

SECUENCIACIÓN DE PRÓXIMA GENERACIÓN Y SU CONTEXTO EUGENÉSICO EN EL EMBRIÓN HUMANO

NEXT GENERATION SEQUENCING AND ITS EUGENICS

CONTEXT IN THE HUMAN EMBRYO

SEQUENCIAÇÃO DE PRÓXIMA GERAÇÃO E SEU

CONTEXTO EUGÊNICO NO EMBRIÃO HUMANO

Elías Bermeo-Antury¹

Mauricio Quimbaya²

RESUMEN

El advenimiento de las tecnologías ómicas y, más concretamente, los avances alcanzados con tecnologías específicas de secuenciación de segunda y tercera generación brindan la posibilidad de conocer la secuencia particular de genomas individuales a un costo relativamente asequible. En un futuro cercano, la combinación de dichas tecnologías de secuenciación con análisis funcionales específicos pretende identificar a un nivel genómico, con un grado de detalle mucho más fino que las antiguas pruebas de diagnóstico molecular, las enfermedades asociadas al mapa genético de cada persona. Nuevos dilemas en distintos contextos han surgido con la llegada de este tipo de tecnologías. Desde una perspectiva bioética, el problema no radica en la investigación detallada del genoma de cada persona *per se*, sino en la finalidad que se le puede dar a la información derivada de dicha investigación científica, la cual podría convertirse en una herramienta útil para seleccionar, rechazar y discriminar a personas por presentar alguna enfermedad hereditaria o que tienen la potencialidad de desarrollar enfermedades puntuales en el futuro. Este artículo analiza la relación entre la mentalidad eugenésica, el concepto de calidad de vida y el diagnóstico molecular genómico, cuando este es aplicado a embriones humanos con la finalidad de evitar su implantación, acción que atenta contra la vida y contra la dignidad de la persona en sus primeras etapas del desarrollo.

PALABRAS CLAVE: ciencias ómicas; genoma; secuenciación de segunda y tercera generación; diagnóstico molecular; eugenesia, calidad de vida; estatuto antropológico del embrión humano (Fuente: DeCS, Bireme).

DOI: 10.5294/PEBI.2016.20.2.7

PARA CITAR ESTE ARTÍCULO / TO REFERENCE THIS ARTICLE / PARA CITAR ESTE ARTIGO

Bermeo-Antury E, Quimbaya M. Secuenciación de próxima generación y su contexto eugenésico en el embrión humano. *pers.bioét.* 2016;20(2): pp. 205-231. DOI: 10.5294/pebi.2016.20.2.7

- 1 Pontificia Universidad Javeriana, Cali. Colombia. eliasbermeo@gmail.com
- 2 Pontificia Universidad Javeriana, Cali. Colombia. maquimbaya@javerianacali.edu.co

FECHA DE RECEPCIÓN:	2015-11-17
FECHA DE ENVÍO A PARES:	2015-11-18
FECHA DE APROBACIÓN POR PARES:	2016-01-22
FECHA DE ACEPTACIÓN:	2016-02-10

ABSTRACT

The advent of omic technologies and, more specifically, the progress made with specific second- and third-generation sequencing technologies, gives us the possibility of knowing the particular sequence of individual genomes at a relatively affordable cost. In the not too distant future, these sequencing technologies combined with specific functional analysis will be used, at a genomic level and with a much finer degree of detail than the old molecular diagnostic tests, to identify the diseases associated with each person's genetic map. New dilemmas in different contexts have emerged with the advent of these technologies. From a bioethical perspective, the problem is not rooted in detailed research on the human genome per se, but in the purpose that can be given to information derived from this type of scientific research, which could become a useful tool for selecting, rejecting and discriminating against persons, because they have a hereditary disease or the potential to develop specific diseases in the future. This article analyzes the relationship between the eugenic mentality, the concept of quality of life, and genomic molecular diagnosis, when applied to human embryos for the purpose of preventing their implantation. Such action threatens the very life and dignity of a human being in its early stages of development.

KEYWORDS: omics; second- and third-generation genome sequencing; molecular diagnosis; eugenics; quality of life (Source: DeCS, Bireme)

RESUMO

A chegada das tecnologias ômicas, e mais concretamente, os avanços atingidos com tecnologias específicas de sequenciação de segunda e terceira geração, dão a possibilidade de conhecer a sequência particular de genomas individuais a um custo relativamente acessível. Num futuro próximo, a combinação dessas tecnologias de sequenciação com análises funcionais específicas pretende identificar a um nível genômico, com um grau de detalhe bem mais fino que os antigos exames de diagnóstico molecular, as doenças associadas ao mapa genético de cada pessoa. Novos dilemas em diferentes contextos surgiram com a chegada desse tipo de tecnologias. A partir de uma perspectiva bioética, o problema não é a pesquisa detalhada do genoma da cada pessoa per se, mas, sim, a finalidade que pode ser dada à informação derivada dessa pesquisa científica, a qual poderia se transformar numa ferramenta útil para selecionar, recusar e discriminar a pessoas por apresentar alguma doença hereditária ou que têm a potencialidade de desenvolver doenças pontuais no futuro. Este artigo analisa a relação entre a mentalidade eugênica, o conceito de qualidade de vida e o diagnóstico molecular genômico, quando este é aplicado a embriões humanos com a finalidade de evitar sua implantação, ação que atenta contra a vida e contra a dignidade da pessoa em suas primeiras etapas do desenvolvimento.

PALAVRAS-CHAVE: ciências ômicas; genoma; sequenciação de segunda e terceira geração; diagnóstico molecular; eugenia, qualidade de vida (Fonte: DeCS, Bireme)

INTRODUCCIÓN

Las ciencias biológicas, y su búsqueda continua tanto de los elementos celulares que componen y estructuran a los seres vivos, como de las dinámicas que interrelacionan causalmente tales elementos, han avanzado a pasos agigantados en las últimas décadas. En este sentido, se ha pasado de entender la vida y a su unidad constitutiva, la célula, desde un punto de vista puntual, basado en los genes, los cuales son las unidades fundamentales de la herencia, al entendimiento global u holístico de la misma, fundamentado en el análisis de toda la información genética celular: su genoma (1). En la actualidad, el advenimiento de las tecnologías ómicas, es decir, aquellas tecnologías que permiten el entendimiento integral y holístico de un proceso celular y, especialmente, las técnicas de secuenciación de próxima generación (NGS, por sus siglas en inglés), las cuales están en la capacidad de descifrar genomas completos, brindan la posibilidad de conocer la secuencia completa y detallada del genoma particular de un individuo de interés en periodos de tiempo muy cortos (días) y a precios relativamente asequibles (miles de dólares) (2-4).

En un futuro muy próximo, la lectura del genoma personal de cada individuo permitirá identificar con exactitud las enfermedades que están escritas como fijas y como probables en el mapa genético característico de cada persona (5-7). Si bien desde hace décadas ya existen técnicas basadas en marcadores moleculares particulares y en análisis citogenéticos que permiten el diagnóstico prenatal de algunas enfermedades, solo hasta ahora es posible acceder a la información genética contenida en la totalidad del genoma. En la actualidad, el análisis simultáneo de múltiples genomas individuales ha permitido la identificación de un amplio número de

factores genéticos alterados que convergen para la causa de ciertas enfermedades (8). En este sentido, las nuevas técnicas de diagnóstico molecular han logrado un grado de alcance y resolución nunca antes visto.

Ahora bien, el problema bioético no radica en la investigación científica *per se*, sino en la finalidad con la que se realizan los diversos procedimientos. ¿Para qué conocer las enfermedades hereditarias que cada persona posee o podría llegar a desarrollar?, ¿quién o quiénes serían los beneficiados con esta información?, ¿acaso el conocer las enfermedades hereditarias mejoraría la calidad de vida de las personas?, o quizás, ¿las prepararía a nivel psicológico para enfrentarlas?, o todo lo contrario, ¿generaría angustia o discriminación?

Las anteriores preguntas ponen de manifiesto la complejidad de los problemas que presentan los nuevos avances científicos cuando se convierten en factores útiles para generar mecanismos de discriminación (9, 10). Por ejemplo, la utilización de estas técnicas moleculares permitiría la detección de embriones de buena calidad para ser implantados, y señalaría otros que deben ser desechados y eliminados por no pasar el filtro de los diagnósticos genéticos. En este sentido, concebir un embrión con enfermedades genéticas sería sinónimo de concebir una vida humana sin calidad de vida. Ante ello, este artículo analiza la relación directa que existe entre los nuevos métodos de estudio del genoma humano, cuando es aplicado a la selección de embriones y a la cultura eugenésica.

Para cumplir su proyecto de generar una especie humana sin enfermedades genéticas, la mentalidad eugenésica no reconoce el valor ontológico del ser humano en las primeras etapas de desarrollo, sino que relativiza su valor, el

CON LA EUGENESIA, REFERIDA TAMBIÉN COMO EL ARTE DE ENGENDRAR EL BIEN, LA DESCENDENCIA NO SERÍA FRUTO DE LO CASUAL, POR EL CONTRARIO, SERÍA EL EFECTO DE ACCIONES PENSADAS, MEDIDAS Y CALCULADAS PARA PODER ELIMINAR LAS ANOMALÍAS GENÉTICAS QUE PODRÍAN CAUSAR DEFECTOS FÍSICOS VISIBLES.

cual dependerá de factores externos como el concepto de calidad de vida, según el cual los seres humanos, para ser reconocidos como valiosos, deben pasar ciertos controles de calidad, como por ejemplo, no poseer enfermedades hereditarias, y así finalmente ser reconocidos como personas merecedoras de continuar con su ciclo vital.

En concordancia con lo expuesto, este artículo tendrá la finalidad de analizar las implicaciones bioéticas que surgen cuando la aplicación de los métodos de análisis genómico están influenciados por una mentalidad eugenésica. De la misma manera, se analizará la relación de interdependencia entre eugenesia y el concepto calidad de vida.

1. EUGENESIA

El concepto de eugenesia fue creado por Francisco Galton en 1883 para referirse al “Estudio de los factores socialmente controlables que pueden mejorar las cualidades raciales de las generaciones futuras, tanto físicas como mentales” (11). Este concepto fue planteado teniendo en mente la finalidad de crear una raza humana superior, sin anomalías genéticas. Dicho objetivo daría como resultado la generación de técnicas específicas que permitirían filtrar y tratar de eliminar las anomalías físicas heredadas de generación a generación, para así potencializar una raza humana superior.

