

## **"El Genoma Humano. Aspectos Éticos y Jurídicos"**

por

Luis MOISSET de ESPANÉS

### **I.- El Proyecto Genoma Humano. Introducción**

Esta exposición sobre el Proyecto Genoma Humano será, más que todo de tipo periodístico. Procuraremos describir los problemas que origina uno de los grandes proyectos de la humanidad y, junto a ustedes, trataremos de informarnos sobre los fines que se persiguen con ese proyecto.

En febrero de 1993 tuvimos por primera vez noticias de la existencia del Proyecto Genoma Humano. Algunos meses después, en mayo de ese año, asistimos a un gran encuentro en Bilbao, organizado por la Fundación BBV<sup>1</sup>, en el que participaron cuatro premios Nobel<sup>2</sup>, y allí hemos tomado contacto con esta investigación, que plantea al hombre tremendos desafíos.

Como la exposición tendrá especialmente carácter informativo, trataremos de recordar previamente, para que nos ubiquemos en la importancia del Proyecto Genoma, algunas noticias periodísticas que posiblemente casi todos ustedes deben haber leído.

#### **a) Identificación de los cadáveres de la familia real rusa.**

Producida la revolución bolchevique de 1917, poco tiempo después se dió muerte al Zar, Nicolás II, y a los miembros de su familia, que fueron enterrados en un lugar desconocido. Algún tiempo después de producido el derrumbe del régimen soviético se efectuaron búsquedas en un bosque de Rusia, donde se presumía que habían sido sepultados los integrantes de la familia real; se desenterraron restos humanos y se efectuaron una serie de pruebas científicas procurando determinar si realmente los huesos que habían aparecido pertenecían al zar y su familia.

La prueba científica de que esos despojos correspondían a los miembros de la familia

---

<sup>1</sup>. Fundación Banco Bilbao Vizcaya.

<sup>2</sup>. Entre ellos Watson, que es uno de los científicos más destacados en los problemas de investigación genética.

real rusa se logró con elevado grado de certeza por la comparación genética efectuada entre las células de esos huesos, que presentaban ciertas cadenas de ADN similares, propias de una familia, y el análisis genético al que se prestaron algunos parientes, en especial Felipe de Edimburgo, el príncipe consorte de Inglaterra.

Las investigaciones que se realizan en el marco del Proyecto Genoma Humano permiten a las ciencias jurídicas avanzar en una serie de problemas vinculados con la identificación de las personas, lo que tiene repercusiones múltiples a las que luego trataremos de referirnos brevemente.

#### **b) Leche vacuna con lactosa humana.**

Otra noticia periodística; en diversos diarios, a mediados de 1994 <sup>3</sup>, se informó sobre los avances realizados por investigadores holandeses que han logrado implantar en un toro un gen humano vinculado con la producción de leche, y posee ciertas características de la lactosa que son propias de la especie humana. Al llevar ese gen las crías o, mejor dicho, las vacas descendientes del toro en el que se implantó ese gen, van a tener en su leche características propias de la leche humana, facilitando de esta forma la nutrición adecuada de infantes carentes de madre.

La evolución de la ingeniería genética permite introducir en el genoma de especies animales tramos de ADN humano, de manera tal que se provoca una mutación genética, en este caso en la especie vacuna, con resultados que pretendidamente son favorables para nosotros.

#### **c) Clonación.**

Un par de noticias más; la primera aparecida con el título: "La Iglesia fustigó severamente la duplicación de embriones" <sup>4</sup>, citando un artículo que al parecer ha sido publicado en el periódico del Vaticano, "L'Osservatore romano", donde se califica como opción perversa la clonación o duplicación de embriones, y se señala que ha trascendido que un científico, Jerry Hall, en un trabajo publicado en el semanario Science, afirma que ha logrado obtener algo que ya se hacía en especies vegetales o animales, que es la división de un embrión cuando se encuentra en su primer estadio, de manera que la primera célula se fraccione en dos idénticas y cada una de esas células, si se desarrollan, dará origen a seres con idénticas características

---

<sup>3</sup>. En la provincia de Córdoba, República Argentina, hemos leído esta noticia, suministradas por agencias internacionales de prensa, en el diario "La Voz del Interior".

