



La ciencia genómica desde la perspectiva de la bioética

Cancino-Marentes, M.E. y Fernández-Argüelles, R.A.

Universidad Autónoma de Nayarit, Unidad Académica de Medicina, Coordinación de Investigación y Posgrado, Cd. de la Cultura Amado Nervo S/N., C.P. 63155. Tepic, Nayarit, México.
Tel. +52(311) 211 8800 ext. 8772. Correo electrónico: mecancino@uan.edu.mx

En los últimos años, la investigación comparada realizada sobre el genoma humano y de otras especies de seres vivos ha generado un enorme desarrollo de biotecnologías emergentes para comprender con mayor exactitud las interacciones de factores relevantes en el desarrollo de la vida. Se considera genoma a la totalidad del ADN contenido en una célula, que incluye tanto los cromosomas dentro del núcleo, como el ADN de las mitocondrias (INMEGEN, 2013). El estudio de éste se ha consolidado como una disciplina científica denominada genómica la cual ha contribuido a la comprensión de las bases biomoleculares de la enfermedad y, en un contexto más amplio, al desarrollo de formas de diagnóstico e intervención más efectivas.

De acuerdo a Oliva, la medicina genómica se define como el uso rutinario de análisis genotípicos para mejorar el cuidado de la salud; se basa en la capacidad para conocer la variabilidad genética de cada individuo y modificar el medio donde éste se desarrolla, con el fin de prevenir y tratar enfermedades (Oliva-Sánchez *et al.*, 2013). Tiene como campo de acción las variaciones en la secuencia genómica para reconocer la predisposición a enfermedades como la hipertensión arterial, la diabetes mellitus, el asma, las enfermedades autoinmunes, infecciosas, el cáncer, entre otras.

La identificación de las variantes genómicas presentes en cada individuo permite elaborar perfiles genómicos y predecir la respuesta de cada paciente a los medicamentos, su predisposición a distintas enfermedades y establecer su pronóstico ante la aparición de complicaciones crónicas. Así es posible brindar una atención médica orientada a evitar o retrasar la aparición de la enfermedad y disminuir las complicaciones y secuelas asociadas a éstas, mejorando el cuidado de la salud a través de una práctica médica más personalizada, predictiva, preventiva y participativa.

A pesar de este prometedor escenario, la sociedad en general y en particular los estudiosos de la bioética y los derechos humanos muestran preocupación sobre el efecto que el conocimiento genómico pudiera tener en el bienestar de los individuos y en el desarrollo de los grupos sociales.

Actualmente la ciencia genómica promete un gran impacto en la prevención y el cuidado de la salud a través de la detección temprana y prevención de enfermedades, sin embargo todo este conocimiento puede presentar además dilemas bioéticos en la práctica de la medicina si no existe una reflexión profunda sobre las implicaciones económicas, políticas y sociales que conllevan el desarrollo y la aplicación de los avances tecnológicos derivados de la ciencia genómica.

Desde la segunda mitad del siglo XX, la investigación en seres humanos ha sido conducida por declaraciones y documentos del ámbito internacional tales como el Código de Nuremberg, la Declaración de Helsinki (WMA, 1997), el Reporte Belmont (National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research: The Belmont Report, 1979) y las Guía Ética Internacionales para la Investigación Biomédica en Seres Humanos entre otros. Sin embargo, muchos de estos documentos fueron escritos en respuesta a eventos específicos para evitar que en el futuro se repitieran las violaciones a los derechos de las personas que participan en la investigación clínica. En esa época era poco probable que la comunidad mundial tuviera un claro panorama del grado de desarrollo científico y tecnológico que se alcanzaría al evolucionar las disciplinas entonces emergentes como la bioquímica, biología celular, la inmunología o la genómica en ese entonces aun inexistente.

La secuenciación completa del genoma humano por medio del Proyecto Genoma Humano inició en 1990 y concluyó oficialmente en 2003, seguida de la secuenciación de gru-

pos específicos como los coreanos o los mestizos mexicanos, entre otros. Los estudios del genoma de diversas poblaciones han dado lugar al desarrollo de la denominada genómica poblacional, que pretende, identificar las variantes en los distintos grupos raciales humanos que condicionan la presencia de características propias de cada grupo. A través de este nuevo enfoque de genómica poblacional se pretende predecir la susceptibilidad de los individuos a desarrollar alguna enfermedad, implementar estrategias preventivas, encontrar blancos terapéuticos específicos e individualizar los tratamientos para cada paciente (Lynn *et al.*, 2007; Oliva-Sánchez *et al.*, 2013).

