no se podían emplear tales recursos, y el PGH ofrece la posibilidad de caracterizar y analizar todo el genoma humano de un modo mucho más coordinado y económico. Teniendo en cuenta los muchos problemas pendientes en genética clínica, el PGH está aportando una valiosa ayuda tecnológica y asistencia en términos de diagnóstico y tratamiento a

⁴ Cf. A. DANCHIN, *La secuenciación de pequeños genomas: hacia la descripción completa de un organismo vivo*: Mundo Científico 134 (1993) 376-386.

⁵ Cf. J.R. LACADENA, *El Proyecto Genoma Humano y sus derivaciones*, en: J. GAFO (ed.), *Ética y biotecnología*, UPC, Madrid, 1993, 95-121.

⁶ Cf. C. THOMAS CASKEY, *The Genome Project and Clinical Medicine*, en: MARK A. ROTHSTEIN (ed.), *Legal and Ethical Issues Raised by the HGP*, Proceedings of the Conference Held in Houston, Texas, 7-9 March, 1991, 41-68.

⁷ La fibrosis quística provoca la formación de una capa mucosa en los pulmones y en el sistema digestivo. La mitad de los nacidos con la enfermedad mueren hacia los 20 años, y los que sobreviven llegan hasta los 30. Entre los blancos, uno de cada 20 es portador sano del gen. Su incidencia es de 1/2.500 recién nacidos.

familias afectadas por enfermedades hereditarias. Asimismo, el proyecto aportará información de gran valor sobre la estructura molecular del cuerpo y cerebro humanos, y este conocimiento por sí solo resulta lo bastante interesante como para justificar el programa⁸.

Algunos de sus objetivos inmediatos se van haciendo realidad. Los laboratorios franceses Génethon ya han elaborado un mapa genético físico completo de baja resolución (de 2-5 cM)⁹. El trabajo coordinado de miles de investigadores con estas herramientas aportará, en primer lugar, una enorme cantidad de información sobre el genotipo de la especie humana. Información no significa conocimiento; quedará todavía un enorme camino por recorrer hasta conocer las claves que permitan interpretar toda esa información. Pero se habrá dado un paso de gigante en la comprensión de los mensajes hereditarios codificados en el ADN, si se identifican los aproximadamente 100.000 genes de la especie humana (junto a los de otros organismos modelo). Esto permitirá fabricar sondas para la detección precoz de genes asociados a enfermedades humanas y de posibles mutaciones deletéreas en los mismos¹⁰. Con el tiempo, se perfeccionarán las terapias génicas existentes y desarrollarán otras para sustituir genes anómalos y compensar con agentes terapéuticos las deficiencias de las proteínas codificadas por esos genes.

Pero los avances más inmediatos se están produciendo en la instrumentación de laboratorio, en las tecnologías para manipulación del ADN (extracción, análisis y secuenciación) y en la automatización e informatización de las tareas de investigación más rutinarias. La bioinformática y, especialmente, el diseño de bases de datos con gran capacidad de almacenamiento y de manejo sencillo, serán algunos de los terrenos más beneficiados por el proyecto. Es de suponer que todo este desarrollo tecnológico tendrá su reflejo en todas las ramas de la biomedicina y, antes o después, arrojará resultados de aplicación directa en la atención sanitaria cotidiana y en el trabajo rutinario de biólogos¹¹.

⁸ Cf. B. MÜLLER-HILL, *El espectro de la injusticia genética*: Mundo Científico 14 (1994) 154-157.

⁹ Cf. D. COHEN, I. CHUMAKOV, J. WEISSENBACH, *A First-Generation Physical Map of the Human Genome*: Nature 366 (1993) 698-701. Se utilizaron 33.000 clones de YAC de unos 0.9 Mb de tamaño medio.

¹⁰ En el caso de la *enfermedad de Alzheimer*, los últimos esfuerzos se están centrandos precisamente en el diseño de sondas genéticas para la detección prenatal/posnatal de portadores, aunque no existan todavía medidas curativas o paliativas eficaces.

¹¹ Cf. L. HOOD, *Biology and Medicine in the Twenty-First Century*; C.T. CASKEY, *DNA-Based Medicine: Prevention and Therapy*; Ch. CANTOR, *The Challenges to Technology and Informatics*, en: D.J. KEVLES y L. HOOD, (eds.), *Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*, Cambridge-London, Harvard University Press, 1993, 136-163, 111-135 y 98-111 resp.

4. Consecuencias e implicaciones del PGH para la Medicina

Los expertos coinciden en señalar que los primeros resultados del PGH marcarán el *inicio de una medicina predictiva o genómica*. Se conocerán cada vez mejor las bases genéticas de las diversas enfermedades y podrán detectarse predisposiciones a las mismas mucho antes de que aparezcan¹². El conocimiento anticipado de esta información facilitará el desarrollo de medidas preventivas, terapéuticas o paliativas, antes de que sus efectos sean irreversibles. Pero a veces las perspectivas se presentan con un lenguaje demasiado grandilocuente. En palabras de J. Watson, uno de los premios Nobel que con más entusiasmo ha impulsado el PGH, «cuando sean finalmente interpretados, los mensajes genéticos codificados en el ADN nos proporcionarán las últimas respuestas a los cimientos químicos de la existencia humana»¹³. Nancy Wexler, presidenta de la Fundación para Enfermedades Hereditarias y miembro destacado del equipo que descubrió el gen asociado a la corea de Huntington, opina que «en gran medida, nuestro destino está en nuestros genes»¹⁴. El PGH permitirá descifrar *la clave bioquímica* —la *esencia* irrepetible— que identifica a un individuo como sujeto humano.

Una mejor comprensión de cómo los genes originan y controlan nuestras estructuras biológicas incrementará el conocimiento de nuestro funcionamiento como seres humanos sanos, pero también la base genética de enfermedades tan diversas como el cáncer, la esquizofrenia, el SIDA, las afecciones cardiovasculares, el mal de Alzheimer, la neurofibromatosis, etc. A medida que sea posible obtener más información sobre el genotipo individual, médicos y otros profesionales de la salud prevén cambios drásticos en la relación médico-enfermo. Los avances en diagnosis y prognosis clínica proporcionarán cada vez más información sobre la predisposición de un individuo a padecer ciertas enfermedades, o bien la certeza de su aparición inevitable a ciertas edades (20-30-40 años) y las condiciones ambientales que las desencadenarían.

Se habla ya de una nueva y extraña categoría de individuos en el sistema sanitario: los «enfermos sanos» o «pacientes impacientes». Conocemos su anomalía a nivel genético, pero son individuos completamente sanos mientras no manifiesten síntomas de la enfermedad. Tampoco pueden ser objeto de atención sanitaria si no existe terapia conocida al respecto ni, de momento, la necesitan.

Mayor información y mejor conocimiento sobre las enfermedades hereditarias modificarán, previsiblemente, las relaciones tradicionales del enfermo con

¹² Cf. WINGERSON, *Mapping Our Genes. The Genome Project and the Future of Medicine*, New York, Dutton, 1990; LACADENA, *o.c.*, 105.

¹³ J.D. WATSON, *The Human Genome Project: Past, Present and Future*: Science 248 (1990) 44-48.