<sup>4</sup>. "La Voz del Interior", Córdoba (Rep. Argentina), 26 de octubre de 1993. La misma noticia apareció también el 29 de ese mismo mes en un periódico de Buenos Aires, *Ámbito Financiero*.

genéticas.

La clonación significa la división de células y su ulterior desarrollo. Muchos de ustedes habrán leído una novela, o visto una película, que en ese momento era fantasía científica, donde se hablaba de "Los hijos de Hitler", producidos en serie sobre la base de células que se habían conservado de la epidermis o de los cabellos del dictador. Esta posibilidad, que allí se novelaba, aquí aparece ya como algo donde la fantasía científica se está transformando en realidad y, al proyectarse en la especie humana, provoca un serio debate en los terrenos ético y jurídico sobre si se deben admitir estas manipulaciones genéticas<sup>5</sup>.

Se trata de una noticia periodística, pero piensen ustedes que la duplicación de embriones sucede en la naturaleza. Cuando nos enfrentamos con los gemelos llamados univitelinos, esos gemelos idénticos, lo que ha sucedido es que en el útero materno se ha producido la división de la célula del embrión y se ha desarrollado naturalmente dando lugar al nacimiento de dos individuos, los gemelos idénticos que tienen exactamente, o "casi" exactamente, las mismas características.

Ustedes dirán: ¿por qué introduce el "casi" aunque la plantilla genética aparece como igual en esos casos? Porque hemos escuchado decir que muchas veces ni siquiera en el caso de los gemelos univitelinos hay siempre identidad absoluta, sino que son como imágenes especulares de su plantilla genética, la una reflejo de la otra, y que por eso puede advertirse con cierta frecuencia en los casos en que se produce naturalmente esta división en el seno materno, que uno de los gemelos es diestro y el otro es zurdo, de manera tal que son el reflejo en espejo de la plantilla genética que se ha dividido internamente.

#### **d) El gen "gay".**

Una última noticia periodística, del 27 de octubre de 1993 en "Salud y ciencia" de La Voz del Interior, sobre el gen "gay".

El viejo debate de si los homosexuales nacen o "se hacen" ha vuelto a surgir en forma inesperada. El tema saltó nuevamente al primer plano con la noticia de que un equipo científico del Instituto Nacional de Salud de Maryland, Estados Unidos, había descubierto un vínculo hereditario entre la homosexualidad y los genes.

Los grupos de "derechos de los gays" recibieron el descubrimiento con los brazos

---

<sup>5</sup>. Juan Felipe Higuera Guimerá, profesor de derecho penal de la Universidad de Zaragoza, sostiene que: "La clonación destinada a la producción de seres humanos idénticos es éticamente inaceptable y jurídicamente criminal" (Consideraciones jurídico penales sobre las conductas de clonación en los embriones humanos, en Rev. de Derecho y Genoma Humano, N° 1, p. 54).

Esta prohibición se encuentra ya en la Recomendación 1046 del Consejo de Europa, año 1986.

abiertos, pero el avance científico logrado por este equipo de investigación puede traer en la práctica siniestras implicancias. El riesgo de que, si la información es cierta, en algunos meses más, cuando las pruebas para determinar la presencia del gen de la homosexualidad se encuentren disponibles, algunas madres quieran saber si el hijo que esperan tiene el conflictivo gen, e incluso procuren abortar en caso de que el resultado sea positivo, según advierte el Dr. Richard Nicholson, editor de un boletín de ética médica.

Como expresamos al comienzo de esta exposición, hemos adelantado algunas novedades de tipo periodístico para tomar un primer contacto con el proyecto Genoma Humano; pero, para comprender y analizar mejor estos problemas parece conveniente ahora remontarnos un poco en la historia de la genética.