Con la eugenesia, referida también como el arte de engendrar el bien, la descendencia no sería fruto de lo casual, por el contrario, sería el efecto de acciones pensadas, medidas y calculadas para poder eliminar las anomalías genéticas que podrían causar defectos físicos visibles. Ante la densidad del tema, se propone abordar esta parte específica del planteamiento teórico en cuatro momentos: rastreo histórico, pensadores influyentes de la eugenesia, aplicación legal de la eugenesia, y, por último, abordar la relación que existe entre la eugenesia y los nuevos métodos genómicos de discriminación de embriones.

1.1 Rastreo histórico

El sueño de crear una raza humana con habilidades superiores se evidencia en algunas culturas antiguas, entre ellas, el mundo griego. Pensadores como Sócrates hace alusión a tal proyecto: “Es necesario que solo hombres escogidos tengan relaciones con mujeres muy selectas; los tarados con taradas. Pero con esta diferencia debemos cuidar mucho a los hijos de las primeras uniones, no a los de las segundas, si queremos ser un pueblo excelente” (12). Igualmente, en su constitución, Esparta coloca como norma de ley la inspección de los recién nacidos por los ancianos, con la finalidad de que los enfermos y malformados fueran arrojados desde el monte Taigeto a 2400 metros de altura. En Roma, el derecho establecía

como norma que los padres debían matar a sus hijos cuando presentaban alguna malformación.

Algunas de las ideas que sustentan la eugenesia en el pensamiento antiguo son: “es en la concepción que se transmiten los caracteres, enfermedades, virtudes, cualidades, dotes y malformaciones de padres a hijos” (13). Otra idea que aparece frecuente en las culturas antiguas, antes citadas, es la teleología de la naturaleza, donde existen dos situaciones: la generación unívoca, que mantiene la similitud entre los descendientes, y la generación equívoca, la cual hace referencia a los casos particulares donde el producto no es semejante al productor. Quien refleja este pensamiento es el filósofo Empédocles, al preguntarse: “¿De dónde provienen las semejanzas entre los padres y sus descendientes? Y responde: la semejanza se produce en virtud del predominio del semen genital, mientras la desemejanza se produce cuando se evapora el calor del semen” (11).

Estas situaciones, en donde la naturaleza tiene un orden y los defectos congénitos son un desorden, fruto de la generación equívoca, no resultan del azar, su origen radica en las acciones de las divinidades que han producido estas situaciones equívocas.

Las anteriores culturas son solo un ejemplo de cómo los pueblos han soñado en crear una raza humana superior, aplicando sus propias teorías y métodos eugenésicos.

1.2 Pensadores influyentes de la eugenesia

a. Francis Galton

Francis Galton, hacia el año de 1883, estructura su mentalidad eugenésica en dos de sus obras: *Investiga-*

CON LA EUGENESIA, REFERIDA TAMBIÉN COMO EL ARTE DE ENGENDRAR EL BIEN, LA DESCENDENCIA NO SERÍA FRUTO DE LO CASUAL, POR EL CONTRARIO, SERÍA EL EFECTO DE ACCIONES PENSADAS, MEDIDAS Y CALCULADAS PARA PODER ELIMINAR LAS ANOMALÍAS GENÉTICAS QUE PODRÍAN CAUSAR DEFECTOS FÍSICOS VISIBLES.

ciones sobre las facultades humanas y Talento y carácter hereditario, donde presenta a esta mentalidad como “la ciencia que trata todas las influencias que mejoran las cualidades innatas, o materia prima, de una raza; también aquellas que se pueden desarrollar hasta alcanzar la máxima superioridad” (13). Por ende, es necesario que las características morfológicas e intelectuales superiores sean las que se prolonguen en las próximas generaciones, para poder construir una raza superior, agilizando mediante técnicas eugenésicas el proceso de selección natural. Trabajo que desarrolla en su obra la *Herencia del genio*, publicada en 1869 (14).

El padre de la eugenesia, Francis Galton, presenta dos formas para su aplicación. En primera instancia define a la eugenesia positiva como aquel tipo de selección que busca promover la procreación entre personas sanas, mediante vínculos maritales, con el fin de asegurar que la humanidad esté representada por las razas más aptas, a nivel intelectual, moral y físico. En contraposición propone la eugenesia negativa como aquella que busca medidas para restringir la reproducción de los individuos deficientes a nivel moral, físico e intelectual, para así

poder evitar la transmisión de caracteres no deseables. Con este objetivo presenta algunas medidas coercitivas; entre ellas propone técnicas de esterilización para los individuos deficientes, recluyendo a quienes no son considerados aptos para la reproducción en instituciones de control.

b. Hermann J. Muller

Antes de Muller, Charles Darwin aborda el tema de eugenesia en su obra *El origen del hombre y la selección en relación al sexo*, publicada en 1871, donde expone que se debe impedir que las personas con defectos morales, intelectuales y físicos se reproduzcan, evitando que los selectos se acaben. En sus palabras:

... los holgazanes, los degradados y con frecuencia los viciosos tienden a multiplicarse en una proporción más rápida que los pródigos y en general que los virtuosos. Si los distintos obstáculos que hemos señalado, no impiden que los holgazanes, los viciosos y otros miembros inferiores de la sociedad aumenten en mayor proporción que los hombres de clase superior, la nación se atrasará en vez de adelantarse, como es fácil probarlo, por abundar los ejemplos en la historia del mundo (15).

Muller propone cuatro objetivos para la nueva eugenesia. Primero, expurgar la eugenesia de los prejuicios raciales y clasistas propuestos por Galton. Segundo, hacer de la naciente genética humana una disciplina científica seria, en que se apoye la eugenesia. Tercero, estudiar los caracteres hereditarios humanos con el objetivo de lograr la curación de las enfermedades hereditarias, lo que incluía orientar los programas eugenésicos hacia

la genética humana con fines médicos. Cuarto, mejorar el patrimonio genético recomendando una procreación seleccionada a partir de los matrimonios eugenésicos. Según Muller, al concretar los cuatro objetivos anteriores, la humanidad podría librarse del lastre genético, término que hace referencia a la acumulación de mutaciones que se transmiten de generación en generación, aumentadas por los efectos secundarios de la energía nuclear. En este sentido, el futuro de la especie humana terminaría teniendo dos tipos de individuos: los que están tan afectados por defectos genéticos que apenas pueden moverse, y los menos afectados, que pasarían todo su tiempo cuidando a los primeros (16).

Para fundamentar el nuevo estilo de eugenesia, Muller utiliza el concepto de eutelegenesia, creado por Herbert Brewer, con la finalidad de hacer una selección de semen de donantes que hayan tenido un reconocimiento por sus capacidades intelectuales y morales. Proyecto que se materializaría con la constitución de la Fundación de Selección Germinal, banco que recibiría el semen de los hombres con mejores atributos genéticos e intelectuales, el cual sería utilizado para inseminar mujeres con características similares.

1.3 Aplicación política de la eugenesia

El proyecto eugenésico fue acogido por algunos países europeos y americanos bajo el seudónimo de normas de higiene física y mental, con la finalidad de promover la salud pública, estableciendo un catálogo a nivel internacional, donde las siguientes condiciones se consideraban como defectuosas: “epilepsia, debilidad mental, sordera, ceguera, malformación congénita, depresión crónica y alcoholismo, las cuales debían ser eliminadas de la herencia en la sociedad” (13). Lo anterior es constatado

por el trabajo de especialistas como Ernst Klee, Gotz Ali, Theresia Degener, Anne Walschmidt.³

Las primeras normas eugenésicas a nivel legal se establecieron en 1907 en el estado de Indiana (EE.UU.). Similarmente, en 1910, Winston Churchill publicó un artículo donde establece una relación directa entre las enfermedades hereditarias y los problemas médicos. Este artículo se tituló: “Los débiles mentales. Un peligro social”.

En 1933, Alemania aprueba las leyes americanas de esterilización y las implementa con el exterminio de aquellos que no merecen seguir viviendo por presentar algún tipo de discapacidad, enfermedad mental o defecto físico.

La investigación académica reciente ha probado que los nazis ejercían la violencia sistemática contra los discapacitados durante todo el periodo de la Segunda Guerra Mundial, de acuerdo con la doctrina académica de la eugenesia que se extendía a ambos lados del Atlántico. Los ciudadanos alemanes discapacitados eran sometidos a revisiones que justificaban su exterminio, y las tropas nazis eliminaban a la población discapacitada (17).

La eliminación de las personas discapacitadas no solo busca generar una raza superior, sino también, liberar a la sociedad de la carga económica que representa una persona con discapacidad.

La mentalidad eugenésica es incorporada en América del Sur⁴ en los siguientes países: Argentina, país que crea la Asociación Argentina de Biotipología, Eugenesia y Medicina Social. Su objetivo principal era el de luchar por una raza humana exenta de enfermedades hereditarias. De la misma manera, en México se instauran las semanas eugenésicas divulgando esta mentalidad. Brasil establece la Comisión Central Brasileña de Eugenesia, proyecto impulsado por Renato Kehl. Y finalmente, en Perú, el médico Manuel Camilo Barrios crea el certificado médico prematrimonial como título de control para evitar la transmisión de defectos hereditarios.

En síntesis, las normas internacionales que están impregnadas de la mentalidad eugenésica son: certificado médico prematrimonial, el cual busca garantizar que los conyugues no transmitan defectos genéticos a su descendencia. El control de natalidad, en donde el Estado crea el mecanismo de anticoncepción para controlar las enfermedades hereditarias y la esterilización de los retardados mentales, método que se presenta como herramienta para evitar la prolongación de las enfermedades hereditarias.

Se podría concluir este apartado afirmando que la eugenesia se convirtió, en los primeros años del siglo XX, en el estudio de los factores capaces de modificar las cualidades raciales de generaciones futuras a fin de conseguir el perfeccionamiento biológico de la raza humana. Dicha ideología se irá ampliando y aplicando en las leyes de cada país, que orientarán las políticas de

3 Para profundizar en normas internacionales sobre eugenesia se puede consultar el libro de Sharon Snyder y David Mitchell, *La eugenesia a ambos lados del Atlántico* (17).

4 Para ampliar esta información sobre las normas de Eugenesia en América Latina se puede consultar el libro de Roberto Mac-Leon y Estrenós, *La eugenesia en América* (18).

Estado para construir una raza exenta de enfermedades hereditarias y malformaciones físicas.