¹⁴ Cf. R. BAZELL, *Informing the Public about Genome Issues*, en: MARK A. ROTHSTEIN (ed.), *Legal and Ethical Issues Raised by the HGP*, Proceedings of the Conference Held in Houston, Texas, 7-9 March, 1991, 96.

su familia. Normalmente, el enfermo que padece una enfermedad adquirida en algún momento de su vida ve a la familia como elemento importante de ayuda, compañía y consuelo. La familia suele considerar al enfermo como uno de sus miembros afectado por una dolencia de la que nadie es responsable y de la que debe recuperarse cuanto antes. Pero cuando se trata de enfermedades hereditarias, las cosas difieren bastante. El afectado por una enfermedad hereditaria valora la ayuda que le presta su familia, pero la considera también el foco de una enfermedad, a menudo incurable, que por negligencia, descuido, ignorancia o fatalidad le han transmitido. Y son frecuentes situaciones familiares en las que las decisiones sobre los hijos —para testamento, herencia, etc.— dependen en gran medida de las expectativas de salud física y mental hacia los mismos. Estas observaciones sugieren que la información genética individual, relacionada con la predisposición a padecer ciertas enfermedades o a transmitir las a la descendencia, debe ser manejada cautelosamente, incluso entre familiares muy cercanos, y comunicada exclusivamente al interesado (¿y a su pareja?).

5. Uso de información genética personal e implicaciones sociales

La información genética en sí misma no es dañina ni perjudica a nadie; los problemas surgen cuando su obtención, manejo y difusión se producen dentro de unas estructuras jurídicas, administrativas, sanitarias y sociales inadecuadas. Si añadimos un desconocimiento importante entre sus receptores y los innumerables prejuicios políticos, ideológicos y sociales que distorsionan muchas interpretaciones de los datos genéticos, tenemos elementos de sobra para prever equívocos y conflictos importantes en este terreno.

La información genética resulta valiosa porque proporciona la base sobre la que adoptar decisiones responsables en el ámbito reproductivo y personal. La variedad de contextos, situaciones familiares, sociales y personales desde las que se afrontan estas decisiones dificulta enormemente la propuesta de orientaciones y criterios de actuación comunes. Entre muchas cuestiones pendientes, pueden señalarse cuatro prioridades de estudio y debate: 1) Garantizar la justicia y la imparcialidad de las decisiones que tienen en cuenta información genética personal. En este contexto, «justicia» significa libertad frente a la discriminación sobre la base del genotipo. 2) Garantizar la confidencialidad de la información genética privada/personal. «Confidencialidad» aquí significa un control del individuo sobre la obtención y desvelamiento de información genética relativa a él/ella. 3) Establecer mecanismos que permitan una adecuada difusión —si procede— de los datos originados en la práctica de los médicos, consejeros y laboratorios que obtienen y suministran información genética. 4) Finalmente, proporcionar la educación e información multidisciplinar necesaria para que tanto responsables políticos, profesionales de los cuidados sanitarios, biólogos y sociólogos, así como el público en general, lleguen a ser conscientes de los nuevos conocimientos y de los problemas y oportunidades asociados. Trataremos brevemente cada apartado.

Justicia e imparcialidad

1. *Discriminación en la obtención de cobertura social y empleo:* Ya se conocen casos en los que se ha negado empleo y cobertura social a personas identificadas como portadores de una alteración genética o con predisposición a cierta enfermedad hereditaria. Sue Levi-Pearl, el coordinador científico de la Asociación Síndrome de Tourette (ST) y miembro del comité ELSI (Implicaciones Éticas, Sociales y Legales del PGH en EE.UU.) sobre seguros, informó en 1994 de algunas prácticas discriminatorias. Un conocido arquitecto, trabajador autónomo, acudió a la asociación porque después de que a su hijo le diagnosticaran un síndrome de Tourette¹⁵ leve, el arquitecto y su familia perdieron su cobertura social. La compañía aseguradora determinó que *el trastorno heredado del niño, y por tanto pre-existente, llevaría inevitablemente a desarrollar un tumor cerebral y requeriría una indemnización médica costosa*. Esta información, completamente errónea, fue entonces introducida en una extensa base de datos muy consultada por la industria médica y por aseguradoras, excluyendo así la posibilidad de que el arquitecto pueda obtener cobertura social en cualquier otra institución y bajo ningún precio¹⁶.

En el terreno laboral se plantean problemas similares. Muchas personas intelectualmente capacitadas y cualificadas, afectadas por el ST, tienen dificultades para encontrar empleo. La base genética de la enfermedad, recientemente confirmada, sólo ha venido a complicar el problema. Incluso un candidato al trabajo con síntomas leves podría posiblemente tener hijos afectados con el ST y causar gastos importantes al empresario, en un sistema socio-sanitario como el estadounidense. Esta sospecha bastaría para denegarle el empleo. Por consiguiente, han pasado ya los días en los que sólo el paciente y el médico conocían la enfermedad. A medida que dispongamos de mejores métodos diagnósticos para averiguar riesgos y predisposiciones a enfermedades, esta clase de problemas se agudizarán en el futuro, sobre todo en sistemas sanitarios que ya están en crisis.

2. *Información genética de individuos pertenecientes a minorías étnicas:* Un problema adicional lo plantean aquellos grupos étnicos entre los cuales ciertas alteraciones genéticas tienen una incidencia especial. Esta circunstancia y algunas experiencias previas obligan a ser cautelosos en la obtención y difusión de toda información genética relacionada con estos grupos. En los años 70 se aplicaron masivamente tests para detectar en algunas regiones de Grecia

¹⁵ Es un trastorno que provoca movimientos involuntarios (tics). La esperanza de vida de los afectados es idéntica a la del resto de la población. El trastorno tiene una amplia variedad de expresiones, desde tics leves que desaparecen en la infancia hasta tics motores y vocales que duran toda la vida. La gran mayoría de los afectados tienen la variedad leve y *nunca* requieren atención médica especialmente costosa.

¹⁶ Cf. G. FRIEDMAN y R. REICHELTL, *ELSI: Ethical, Legal and Social Implications*, en: N. G. COOPER, *The Human Genome Project: Deciphering the Blueprint of Heredity*, University Science Books, Mill Valley, California, 1994, 305-306.

portadores de la anemia falciforme¹⁷, que por entonces era percibida no como un problema social, sino como el problema de unos pocos individuos y de sus parientes. El resultado de esos tests fue la marginación de los portadores y el aumento de la incidencia de la enfermedad¹⁸. En Norteamérica, el sondeo masivo y obligatorio para diagnosticar la anemia falciforme, sin control alguno por parte de los afro-americanos, llegó a ser politizado hasta el punto de ser considerada «la enfermedad de los negros». Los resultados de los tests fueron así usados como pretexto para políticas de empleo discriminatorias. Sin embargo, el sondeo para la enfermedad de Tay-Sachs en los EE.UU. fue controlado e influido por descendientes de los Judíos Ashkenazi. El resultado fue un programa efectivo y voluntario de cribado genético. Son dos ejemplos muy diferentes de posibles estrategias a adoptar. Las percepciones étnicas de la información médica son cruciales, y la información genética no debería ser simplemente volcada en el tejido social sin una adecuada comprensión de estas dinámicas sociales. Si el grupo además ya afronta problemas de discriminación social o económica y tiene pocos recursos para comprender la información y sus implicaciones, sería irresponsable difundirla.