## II.- Desarrollo de la genética.

A mediados del siglo pasado recién se producen los primeros avances científicos que darán nacimiento a la moderna ciencia de la genética.

El precursor de estos estudios es el Abate Mendel<sup>6</sup>, aquel monje austriaco que realizó una serie de experimentos con arvejas o guisantes para determinar las leyes de herencia de los colores en esas flores.

Asienta en esa época, 1865, uno de sus descubrimientos: la determinación de la forma en que se transmiten hereditariamente ciertas características propias de esas plantas. Con sus investigaciones nace el conocimiento científico de la transmisión de características por vía hereditaria.

Pasarán todavía cuarenta años antes de que un inglés, William Bateson, en 1906, dé a esta ciencia incipiente el nombre de genética. Pocos años después, en 1909, un holandés, Wilhelm Johannsen, va a crear el nombre "gen" para bautizar al elemento transmisor de esas características que se transmiten por herencia, y en 1920 Winkler crea la palabra "genoma", para simbolizar la suma total de genes de un organismo<sup>7</sup>.

En 1908, en experimentos que se realizan sobre una mosca, la mosca del vinagre o "drosophila", se advierte por primera vez que los factores hereditarios estaban localizados en los cromosomas; esto es obra de un norteamericano, Thomas Hunt Morgan.

Luego, allá por 1927, otro científico norteamericano discípulo de Morgan, descubre que se pueden lograr mutaciones en los genes por la aplicación de rayos X<sup>8</sup>.

<sup>6</sup>. Gregor Mendel, monje agustino, publica sus estudios en el Boletín de Historia Natural de Brno en 1865.

<sup>7</sup>. Ver Giorgio Bernardi, "El Proyecto Genoma Humano: en defensa de la ciencia básica", en Proyecto Genoma Humano: Ética, ed. F.B.B.V., 2ª ed., Madrid, 1993, p. 255.

<sup>8</sup>. Este descubrimiento lo efectúa J. Hermann Muller.

Como pueden ver el desarrollo de la genética es de este siglo; después de los primeros experimentos de Mendel en el siglo pasado, recién en el siglo XX se bautiza la ciencia, se empieza a conocer o determinar donde asientan las características genéticas; se advierte que en todas las especies hay unos elementos que se llaman cromosomas, que en los cromosomas están asentados los genes y que en los genes están contenidas las peculiaridades de la especie que se van a transmitir por herencia.

Al comienzo se creía que estas peculiaridades estaban fijadas en las proteínas, hasta que en 1944 un bacteriólogo canadiense, Avery, en trabajos que realiza junto con McLeod y McCarty, descubre que no es en las proteínas donde asientan realmente los genes sino en el ADN (ácido desóxirribonucleico).

En 1953 Watson y Crick, que por sus trabajos reciben el premio Nobel, van a determinar cuál es la estructura del ADN, que es donde están asentados los genes que transmiten las características de las distintas especies.

Como ustedes ven, hay un largo recorrido, desde principios de siglo, hasta el momento actual, que ha sido necesario para desentrañar una serie de aspectos correspondientes a las características que se transmiten por herencia.

Respecto a los cromosomas humanos, en el primer momento por un error se pensó que eran 44 (22 pares que corresponden a los que hoy se denominan cromosomas autosómicos) y luego se estableció que no eran 44 sino 46 pues a ellos debían sumarse los cromosomas sexuales X e Y, es decir que el ser humano presenta 23 pares de cromosomas <sup>9</sup>.

Esos 23 pares de cromosomas están constituidos por cadenas de ADN, que tienen forma helicoidal, y eso lleva a que en cada ser humano haya kilómetros de ADN enrollado; allí están asentados los genes que van a fijar las características que tenemos cada uno de nosotros, y además esto se transmite por vía hereditaria.

