

Algunos aspectos de los problemas éticos generados por el Programa Internacional del Genoma Humano

Hay que señalar que al iniciarse formalmente los trabajos del Programa Internacional del Genoma Humano (PIGH) en 1988, su primer director, quien fue el Dr. James Watson, señaló que el tres por ciento del presupuesto otorgado por los Institutos Nacionales de la Salud (y habría que recordar que este presupuesto fue de 200 millones de dólares anuales) se usaría para apoyar la investigación y la discusión de las implicaciones éticas, legales y sociales que resultaran del nuevo conocimiento del genoma (cifra que equivale a seis millones de dólares). Estos seis millones de dólares eran entonces, en 1988, la cantidad mayor que se había usado en los Estados Unidos para un examen de problemas éticos que pudieran surgir de investigación biomédica en general. En relación con este programa, James Watson se refirió a su actividad en 1987, de la manera siguiente:

“Desde el principio, nuestro programa sobre implicaciones éticas, legales y sociales del nuevo conocimiento genético debería reflejar en forma primaria las necesidades reales de los individuos con alto riesgo de sufrir las consecuencias frecuentemente trágicas de las anomalías genéticas. Lo que resultaría muy negativo a largo plazo es si ese tipo de decisiones fueran a ser dominadas por los científicos que generaron el conocimiento genético o por las agencias gubernamentales que financiaron las investigaciones. Y como todavía por mucho tiempo las mujeres seguirán siendo las que lleven la parte principal del cuidado de los individuos genéticamente alterados, deberían ser ellas las que tomaran la iniciativa en las discusiones sobre la manera como el conocimiento genético va a formar parte de nuestras vidas”

Como puede observarse, James Watson es un feminista declarado (y yo también) de manera que en eso coincido con Jym. Los principales asuntos que se discutieron dentro del PIGH fueron los siguientes:

1. La discriminación genética.
2. La aceptación del análisis del ADN personal.
3. Los usos forenses del análisis del ADN personal.
4. La decisión de interrumpir un embarazo por un diagnóstico precoz.

En primer lugar, como asegurar de que los resultados del diagnóstico genético no se usarían en forma negativa por empleadores o aseguradores; en segundo lugar, garantizar que los individuos que aceptan someterse al análisis de su propio ADN, saben exactamente a qué se están comprometiendo; en tercer lugar, qué pasos concretos deberían darse para garantizar la exactitud de las pruebas genéticas; y en cuarto lugar, cuando se encuentre que un feto posee genes que no le permitirán desarrollarse como un ser humano funcional, ¿quién (si es que hay alguien) debería de tener el derecho de terminar el embarazo?

Ésos son los cuatro puntos a los que se dedicó la Comisión de Ética del Genoma Humano, apoyada al principio por el mismo presupuesto que se utilizó para llegar al resultado al cual vamos a llegar en un par de meses.

En primer lugar, el uso de la información genética en forma negativa por empleadores o compañías de seguros es una forma de discriminación. Un acto reprochable al margen de si su base es racial, ideológica, económica o de cualquier otra índole. Que como todos sabemos no tiene nada de nuevo: la discriminación es tan vieja como la humanidad.

Déjenme darles a ustedes un ejemplo, tomado del número de enero del año 2002 de la Revista *Scientific American*, allí apareció esta historia:

“En abril de **199(?)** Terri Stargered acudió a consulta con su médico por enfermedad respiratoria ligera, y una prueba genética sencilla confirmó su peor pesadilla: deficiencia de alfa-1-antitripsina, lo que significaba que podría sucumbir algún día a la misma enfermedad que había matado a su hermano. La prueba genética probablemente le salvó la vida, en vista de que la enfermedad puede manejarse cuando se detecta a tiempo, pero cuando la empresa en donde trabajaba se enteró de su diagnóstico, perdió el empleo y al mismo tiempo su seguro contra la enfermedad.

“Lo que pudo haber sido una brillante historia de éxito para la genética se convirtió en algo que muchos temieron que iba a ocurrir: la discriminación genética.

Una encuesta reciente realizada entre más de 1,500 médicos y consejeros genéticos por la socióloga Dorothy C. Wertz, en el Centro Médico de la Universidad de Massachussets, reveló que 785 pacientes habían perdido su trabajo o su seguro médico debido a sus genes.”

El artículo continúa señalando otros aspectos más de la discriminación genética, pero al final regresa al caso de la paciente con deficiencia de alfa-1-antitripsina, señalando:

“Mientras los legisladores juegan a las carreras con la genética, Stargered y otros esperan que la Comisión de Igual Oportunidad en el Empleo los ayude. Esta Comisión considera que la discriminación genética es ilegal según una Ley sobre Americanos Incapacitados de 1990, que protege a las personas minusválidas en contra de la discriminación en sus empleos, y está usando actualmente una foto de Stargered en un cartel de propaganda y ha llevado su caso a juicio para poner a prueba la legislación mencionada.”