3. *Limitaciones de la legislación vigente*: La legislación vigente podría ser aplicable a algunos de estos supuestos, pero no a todos. Habría que ver hasta qué punto las medidas de protección son aplicables a personas portadoras de genes asociados a enfermedades graves cuyos síntomas son de aparición tardía (30-40 años). En el tema de la cobertura social, tanto empresas aseguradoras como asegurados pueden hacer un uso irregular de la información genética: el asegurador para amparar sólo a los individuos con menor riesgo de padecer enfermedades graves; y el asegurado contratando una prima de seguros más barata que la normal cuando sepa, por el diagnóstico genético, que tiene escasos riesgos de padecer las enfermedades más comunes. En el primer caso se intenta hacer de la aseguradora una empresa rentable a toda costa, sin margen de riesgo; en el segundo, se hace imposible la distribución de los gastos económicos entre el resto de la población, para poder cubrir los casos menos «rentables». En todo caso, las medidas a proponer deberán equilibrar los intereses de aseguradores/asegurados y de empresarios/trabajadores.

Confidencialidad

Obtención de la información genética: Los datos médicos no son, como pudiera parecer, asunto exclusivo del paciente y de su médico. Esos datos son obtenidos a menudo por terceras personas —analistas de laboratorio, ATSS, empresas que exigen una revisión médica al firmar el contrato, aseguradoras, etc.—, normalmente con el consentimiento del afectado. Pero sobre un indivi-

¹⁷ Un defecto de forma en los glóbulos rojos que dificulta la absorción de oxígeno por la sangre, sobre todo en entornos pobres en oxígeno.

¹⁸ Cf. Ch. JOYCE, *Your genome in their hands*: New Scientist, 11/8/1990, 52-55.

duo se puede obtener información genética bastante fiable a partir, por ejemplo, de otros datos genéticos de sus parientes más cercanos, sin necesidad de consultarle para nada.

Negativa a conocer la propia información genética: Muchos individuos con riesgo de padecer ciertas enfermedades genéticas no desean conocer información genética alguna sobre sí mismos, especialmente cuando los tests disponibles no son altamente fiables y, en caso de diagnóstico positivo, no existen medidas terapéuticas que aplicar¹⁹. Si en una misma familia coexisten individuos con decisiones opuestas respecto al conocimiento de su información genética, podemos imaginar situaciones conflictivas adicionales. En la enfermedad de Huntington, por ejemplo, la aparición de los síntomas suele ser tardía. Un adulto joven podría querer someterse al test para su detección aunque su padre/madre con riesgo no tengan síntomas y no quieran saber si los tendrán. Si los resultados del test confirman que el hijo es portador de la alteración genética asociada a la enfermedad, los padres pueden deducir que también son portadores, aunque de ningún modo deseen saberlo. El caso opuesto surge cuando los padres quieren que sus hijos sean sometidos al test, pero el hijo, cuando alcanza la madurez, reconoce que hubiera preferido no conocer los resultados. De momento, la práctica de muchos laboratorios —correcta, a mi juicio— es aplicar el test solamente a individuos adultos que pueden otorgar consentimiento informado. Se da por supuesto que los padres no deberían conocer las condiciones genéticas de un hijo menor sin contar con su consentimiento informado²⁰.

Bancos/bases de datos genéticos: Un aspecto importante de la confidencialidad es el relacionado con las orientaciones que regularán el funcionamiento de los bancos de datos genéticos. En varios países —España entre ellos— el Estado ha montado laboratorios y bases de datos forenses donde se almacenan *huellas* genéticas de criminales o delincuentes declarados culpables (obtenidas a partir de restos de sangre, pelo o semen hallados en la escena del crimen, p.ej.), por las cuales podrían ser identificados después. En las mismas instalaciones se puede almacenar información genética personal sobre soldados, bomberos y otros colectivos para facilitar la identificación de cadáveres en caso de catástrofe. Si esa información fuese requerida por los tribunales para un juicio contra miembros de la policía, por ejemplo, deben garantizarse los adecuados controles sobre las muestras y detallar inequívocamente los posibles usos de esa información, así como su manipulación por parte de profesionales competentes.

¹⁹ Cf. FARRER, *Suicide and Presymptomatic Testing in Huntington Disease*: American Journal of Medical Genetics 26 (1987) 319-320; EVER-KIEBOOMS, SWERTS et al., *The Motivation of At-Risk Individuals and Their Partners in Deciding for or Against Predictive Testing for Huntington's Disease*: Clinical Genetics 35 (1989) 29-40.

²⁰ Cf. G. FRIEDMAN y R. REICHEL, *o. c.*, 308-309.

Muchos laboratorios y centros de investigación conservan datos de pedigríes sobre sujetos de investigación. Por el momento, no hay pautas normalizadas elaboradas específicamente para la protección de la información en estos bancos de datos. Pero continúa siendo tema pendiente la distinción entre información genética, que debería ser guardada confidencialmente, o incluso no obtenida excepto a petición de la persona implicada, e información genética que debe ser difundida/aireada por razones de salud pública. Los conflictos entre privacidad y salud pública en el contexto de la información genética²¹ se asemejan a otros planteados en relación con el SIDA, por ejemplo.

Los análisis de ADN como pruebas en contexto forense: Aunque la genética forense se aplica sobre todo a la investigación de la paternidad, los conflictos más agudos han surgido en la utilización de análisis genéticos como pruebas inculpatorias en los juicios. La tecnología del ADN para uso forense comenzó a ser introducida quizás demasiado rápidamente, creando falsas expectativas y sin garantizar un valor identificador indiscutible. Dado el polimorfismo del ADN entre individuos, una identificación definitiva es, en principio, posible. Pero en la práctica sólo muy poco ADN puede ser usado para la identificación. *Los métodos utilizados son propensos al error*, y pueden darse falsos emparejamientos o exclusiones. Seguirá existiendo alguna probabilidad, aunque mínima, de que el ADN procedente de la escena del crimen encaje con el del acusado, aunque el culpable sea otro²². Se plantea, además, el problema del *grupo de referencia* con el que va a ser comparado el defendido, pues diferentes grupos étnicos difieren en la frecuencia de sus patrones de ADN. El grupo de referencia a escoger depende también, en forma bastante compleja, de las circunstancias del caso, por lo que puede resultar muy difícil establecer grupos de referencia cuando el crimen se produce en zonas limítrofes donde habitan grupos étnicos diferentes, por ejemplo, hispanos o negros²³. Lewontin afirma que quienes criticaron el empleo de este método en los tribunales y su escasa fiabilidad han sido objeto de considerables presiones, incluso amenazados por fiscales u obligados a revisar sus artículos. La conclusión de Lewontin resaltaba el hecho de que en 1992 no había ningún informe definitivamente claro sobre el uso forense de la tecnología del ADN. Incluso hubo serios intentos por reco-

²¹ Los fundamentos legales y filosóficos del derecho a la intimidad/privacidad en el contexto de la información genética son una de las áreas que requieren desarrollo inminente.

²² Cf. R.C. LEWONTIN, *The Dream of the Human Genome: The New York Review*, 28/5/1992, 31-40. El autor afirma que «hay muchas empresas, incluido el FBI, interesadas en vender métodos de emparejamiento genético, bastante caros —a pesar de su no excesiva fiabilidad— y, por supuesto, fuera del alcance del presupuesto corriente de los acusados, defendidos normalmente por un abogado de oficio».