En los gametos, es decir la célula sexual femenina, va una mitad de los cromosomas, un juego de estos 23 pares, transmitidos por la madre, que se va a reunir con la otra mitad que se encuentra en los espermatozoides del padre; se formará así el doble juego de pares transmitido por ambos progenitores, es decir los 46 cromosomas del embrión humano con las características que se le han legado. La combinación de estos genes fijará las características individuales.

Se calcula que hay aproximadamente en cada ser humano, en estos 46 cromosomas, 100.000 genes. Y se ha comenzado a descubrir que en determinados pares de cromosomas, o en algunos genes que se van individualizando, reside la transmisión de ciertas características,

---

<sup>9</sup>. Ver Giorgio Bernardi, trabajo y obra citadas, p. 253.

que pueden ser buenas o malas, ya que no sólo se transmiten las características buenas sino también las malas.

### **III.- Enfermedades de transmisión genética.**

#### **a) Los genes del sexo y la hemofilia.**

Se descubre así que hay enfermedades, malformaciones, deformaciones, que tienen origen genético; cuando mencionábamos a los monarcas rusos y la posibilidad de establecer ciertas líneas de parentesco, debemos recordar que padecían una enfermedad, que desde el comienzo de este siglo se denominó la "enfermedad de los reyes", la hemofilia, que asienta en los genes que fijan el sexo de las personas es decir en el cromosoma donde están los genes que fijan el sexo de las personas.

Casi todos ustedes habrán escuchado hablar de que ese cromosoma tiene las características X e Y; la unión de dos X en el par da una mujer, y la unión de XY, un varón. Los estudios y experiencias realizados demostraron que el gen de la hemofilia asienta allí, donde resulta que las mujeres pueden ser portadoras, pero no padecen la hemofilia y el varón que es portador la padece. La enfermedad se transmite por las mujeres en el gen X, que va a ir a un varón que va a padecer la hemofilia.

La hemofilia se difundió en las casas reales europeas a partir de las hijas de la reina Victoria, que se casan con diversos príncipes de Europa. Así aparece la hemofilia en la casa real española, y en la casa real de Rusia; por esa causa le llamaron la "enfermedad de los reyes", aunque no afecta exclusivamente a las familias reales.

Las características de éste y otros tramos de ADN, donde se encontró una estructura similar entre los genes de Felipe de Edimburgo, con la de los huesos hallados en el bosque donde la tradición oral afirmaba que fueron enterrados los integrantes de la familia del zar, es lo que ha permitido a los científicos afirmar que esos restos pertenecen a la familia real rusa, porque presentan características genéticas similares, propias de familias emparentadas; hay, pues, un alto grado de probabilidad de que esos huesos sean de la familia real, ya que no es factible suponer que otras familias rusas hayan tenido ese tipo de características genéticas.

#### **b) Trisomías en los genes del sexo, y síndrome de Turner.**

Ya que hablamos de los genes que determinan el sexo, debemos recordar que las investigaciones realizadas han demostrado que a veces en los cromosomas y genes transmisores de la sexualidad aparecen anomalías, en especial "trisomías", es decir que en lugar de presentarse una pareja de cromosomas, el individuo posee tres; por ejemplo, en las mujeres, en lugar de ser los dos cromosomas X, a veces se produce la anomalía de que la

persona cuenta con tres X.

También suele aparecer algo que le llaman XO, que produce el denominado síndrome de Turner, que trae como consecuencia frecuente que muera el feto, o que la criatura del sexo femenino que presenta estas características genéticas muera de muy corta edad.

En los varones, en cambio, las anomalías por triplicación del cromosoma del sexo toman dos formas distintas, o un XXY, donde parece advertirse que quienes padecen esta malformación genética presentan un aspecto un poco eunucoide por el predominio de características femeninas; o un XYY donde están prevaleciendo los cromosomas masculinos pero, sin embargo, curiosamente los estudios estadísticos muestran ciertas inclinaciones a la homosexualidad y no a la hipervirilidad; esto es lo que he leído que dicen los estudios científicos.