Sin embargo, a medida que se van dilucidando los mecanismos de la vida en el planeta y se consolida el conocimiento y la tecnología para la detección de variantes genéticas en los individuos que les predisponen al desarrollo ulterior de enfermedades, la genómica representa retos particulares con respecto a la bioética, las responsabilidades profesionales y el bioderecho.

En la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, la UNESCO ha planteado el cuestionamiento: ¿Es éticamente aceptable, económicamente inevitable y políticamente deseable permitir el uso indiscriminado de la información sobre el genoma o se deberían regular esas prácticas? (UNESCO, 1997; 2001).

Un aspecto a considerar en primera instancia es el uso apropiado de la información genómica de los pacientes en las instituciones de salud. Las empresas dedicadas al desarrollo de técnicas para el diagnóstico de variaciones en el genoma requieren del conocimiento relativo a estas para fabricar pruebas de identificación de determinadas secuencias de material genético (Emanuel *et al.*, 2000). Esto les permite obtener beneficio económico a partir de la información de los pacientes los cuales deben tener derecho sobre la privacidad de sus datos personales (UNESCO, 1997). Las empresas argumentan que para obtener esta información se han destinado recursos económicos a la investigación y desarrollo de la tecnología pertinente por lo que la información obtenida con esos procesos debe ser objeto de patente que proteja la propiedad intelectual del conocimiento y puede ser empleada para su uso comercial (UNESCO, 2001).

El cuestionamiento que emerge de esta implicación es que aunque la protección por el régimen de patentes podría motivar la inversión para investigación y desarrollo de biotecnología genómica el uso exclusivo del conocimiento sobre

determinados grupos de genes protegidos llevaría a sucesivos niveles de dependencia en el desarrollo de la tecnología específica a determinadas secuencias con la consiguiente fragmentación del conocimiento, lo cual, eventualmente impediría la investigación e incrementaría los costos limitando la posibilidad de beneficiar a ciertos grupos sociales.

Por otra parte, aunque se reconoce que el uso adecuado de las técnicas genómicas en poblaciones susceptibles puede ayudar a identificar el riesgo de padecer una enfermedad y permitir las modificaciones en el estilo de vida para prevenirla o diagnosticarla en etapa temprana para recibir el tratamiento adecuado, el uso indiscriminado de las técnicas de diagnóstico genómico en la población abierta puede conducir a prácticas discriminatorias contra los individuos que presenten condiciones que les predispongan como negarles protección a la salud si desarrollarán enfermedades crónicas degenerativas que demandan atención sanitaria de alto costo o por tiempo prolongado; excluirlos de oportunidades laborales para evitar otorgarles retiro por invalidez y cesantía a edades tempranas.

En virtud del riesgo que existe que el conocimiento sobre el genoma pueda ser considerado como propiedad privada, la UNESCO ha proclamado que el Genoma Humano es la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y es, en sentido simbólico, patrimonio de la humanidad por lo que en su estado natural no puede dar lugar a beneficios pecuniarios (UNESCO, 1997).

Aunque se reconoce que el propósito de la ciencia debe ser la búsqueda del conocimiento pero no como un fin en sí mismo, sino el conocimiento en beneficio de la humanidad (Rhodes, 2013), la duda sobre si la información genética podría ser utilizada para afectar el acceso a los servicios de salud y a los seguros de atención médica ha estado en el debate público desde hace más de una década (Guttmacher *et al.*, 2003). Las personas temen someterse a estudios genómicos ya que los resultados podrían implicar la pérdida de beneficios en su seguro de salud por lo que evitan este tipo de pruebas (Wallace *et al.*, 2012). Otro aspecto a considerar es la libertad que tiene una persona, ejerciendo el principio de la autonomía, a revelar su información genómica individual cuando, a la vez, hace pública la de los individuos que se encuentran genéticamente relacionados a él.