²³ Una de las primeras críticas dirigidas contra el uso de datos genéticos procedentes de bancos de datos del FBI es que sus patrones eran muy heterogéneos, obtenidos a partir de hispanos, negros, amerindios, chilenos del sur, etc. Y las comparaciones fueron hechas con unas estimas de frecuencia muy conservadoras. Cuando víctima y acusado pertenecen a grupos marginales de los que apenas se tienen patrones de frecuencia, la cosa se complica aún más.

mendar de forma general la exclusión de las pruebas de ADN como evidencia ante los tribunales, dado que los investigadores —científicos forenses— no tienen control sobre la naturaleza, condición, forma o cantidad de la muestra con la que deben trabajar.

Ch. Wills, uno de los biólogos que abiertamente cuestionó el uso forense de análisis genéticos, parece compartir con los fiscales el punto de vista de que la naturaleza de la evidencia es menos importante que la convicción de culpabilidad²⁴. Pero otros autores²⁵ señalan como beneficio mayor de estas técnicas su contundencia para *determinar la inocencia* del acusado²⁶. Cuando se trata de identificar al culpable, la prueba del ADN no debería ser considerada el indicio decisivo, sino uno más entre otros de igual o mayor pertinencia en el caso. En todo caso, la culpabilidad o inocencia del acusado debe evaluarla el juez teniendo en cuenta todos los elementos, no el científico que presenta los resultados del análisis de laboratorio²⁷.

Se tiene noticia de casos recientes en el Reino Unido en los que algunos científicos forenses ocultaron detalles de sus pruebas²⁸, y todos sabemos que en el sistema judicial vigente la ofuscación puede favorecer a una de las partes. Cuando se duda de los resultados y se solicita un nuevo test, los científicos forenses tienden a mantenerse en la misma posición de su primer testimonio. Esto hace aconsejable que cualquier revisión de los resultados sea hecha por un equipo diferente.

Pero teniendo en cuenta todas estas observaciones se puede afirmar que *no existen razones inequívocamente claras para excluir los análisis de ADN como instrumento judicial*. Si se garantiza el necesario control en la obtención de las muestras, se estandarizan los polimorfismos a utilizar y los análisis son hechos por personal bien preparado, la pruebas pueden proporcionar datos de enorme fiabilidad²⁹. Lo oportuno, entonces, sería que los miembros del tribunal estuviesen bien preparados y asesorados para interpretar correctamente datos estadísticos de gran complejidad.

²⁴ V. McKusick, genetista de reconocido prestigio, calificó de infundamentada semejante decisión judicial.

²⁵ Cf. D.J. BALDING y P. DONNELLY, *How convincing is DNA evidence?*: Nature 368 (1994) 285-286.

²⁶ Miembros del London Metropolitan Police Forensic Science Laboratory, p.ej., reconocen que prácticamente el 20% de los sospechosos de violación son descartados por el análisis del ADN (*ibid.*, 285).

²⁷ Según Balding y Donnelly, los casos típicos para solicitar la prueba de ADN como medio de obtener evidencias incriminatorias son aquellos en los que se carece de evidencias adicionales.

²⁸ *Ibid.*, 285.

²⁹ Es la opinión de A. Carracedo, catedrático de medicina legal y director del Departamento de Ciencias Forenses (Univ. de Santiago de Compostela), en su ponencia *Genética Forense*, en el Seminario Nacional sobre «El Consejo Genético», Salamanca, 8-10 de abril de 1994.

Acceso a los servicios de diagnóstico y asesoramiento genético

Infraestructura médica para la obtención y manejo de información/conocimiento genéticos: Los sistemas sanitarios deberían garantizar a todos igualdad en el acceso a las técnicas de diagnóstico genético, útiles para prevenir daños importantes en la descendencia mediante un buen conocimiento de las características genéticas personales. La falta de medios para proporcionar información fiable sobre la base genotípica desde la que una pareja deberá afrontar sus decisiones reproductivas puede favorecer decisiones reproductivas irresponsables. Si tenemos en cuenta el enorme gasto que para el sistema sanitario supone la atención a individuos con deficiencias hereditarias importantes, urge el desarrollo y difusión de los medios que ayuden a reducir, prevenir y evaluar su incidencia en la población. Pero esto exige muchos desarrollos educativos, sociales y legales previos.

Formación de los profesionales del asesoramiento genético: Comienzan a ser frecuentes decisiones como la de abortar un embrión cuyo genotipo presenta uno o varios rasgos asociados a enfermedades importantes. Parece claro que la mujer implicada debería disponer de una información genética fiable —por ejemplo, sobre el margen de error del test— como factor a considerar antes de decidir. Asimismo, es pertinente para su decisión el conocimiento de que los síntomas de enfermedades hereditarias como el síndrome del X-frágil pueden variar desde muy graves hasta prácticamente imperceptibles, y que para algunas enfermedades existen terapias disponibles o en desarrollo avanzado. Teniendo en cuenta el rápido progreso del PGH, muchos se preguntan si los encargados del asesoramiento genético serán capaces de hacer frente a la demanda potencial de información, dada la magnitud de los conocimientos genéticos obtenidos y su importancia médica. Esto justifica la importancia que últimamente se está dando al tipo de formación científica y complementaria que deberían tener los profesionales destinados a estos servicios, difícil de conseguir mediante máster o especialidad similar de dos años (donde existe, no en España)³⁰.

¿Consejo genético directivo o informativo?: Los profesionales del asesoramiento genético parecen decantarse mayoritariamente por un ejercicio no directivo de su tarea. Esto significa que en lugar de «recomendar» o «proponer» unas alternativas u otras en una situación dada, su tarea consiste más bien en *informar* al cliente de los *hechos* que directa o indirectamente deriven del diagnóstico genético, con el fin de proporcionar el mayor número de elementos para su decisión final. Pero a veces resulta problemático informar al cliente de «todos los hechos» relacionados con su genotipo (cuando un test genético rutinario para la fibrosis quística, por ejemplo, revela que el individuo no es hijo de quien considera su padre legal y biológico).

³⁰ Cf. FRIEDMAN y REICHEL, *o.c.*, 310.

Es bien sabido que entornos laborales químicamente polucionados pueden desencadenar los síntomas de ciertas enfermedades en individuos con predisposiciones genéticas a las mismas. En tales casos el asesoramiento genético no se limita a ser meramente informativo, sino que se aconsejan los necesarios cambios de estilo de vida y ambiente de trabajo para prevenir en lo posible la enfermedad. En ese contexto no se considera que el estilo de consejo directivo esté limitando la autonomía del paciente. Ciertos hechos hacen, por sí mismos, que unas alternativas parezcan a todos más razonables que otras, si tenemos en cuenta la información pertinente. El respeto a la autonomía del cliente es compatible aquí con un pronunciamiento aconsejando las medidas necesarias para que exista la base de salud física y mental sobre la cual un individuo desarrolla su autonomía.

Naturalmente, el argumento no puede aplicarse tal cual a situaciones cuyo desenlace serán determinadas decisiones reproductivas y que afectan a la vida de terceros, no sólo a la salud o calidad de vida individual. Aquí entran en juego puntos de vista y valores personales distintos a los del asesor genético, que éste no tiene por qué discutir ni criticar. Sólo le corresponde informar de los hechos relevantes para que el cliente pueda decidir consciente, libre y responsablemente, en función de sus circunstancias y criterios morales. En este caso, ciertos hechos no hacen, por sí mismos, que unas alternativas parezcan a todos más razonables que otras, porque median circunstancias, valores personales y criterios sobre el respeto a terceros imposibles de universalizar. El respeto a la autonomía del cliente exige una actitud informativa, no directiva y axiológicamente neutral, en lo posible³¹.