#### c) **Otras trisomías.**

Por otro lado el par cromosómico en que asientan los genes del sexo no es el único donde se han encontrado trisomías.

La triplicación del cromosoma 21 trae como consecuencia el famoso síndrome de Down, tan conocido como el mongolismo. La triplicación del cromosoma 18, el síndrome de Edwards y la del cromosoma 13 el síndrome de Patau. Pero, a diferencia del síndrome de Down donde las personas que tienen triplicado ese cromosoma logran sobrevivir largo tiempo, en los otros dos casos la expectativa de supervivencia es muy escasa.

¿Qué ha traído como consecuencia esta posibilidad de estudiar las secuencias del ADN y la individualización de las funciones que cumplen determinados cromosomas? La determinación de más de cuatro mil enfermedades o malformaciones que se transmiten por vía genética; y al conocerlas, y saber dónde asientan, se torna posible buscar nuevos medios curativos o preventivos con respecto a esas enfermedades.

#### **IV.- Proyecto Genoma Humano**

Todo esto hace nacer en los medios científicos la inquietud por la necesidad de realizar un estudio conjunto de la plantilla genética humana, para tratar de llegar a conocer de manera integral lo que podríamos denominar el mapa genético; saber cuáles son los cien mil cromosomas del género humano, dónde asientan y qué función cumplen. Se están efectuando estudios de los tramos del ADN de cada cromosoma, en una tarea que los científicos llaman "secuenciación"<sup>10</sup>; es decir, trazar la secuencia, determinar dónde está el gen y luego buscar

<sup>10</sup>. Ver Walter Gilbert: La secuenciación del genoma humano. Situación actual, en "Proyecto Genoma Humano: Ética", p. 55.

qué función cumple ese gen que se ha determinado.

El proyecto Genoma Humano, tal como se ha lanzado, tiene como finalidad completar el estudio del mapa genético de nuestra especie, considerado por los biólogos como algo indispensable para el mejor conocimiento del ser humano.

¿Cuándo y cómo comienza el Proyecto Genoma a ponerse en funcionamiento? En 1985 se dan los primeros pasos; vean ustedes que no estamos muy lejos en el tiempo, ha transcurrido apenas una década.

En California, en la Universidad de Santa Cruz, se lanza la idea de que era necesario tratar de conocer la plantilla genética de la humanidad <sup>11</sup>.

Un premio Nobel, Renato Dulbecco, es el que señala las ventajas que podría tener, para avanzar en los conocimientos sobre el cáncer, investigar la posible influencia que tiene la transmisión genética de determinadas características, para lograr por esa vía la curación de una enfermedad que tanto nos aflige.

El mismo año en el Departamento de Energía de Estados Unidos, DOE, el profesor Charles DeLisi pone en marcha la idea de profundizar estas investigaciones. A eso se suma, en 1986, una reunión de varios premios Nobel que se realiza en los laboratorios Cold Spring Harbor y estos investigadores reclaman ayuda económica para poner en marcha el proyecto.

La idea tropieza con algunas dificultades en el primer momento porque muchos grupos investigadores de la biología y de la genética piensan que si los gobiernos se entusiasman tras el Proyecto Genoma y le dedican fondos, esto va a cortar los aportes que se destinan a otro tipo de investigaciones.

Pese a eso, durante la administración Reagan, en los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, o NIH), en 1988 se aprueban, por primera vez en EE.UU., partidas importantes para comenzar el estudio del Genoma, y se forma en 1988 una especie de asociación que recibe el nombre de H.U.G.O., (Human Genome Organization, o sea: Organización del Genoma Humano).