1.4 Eugenesia y ciencia

Después del juicio de Nuremberg en 1946, y con la publicación del Código de Nuremberg en 1947, donde se estipulan las normas éticas para la investigación en seres humanos, se trata de evitar los crímenes contra la humanidad. Ante ello, la mentalidad eugenésica se inclinaría por una eugenesia positiva, utilizando la ciencia y sus diversos métodos para, desde muy temprano, generar una prole sana, sin enfermedades hereditarias ni malformaciones. Es en este contexto en donde son útiles aplicaciones específicas de distintas técnicas de biología celular y molecular, en donde el conocimiento científico puede ser utilizado para buscar una mejora de la raza humana y prevenir disfunciones y desviaciones del comportamiento que perjudiquen el funcionamiento de la sociedad industrial capitalista. Para alcanzar esta meta la fundación Rockefeller se propuso, desde finales de los años veinte, apoyar el desarrollo de una ciencia del hombre, considerada como una empresa a la vez científica y cultural. Para ello, eligió una estrategia basada en la cooperación interdisciplinaria entre las ciencias básicas, la físico-química y la tecnología que debía desembocar en una ingeniería humana.

Muchos desarrollos teóricos y sus respectivas aplicaciones experimentales, que si bien no fueron diseñados como técnicas específicamente eugenésicas, sí encontraron una utilidad directa en distintos proyectos eugenésicos. Metodologías específicas como el bandeo cromosómico citogenético, distintos tipos de marcadores moleculares, la detección y caracterización de mutaciones y el mapeo de genes específicos asociados a características

poligénicas fueron y han sido también útiles para la selección diferencial de genotipos específicos, buscando la construcción de una raza genéticamente sana (13).

En el siguiente apartado explicaremos en qué consiste uno de los procedimientos científicos más recientes, útil para caracterizar las diferencias genómicas entre individuos y, de la misma manera, ahondaremos en el dilema bioético que plantea dicha metodología, cuando es orientada con fines discriminatorios y eugenésicos.

2. ADVENIMIENTO DE LAS TECNOLOGÍAS GENÓMICAS Y SU APLICACIÓN DIAGNÓSTICA EN EL EMBRIÓN TEMPRANO

2.1 El proyecto genoma humano: luz y sombra

Cuando a comienzos de la década de los noventa los equipos liderados por Craig Venter y Francis Collins anunciaron públicamente que se habían embarcado en el arduo proceso de secuenciar el genoma humano, la comunidad científica inmediatamente vislumbró un futuro prometedor. El compromiso de la secuenciación del genoma humano traía consigo un abanico de innumerables posibilidades. La elucidación del código genético tendría aplicaciones directas en la medicina, detectando cada una de las distintas variables génicas que estarían implicadas en el desarrollo de enfermedades como el cáncer, el parkinson, el alzheimer, la diabetes, la obesidad, la hipertensión y la predisposición a sufrir infartos de miocardio (19). Sin embargo, a la par con estas nobles promesas, algunos autores también recalcan las posibles implicaciones negativas que desde el punto de vista ético, legal y sociopolítico podría tener la secuenciación completa del genoma humano (20-23). Dado que el proceso de secuenciación determina el

orden específico de las unidades básicas que conforman un genoma, sus bases nitrogenadas, el conocimiento de dicha secuencia no solo sería útil para acceder a la base genética de un gran número de enfermedades, sino que de igual manera, sería útil para caracterizar las variaciones genéticas puntuales entre individuos, ayudando, por ejemplo, a distinguir a alguien que está sano de alguien que está enfermo. Es más, diferenciando a alguien que, aún sin estar enfermo, tiene el potencial genético de desarrollar cierta enfermedad en algún momento dado, de alguien que nunca desarrollará tal enfermedad. Dicha información podría sustentar la base de procesos discriminatorios entre individuos específicos.

Casi dieciséis años después de que se realizó la divulgación pública de la información contenida en el genoma humano, el avance en el entendimiento genético de las enfermedades humanas ha sido modesto. No tanto porque el proceso de secuenciación hubiera sido infructuoso en brindar información en relación con la estructura genética de las enfermedades, sino más bien, porque el proceso degenerativo funcional que subyace en la base de la mayoría de enfermedades es polifacético, y la información de la secuencia específica de nuestro genoma no es más que un plano de inicio que esboza ciertos patrones estructurales de la célula enferma, mas no define las dinámicas temporales y espaciales características de dicha célula (24). En contraposición, la información generada a partir de procesos de secuenciación de genomas completos, y más aún, la secuenciación de genomas completos de individuos particulares (genomas personales) ha llevado a la reinterpretación del entendimiento de las enfermedades que tienen bases genéticas y, por ende, a la aparición de nuevos y variados dilemas éticos y legales que deben ser tenidos en cuenta si se quiere hacer un uso apropiado de la tecnología que

no conduzca a procesos de discriminación o incluso a procedimientos eugenésicos (9, 25).

2.2 ¿Qué es un genoma?, ¿de qué hablamos cuando mencionamos el proceso de secuenciación?

El ADN es la molécula biológica que almacena, codifica y transmite de generación en generación los caracteres físicos y funcionales de todo ser vivo. Se estructura como una doble hélice que se entorcha progresivamente, siendo constituida a partir de subunidades discretas, conocidas como bases nitrogenadas (adenina, timina, citosina y guanina), las cuales se unen con un azúcar (la desoxirribosa) y un grupo fosfato para formar nucleótidos. Estas bases nitrogenadas que estructuran nucleótidos, tienen un orden y una continuidad específica y definida dentro de la hélice. El elucidar por métodos experimentales la sucesión de bases nitrogenadas específicas que conforma un genoma se denomina secuenciación genómica. El continuo de bases nitrogenadas, una luego de la otra, define una secuencia específica que es característica de cada organismo, de cada especie y de cada individuo perteneciente a una especie. Las semejanzas entre secuencias sirven para agrupar organismos similares y, de la misma manera, las diferencias sirven para particularizar individuos. A toda la información genética almacenada en la célula como ADN se le conoce como genoma, y en organismos superiores como el humano, dicha información es enorme. El proyecto genoma humano determinó, base por base, el orden secuencial de tres mil doscientos millones de nucleótidos constitutivos del genoma haploide de la especie humana, tomando para esta tarea casi diez años. Para facilitar el proceso de secuenciación, el genoma de distintos individuos, pertenecientes a diferentes grupos étnicos que abarcaban la variabilidad genética de la especie, fue fragmentado

LA TÉCNICA DE SECUENCIACIÓN DESARROLLADA PARA LLEVAR A TÉRMINO LA SECUENCIACIÓN DEL GENOMA HUMANO SE DENOMINÓ SECUENCIACIÓN DE PRIMERA GENERACIÓN. EN LA ACTUALIDAD ESTAMOS EN LA ERA DE LA SECUENCIACIÓN DE SEGUNDA Y TERCERA GENERACIÓN, Y SE ESPERA QUE EN LOS PRÓXIMOS AÑOS ENTREMOS A LA CUARTA GENERACIÓN.

en pedazos de aproximadamente dos mil nucleótidos de extensión. Cada fragmento fue secuenciado de manera individual y posteriormente los fragmentos fueron ensamblados como un todo que constituía toda la información genética de la especie. Para el tiempo en que se lanzó la iniciativa de secuenciación del genoma humano, el proceso de secuenciación de una base individual costaba aproximadamente un dólar, por lo que la secuenciación del genoma completo representaba una exorbitante inversión no solo en tiempo, sino también en recursos económicos. Sin embargo, las aplicaciones directas a la medicina y al entendimiento de las enfermedades humanas, que se esperaban conseguir luego del proyecto, justificaron tal inversión. De la misma manera, la competencia directa entre la iniciativa privada de secuenciación liderada por Craig Venter y la iniciativa pública, guiada por Francis Collins, impulsó el desarrollo de tecnologías específicas que abarataron los costos del proyecto y aceleraron los procedimientos experimentales.

2.3 Nuevas tecnologías para la secuenciación genómica masificaron el proceso de secuenciación de genomas completos

Como se ha mencionado, en sus albores el proceso de secuenciación de genomas completos era dispendioso en tiempo y muy costoso en términos monetarios. Sin

embargo, durante las últimas décadas, la tecnología de secuenciación de ADN ha cobrado tal impulso que su amplia utilización para elucidar la estructura nucleotídica de distintos genomas, de una gran diversidad de organismos, ha impulsado desarrollos tecnológicos específicos que han incidido directamente en la reducción dramática de los costos de secuenciación y en la rapidez y versatilidad del procedimiento.

La técnica de secuenciación desarrollada para llevar a término la secuenciación del genoma humano se denominó secuenciación de primera generación. En la actualidad estamos en la era de la secuenciación de segunda y tercera generación, y se espera que en los próximos años entremos a la cuarta generación (3). Estas nuevas tecnologías de secuenciación se caracterizan por estar en la capacidad de procesar y analizar enormes cantidades de información genética en corto tiempo, a costos mínimos. Actualmente, es posible secuenciar la totalidad del genoma humano en un par de días, realizar el ensamble y análisis del mismo en semanas, a precios que oscilan entre los veinte mil y treinta mil dólares. Las metodologías de tercera generación podrán realizar la misma tarea de secuenciación de genomas completos en horas, a un precio promedio de mil dólares por genoma (4, 26). El progreso tecnológico y la dramática disminución en los precios del procedimiento han generado un advenimiento masivo de los procesos de secuenciación

de genomas completos. En la actualidad existen aproximadamente veintiocho genomas totalmente secuenciados (entre genomas de plantas, animales, bacterias, hongos, algas y virus) y se espera que en los próximos años otros veintidós mil genomas sean completados.⁵ Nunca antes se había tenido acceso, y con tal detalle de resolución, a la diversidad genética característica de la vida.

2.4 Las tecnologías de secuenciación de segunda generación abonaron el advenimiento de la era de los genomas personales y la medicina personalizada

El costo del proyecto genoma humano estuvo alrededor de los tres mil millones de dólares. Tal inversión de dinero influyó directamente en la metodología que se siguió. Uno de los objetivos del proyecto era el de incluir la variabilidad genética, intrínseca a la especie humana. La mejor forma de hacer esto hubiera sido la secuenciación independiente de varios seres humanos, pertenecientes a distintos grupos étnicos. Sin embargo, esta estrategia hubiera sido impagable hasta para una potencia mundial como Estados Unidos, de tal forma que la materia prima que se utilizó para el proceso de secuenciación fue el ADN mezclado de distintos individuos, por lo que el resultado que se divulgó a la comunidad en general, es un compendio

organizado de la información genética aportada por los distintos individuos participantes (6, 27).