Lo que sí conviene desterrar de una vez para siempre es la creencia ingenua en la posibilidad de un asesoramiento *exclusivamente informativo*. Cuando hablamos de proporcionar «información relevante» o «toda la información pertinente» estamos dando por supuesto que será el informador quien seleccione, entre el cúmulo disponible y conocido por él, los elementos que hacen al caso. Y la selección se realiza en función de criterios científicos y médicos, pero no exclusivamente. Cuando el diagnóstico genético muestra un perfil *asociado* a rasgos de comportamiento, es difícil que la información proporcionada no incluya valoraciones sobre esas conductas y tomas de posición personal sobre el fundamento científico de tal asociación. La pretendida relación entre el cariotipo XYY y una conducta violenta o criminal³² en varones adultos suscitó un gran

³¹ Esta diferencia de contextos y sus repercusiones sobre el argumento de respeto a la autonomía no es tenida en cuenta por Dianne Bartels, el director administrativo del Centro para Ética Biomédica de la Universidad de Minnesota, en su intervención recogida por FRIEDMAN y REICHELDT, *o.c.*, 310-311.

³² El primer estudio sobre el asunto lo publicó la revista médica británica *Lancet* en 1961. Pero fue el 25 de diciembre de 1965 cuando Patricia Jacob y cols. publicaron en *Nature* su trabajo *Comportamiento agresivo, subnormalidad mental y el varón XYY*, realizado entre 197 individuos del manicomio escocés de alta seguridad de Carstairs, definidos como «pacientes

debate científico y social³³. Pero esa asociación está ahora prácticamente descartada, después de comprobar que los estudios se hicieron sobre una población de varones XYY altamente seleccionada, todos ellos prisioneros por varios crímenes. Y posteriormente no se ha publicado, creo, ningún estudio sobre XYY entre la población general que apoye una asociación inequívoca con la conducta violenta. Parece, más bien, que la mayor parte de la gente con XYY no manifiesta esos síntomas ni otros que justifiquen hablar de síndrome bien caracterizado³⁴. En caso de que el cariotipo del embrión o feto muestre el perfil XYY, ¿debe el consejero genético informar a la mujer/pareja del debate al respecto o limitarse a señalar que el individuo será probablemente normal? Si los clientes conocen la polémica en relación con el cariotipo XYY, ¿no tienen elementos para pensar que lo mejor sería interrumpir el embarazo y esperar hasta concebir un individuo genéticamente normal? Supongamos que una pareja manifiesta su voluntad de tener un hijo varón y de interrumpir el embarazo en caso contrario. ¿Está siendo directivo el consejero cuando les dice que esa razón es trivial y que su decisión carece de fundamento³⁵? No resulta tan sencillo proporcionar exclusivamente «información relevante», ni tampoco conseguir un asesoramiento genético no directivo, axiológicamente neutral, en terreno tan complejo. De ahí que esté siendo objeto intenso de estudio la educación y formación de consejeros genéticos capaces de afrontar profesionalmente estos problemas.

6. El debate interdisciplinar suscitado por el PGH

Una característica que diferencia al PGH de otras grandes empresas científicas contemporáneas ha sido la preocupación desde el comienzo por los aspectos éticos, sociales y legales del desarrollo científico-tecnológico en genética molecular, hasta el punto de que la reflexión de mayor envergadura sobre las implicaciones de la investigación científica y el desarrollo tecnológico se está produciendo hoy en el terreno de la Biomedicina/Biología Molecular. Desde los primeros experimentos con ADN recombinante en los 70, investigadores de gran prestigio en este campo tomaron la iniciativa en el estudio de las implicaciones éticas y sociales del desarrollo biotecnológico. Se impusieron a sí mismos una moratoria en los experimentos para evaluar adecuadamente sus

varones mentalmente subnormales, con propensiones peligrosas, violentas o criminales». Descubrieron que el 3,5% de las células extraídas de muestras de sangre de esos individuos presentaban claras anomalías cromosómicas: 47 cromosomas en lugar de 46, por un cromosoma Y adicional. Y todos ellos tenían un historial documentado de enfermedad mental o comportamiento agresivo.

³³ Cf. D. SUZUKI y P. KNUDTSON, *GenÉtica. Conflictos entre la ingeniería genética y los valores humanos*, Tecnos, Madrid, 1991, 126-141.

³⁴ *Ibid.*, 137-141.

³⁵ Algunas clínicas y laboratorios se niegan a proporcionar información sobre el género del nasciturus.

riesgos³⁶ y adoptar voluntaria y mayoritariamente algunos principios éticos que regularan sus investigaciones.

Creo que en la Historia de la Ciencia reciente no se han dado otros casos similares. Muchas investigaciones en Física Nuclear, por ejemplo, se llevaron a cabo en el más absoluto secreto y no se abrieron cauces para un mínimo control social de sus aplicaciones tecnológicas³⁷. Por el contrario, el PGH incluye un presupuesto importante (3-5% del total) para estudiar de forma interdisciplinaria las implicaciones éticas, sociales y legales de sus resultados. Los proyectos financiados abarcan muy diversas áreas³⁸: 1) Propuestas de una regulación jurídica eficaz para evitar posibles discriminaciones laborales o de cobertura social a los individuos con mayor riesgo de contraer enfermedades de base genética; 2) Regulación estricta de los cauces a seguir en la revelación de información genética personal, precisando cómo y a quién informar; 3) Estudio de las condiciones adecuadas para iniciar una prospección genética masiva —entre una población, grupo étnico, social o profesional—; 4) Orientaciones sobre la formación de los profesionales del consejo genético; y numerosos proyectos educativos, de prospectiva social y divulgación.

La propuesta de financiar tan generosamente estudios ELSI fue vista por algunos como una forma de acallar posibles críticas contra la investigación científica en genética humana, polémica desde sus inicios. Pero los estudios que van apareciendo no pueden considerarse, en conjunto, opiniones compradas ni parafernalia legitimadora subsidiada. A mi entender, están fomentando un debate interdisciplinario sin precedentes y una estrecha colaboración entre científicos, sociólogos, juristas, filósofos, educadores y otros profesionales, por sí misma enriquecedora. Algunas conclusiones preliminares de este debate merecen especial atención:

Las propuestas de «vigilar» el desarrollo científico-tecnológico despiertan sospechas inmediatas, como lo hacen eventuales aplicaciones de sus resultados. Pero ¿qué tipo de control social sobre la investigación científica puede esperarse, cuando ni los propios estudiantes/futuros investigadores han tenido jamás oportunidad de reflexionar sobre las implicaciones sociales de su trabajo? Nadie cree que deban ser políticos los encargados de iniciar y moderar este debate, con su reconocida habilidad para manipular y confundir a la opinión pública. ¿Corresponde a periodistas en la sección de «divulgación científica» el proporcionar los criterios para que los ciudadanos se formen una opinión personal, crítica y bien fundamentada sobre el asunto?³⁹ Por número e importancia, los

³⁶ D. ZINDER, *The Berg's Letter: a Statement of Conscience, not of Conviction*, en: Hastings Center Report 10 (1980) 14-15.

³⁷ Cf. S. VILANOVA, *Chernobil: el fin del mito nuclear; el impacto informativo y biológico del mayor accidente de la industria electro-nuclear*, Anthropos, Barcelona 1988.