Con ese impulso se reúnen dos Seminarios de trabajo en España, en Valencia, cuyo principal organizador es un biólogo español que ha realizado estudios e investigaciones en los Estados Unidos, Dn. Santiago Grisolia. Se aprueban importantes declaraciones, primero en la reunión de 1988 y luego en la de 1990, que se dedica especialmente a estudiar los aspectos éticos del Proyecto Genoma, que es lo que más preocupa a los propios científicos, porque ellos advierten que las manipulaciones que pueden surgir del conocimiento de la plantilla

---

<sup>11</sup>. La cronología del Proyecto Genoma Humano puede consultarse en el Apéndice del aporte de Robert M. Cook-Degan: Las raíces de la polémica: los orígenes del Proyecto Genoma Humano, en "El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano", Volumen I, p. 67 y ss., ed. F.B.B.V, Madrid, 1994.

genética, pueden conducir muchas veces a resultados no del todo favorables para la especie y reclaman, primero de las personas especializadas en ética y filosofía y luego de los juristas, el auxilio de sus aportes, para fijar márgenes que signifiquen un límite, no a la investigación sino a la manipulación genética que puede venir tras esa investigación.

El Programa Genoma recibe, diría yo, su lanzamiento definitivo en 1990, luego de formada esa asociación, HUGO, con el hecho de que varios gobiernos destinan partidas a laboratorios para que profundicen estas investigaciones. La tarea es llevada adelante en estos momentos, principalmente, en cuatro países: Estados Unidos, Gran Bretaña, Italia y Japón que son los que decididamente han adoptado como objetivo lograr la determinación total de la plantilla genética del hombre y hay esfuerzos tendientes a unirse a esa tarea en Francia, Canadá, Australia y la Comunidad Económica Europea.

En cambio hay una gran reticencia por parte de los alemanes sobre quienes pesa el lastre de lo que hicieron en materia de genética durante el período de Hitler, cuando llegó a consagrarse en Alemania la eutanasia por considerar inconveniente que tuvieran descendencia personas defectuosas y pudiesen transmitir sus taras por vía hereditaria; entonces eliminaban a las personas defectuosas. Lamentablemente estas concepciones son tan viejas como el mundo; basta recordar la Roca Tarpeya, desde donde se despeñaban a los niños con defectos...

Piensen también en la noticia periodística que mencionamos sobre el gen "gay" y la posibilidad de que su conocimiento previo pueda incidir en la eliminación del feto por vía del aborto.

Es un peligro similar al que corren en la India los "nasciturus" de sexo femenino; afirman algunas noticias periodísticas que el conocimiento anticipado del sexo de la criatura por nacer, trae como consecuencia que muchas madres procuren abortar si se enteran que va a ser una mujer, porque las mujeres son consideradas una carga; entonces se produce un mayor número de nacimiento de varones que de mujeres.

Vean ustedes cuántas repercusiones tienen los avances genéticos en el plano ético.

## **V.- Declaraciones de Valencia sobre Genoma y ética.**

### **a) Primer Seminario. Valencia, 1988.**

Veamos ahora lo que se dijo en 1988, a poco tiempo de lanzarse el Proyecto Genoma, en el Primer Seminario sobre cooperación internacional para el Proyecto Genoma Humano.

Por un lado todos los asistentes creían que era indispensable seguir adelante con las investigaciones que permitieran el mejor conocimiento del mapa humano, es decir la cartografía y secuenciación del Genoma, porque ese conocimiento puede beneficiar amplia-

mente la salud de la población, asegurar una información adecuada. En tal sentido el primer punto de la "Declaración de Valencia sobre el Proyecto Genoma Humano", de 1988, expresa textualmente:

1. Los miembros de la conferencia creen que el conocimiento que surge de la cartografía y secuenciación del genoma humano puede beneficiar ampliamente la salud y el bienestar de la humanidad. A tal fin los científicos participantes asumen su responsabilidad para asegurar que la información genética sea utilizada sólo para aumentar la dignidad humana, y alientan un debate público sobre las implicaciones éticas, sociales y legales del uso de la información genética.