Como se ha mencionado, en la última década el avance tecnológico en las distintas técnicas de secuenciación ocasionó una disminución dramática en los costos del procedimiento (4, 26). Lo que fue imposible de realizar décadas atrás, ahora es completamente realizable a un

costo razonable y a una escala temporal reducida. Hace unos años, la ciencia genómica entró en la fase de los genomas personales. Genomas individuales de personas específicas han empezado a ser procesados y analizados, de tal manera que el análisis de la variación genética existente entre distintos individuos pertenecientes a la especie *Homo sapiens* ha llegado al nivel más preciso de detalle al cual se puede llegar. Actualmente es posible explorar, a escala genómica, cada uno de los cambios que nos singularizan como individuos, para tratar de entender cómo tales variaciones se pueden asociar con características típicas de un individuo específico. Además, ahora

es posible reunir grupos de personas particulares, según características genómicas convergentes que los agrupan y, a su vez, los diferencian de otros grupos de individuos. Por ejemplo, es posible determinar cuáles son todas, o por lo menos la mayoría de variaciones genéticas que son comunes a un grupo de pacientes con cierta enfermedad y que no poseen un grupo sano de individuos que se toma como referencia (5, 6, 28).

GENOMAS INDIVIDUALES DE PERSONAS ESPECÍFICAS HAN EMPEZADO A SER PROCESADOS Y ANALIZADOS, DE TAL MANERA QUE EL ANÁLISIS DE LA VARIACIÓN GENÉTICA EXISTENTE ENTRE DISTINTOS INDIVIDUOS PERTENECIENTES A LA ESPECIE *HOMO SAPIENS* HA LLEGADO AL NIVEL MÁS PRECISO DE DETALLE AL CUAL SE PUEDE LLEGAR.

5 Véase <http://genomesonline.org/cgi-bin/GOLD/index.cgi>

El análisis de genomas personales instauró y consolidó un nuevo campo de la medicina contemporánea, el cual utiliza la información genómica, individual y específica de una persona en particular como base para, primero, detectar las alteraciones genómicas que pueden estar asociadas con el desarrollo o progreso de enfermedades específicas y, posteriormente, delinear estrategias, tratamientos y drogas diseñadas a la medida de las necesidades de dicho paciente en particular. De esta manera, la medicina deja de ser un oficio de soluciones masivas, para evolucionar a una ciencia que se ajusta a su paciente como un traje diseñado a la medida (7, 29-33).

Esta nueva era de la medicina personalizada basada en análisis de genomas completos, puede ser aplicada de manera directa, no solamente sobre individuos adultos, sino que también es aplicable sobre embriones en estadios tempranos de desarrollo, siendo de este modo útil para evaluar a un nivel genómico las distintas características del embrión. La aplicación de la técnica como tal, no propone dilemas éticos nuevos, sin embargo, la utilización de los resultados para la selección de embriones con características deseables particulares sí los plantea. A continuación ahondaremos en la técnica de secuenciación aplicada a embriones y en los dilemas éticos que esta propone.

2.5 Diagnóstico prenatal basado en tecnologías genómicas de última generación

Las tecnologías de secuenciación de última generación pueden ser aplicadas en una gran variedad de tejidos. En este sentido, los tejidos provenientes del embrión son una fuente potencial de ADN que podría ser utilizada para experimentos de secuenciación de última generación. La cantidad de ADN necesaria para la ejecución de los

procesos de secuenciación podría tomarse a partir de dos estrategias metodológicas. En la primera, la muestra de ADN provendría de embriones tempranos (antes de mórula) surgidos a partir de procesos de fecundación *in vitro* en donde los embriones aún no han sido implantados y el diagnóstico genómico se realizaría antes de la implantación en el útero materno. Como segunda opción metodológica está la obtención de ADN a partir de muestras del líquido amniótico colectadas por medio de la técnica de amniocentesis. En este caso, el diagnóstico se efectuaría en estadios avanzados del desarrollo embrionario (posterior a blástula), ya implantado en el útero materno.

El diagnóstico prenatal potencializado por los análisis moleculares actuales permite identificar la mayoría de factores genéticos alterados que causan ciertas enfermedades (8, 32), logrando un grado de diagnóstico nunca antes evidenciado. A continuación enumeramos algunas de las claras ventajas que poseen las nuevas técnicas ómicas de diagnóstico de enfermedades en relación con procedimientos ya existentes años, e incluso décadas atrás.

1. Permiten el acceso a la información contenida en todo el genoma y no exclusivamente a parte de él.
2. Dado que el examen de diagnóstico se hace a un nivel genómico, el número de enfermedades y alteraciones genéticas que pueden ser detectadas es mucho mayor que los exámenes de diagnóstico preexistentes, basados en test citogenéticos o en el uso de marcadores moleculares específicos.
3. Estas pruebas no solo determinan la existencia de una determinada enfermedad, también pueden determinar la probabilidad de que una enferme-

dad surja en un momento específico de la vida del individuo evaluado.

4. Para su implementación se requieren cantidades mínimas de ADN, lo que se traduce en métodos menos invasivos para la toma de muestras.
5. En este momento ya existen ejemplos de casos específicos de enfermedades, en donde no solo el cambio genético causante de la enfermedad es detectado, el examen de detección también puede ser acoplado a mecanismos específicos de reparación de dicho daño puntual, evitando así la aparición y el desarrollo de la enfermedad (34-37).

La capacidad de generar diagnósticos y predecir enfermedades a partir de cantidades muy reducidas de ADN, lo cual es característico de las nuevas generaciones de secuenciadores y de técnicas para el aislamiento y la amplificación del ADN permitiría, por ejemplo, posterior a los procesos de fecundación *in vitro*, la selección de embriones sanos y sin aparentes anomalías genéticas para ser implantados en el útero materno, mientras que aquellos embriones cuyas pruebas genómicas determinarían la presencia de una enfermedad, o la potencialidad para desarrollarla, serían criopreservados y probablemente nunca implantados para generar una nueva vida.

Acá queremos hacer énfasis en que las técnicas de diagnóstico molecular, ya sean primigenias o de última generación, no fueron creadas con una finalidad eugenésica, pues su aplicación es variada y se extiende a distintos campos de acción; sin embargo, la posible utilización de tales procedimientos para la selección de embriones sí crea unos dilemas éticos particulares que merecen ser analizados en detalle.

3. EL CONCEPTO DE CALIDAD DE VIDA

El método científico expuesto en el apartado anterior se convertiría en eugenésico si se usara para seleccionar, sentenciar y así determinar qué embriones deben continuar con su proceso de desarrollo y ciclo vital. Este método de selección utiliza como punto de referencia el concepto de calidad de vida y, desde ahí, se legitima la discriminación, el exterminio y el rechazo de los embriones que no superan el filtro por presentar alguna anomalía, que no los hace estar dentro de los estándares de buena calidad de embriones. Por ende, surge la siguiente pregunta bioética: ¿la vida humana es valiosa por su calidad? Para responder a este interrogante se analizará la definición del concepto, teniendo presente el siguiente esquema: primero, calidad de vida; segundo, vida, y tercero, vida humana.

3.1 Calidad de vida

El *Diccionario de la Lengua Española* define la calidad de vida como el conjunto de condiciones que contribuyen a hacer agradable y valiosa la vida.⁶ ¿Cuáles serían esas condiciones?, ¿una vida agradable es aquella que carece de sufrimiento, limitaciones, dolor y enfermedades hereditarias?, la vida que no tenga esas condiciones que estipula la RAE ¿no es valiosa?, ¿qué pasaría con la vida que no cumpla con esas condiciones, debería ser eliminada?

Aunque la RAE no hace referencia directa a que el concepto calidad de vida sea aplicable a lo humano, no

6 <http://lema.rae.es/drae/?val=calidad> [visitado 2014 mar 5].

MEDIR LA CALIDAD DE VIDA DE
LAS PERSONAS DESDE PARÁMETROS
CUANTITATIVOS ES RELATIVIZAR LA VIDA,
EN CUANTO SE LE OTORGA VALOR EN
FUNCIÓN DE LA CALIDAD QUE POSEE.

lo excluye. Ahora bien, cuando leemos o escuchamos la palabra calidad de vida humana, ¿con qué la asociamos?, ¿con la definición que la RAE presenta?, ¿el valor de la vida humana estaría en las condiciones que la hacen agradable?, la vida de las personas que padecen fuertes dolores a causa de enfermedades graves, ¿no tendría valor?, las personas que padecen alguna limitación física o mental, en donde su vida depende de la solidaridad y el amor de quienes las cuidan, ¿debería ser eliminada por no tener calidad de vida?, y finalmente, los cigotos que presentan algunas patologías genéticas detectadas por las diferentes técnicas de estudios de embriones, ¿deben ser discriminados y no implantados y sí eliminados?

Las anteriores preguntas ponen en evidencia las implicaciones del concepto de calidad de vida, cuando su aplicación está focalizada a evaluar vidas humanas y desde ahí, discriminar y dictaminar si una vida es valioso o no. Teniendo en cuenta el múltiple abanico de posibilidades que presenta la lectura del concepto de calidad de vida en las dimensiones de la vida humana, este apartado se centrará únicamente en estudiar su utilización para categorizar seres humanos, mediante la implementación de técnicas de detección de enfermedades genéticas en embriones.

3.2 *Rastreo histórico*

El concepto de calidad de vida empezó a ser utilizado hacia la década de los sesenta en los debates públicos en torno al medio ambiente y al deterioro producido por las grandes industrias en la esfera urbana. La anterior situación produjo un gran interés por conocer el bienestar humano utilizando para su evaluación técnicas sociales que arrojarían un resultado estadístico que permitiría medir los datos y los hechos vinculados al bienestar social de una población. “Estos indicadores tuvieron su propia evolución siendo en un primer momento referencia de las condiciones objetivas, de tipo económico y social, para en un segundo momento contemplar elementos subjetivos” (38).