³⁸ Cf. *Ethical, Legal, and Social Implications Program. Funding Status Report*: National Center for Human Genome Research, Bethesda, Maryland, 1993.

³⁹ Prensa no especializada y televisión son las principales vías utilizadas por los ciudadanos

problemas sociales, ecológicos, económicos, etc., que el desarrollo científico-tecnológico va planteando merecen un tratamiento mucho más sistemático. De lo contrario, pueden darse situaciones en las que partidos o colectivos radicales consigan imponer restricciones injustificadas a la investigación y provocar un retraso en áreas fundamentales del conocimiento⁴⁰.

La ingeniería genética y el PGH hacen posible experimentos de hibridación, recombinando material genético humano con el de otros organismos. Y en ciencia, como en otras áreas, existe el riesgo de avanzar mediante hechos consumados: se deciden realizar experimentos de alto riesgo con material genético humano y no se informa de los mismos mientras no se obtengan resultados científicamente relevantes. La política de hechos consumados aquí puede originar verdaderos monstruos. Pero cualquier regulación de la investigación en este campo debe adoptarse tras un debate *público* previo, oídos los propios investigadores y demás expertos interesados —juristas, filósofos, médicos, educadores...— e interlocutores sociales⁴¹.

El caudal de información genética sobre el ser humano aumenta por semanas. Es preciso que la educación proporcione elementos de juicio para saber interpretarla en lo fundamental y adoptar, razonada y responsablemente, opciones que favorezcan la salud física y mental de la descendencia. Fomentar la capacidad de decisión personal en cuestiones de salud propia y reproductiva debe ser objetivo prioritario. Pero esta tarea exige profesionales del consejo/asesoramiento genético científica y profesionalmente bien preparados. En concreto, que puedan garantizar la comunicación directa de la información genética al afectado, el carácter privado de los informes médicos y su uso exclusivamente en beneficio del ser humano.

Tenemos ya experiencia acumulada sobre los problemas asociados a los programas de prospección genética masiva e individual. Esto obliga a precisar las peculiaridades del diagnóstico prenatal de anomalías genéticas y del diagnóstico de anomalías hereditarias en adultos. En concreto, la fiabilidad de los métodos de diagnóstico, el soporte estadístico de sus resultados y la asociación con predisposiciones a ciertas enfermedades deben ser cuidadosamente examinadas. En la práctica, tienden a establecerse conexiones causales entre mutaciones

españoles para conocer las novedades científicas y sus aplicaciones, según GONZÁLEZ BLASCO (*Los españoles ante la ciencia y la tecnología*: Revista Internacional de Sociología 4 (1993) 233-270).

⁴⁰ Una moratoria prolongada de las investigaciones en genética molecular humana, p.ej., provocaría un retraso difícilmente recuperable en el estudio y prevención de enfermedades como el cáncer, el SIDA, el mal de Alzheimer, enfermedades cardiovasculares, diabetes, alergias, reumatismos y otras muchas, asociadas a mutaciones genéticas específicas (cf. D. COHEN, *Los genes de la esperanza. En busca del genoma humano*, Seix Barral, Barcelona 1994, 41).

⁴¹ Cf. LACADENA, o.c., 110-112; Íd., *Gen-ética: a nuevos avances científicos, nuevos problemas éticos*, en: L. RODRÍGUEZ (ed.), *La fe interpelada*, Madrid, UPS-UPCM-CESJ, 1993, 53-55 y 72-75.

en el ADN y determinados síndromes, trastornos o predisposiciones, donde no hay más que *asociaciones* de naturaleza muy compleja⁴². La noción de «destino biológico» o «destino genético» puede invadir rasgos físicos y psicológicos no determinados, en absoluto, por la sola base genética. Esto supone olvidar la imbricación entre naturaleza y cultura, cuya importancia se está replanteando ahora bajo la luz de los nuevos conocimientos genéticos (idénticas mutaciones genéticas no provocan siempre los mismos síntomas, como sabemos). Pero sobre todo hay que evitar expresiones y actitudes que directa o indirectamente puedan clasificar a los seres humanos en categorías, en función de su genotipo. Trabajo, cobertura social y tribunales son contextos especialmente propensos a que la información genética personal sea utilizada con fines discriminatorios. Estos riesgos aumentan entre grupos pertenecientes a minorías raciales o étnicas que ya afrontan problemas de marginación. Un control adecuado de la obtención, almacenamiento y distribución de los datos genéticos personales resulta imprescindible para impedir su manipulación arbitraria por parte de gobiernos e instituciones de poder, entre otras.

Cualquier investigación en el terreno de la genética humana viene lastrada, de antemano, por la importancia que las ideas eugenésicas tuvieron en el pasado y sus nefastas concreciones políticas. Las ideas eugenésicas se remontan al menos hasta Platón, pero fue a finales del XIX cuando se perfilaron los primeros programas «para mejorar la raza humana, eliminando los rasgos considerados indeseables y multiplicando los deseables»⁴³. En el Norte de Europa y Estados Unidos, los eugenistas generalizaron patrones de adaptación y valor social que correspondían, predominantemente, a la clase media blanca y protestante. Las aplicaciones más aberrantes de las ideas eugenistas tuvieron lugar bajo el programa de política racial desarrollado por los ideólogos de la Alemania nazi y las leyes de esterilización obligatoria, cuyas lamentables consecuencias forjaron los episodios más oscuros de la historia reciente. El paso de la eugenesia negativa a la positiva fue tan fácil como puede serlo el salto del conocimiento del genoma humano al fomento de cualidades deseables. Pero los prejuicios eugenistas nunca desaparecen por completo; dependerá de diversas

⁴² Cf. MIGUEL MORENO, *La determinación genética del comportamiento humano. Una revisión crítica desde la Filosofía y la Genética Molecular*: *Gazeta de Antropología*, Universidad de Granada, 11 (1995) 46-58.

⁴³ Hacia los años 20, el principal empeño de los eugenistas era prevenir la degeneración social de la sociedad industrial urbana. Consideraban el crimen, el chabolismo y la proliferación de enfermedades síntomas de patologías sociales atribuibles, en primer lugar, a causas biológicas (*de sangre*). Estaban convencidos de que la pobreza era el resultado, no de escasas oportunidades educativas o económicas, sino de las ínfimas capacidades morales e intelectuales de los pobres, enraizadas en una biología defectuosa. Temían que el influjo de la Europa del Sudoeste contaminara rápidamente a la población americana, «haciéndola más oscura en pigmentación, pequeña en estatura, más voluble y propensa a los crímenes de latrocinio, secuestro, violación, asesinato, estupro e inmoralidad sexual» (cf. D. J. KEVLES, *Controlling the Genetic Arsenal*: *Wilson Quarterly*, Spring 1992, 68-76).

circunstancias sociales, económicas y políticas para que resurjan con más o menos fuerza⁴⁴. Regímenes autoritarios son su mejor caldo de cultivo. El caso del cariotipo XYY ilustra perfectamente hasta qué punto las aportaciones de la ciencia —contrastadas o no— pueden ser instrumentalizadas en apoyo de prejuicios y actitudes sociales discriminatorias, racistas o xenófobas. Por consiguiente, deberían evitarse términos, expresiones y argumentos que evoquen los discursos sobre superioridad e inferioridad biológica en general y genética en particular.