Puedo decirles que Terri Stargered duda que el juicio le sea finalmente favorable, porque no más de 4.3% de los casos basados en la Ley sobre Americanos Incapacitados son resueltos a favor del empleado. De modo que la preocupación de James Watson sobre el problema del uso negativo de la información genética por empleadores y compañías de seguros está bien fundada. Aunque una encuesta entre las compañías de seguros reveló que personas con predisposición genética a ciertas enfermedades graves no tienen dificultades serias para obtener seguros médicos y además desde hace por lo menos seis años, existe en los Estados Unidos una ley federal que lo prohíbe (excepto que nada más afecta a los empleados federales). Respecto a los empleadores, en febrero del año 2000, el Presidente Clinton firmó una ley proscribiendo el uso de pruebas genéticas para decidir la contratación por el gobierno federal (pero esta ley no se aplica al sector privado).

La Asociación Americana de Administradores encontró en 1999 que 30 por ciento de las grandes y medianas corporaciones requieren información genética sobre sus



empleados y 7 por ciento usan esta información para sus nuevos contratos y promociones. Conforme los costos del análisis del ADN humano disminuyan, y ahora ya puede uno en un supermercado de los EUA comprar un *kit* que vale cuatro dólares 80 centavos para analizar su propio ADN (de manera que ya está más barato); se espera entonces que esta política será cada vez más extensa.

La discriminación genética ha afectada a la predisposición del público en general, a hacerse exámenes genéticos. Por ejemplo, la tercera parte de las mujeres a las que se les invitó a participar en un estudio reciente sobre la influencia genética del cáncer mamario no aceptaron por miedo a perder su empleo por su seguro médico, si se descubría que eran portadoras de genes de alto riesgo. En el Centro Nacional de Recursos del Genoma (que está ahora en EUA) 63 por ciento del público no se sometería a pruebas genéticas si sus empleadores tuvieran acceso a los datos y 85 por ciento opinó que los empleadores deberían tener prohibida esa información. No hay duda, pues, de que la información genética está siendo usada para discriminar a las personas con alto riesgo de sufrir enfermedades hereditarias y que a pesar del esfuerzo de los legisladores (que como acostumbran están llegando tarde a enfrentarse al problema) la discriminación ha ido aumentando. Tampoco hay duda de que conforme se vayan estableciendo más correlaciones positivas entre distintos genes y diferentes padecimientos la discriminación afectará a un número creciente de individuos.

Pero hay que preguntarse: ¿es éste un nuevo problema de ética? No se trata más bien de un comportamiento muy antiguo que ahora usa la información genética como base, pero que también ha usado, y sigue usando a la religión, al género, a la salud mental, al nivel económico, al color de la piel, y tantas otras cosas, para justificar el trato desigual de los individuos. Siendo que la raíz del problema no está en la generación de la información genética, sino en que ésta se haga pública, o sea, en la violación del secreto profesional. Pero esto tampoco es raro, el Juramento Hipocrático formulado en el siglo V a. de C. tiene un párrafo que dice lo siguiente:

“Lo que vea o escuche en el curso del tratamiento, o aun al margen de éste en relación con la vida de los hombres, que de ninguna manera debiera difundirse, lo mantendré en secreto y consideraré vergonzoso hablar de ello”.

A pesar de lo erosionado de este principio, ya que es muy difícil guardar el secreto profesional en la era de la medicina hospitalaria, de la medicina socializada y de la práctica médica en grupo. Por lo que el secreto profesional se ha transformado en un secreto compartido, o sea que ha dejado de ser un secreto, no puede considerarse como algo nuevo en la medicina.

El segundo problema, mencionado por James Watson, era la necesidad de que los individuos que acepten ser sujetos a análisis genético sepan exactamente, o al menos con claridad, lo que el estudio significa. Esta preocupación está ligada al problema anterior y a las consecuencias del uso inadecuado de la información, pero también subraya otro aspecto interesante relacionado con el impacto que el conocimiento de un alto riesgo de sufrir una enfermedad grave en el futuro, tiene sobre la estabilidad psicológica y emocional del individuo y de su familia.

En forma esquemática, los pacientes y sus familiares se dividen en dos grupos, en relación con su deseo de conocer el diagnóstico y sobre todo el pronóstico de la enfermedad: los que insisten en que se les diga la verdad y los que prefieren no conocerla. Con frecuencia los familiares quieren saber el pronóstico, pero cuando éste es malo, insisten en que el paciente no lo sepa, al margen de los deseos del

afectado. Este escenario, que todos conocemos muy bien, tanto como médicos como pacientes, es el mismo en relación con la presencia de genes de alto riesgo para una enfermedad hereditaria en el futuro de un individuo sano: unos quieren saberlo y otros no. Es éste un problema nuevo, introducido por el Programa Internacional del Genoma Humano, otra vez yo creo que no.