El concepto integró en su semántica todas las áreas de la vida, haciendo referencia a condiciones objetivas y a componentes subjetivos. Fue en la década de los ochenta en la que el concepto sería utilizado para estudiar diversas dimensiones de la vida del ser humano, acción que se dio después de que la Social Indicators Research de Estados Unidos contribuyera con la difusión de la teoría y la metodológica del nuevo concepto. Sin embargo, quien la popularizaría sería el presidente Lyndon B. Johnson, quien para impulsar sus campañas políticas diseñó estrategias para determinar la calidad de vida de los individuos y las sociedades porque “la tarea de la gran sociedad es asegurar al pueblo el clima, las capacidades y las estructuras sociales que le darán oportunidad de perseguir su felicidad individual. Por ello, la gran sociedad no se preocupa por el cuánto, sino por el cómo de bueno; no por la cantidad de bienes, sino por la calidad de nuestras vidas” (11).

El planteamiento anterior llevó a pensar que la calidad de vida de los seres humanos dependería de dos factores: positivos, como la riqueza, o negativos, como la cantidad de población, en donde el aumento de esta disminuiría la riqueza, afectando la calidad de vida de la misma y viceversa. Como indicador básico de la calidad de vida humana se eligió al producto nacional bruto (PNB). Sin embargo, este se presentó insuficiente para determinar el bienestar de la población y la sociedad, creándose otros componentes como la salud, la educación, el empleo y la vivienda, que junto al PNB medirían el nivel de vida de las personas.

La semántica de calidad de vida tomó una orientación económica y materialista, impregnada por las siguientes concepciones: primeramente, según la teoría hedonista, se considera que el bien último para las personas consiste en sostener cierta clase de experiencias conscientes, como placer, felicidad, disfrute, que permiten una buena vida en la medida en que producen una valiosa experiencia. Adicionalmente, es justificada según la teoría de la satisfacción de preferencias o teoría del deseo, que consiste en la satisfacción de los deseos o las preferencias entendidos como estados de situaciones tomados como objetos y, finalmente, se apoya en la teoría sobre los ideales de una buena vida o del bien sustantivo consistente en la realización de ideales específicos explícitamente normativos (39).

La anterior definición sobre calidad de vida es también leída desde el ámbito sanitario, en donde la salud está en los elementos del conjunto de goce y de bienestar, reduciendo la salud a términos cuantitativos, medidos a través de la ausencia de enfermedades. Desde este punto de vista, medir la calidad de vida de las personas desde

parámetros cuantitativos es relativizar la vida, en cuanto se le otorga valor en función de la calidad que posee.

En este contexto, se hace posible hablar de vidas que poseen mayor o menor calidad y se introduce como un subterfugio la posibilidad de que haya vidas más o menos dignas y, como tales, más o menos respetables. Aparece entonces el criterio eugenésico-discriminador, que puede infiltrar cada vez más la actividad médica (13).

Utilizar el concepto de calidad de vida como criterio de selección de embriones para ser implantados sería colocar un filtro que ayudaría a discriminar los embriones enfermos, a través de los nuevos métodos de investigación genómica, para ser desechados por presentar ciertas patologías que les impedirían ser embriones de buena calidad. Permitirles continuar con su proceso de desarrollo sería traer al mundo una vida que no tendría las condiciones necesarias, ni el valor suficiente para vivir. Más bien, sería una carga emocional y económica para los familiares y la sociedad.

Los argumentos anteriormente expuestos hacen necesario que abordemos el concepto de calidad.

3.3 Calidad

La etimología de la palabra calidad proviene del latín *Qualitas*, concepto que utilizará Cicerón para hacer referencia al *ποιότης* o *Kalos*, griego. En el mundo griego, Platón lo usa para hacer referencia a: “cuál, de qué clase, de qué naturaleza” (40). Sin embargo, quien le da el realce al término es Aristóteles como una categoría de los entes particulares (41), para referirse a los accidentes y no a la sustancia. Para ser una categoría que ayude

a comparar los accidentes de varios entes, y así poder asignarles un valor, exaltando a unos por sus cualidades (accidentes) y discriminando a otros por su carencia.

El concepto de calidad es una característica externa de los productos, al cual las culturas antiguas le dieron un alto grado de importancia. Por ejemplo, el código de Hammurabi, de Babilonia, hacia el año de 1760 a. C, regulaba que las cosas debían de ser hechas con unas buenas cualidades para garantizar la calidad de los productos y el bien de la comunidad (42).

En la época industrial se buscaba que los productos fueran masificados para que cubrieran una gran población. Aquí el concepto de calidad pasó a ser un protocolo el cual aseguraba que los productos defectuosos no llegaran hasta el consumidor. La producción en masa trajo como consecuencia que muchos productos salieran con defectos al mercado. Ante ello, se adoptó como opción generar mecanismos de inspección para regular que los productos defectuosos no salieran al mercado. La anterior acción inició los procesos de control de calidad, mediante inspección.

Sería William Edwards Deming el que iniciaría una concepción diferente en el control de calidad, el cual no estaría centrado en la inspección, sino en la prevención del daño. Para poder cumplir este objetivo, es necesario producir artículos u objetos buenos desde el principio. En el año de 1987 aparecerían las normas ISO 9000, dando respuesta a las necesidades de las organizaciones para regular los requisitos que debe tener un sistema de calidad, evitando al máximo crear productos defectuosos, no aceptados, ni consumidos por la sociedad, para evitar así pérdidas empresariales.

Podríamos concluir este apartado diciendo que la calidad es una característica externa de los objetos, las cosas o los productos. En términos aristotélicos, un accidente del ente que sirve como referente para evaluar y determinar qué productos son mejores que otros. Ante ello, el mundo del mercado competitivo ha creado diversos mecanismos de control de calidad para hacer que los productos buenos, bellos y útiles estén acreditados y reconocidos, y en contraposición, desechar a los que no cumplen dichos estándares. Por ende, el aplicar las anteriores normas de control de calidad a la vida, al ser humano y al embrión en sus primeras etapas desarrollo es equivalente a atentar contra la dignidad de la persona, cayendo en una eugenesia que busca el perfeccionamiento racial de la especie humana según unos estereotipos externos, y así legitimar la discriminación, la esclavitud y la explotación.

Ante las implicaciones que tiene evaluar la vida humana desde la calidad, se hace necesario entender qué es la vida y, principalmente, qué es la vida humana. La respuesta a estos interrogantes nos ayudaría a comprender en qué radica el valor ontológico del ser humano, y si las cualidades de la vida estarían por encima de la vida misma.

3.4 Vida

En la historia humana han existido diferentes teorías para explicar la vida y su origen. Actualmente, las distintas ramas de la biología proporcionan diversas perspectivas a partir de las cuales es posible acercarse a la vida como fenómeno; sin embargo, aún en la actualidad, desde un enfoque netamente naturalista, es complejo dar una definición exacta.

PARA JUAN RAMON LACADENA, EL HOMBRE ESTÁ CAPACITADO GENÉTICAMENTE PARA SER SUJETO CULTO, RELIGIOSO Y ÉTICO. ÉSTO HA SIDO CONSECUENCIA DE SU PROCESO EVOLUTIVO QUE CONECTA LAS CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS ESCRITAS EN SU GENOMA, CON EL DESARROLLO DE CARACTERÍSTICAS Y HABILIDADES EPIGENÉTICAS QUE SE DESARROLLAN POR LA INTERACCIÓN CONTINUA ENTRE EL HOMBRE Y SU MEDIO AMBIENTE.

Para aproximarnos al fenómeno de la vida no partiremos de la definición que ofrece la RAE⁷ por las siguientes razones: en primera instancia, dicha definición no proporciona un concepto claro a nivel biológico. Similarmente, en su definición omite periodos de vital importancia para el desarrollo de los seres vivos, donde ya existe la vida y, finalmente, se centra en ciertas características de las funciones de la vida, olvidando algunos procesos más elaborados que ayudan a entender su complejidad. La vida, según Ilya Prigogine, se puede distinguir de otros sistemas fisicoquímicos complejos por ser un sistema limitado espacialmente pero abierto al medio ambiente, con capacidad de almacenar y transmitir información molecular en forma de ácidos nucleicos. Por poseer catalizadores enzimáticos que mantienen al sistema lejos del equilibrio químico y térmico permitiendo procesos internos de conversión de energía y por su capacidad para responder a estímulos externos, celulares o medioambientales (43).

De la misma manera, la vida se puede asumir también como un proceso dinámico de cambio y adaptación directamente ligado a patrones espaciales y temporales específicos. La vida no puede ser restringida a una propiedad específica de la materia en ciertas circunstancias particulares, por el contrario esta, como proceso ontológico y evolutivo solo puede ser entendida dentro de un contexto dinámico de constante mutabilidad que ha venido acaeciendo por millones de años. La vida es cambio y diversidad, es dinámica y movimiento. Sus distintas dinámicas características surgen de una interacción constante entre los elementos genéticos característicos de cada organismo y el medio ambiente en el que este se desarrolla. En este sentido, la vida también es interacción, competencia y cooperación que, asumidos en distintas escalas temporales, han logrado moldear la diversidad de formas típicas de la biosfera.

4. VIDA HUMANA

Los seres humanos, como pertenecientes a una especie en particular, poseen características genéticas compartidas que los agrupan como organismos similares pertenecientes a un mismo grupo. La especie *Homo sapiens* es diferente a nivel fenotípico porque su genoma es

7 La RAE define la vida como: 1. Fuerza o actividad interna sustancial, mediante la que obra el ser que la posee; 2. Estado de actividad de los seres orgánicos; 3. Unión del alma y del cuerpo; 4. Espacio de tiempo que transcurre desde el nacimiento de un animal o un vegetal hasta su muerte. Entre otras, que se pueden consultar en: <http://lema.rae.es/drae/srv/search?id=tbWcf0ytaDXX2DaFEL4G> [visitado 2014 mar 19].

distinto al de otras especies, dándole unas características morfológicas y de comportamiento particulares.

Para Juan Ramon Lacadena, el hombre está capacitado genéticamente para ser sujeto culto, religioso y ético. Esto ha sido consecuencia de su proceso evolutivo que conecta las características genéticas escritas en su genoma, con el desarrollo de características y habilidades epigenéticas que se desarrollan por la interacción continua entre el hombre y su medio ambiente. Desde los *Australopitecos*, pasando por el *Homo habilis*, hasta llegar al *Homo sapiens*, el hombre aprendió a utilizar el lenguaje (sujeto culto), abriéndose a la trascendencia, al preguntarse por el origen y el destino de él mismo y el sentido de su vida (sujeto religioso), y adquiriendo la capacidad de hacer juicios de valor, a fin de distinguir el bien del mal, optando libremente por uno u otro (sujeto ético) (44).