Otro gran foco de debate gira en torno a las solicitudes de patentes de miles de fragmentos de ADN complementario o genes completos, potencialmente útiles pero de función desconocida por ahora. Muchos investigadores opinan que la protección mediante patentes de los hallazgos constituye una buena forma de garantizar el progreso científico y de fomentar la investigación⁴⁵. Pero otros creen que esa práctica en biomedicina retrasará considerablemente el intercambio de información y la publicación de resultados eventualmente claves para el desarrollo de nuevos fármacos o terapias contra el SIDA, el cáncer, etc. El tema es mucho más complejo, pues sólo puede ser patentado algo que sea realmente nuevo y resulte útil, y no cumplen este requisito los productos que se dan normalmente en la naturaleza. Sin embargo, han sido aprobadas patentes sobre productos naturales en formas modificadas por humanos. Bacterias o sustancias químicas recién aisladas y purificadas pueden ser patentadas en su estado aislado y purificado, si en la naturaleza sólo existen en estados impuros. En coherencia con estos principios, han prosperado solicitudes de patentes sobre proteínas y secuencias de ADN humano, aisladas y purificadas mediante intervención humana⁴⁶. Pero la exigencia de *utilidad* excluye de la protección mediante patente ciertos descubrimientos científicos que, aunque interesantes como objeto de posterior investigación, todavía no pueden ser utilizados para ningún fin humano práctico. Y esta parece ser la razón por la que los Institutos Nacionales de Salud norteamericanos decidieron no recurrir el dictamen de la Oficina de Patentes y Comercio, que rechazaba la patentabilidad de unas 4.000 secuencias parciales o totales de genes humanos presentadas. Al día siguiente, el Consejo de Investigación Médica en Gran Bretaña anunció su decisión de cancelar también sus solicitudes de patentes. El director de los NIH, Harold Varmus, tras consultar a un completo panel de funcionarios, abogados, científicos e

⁴⁴ Desde hace años el gobierno chino viene sorprendiendo con periódicas iniciativas eugenésicas. Un reciente proyecto de ley incluye la propuesta de prohibir el matrimonio a los individuos con una historia médica de rasgos indeseables. Cf. *China's misconception of eugenics*: Nature 367 (1994) 1-2; y M. MORENO, *o.c.*, 46-47 y 55-57.

⁴⁵ Cf. JUAN RAMÓN LACADENA, *El Proyecto Genoma Humano y sus derivaciones* en: J. GAFO (ed.), *Ética y biotecnología*, Publicaciones de la Universidad Pontificia de Comillas, Madrid 1993, 116-120.

⁴⁶ Cf. R. S. EISENBERG, *Patent Rights in the HGP*, en: G. J. ANNAS y S. ELIAS (eds.), *Gene Mapping. Using Law and Ethics as Guides*, Oxford University Press, New York 1992, 226-245.

industriales, reconocía que buscar la patente de secuencias génicas parciales o completas cuya función y utilidad práctica se desconocen no va en interés del público ni de los científicos; más bien parece un uso mezquino de los dineros estatales. En esta línea se decantaba también Thomas Caskey, presidente internacional de la Human Genome Organization⁴⁷. Todo esto sugiere que el sistema de patentes quizás sea un buen medio de garantizar el desarrollo científico-tecnológico en general, pero quizás no sea el más adecuado en todas las áreas de la biomedicina.

Al hilo del PGH se han planteado y revisado numerosas cuestiones de interés filosófico, epistemológico y antropológico:

1) La definición de los conceptos «naturaleza» y «esencia humana» en términos genéticos parece ir asociada a la creencia en que una manipulación propiamente genética cambiaría aquello que somos, o que en un CD-ROM podremos tener toda la información genética de un individuo y decir lo que ese individuo es. Estas expresiones, usuales en proponentes y detractores del PGH, denotan una reducida comprensión de la conexión entre los genes y la configuración biológica y mental del ser humano.

2) El eterno problema de los modelos y explicaciones reduccionistas aparece con un rostro nuevo a la luz de la Genética, recobrando una vitalidad que había perdido en la Física y la Química. La visión tradicional de la naturaleza en términos mecanicistas va siendo progresivamente sustituida por otra computacional. Pero las interpretaciones de los fenómenos genéticos/moleculares en términos computacionales son propensas a identificar —erróneamente— la información codificada en el ADN con un «programa» informático, al que le son atribuidas características y propiedades que no tiene, a la luz de la literatura experimental⁴⁸.

3) Cuando el ADN se entiende como un «lenguaje de programación» o programa responsable de la conducta y constitución del ser vivo, la investigación se desarrolla bajo el supuesto de que cuando llegemos a conocer ese lenguaje, podremos *reprogramar* al individuo para corregir sus anomalías y disfunciones⁴⁹. Es decir: una vez comprendida la estructura y función del genoma humano, una vez que los conceptos de código genético, programa genético y mensaje genético han sido precisados, podremos elaborar una

⁴⁷ Cf. D. GERSHON, *US and British researchers agree not to seek gene fragment patents*: Nature 367 (1994) 583.

⁴⁸ Cf. MIGUEL MORENO, *El lastre de modelos metafóricos computacionales en el desarrollo de la genética humana y sus implicaciones éticas*, en: *Actas del I Congreso de la Sociedad Española de Lógica, Metodología y Filosofía de la Ciencia*, UNED, Madrid 1993, 436-440.

⁴⁹ Desde estos supuestos se caracteriza al Proyecto Genoma Humano como la búsqueda de «la respuesta última al soporte químico de la existencia humana» o se afirma que «en gran medida, nuestro destino está en nuestros genes». Para otros, «conociendo el genoma humano completo conoceremos lo que es ser humano» (W. Gilbert, citado por R. LEWONTIN, *The Science of Metamorphoses*: New York Review of Books, April 1989, 18).

explicación de base genética para las características fenotípicas, incluyendo múltiples aspectos de la salud humana, de la enfermedad e incluso de la conducta. Esta percepción de que la genética humana es esencialmente determinista y reduccionista llevó en el pasado a una mala aplicación de la información genética y prestó apoyo a ideologías de nefastas consecuencias sociales⁵⁰.

4) También parece muy extendida la impresión de que lo genético resulta inalterable, y que los problemas de criminalidad o conducta antisocial, incluso las diferencias de coeficiente intelectual entre clases, sexos y razas pueden ser explicadas/comprendidas únicamente desde el dominio de la genética humana⁵¹. Pero se están dando por supuestas aquí toda una serie de relaciones 1:1 y conexiones causales —no *asociaciones*— de difícil justificación experimental. Una revisión crítica de los relatos habituales sobre *la naturaleza de los genes y las propiedades de la molécula de ADN* sería una contribución importante al debate⁵².

La disponibilidad de marcadores genéticos para detectar mutaciones asociadas a enfermedades y las nuevas herramientas de la genética forense pueden contribuir a enfocar nuestra atención preferentemente sobre la base genética de múltiples enfermedades y la identificación de violadores o delincuentes. Pero este enfoque favorece el desinterés por los demás factores —ambientales, personales, sociales— que desencadenan las enfermedades y por las estructuras o dinámicas sociales que inducen a un individuo a delinquir. La Biología Molecular hace posibles nuevas aproximaciones a la patología médica y social, pero no justifica el abandono de orientaciones y perspectivas tradicionales hasta ahora importantes para comprender los problemas de salud individual o social.