Desde hace mucho tiempo se sabe que ciertas enfermedades, como la corea de Hungtinton, o la esquizofrenia, son más frecuentes en los miembros de las familias de sujetos afectados por ellas. La genética clínica se desarrolló hasta llegar a la prevención y al tratamiento de ciertas enfermedades hereditarias, sobre todo por medio del diagnóstico premarital, del diagnóstico prenatal y del consejo genético. Ninguna de estas técnicas requieren el conocimiento completo del genoma humano, pero con ellas ocurren los mismos problemas ya mencionados.

Les voy a dar un ejemplo tomado del excelente libro "Introducción a la Genética" de los doctores Rubén Lisker y Salvador Armendáriz, distinguidos genetistas mexicanos, dice este ejemplo:

"El programa de identificación de heterocigotos de la enfermedad de Tay-Sachs, que se llevó a cabo en Baltimore, EUA, se hizo en estudiantes de secundaria y se observó que 10 por ciento de los jóvenes que no eran heterocigotos mejoraron su propia imagen como persona y de éstos una proporción similar señalaron que de ninguna manera se casarían con heterocigotos".

Los que resultaron heterocigotos manifestaron que antes de casarse querían saber si sus futuros cónyuges eran también heterocigotos y 12 por ciento de ellos dijeron que reconsiderarían su decisión de casarse, si él o ella también eran heterocigotos.

Es evidente que este grupo de individuos no comprendió o no aceptó la posibilidad de realizar estudios de diagnóstico prenatal.

La misma investigación demostró que cuando el estudio se hace antes de que un individuo esté pensando en formar una familia, hay temor de ser marcada como "heterocigoto", lo cual puede disminuir las oportunidades de encontrar cónyuge. Treinta y tres por ciento de los heterocigotos no comentaron el hecho con sus amistades y en cambio sí lo hicieron 15 por ciento de los no heterocigotos. La mitad de los heterocigotos se preocuparon y deprimieron al conocer el resultado y 17.7 por ciento seguían preocupados varios meses después (Lisker y Armendáriz, 2001). La verdad es que este estudio, realizado en estudiantes de high school norteamericanos, no sé cómo sería el resultado si se hiciera entre nahuatlacas.

De manera que el miedo a saber que se posee un alto riesgo de sufrir una enfermedad grave en el futuro, riesgo que en última instancia tenemos todos los seres humanos, no es nada nuevo, ni tiene que ver con el PIGH; más bien tiene que ver con la falta general de una educación biológica adecuada, lo que resulta en actitudes inmaduras o en ilusiones más o menos infantiles en relación con nuestra condición humana. El remedio para este problema (que es tan antiguo) es también muy antiguo y todos lo conocemos: es la educación.

El tercer problema, relacionado con el PIGH, mencionado por James Watson, era la necesidad de alcanzar la mayor exactitud en las pruebas genéticas. Aquí la preocupación se refiere al uso del ADN para identificar a individuos sospechosos, lo que se requiere en estudios de determinación de paternidad, o en casos penales. Indudablemente que el mejor conocimiento de la composición del genoma humano contribuye a aumentar la confianza en la especificidad de la prueba y que el conocimiento completo debería garantizar una especificidad de 100 por ciento. Esto



es cada vez más necesario porque el uso forense de la tecnología del ADN ha estado presente. En 1992, las Cortes en los EUA se dieron cuenta de que con la información accesible hasta ese momento, los abogados defensores podrían destruir fácilmente las pruebas presentadas por los fiscales en contra de sus clientes, con base en los estudios del ADN. Los dos problemas eran el control de la calidad de los laboratorios en donde se hacían las pruebas y los problemas de los miembros del jurado para entender el lenguaje probabilístico. Se nombró entonces a una Comisión Especial para estudiar la situación y hacer recomendaciones. Pero lo que ha mejorado la aceptación del perfil del ADN como instrumento de identificación legal ha sido el aumento en la información sobre la estructura primaria del genoma. De todos modos, todavía es necesaria mayor exactitud (como lo señala Watson), porque apenas hace un par de años el famoso atleta Simpson fue absuelto del asesinato de su esposa y otra persona, porque el jurado no aceptó la prueba del ADN como demostración de que había estado presente en el sitio del crimen.