Por otra parte, aunque las compañías aseguradoras declaran que la realización de pruebas de diagnóstico genómico no tienen la finalidad de limitar los beneficios de un paciente en particular desean conservar el derecho de utilizar dicha

información si está disponible para evitar que las personas que están en alto riesgo de presentar una enfermedad grave o de morir tratan de obtener un seguro de gastos médicos. Estas declaraciones ponen en evidencia el alto riesgo de violación a los derechos de las personas si el uso de los datos personales se hace desde un enfoque utilitarista.

A modo de conclusión consideramos que los cuestionamientos sobre dilemas bioéticos en el uso de la información genómica de las poblaciones se enfrentan a panoramas complejos ya que comprender los efectos sociales del uso de ésta requiere el análisis profundo de las formas en que afecta no sólo al individuo sino a su familia y a su comunidad en el contexto social y laboral. Aunque se han desarrollado esfuerzos para analizar, comprender y anticipar desde la mirada de la bioética, el derecho y la sociología el impacto del desarrollo de la tecnología genómica en la humanidad es necesario promover no solo en la comunidad científica sino en la comunidad en general el debate sobre el papel de la ciencia en la sociedad. Los resultados de los avances en genómica deben orientarse a enfrentar los diversos problemas de salud de la

población. Es responsabilidad de los científicos, la comunidad académica y los demás actores sociales participar activamente en el desarrollo de procesos políticos, económicos y educativos para que la población tenga acceso a los beneficios de la ciencia genómica.

La población debe participar de manera activa en las decisiones que se tomen con respecto a la aplicación de los avances de la tecnología genómica, teniendo siempre en cuenta los derechos humanos de todos los grupos que conforman la sociedad para lo cual debe ser informada y educada sobre los avances en genómica y biotecnología y las implicaciones del desarrollo científico y tecnológico en la sociedad en la solución de problemas de salud locales.

El desarrollo científico debe ante todo, proteger el bienestar del individuo quien, en lo individual o en lo colectivo, es más importante que el avance de la ciencia en sí misma. La comunidad científica debe, además de generar conocimiento y desarrollar tecnologías innovadoras, reflexionar sobre las consecuencias de su quehacer en la sociedad.

Literatura citada

- Guttmacher, A.E. y Collins, F.S. 2003. Ethical, Legal, and Social Implications of Genomic Medicine. *New England Journal of Medicine* 349(6): 562-569.
- Emanuel, E.J., Wendler, D. y Grady, C. 2000. What Makes Clinical Research Ethical? *Journal of American Medical Association* 283(20): 2701-11.
- INMEGEN. 2013. Genoma. Glosario de términos. disponible en: <http://www.inmegen.gob.mx/es/divulgacion/glosario-de-terminos/>, última consulta: 9 de mayo de 2013.
- Lynn, J., Baily, M.A., Bottrell, M., Jennings, B., Levine, R.J., Davidoff, F., et al. 2007. The Ethics of Using Quality Improvement Methods in Health Care. *Annals of Internal Medicine* 146(9): 666-673.
- National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research: The Belmont Report. 1979. Washington. D.C.: US Government Printing Office.
- Oliva-Sánchez, P.F., Siqueiros-García, J.M., Vázquez-González, J.R., Saruwatari-Zavala, G. y Carnevale, A. 2013. La medicina genómica en las políticas de salud pública: una perspectiva de investigadores mexicanos del área biomédica. *Salud Pública de México* 55(1): 16-20.
- Rhodes, C. 2013. Responsabilidad Científica Mundial. Artículo presentado en Semana Cultural de la Unidad Académica de Derecho, Tepic, Nayarit.
- UNESCO. 1997. Declaración universal sobre el genoma humano y derechos humanos. París, Francia.
- UNESCO. 2001. Ethics, Intellectual Property and Genomics. Final Report. París, Francia.
- Wallace, E.A., Schumann, J.H. y Weinberger, S.E. 2012. Ethics of Commercial Screening Tests. *Annals of Internal Medicine* 157(10): 747-749.
- WMA. World Medical Association. Declaration of Helsinki. 1997. *Journal of American Medical Association* 277: 925-926.

Información del artículo

Recibido: 24 de junio de 2013.

Aceptado: 09 de octubre de 2013.

Como citar este documento: Cancino-Marentes, M.E. y Fernández-Argüelles, R.A. La ciencia genómica desde la perspectiva de la bioética. *Revista Bio Ciencias* 2013; 2(3)(Supl 1): 29-31.