Que el genotipo del hombre, siendo continuamente retado por las condiciones ambientales, le permita ser sujeto ético, religioso y sujeto culto se logró mediante los cambios anatómicos que permitieron que el cerebro del *Homo sapiens* pudiera ejercer la actividad intelectual, aprehendiendo la realidad como actividad de su reflexión. De la misma manera, cuando esta se direcciona hacia sí mismo, nace la conciencia, permitiéndole anticipar acontecimientos y obrar acorde con sus juicios de valor, y pensar en las situaciones futuras. Momento donde “el homínido ha alcanzado el punto crítico de hominización que lo ha elevado a la categoría de hombre, de persona” (44). Este proceso de conciencia es único de la especie humana.⁸ Por tanto, la especie humana tiene “una realidad

8 Sobre el origen del ser humano se han planteado diferentes teorías. Entre las que cabe destacar: la tradición judeo-cristiana y la tradición naturalista. El profesor Francisco Gonzales de

y cohesión genética internas debida al programa genético que evoluciona con el tiempo y que es compartido por todos los miembros de la especie, de manera que constituye una comunidad reproductiva, una unidad ecológica y una unidad genética” (44).

En consonancia con lo anterior, la vida humana inicia a partir de una estructura única, el cigoto, el cual surge por la unión de dos gametos (óvulo y espermatozoide), iniciando el ciclo vital de un ser humano, que prosigue con su desarrollando particular, programado por su ADN y que a medida que avanza en las diversas etapas embriológicas se irá especializando para tomar una morfología característica.⁹

Como conclusión del presente apartado es posible afirmar que el concepto calidad de vida se ha convertido en punto de referencia para medir el valor de la vida humana desde ciertos criterios externos (dinero, salud, bienestar físico y emocional). Ahora bien, dictaminar el valor de la vida humana desde el concepto de calidad de vida es reducir el valor ontológico de la persona a criterios externos de valoración, y olvidar que la dignidad humana está por encima de las cualidades y condiciones sociales en que la persona se encuentra.

Posada las desarrolla en su artículo “El principio de los primeros principios: el principio antrópico”. (45).

9 En el proceso biológico de la reproducción humana existen cuatro etapas que representan situaciones genéticas y embriológicas distintas desde las cuales se van a presentar dilemas bioéticos, teológicos y jurídicos. Estas etapas son: 1) gametos, fecundación, cigoto; 2) cigoto, mórula, blastocito y anidación; 3) anidación, feto; 4) feto, nacimiento. Para ampliar esta información se pueden consultar los libros de embriología, *Ser humano, persona, dignidad*, Parte 2, de Juan Ramón Lacadena (46); *Aborto eugenésico, diagnóstico prenatal y bioética personalista*, de Elías Bermeo Antury (47).

Al someter a los embriones humanos a los criterios de calidad de vida y a diversos estándares de control antes de ser implantados, se cae en un genocidio legal. Esta acción reduce el valor de la vida humana a cualidades morfológicas y genéticas, olvidando que su valor está por encima de estas.

En concordancia con lo anterior, la vida está por encima de sus calidades o cualidades, es un bien del que se desarrollan los otros bienes, como la salud, el bienestar, la felicidad, a los que el ser humano tiende por naturaleza. Porque es la vida la condición de posibilidad de la existencia y, en este sentido, no es un bien sujeto a variaciones, es un bien intrínseco, se es viviente o no se es, no existen términos medios, el único cambio sustancial que se produce es el de la muerte. Para nosotros, los hombres, ser es vivir. La vida no es una propiedad añadida a un ente, sino que constituye el ser de este ente (48). Por ende, la vida es más que sus cualidades o accidentes, está por encima de sus patologías genéticas y limitaciones físicas y mentales. Cada vida humana es poseedora de un valor absoluto que la hace ser única, individual e irrepetible. Determinar su valor con base en sus enfermedades genéticas es colocar la salud por encima de la vida, y la vida y la salud no se pueden equiparar, pues el ser humano tiene la posibilidad de estar más o menos sano, pero no de estar más o menos vivo. Ahora bien, la dignidad de las personas no se pone en duda cuando se es adulto, autónomo, consciente y racional, o cuando se tiene un veedor legal, tal como lo expresan las declaraciones internacionales como el Código de Nuremberg, la Declaración de Helsinki, la Declaración Universal de los Derechos Humanos y la Declaración de CIOMS. Sin embargo, se ha relativizado y todavía no existe un consenso a nivel internacional sobre la dignidad de los embriones en sus primeras etapas de

DICTAMINAR EL VALOR DE LA VIDA HUMANA
DESDE EL CONCEPTO DE CALIDAD DE VIDA
ES REDUCIR EL VALOR ONTOLÓGICO DE
LA PERSONA A CRITERIOS EXTERNOS DE
VALORACIÓN, Y OLVIDAR QUE LA DIGNIDAD
HUMANA ESTÁ POR ENCIMA DE LAS
CUALIDADES Y CONDICIONES SOCIALES EN
QUE LA PERSONA SE ENCUENTRA.

desarrollo, lo cual permite que a ellos se les apliquen distintas técnicas moleculares como la aquí expuesta, para determinar la calidad de los mismos antes de ser implantados, y así producir un genocidio legalizado y protegido por las leyes internacionales. Por ende, para concluir esta reflexión, a continuación vamos a analizar el estatuto antropológico del embrión humano.

4.1 Estatuto antropológico del embrión

Para el desarrollo de esta última parte se seguirá el siguiente esquema: primero, estatuto biológico del embrión humano; segundo, estatuto ontológico del embrión humano, y tercero, estatuto ético del embrión humano.

4.2 Estatuto biológico del embrión humano

Aunque a nivel científico no existen dudas para asegurar que una nueva vida humana inicia en el momento de la fecundación, surge el siguiente interrogante: ¿es el cigoto un ser humano completo? Pregunta que es enfocada desde distintas posturas, partiendo de algunos datos biológicos

que son usados para no consideran al embrión como un ser completo, único, individualizado e irrepitible.

La denominada teoría del óvulo impregnado considera que la nueva vida humana no comenzará a existir hasta que no se fusionen los pronúcleos masculino y femenino, proceso que dura entre 20 y 30 horas (49). Una segunda teoría postula que el ser humano existe cuando el blastocito se encuentra anidado en el útero, no existiendo la posibilidad de que este se divida y pueda generar otra realidad biológica, tal como se da en los gemelos monocigóticos (50). Otra teoría postula que antes de los 14 días lo que existe es un preembrión, porque todavía no se ha dado la anidación en el útero y, por ende, todavía no surge la estría primitiva (51). Finalmente, una cuarta teoría asume que no se considera un ser humano hasta que no se detecte actividad eléctrica cerebral, criterio que de la misma manera, cuando dicha señal es ausente, indica la muerte.¹⁰

Las anteriores teorías han generado una reflexión en relación con el estatuto antropológico del embrión, para hacer referencia al valor que se le debe reconocer a este durante los primeros 14 días de desarrollo (fecundación e implantación). Podríamos decir que la gran mayoría de normas internacionales que regulan la experimentación con embriones humanos han adoptado la postura por la cual un ser humano comienza a existir después de los 14 días.

Entre los informes que han adoptado dicha postura ético-jurídica podemos mencionar los informes Warnock,

¹⁰ Para profundizar sobre el concepto de inicio de la vida y actividad eléctrica cerebral se pueden consultar los siguientes autores: H. M. Sass (52), G. Rager (53).

Benda, Palacios, el Convenio de Oviedo, la Declaración Universal Sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, y el Convenio de Asturias de Bioética. Dichos tratados reafirman la postura por la cual al embrión se le da reconocimiento a nivel jurídico después de los 14 días de fecundación. Antes de esto solo existe una realidad biológica humana que todavía no es un ser humano único, individual e irrepitible.

Sin embargo, en nuestra concepción, el ser humano inicia desde el momento de la fecundación por las siguientes razones: con la unión de los gametos humanos (óvulo y espermatozoide) se da el inicio de una vida humana individual, única e irrepitible que tiene toda la información genética para la coordinación dirigida y continua de los cambios morfológicos necesarios para el desarrollo como individuo, por tanto, desde el momento de la fecundación comienza a existir un nuevo ser humano con un *telos* (finalidad interna) que se encargará de direccionar el proceso del ciclo vital.

Aunque el embrión se divida (gemelos monocigóticos) o exista una fusión entre embriones diferentes (quimeras), no se altera su individualidad, ya que tiene una unidad interna en su ADN que coordina su desarrollo, así este se fusione o se fragmente. El concepto de individualidad no se puede confundir con el concepto de indivisibilidad, porque todo lo que tenga materia se puede dividir.
Xavir Zubiri

... ha insistido en que la individualidad es un momento de la sustantividad en cuanto tal: propiamente hablando no existe un principio físico de individuación, sino que toda sustantividad es individual no solo en sí misma, sino que lo es además por sí misma, esto es por toda su

realidad sustantiva: toda su realidad sustantiva es formalmente esta. Ser esta, significa que la autonomía y la plenitud total de la sustantividad es una unidad suficiente e irreductible (54).

En conformidad con lo anterior surge la pregunta: ¿qué es lo que sucede para que surjan los gemelos monocigóticos sin perder la individualidad? Cada embrión posee una individualidad y singularidad que lo hace ser único e irrepetible. Como se explicó en el párrafo anterior, la individualidad es el proyecto interno que va a coordinar el ciclo vital. Sin embargo, la singularidad es numéricamente repetible.

Este sería el caso de los gemelos monocigóticos, en su constitución genotípica son singulares, y son repetibles en cuanto puede existir otro individuo con el mismo genoma, aunque el desarrollo epigenético los haga fenotípicamente diferentes. Por ello, cada uno de los gemelos es una individualidad, por tener una unidad y tener una estructura interna que los haga ser diferentes entre sí (13).

Alguien que ha trabajado este concepto para responder a las objeciones de Juan Ramon Lacadena, es la profesora Pilar Fernández Beites con su obra *Embriones y muerte cerebral. Desde una fenomenología de la persona* (55). Los anteriores postulados dejan entrever que la vida del ser humano inicia con el embrión, que surge desde el momento de la fecundación, y que, por tanto, la implantación no es más que otro paso coordinado por su programa genético, el cual va manifestando el desarrollo gradual y específico de su realidad biológica.