De tal manera que, en este caso, el PIGH no está creando un problema nuevo, sino que hará una contribución importante para resolver, hasta donde la ciencia pueda hacerlo, el viejo problema del uso forense de la tecnología del ADN. Lo que no puede resolver es el elemento humano de los procesos penales con jurado, que los abogados saben explotar con tanto éxito para sus clientes (cuando éstos son en realidad culpables) y con tanto perjuicio para la sociedad.

Y, finalmente, James Watson mencionó el problema generado cuando se encuentra que un feto posee genes que no le permitirán desarrollarse como un ser humano funcional, preguntándose: ¿quién tiene el derecho de terminar con el embarazo? Esta situación que es trágica y plantea decisiones que en cualquier sentido que se tomen, siempre son dolorosas y controversiales, aparte de que están sujetas a una legislación, más o menos rigurosa, pero desde luego no es nada nuevo, ni tiene que ver con el PIGH: es el viejo problema del aborto, que ha acompañado al hombre desde sus orígenes, y que en mi opinión, lo seguirá acompañando mientras viva, porque no es un problema ni médico, ni ético: es un problema de ideología religiosa y de filosofía de la vida, campos en los cuales los seres humanos hemos demostrado una incapacidad (ésta sí genética) irreductible para ponernos de acuerdo.

Me gustaría compartir una última reflexión sobre la ética y el conocimiento. En mi opinión los juicios éticos no son aplicables a las cosas, a los objetos, sino sólo a las personas, a las acciones de los seres humanos, o a sus consecuencias, o bien a las ideas que las determinan. Una mesa no es buena o mala, en el sentido ético de los términos, no en el de su utilidad, sabiendo que se califica si sirve o no para determinar su función, es decir, si es útil o no es útil, pero no tiene calidad moral. Esto es lo que le ocurre a la ciencia y a su único producto, que es el conocimiento. Se trata de cosas, de objetos (no necesariamente materiales) que precisamente por esa condición esencial no pueden juzgarse como buenas o malas, no son sujetos con calidad moral; en cambio, el uso que los seres humanos (sean científicos, políticos, generales, médicos, estudiantes, santos o asesinos) dan a las cosas, en este caso a la ciencia y al conocimiento, sí puede y debe estar sujeto al juicio ético más riguroso.

El fuego que nos permite cocinar nuestros alimentos y calentar nuestras habitaciones es el mismo que le servía a la Santa Inquisición para quemar vivos a los herejes durante la Reforma. Pero el fuego mismo no es ni bueno ni malo, este juicio sólo es válido para el uso que le estamos dando: bueno cuando nos ayuda, malo cuando se usa para torturar y matar (aunque todavía hay quienes dicen que la Santa Inquisición no era tan mala).

En la Biblia se registra el primer asesinato a mano armada: el de Abel ultimando a su hermano Caín con una quijada de burro. Creo que todos estaremos de acuerdo en que el culpable es Caín y a nadie se le pudiera ocurrir acusar al burro de esa tragedia. En estos días se escuchan fuertes críticas a la ciencia y a la tecnología, incluyendo al PIGH. Incluso hay manifestaciones para detener a la tecnología acusándola de toda clase de crímenes en contra de la ecología, de la biodiversidad, y de formas más sencillas y humanas de vivir. Uno de los crímenes por los que se acusa a la ciencia y a la tecnología es que es antinatural, que va en contra de la naturaleza y en los círculos religiosos que va en contra de los designios de Dios. Cuando se introdujo la vacuna de la viruela, cuando se introdujo la anestesia, cuando se descubrieron los antibióticos, cuando se hizo el primer trasplante de corazón, se perfeccionaron las técnicas de la fecundación *in vitro*, cuando nació el primer bebé de probeta y cuando nació *Dolly* y los periódicos asustaron al público y a las autoridades de la eminente clonación humana. En efecto todo eso es antinatural, como también es antinatural la agricultura, la domesticación de animales, la construcción de habitaciones, los telescopios, los microscopios, los automóviles, los ferrocarriles, los aviones; o sea, todo lo que nos distingue de los animales y nos caracteriza como seres humanos civilizados.

El PIGH significa un gran avance tecnológico y un aumento en el conocimiento de nosotros mismos. Hasta hoy, ninguno de los problemas que se asocian con él son nuevos y otros ni siquiera son problemas. Debemos estar atentos, eso sí porque el hombre ha demostrado a través de su historia que posee una gran capacidad para aprovechar todo lo que tiene a la mano para exterminar a sus semejantes, pero no caigamos en la tentación de acusar a la quijada del burro de lo hecho por Caín.

Dr. Ruy Pérez Tamayo
Departamento de Medicina Experimental de la UNAM
Conferencia magistral impartida en el *Simposium Mujer y Salud*,
Instituto Nacional de Perinatología
20 de marzo de 2003