El tratamiento jurídico apropiado a los diversos problemas suscitados por el PGH ha sido —y continuará siendo— el último gran foco de discusión. Muchos expertos señalan que *es preciso evitar un enfoque legalista del asunto*. Gran parte del debate sobre las implicaciones del PGH se ha planteado buscando antes una regulación restrictiva sobre el mismo que una difusión de los criterios y la información necesaria para suscitar una toma de posición personal y autónoma al respecto entre los ciudadanos interesados. La opción por un análisis jurídico

⁵⁰ Cf. R. C. LEWONTIN, *Biological Determinism as a Social Weapon*, An Arbor for the People, Burgess Press, Minneapolis 1977.

⁵¹ Una sólida crítica contra planteamientos de este tipo presenta E. SCHUSTER, *Determinism and Reductionism. A Greater Threat Because of the Human Genome Project, Gene Mapping. Using Law and Ethics as Guides*, Oxford University Press, New York-Oxford 1992, 116-127.

⁵² Cf. M. MORENO (nota 56), donde se precisan diferencias importantes entre el código genético y un programa informático y se cuestionan otras propiedades atribuidas a la molécula de ADN. Otros enfoques del problema: S. A. NEWMAN, *Idealist Biology: Perspectives in Biology and Medicine*, 31 (1988/3) 353-368; ID., *Genetic Engineering as Metaphysics and Menace: Science and Nature*, 9-10 (1989) 113-124; I. NÚÑEZ DE CASTRO, *El proyecto genoma humano. Discurso bioquímico y discurso antropológico*, en: L. RODRÍGUEZ (ed.), *o.c.*, 29-48.

—el proporcionado fundamentalmente por profesionales del Derecho— puede restringir inapropiadamente el abanico de factores a tener en cuenta en el debate y a concentrarse exclusivamente en cuestiones muy puntuales. Bajo la apariencia de reflexión multidisciplinar, filósofos, sociólogos y científicos de la biomedicina pueden estar limitándose a reflexionar sobre los mecanismos reguladores a adoptar y marginar, de hecho, el tratamiento de otras muchas cuestiones subyacentes de importancia⁵³.

Es evidente que deben establecerse garantías legales contra el acceso de compañías de seguros y empresarios a la información genética personal, o precisar muy bien en qué consistiría el derecho de las aseguradoras a limitar la cobertura social o a establecer tasas superiores para los individuos portadores de una predisposición genética a ciertas enfermedades. La casuística en este ámbito comienza a ser abrumadora. Pero la respuesta legal a problemas del tipo «si un test prenatal puede diagnosticar la fibrosis quística y una mujer embarazada se niega a realizarlo, ¿puede una aseguradora rechazarle cobertura al hijo afectado?» presupone otras muchas reflexiones y respuestas de carácter científico-técnico, ético y social. Las normas en este terreno exigen una rigurosa y amplia reflexión interdisciplinar previa⁵⁴.

Entre otras muchas, será preciso estudiar la cuestión del *conocimiento no deseado*. Es algo muy poco tratado por la ley en una sociedad liberal, porque va directamente contra el núcleo de sus presupuestos constitucionales y hábitos de investigación. Los casos aislados de *autorrestricción* por parte de científicos que se abstienen de introducirse en una materia cuyo conocimiento puede resultar peligroso si continúan desarrollándolo no constituyen la dinámica general de la ciencia. Aunque haya voces que se decanten en esta dirección, la idea de que el conocimiento por sí mismo es dañino resulta, tanto para el científico como para la sociedad liberal, un anatema. No existen razones indiscutidas para poner objeciones al desarrollo de los conocimientos científicos, excepto cuando ello implique la manipulación ilícita de individuos, etnias o minorías sociales y la difusión de información confidencial sobre los mismos. Pero en la práctica no resulta fácil distinguir entre medios apropiados e inapropiados para el desarrollo del conocimiento científico⁵⁵.

⁵³ Cf. A. CAPRON, *Legal Challenges of the Genome Project*, en: MARK A. ROTHSTEIN (ed.), *Legal and Ethical Issues Raised by the HGP*, Proceedings of the Conference Held in Houston, Texas, 7-9 March, 1991, 69-87.

⁵⁴ A este objetivo responden los encuentros en España auspiciados por la Fundación BBV, entre otras instituciones, y plasmados en dos obras de referencia obligada: *Proyecto Genoma Humano: Ética*, Fundación BBV, Bilbao 1991¹ y *El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano*, I-II, Bilbao 1994.

⁵⁵ Cf. A. CAPRON, *ibid.*; otras cuestiones pendientes de reflexión en profundidad son el problema de la libertad humana, la culpabilidad y la responsabilidad penal a la luz de los nuevos conocimientos genéticos; la doctrina tradicional sobre el derecho de patentes, sus efectos sobre los recientes descubrimientos genéticos y las actualizaciones pertinentes, etc.

Conclusión

Una vez más la cultura, la sociedad y la reflexión ético-legal acusan el impacto de un desarrollo científico-tecnológico importante. Yo no diría que en este caso la reflexión ética o filosófica, en concreto, van muy por detrás de la ciencia y la técnica. Lo que sí parece evidente es que distinciones tan rancias como ciencias del espíritu y ciencias de la naturaleza, comprender y explicar discursos genuinamente humanistas y discursos tecno-científicos, poco ayudan para tomar posición en un debate obligadamente interdisciplinar como requiere el PGH. Quizás el desarrollo científico-tecnológico experimentado por la Física y la Química hasta los años 80 favoreció el alejamiento entre ciencia y humanidades, o fomentó —justificadamente— reflexiones filosóficas muy críticas respecto al papel de la ciencia y de la técnica en la sociedad. Pero es innegable que los progresos en biomedicina y biología molecular no están siguiendo el mismo rumbo. Aunque los problemas planteados en este terreno son muchos e importantes, el esfuerzo de reflexión interdisciplinar está siendo posible porque muchos científicos se han interesado por los aspectos filosóficos, éticos o sociales de su trabajo, y porque filósofos, sociólogos o juristas han decidido estudiar en serio las técnicas, desarrollos y conocimientos aplicados recientemente en biología molecular o genética humana.

En mi opinión, el reto más importante en relación con el PGH es difundir a todos los niveles la información técnica básica y los criterios éticos, filosóficos o sociales imprescindibles para una toma de posición personal, autónoma y responsable entre los ciudadanos. Antes o después la posibilidad de acceso a los servicios genéticos será una realidad para la mayoría —en países desarrollados del Norte—, como lo son ahora otros servicios sanitarios. La formación de expertos y profesionales que faciliten información y asesoramiento apropiados debería ser un objetivo prioritario. Pero las cuestiones mencionadas exigen un estudio y difusión más allá del círculo de expertos, y el ámbito educativo sigue siendo, como en tantos otros problemas, el más adecuado para un tratamiento interdisciplinar coordinado⁵⁶.

Miguel Moreno Muñoz

⁵⁶ Cf. MIGUEL MORENO, *Sondeo sobre «la percepción social de los avances en genética y sus implicaciones éticas»*. Evaluación y propuestas para su tratamiento en el sistema educativo, en: *Actas del III Congreso Internacional «Educación y Sociedad»*, Granada, 16-19 de noviembre de 1994, 1-16, [en prensa]. Agradezco al prof. D. Enrique Iáñez Pareja (Dpto. de Microbiología, Univ. de Granada) su eficaz colaboración en este último trabajo citado y muchas sugerencias que subyacen a párrafos de todo el artículo.