En palabras del filósofo Zubiri, “el individuo no permanece a través del cambio, sino que cambia para seguir viviendo” (54). Por tanto, el ser humano es en todas y cada una de las fases del proceso ontogenético. No se puede decir o argumentar que en una fase se es un ser humano y en la otra no. El óvulo fecundado, el cigoto o el embrión acopian toda la sustancia del organismo humano, no son solamente potencia, son seres humanos completos en las distintas fases en que se encuentren viviendo.

4.3 Estatuto ontológico del embrión humano

El haber planteado el estatuto biológico del embrión, que inicia desde la fecundación, nos obliga a ir un paso adelante, sin desligarnos del estatuto anterior, más bien complementando la comprensión del ser humano. En palabras de Ramón Lucas Lucas: “Desde el punto de vista antropológico podemos constatar aquí el inicio de la corporeidad humana. Esta célula que el biólogo nos presenta como un nuevo ser humano que comienza su propia existencia o ciclo vital, es el inicio de un nuevo y original cuerpo humano. Es cierto que en el cigoto no se ve la forma de la corporeidad humana desarrollada, pero si se piensa que constituye el nacimiento del cuerpo humano y que lleva consigo todo lo que de esencial aparecerá en el cuerpo adulto, será necesario concluir que el cigoto tiene verdadera dimensión humana. Según los descubrimientos de la antropología filosófica contemporánea, lo humano del hombre es inseparable de la corporeidad (56).

La anterior definición nos ayuda a comprender que la persona no puede existir sin la corporalidad, que hace que su existencia sea encarnada iniciando su ciclo de vida en un momento determinado (la fecundación). Dicha persona, a medida que se desarrolla, irá poniendo en

funcionamiento todas sus facultades internas (racionalidad, autonomía, conciencia, afectividad, voluntad y espiritualidad) que a su vez irán construyendo su personalidad y modo de ser en el mundo, dándole un sentido a su existencia. En este sentido, la capacidad racional es una cualidad de la especie humana, pero la persona no está reducida a ella, porque se es persona así no se haya desarrollado la actividad racional o así se hubiera perdido dicha facultad en el transcurso de la existencia.

Ser persona es un modo de existir que inicia con la fecundación y termina con la muerte, que permanece a través del cambio. Parte de una realidad biológica que hace que cada ser humano sea único, irrepetible e individual, pero que no se reduce a su realidad corporal porque en ella se construye una existencia particular, como un modo de ser en el mundo. Sin embargo, es importante decir, utilizando las palabras de Mounier:

... la persona no es definible, ya que solo se puede definir lo que integra un género, y no lo que es único y singular. La explicación, por definición, deja escapar lo singular, lo que es uno e indivisible. La persona no es algo que se pueda encontrar luego de un análisis, o una combinación definible de características. Si ella fuera una suma de cualidades, sería inventariable, pero resulta que es el lugar de lo ininventariable (57).

Comprender que el embrión humano es persona, es reconocer su valor ontológico, que es inherente a su ser y que merece ser tratado como persona. En palabras de Xubiri:

... el oligofrénico es persona; el concebido antes de nacer es persona. Son tan personas como

cualquiera de nosotros. En este sentido, la palabra persona no significa personalidad. Significa un carácter de sus estructuras, y como tal es un punto de partida. Porque sería imposible que tuviera personalidad quien no fuera ya estructuralmente persona. Y sin embargo, no deja de ser persona porque se hubiera dejado de tener tales o cuales vicisitudes y haya tenido otras distintas (54).

4.4 Estatuto ético del embrión humano

Calificar al embrión humano como persona es reconocer el valor ontológico que habita en su ser desde el momento de la fecundación, y que lo hace poseedor de dignidad. Por ende, toda acción que se realice hacia él debe ser encausada a considerarlo como un fin en sí mismo, y no permitir su instrumentalización, ni que sea tratado como un medio u objeto para alcanzar otra finalidad, por ejemplo, una descendencia sin enfermedades genéticas.¹¹ La vida humana, por ser poseedora de una realidad ontológica diferente a las demás, se sitúa en un plano distinto y superior, que hace que su realidad biológica sea una existencia encarnada. Por eso, la persona es digna en sentido radical.

La dignidad de la persona es intrínseca y constitutiva a su ser y se da por pertenecer a la especie humana desde el momento mismo de la fecundación, hasta su

11 Quien va a desarrollar esta idea con profundidad es I. Kant en su libro *Metafísica de las costumbres* (58). Pero también se pueden consultar autores como K. Woltyla (59), quien reformula este principio desde el mandamiento del amor en su libro *Amor y responsabilidad*; y a Juan Manuel Burgos con el *Personalismo ontológico moderno* (60). Este tema lo desarrolla en su libro de antropología, *Una guía para la existencia*.

muerte. La existencia individual inicia en un momento biológico específico, cuando dos realidades genéticas (células haploides) se unen iniciando un proyecto único (ciclo vital) que será coordinado y se desarrolla con el paso del tiempo en los diferentes estadios y procesos que van aconteciendo en su existencia.

Toda persona es digna por el mero hecho de ser persona aunque carezca o posea de modo deficitario alguna de las características específicas de lo humano (discapacidad físicas o psíquicas, aspectos no desarrollados, etc.). En otras palabras, se es persona o no se es de manera radical, pero no se puede ser más o menos persona (60).

Caer en la cuenta de la dignidad del embrión humano es reconocerle su valor absoluto como persona, porque tiene cualidades superiores a cualquier otro ser vivo. Su realidad biológica hace que sea fisiológicamente débil, pero su ser le permite estar abierto al mundo con la capacidad de transformarlo usando para ello su libertad, autodeterminación, afectividad y demás cualidades que posee el ser humano. Acciones que se desarrollan en la medida que el programa genético posibilite la corporalidad y su ser, que está en el embrión, alcancen su máxima expresión.

El valor ontológico del embrión no permite que pueda ser utilizado para ser comparado, ni medido, ni valorado por sus características morfológicas o genéticas. Por ende, no se puede atentar contra la dignidad de la persona en ninguno de los momentos de desarrollo de su ciclo de vida; “por el contrario, la actitud adecuada en relación a ella es el respeto, reconocimiento y promoción” (60). El reconocer la dignidad de la persona humana en todas las etapas de su desarrollo, desde el embrión hasta la

EL RECONOCER QUE LA PERSONA HUMANA INICIA DESDE LA FECUNDACIÓN HACE QUE LA ACCIÓN DE SELECCIONAR EMBRIONES POR SUS CUALIDADES, MEDIANTE TÉCNICAS CIENTÍFICAS, GENÉTICAS O ACTUALMENTE GENÓMICAS, SEA CATALOGADA COMO UN ATENTADO CONTRA LA DIGNIDAD DE LA PERSONA.

persona anciana, hace que cada hombre y mujer tengan un valor irreplicable independientemente de sus condiciones físicas o mentales, e independientemente del estado de la vida donde se encuentre. Estas afirmaciones han llevado a que se reformule el concepto de especie e individuo, porque la persona no es un sinónimo del concepto de especie, sino, más bien, es el modo de ser con el cual los individuos de la especie humana son. Ellos son de tal modo que cada uno de los existentes en esa comunidad de personas que llamamos humanidad ocupa un sitio único, irreproducible y no susceptible de sustitución (61). En otras palabras, cada embrión humano no se puede comparar, ni medir su valor ontológico por sus cualidades genéticas porque cada embrión es único en su especie.

Como conclusión final de este texto afirmamos que la vida humana tiene un valor ontológico desde el momento de su fecundación hasta su muerte. Porque todos los seres humanos son únicos en su especie y no se puede establecer ninguna distinción entre ellos, pues existe una continuidad coordinada que inicia con la fecundación y prosigue con etapas embriológicas particulares en donde

se irán desarrollando otras funcionalidades específicas de acuerdo al ciclo vital del individuo.

En consonancia con lo anterior, desde la concepción surge un nuevo ser humano que es una nueva persona que exige el reconocimiento de todos los derechos inherentes a su dignidad a pesar de su total indefensión y de su incapacidad física de poder reivindicar por sí misma estos derechos. El cigoto recién fecundado es un ser humano en posesión de todas sus potencialidades, y en ningún caso un ser humano potencial (62-64).

El reconocer que la persona humana inicia desde la fecundación hace que la acción de seleccionar embriones por sus cualidades, mediante técnicas científicas, genéticas o actualmente genómicas, sea catalogada como un atentado contra la dignidad de la persona. Permitir dicha acción sería volver de nuevo caer en una mentalidad eugenésica que relativiza el valor de la persona, según unos criterios físicos establecidos por la sociedad. Esto traería como consecuencias un genocidio aprobado por las leyes internacionales que no reconocen el valor del ser humano desde la fecundación, permitiendo que las instituciones que utilizan la reproducción asistida destruyan embriones humanos por no superar el filtro de calidad establecido por la sociedad actual. Por ende, es urgente volver de nuevo a plantear el debate a nivel internacional sobre el valor ontológico del ser humano. Como diría el papa Benedicto XVI al dirigirse a los miembros de la Academia Pontificia de las Ciencias el día 6 de noviembre del 2006:

... la ciencia, si bien es generosa, solo da lo que tiene que dar. El ser humano no puede depositar en la ciencia y en la tecnología una confianza tan incondicional como para creer que el progreso de

la ciencia y la tecnología puede explicarlo todo y satisfacer plenamente sus necesidades materiales y espirituales. La ciencia no sustituye a la filosofía y a la Revelación dando una respuesta exhaustiva a las cuestiones fundamentales del hombre, como las que conciernen al sentido de la vida y de la muerte, a los valores últimos y a la naturaleza del progreso (48).

5. CONCLUSIÓN Y PERSPECTIVAS

Como conclusiones finales del presente texto se afirma que:

- Aunque las tecnologías surgidas a partir de la aplicación del método científico no fueron diseñadas para atentar contra la vida o contra las personas *per se*, la posible utilización de técnicas particulares como la secuenciación de próxima generación para detectar enfermedades, o la posibilidad de desarrollarlas y posteriormente clasificar y descartar embriones por padecer alguna anomalía genética podría erigirse como una manera directa de ir en contra de la dignidad de la persona en sus primeras etapas de desarrollo, cayendo así en una cultura eugenésica que relativiza el valor de la dignidad de cada persona sometiéndola a un reconocimiento externo sin reconocer un valor ontológico.
- Utilizar el concepto de calidad de vida para ser aplicado a los embriones humanos y desde ahí seleccionar solo a los sanos es reducir la vida humana a una dimensión biológica omitiendo elementos antropológicos que diferencian la vida humana de la vida de organismos de otras especies. Toda persona es primero un cigoto que va desarrollando los procesos biológicos correspondientes a su estado de ciclo vital, y cada estado

en su desarrollo embrionario va materializando la información genética manifestando cualidades físicas y mentales individuales. Por ende, se es persona desde el mismo instante de la concepción, no un ser humano en potencia y, por tal motivo, deben ser reconocidos sus derechos inherentes.

- Permitir que el concepto de calidad, que nació para comparar productos promoviendo los buenos y eliminando los defectuosos, sea aplicado a los embriones humanos para seleccionar a los sanos de los enfermos es valorar la vida humana desde una perspectiva económica y, por ende, caer de nuevo en una mentalidad eugenésica que relativiza el valor de la persona según unos criterios físicos establecidos por la sociedad, lo que provoca un genocidio aprobado por las leyes internacionales que no reconocen la dignidad de la persona desde la fecundación, y permiten que las instituciones que utilizan la reproducción asistida destruyan embriones humanos por no superar el filtro de calidad o de criterios estéticos establecido por la sociedad.

En consonancia con lo anterior, es urgente plantear de nuevo el debate a nivel internacional sobre el valor ontológico del ser humano.

REFERENCIAS

1. Khoury MJ. Genetics and genomics in practice: the continuum from genetic disease to genetic information in health and disease. *Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics*. 2003;5(4):261-8.
2. Metzker ML. Sequencing technologies - the next generation. *Nature reviews Genetics*. 2010;11(1):31-46.
3. Niedringhaus TP, Milanova D, Kerby MB, Snyder MP, Barron AE. Landscape of next-generation sequencing technologies. *Analytical chemistry*. 2011;83(12):4327-41.
4. Pareek CS, Smoczynski R, Tretyn A. Sequencing technologies and genome sequencing. *Journal of Applied Genetics*. 2011;52(4):413-35.
5. Wheeler DA, Srinivasan M, Egholm M, Shen Y, Chen L, McGuire A, et al. The complete genome of an individual by massively parallel DNA sequencing. *Nature*. 2008;452(7189):872-6.
6. Venter JC. Multiple personal genomes await. *Nature*. 2010;464(7289):676-7.
7. Diamandis M, White NM, Yousef GM. Personalized medicine: marking a new epoch in cancer patient management. *Molecular Cancer Research: MCR*. 2010;8(9):1175-87.
8. Freedman ML, Monteiro AN, Gayther SA, Coetzee GA, Risch A, Plass C, et al. Principles for the post-GWAS functional characterization of cancer risk loci. *Nature Genetics*. 2011;43(6):513-8.
9. McGuire AL, Caulfield T, Cho MK. Research ethics and the challenge of whole-genome sequencing. *Nature Reviews Genetics*. 2008;9(2):152-6.
10. Kato K, Minari J. Ethical issues in personal genome research. *Brain and nerve = Shinkei kenkyu no shinpo*. 2013;65(3):267-72.
11. Gracia D. *Ética de los confines de la vida*. Bogotá: El Búho; 1998.
12. Monje MÁ. *Medicina pastoral*. 4 ed. Pamplona: Eunsa; 2002.
13. Bermeo E. *Aborto eugenésico, diagnóstico prenatal y bioética personalista*. Cali: Universidad del Valle; 2012.
14. Galton F. *Hereditary Genius*. New York: Macmillan; 1869.
15. Darwin C. *The descent of man and selection in relation to sex*. London: John Murray; 1871.
16. Mayr E. *The growth of biological thought*. Cambridge: Cambridge University Press; 1982.

17. Snyder S, Mitchell D. La eugenesia a ambos lados del Atlántico. *Intersticios: Revista sociológica de pensamiento crítico*. 2009;3(2):16.
18. Mac-Leon y Estrenós R. La eugenesia en América. *Revista Mexicana de Sociología*. 1951;13(3):359-87.
19. Watson JD. The human genome project: past, present, and future. *Science*. 1990;248(4951):44-9.
20. Eisenberg RS. Patenting the human genome. *Emory Law Journal*. 1990;39(3):721-45.
21. Macer D. Whose genome project? *Bioethics*. 1991;5(3):183-211.
22. Lewontin R. The dream of the human genome: doubts about the Human Genome Project. *The New York review of books*. 1992;39(10):31-40.
23. Wuethrich B. All rights reserved: how the gene-patenting race is affecting science. *Science News*. 1993;144(10):154-7.
24. Lander ES. Initial impact of the sequencing of the human genome. *Nature*. 2011;470(7333):187-97.
25. Zarzeczny A, Caulfield T. Emerging ethical, legal and social issues associated with stem cell research & and the current role of the moral status of the embryo. *Stem Cell Reviews*. 2009;5(2):96-101.
26. Zhao J, Grant SF. Advances in whole genome sequencing technology. *Current Pharmaceutical Biotechnology*. 2011;12(2):293-305.
27. Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 2001;409(6822):860-921.
28. Tabor HK, Berkman BE, Hull SC, Bamshad MJ. Genomics really gets personal: how exome and whole genome sequencing challenge the ethical framework of human genetics research. *Am J Med Gen*. 2011;155a(12):2916-24.
29. Ginsburg GS, Willard HF. Genomic and personalized medicine: foundations and applications. *Translational research: The Journal of Laboratory and Clinical Medicine*. 2009;154(6):277-87.
30. Hamburg MA, Collins FS. The path to personalized medicine. *N En J Med*. 2010;363(4):301-4.
31. Hong KW, Oh B. Overview of personalized medicine in the disease genomic era. *BMB reports*. 2010;43(10):643-8.
32. Kurnat-Thoma EL. Genetics and genomics: the scientific drivers of personalized medicine. *Annual Review of Nursing Research*. 2011;29:27-54.
33. Pasic MD, Samaan S, Yousef GM. Genomic medicine: new frontiers and new challenges. *Clinical Chemistry*. 2013;59(1):158-67.
34. Wu Y, Liang D, Wang Y, Bai M, Tang W, Bao S, et al. Correction of a genetic disease in mouse via use of CRISPR-Cas9. *Cell Stem Cell*. 2013;13(6):659-62.
35. Wu Y, Zhou H, Fan X, Zhang Y, Zhang M, Wang Y, et al. Correction of a genetic disease by CRISPR-Cas9-mediated gene editing in mouse spermatogonial stem cells. *Cell Res*. 2015;25(1):67-79.
36. Wang L, Wu J, Fang W, Liu GH, Izpisua Belmonte JC. Regenerative medicine: targeted genome editing in vivo. *Cell Res*. 2015;25(3):271-2.
37. Chapman KM, Medrano GA, Jaichander P, Chaudhary J, Waits AE, Nobrega MA, et al. Targeted Germline Modifications in Rats Using CRISPR/Cas9 and Spermatogonial Stem Cells. *Cell Rep*. 2015;10(11):1828-35.
38. Barandica IA. Evaluación de la calidad de vida en personas adultas con retraso mental en la Comunidad Autónoma del País Vasco. Bilbao: Universidad de Deusto; 1998.
39. Brock DW. The non-identity problem and genetic harms -- the case of wrongful handicaps. *Bioethics*. 1995;9(3-4):269-75.
40. Platón. *Teetetes*. Obras Completas. Madrid;1871.
41. Aristóteles. *Metafísica*. Madrid. Edición de Mauricio Alzate; 1875.
42. Camps V. Una vida de calidad: reflexiones sobre bioéti. *Diánoia*. 2002;47(48):7.
43. Prigogine I. *Las Leyes del Caos*. Barcelona: Crítica; 1999.

44. Lacadena JR. *Genética y Bioética*. Madrid: Desclée; 2002.
45. Gonzales de Posada F. El principio de los primeros principios: el principio antrópico, en *Anales. Real Academia de Medicina*. Tomo CXXI. España; 2004.
46. Lacadena JR: "Ser humano, persona, dignidad", en *ingeniería genética y reproducción asistida*. Madrid: Marino Barbero Santos; 1989
47. Bermeo Antury E. *Aborto eugenésico, diagnóstico prenatal y bioética personalista*. Cali: Univalle; 2012.
48. Roque M. Equívocos en torno a los conceptos de vida y calidad de vida. *Cuadernos de Bioética*. 2008;19(2):12.
49. Castro INd. De la dignidad del embrión: reflexiones en torno a la vida humana naciente. Madrid: Universidad Pontificia de Comillas; 2008.
50. McCormick RA. Who or What is the Preembryo? *Kennedy Institute of Ethics Journal*. 1991;1(1):15.
51. Hochschild FZ. Reflexiones sobre los inicios del individuo humano. *Revista Médica Clínica Las Condes*. 2004;13:10.
52. Sass HM. *Bioethics: its Philosophical basis and Application*. Bioethics. 1989;20.
53. Rager G. Embrión-hombre-persona. Acerca de la cuestión del comienzo de la vida personal. *Cuadernos de Bioética*. 1997;31.
54. Zubiri X. *Sobre el hombre*. Madrid: Alianza; 2007.
55. Fernandez P. *Embriones y muerte cerebral: desde una fenomenología de la persona*. Madrid: Ediciones Cristiandad; 2007.
56. Lucas RL. *Antropología y problemas bioéticos*. Madrid: Biblioteca de Autores Cristianos; 2001.
57. Andorno R. *Bioética y dignidad de la persona*. Segunda ed.. Madrid: Tecnos; 1998.
58. Kant I. *Metafísica de las costumbres*. San Juan, Puerto Rico: Pedro Maria Rosario Barbosa; 2007.
59. Woltyla K. *Persona y Acción*. Segunda ed. Madrid. Palabra; 2014.
60. Burgos JM. *Antropología: Una guía para la existencia*. Quinta edición ed. Madrid: Palabra; 2003.
61. Spaemann R. *Lo natural y lo racional: ensayos de antropología*. Madrid: Rialp; 1989.
62. Monge, F. El estatuto ontológico del embrión humano en base a los datos biológicos. *Cuadernos de Bioética*. 1995;(21).
63. Serafini A. El estatuto antropológico y ético del embrión humano. *Cuadernos de Bioética*. 1997;(3).
64. Lucas R. *El estatuto antropológico del embrión humano*. Madrid: Ediciones Internacionales Universitarias; 2000.