Consideraron también que estas investigaciones no podían reducirse al estudio del genoma humano sino que paralelamente debían practicarse investigaciones similares en animales, en plantas y en microorganismos seleccionados, para llegar por la vía del conocimiento de los genomas de otras especies a un mejor conocimiento del propio genoma humano <sup>12</sup>. Reclamaban que estos esfuerzos no se hicieran de manera aislada sino de forma coordinada entre todos los países, para no superponer investigaciones y no generar un costo mayor en algo que evidentemente se mostraba como muy caro, porque en esa primera etapa se calculaba que un laboratorio podía analizar más o menos unos diecisiete mil pares de las bases del ADN al año, con lo cual se necesitaría mil laboratorios durante cien años para poder llegar a conocer la totalidad de la plantilla genética <sup>13</sup>.

Los progresos paralelos que se han realizado en materia de informática han permitido por un lado abaratar y por otro acelerar las búsquedas. El proyecto genoma está avanzando de manera tan acelerada que se dice que hoy, de los 100.000 genes ya se conoce la ubicación y la secuencia de unos 20.000 y que para fines de siglo se habrá completado el estudio de la cartografía genética del hombre.

Además de aconsejar la coordinación, reclamaba ese simposio de Valencia la información, es decir, que no hubiese secreto científico, sino que los investigadores de los diferentes países intercambiaran toda la información que recogieran sobre el genoma para que esos datos pudiesen estar al alcance de todos los medios científicos, permitiendo la

---

<sup>12</sup>. "Declaración de Valencia...: 3. Los participantes apoyan fuertemente la realización de estudios paralelos del genoma de animales, plantas y microorganismos seleccionados, para llegar a un entendimiento más profundo del genoma humano.

<sup>13</sup>. "Declaración de Valencia... 2. Los miembros apoyan el concepto de colaboración internacional en el proyecto y reclaman la más amplia participación de los países de cualquier latitud según sus propios recursos e intereses.

...

4. La Conferencia reclama la coordinación de investigación e información sobre genomas complejos entre naciones y entre disciplinas de la ciencia y de diversas especies.

continuidad de los esfuerzos y, otro aspecto importante, que no hubiese abuso en el empleo de estos nuevos conocimientos genéticos <sup>14</sup>.

**b) Segundo Seminario. Valencia, 1990.**

Esa primera reunión efectuada en Valencia prolongó sus tareas con otro encuentro, efectuado en 1990, cuyas declaraciones sobre aspectos éticos son de singular importancia por lo que entendemos conveniente reproducir íntegramente su texto.

DECLARACIÓN DE VALENCIA SOBRE ÉTICA  
Y EL PROYECTO GENOMA HUMANO

1. Nosotros, los participantes en el seminario de Valencia, afirmamos que una sociedad civilizada incluye el respeto por la diversidad humana incluyendo las variaciones genéticas. Nosotros reconocemos nuestra responsabilidad para ayudar a asegurar que la información genética se utilice para potenciar la dignidad del individuo, que todas las personas con necesidad tengan acceso a los servicios genéticos, y que los programas genéticos sigan los principios éticos de respeto a la persona, bienestar y justicia.

2. Creemos que el conocimiento adquirido de la cartografía y la secuenciación del genoma humano originará un gran beneficio para la salud y el bienestar humanos. Apoyamos la colaboración internacional para la investigación del genoma y requerimos la más amplia participación posible de todos los países del mundo, dentro de los recursos e intereses de cada país.

3. Requerimos la colaboración entre las naciones y las distintas disciplinas en el desarrollo de la investigación y en el intercambio de información y materiales relativos al genoma de los seres humanos y de otros organismos.

4. Las cuestiones relacionadas con el uso y abuso de los nuevos conocimientos genéticos han provocado numerosos debates. Además de las discusiones en los círculos científicos, es necesario que tengan lugar de forma urgente debates públicos sobre las implicaciones éticas, sociales y legales de los usos clínicos, comerciales y de otros usos de la información genética.

5. Apoyamos todos los esfuerzos encaminados a la educación del público a través de todos los medios posibles, incluyendo la prensa y las escuelas, sobre la

---

<sup>14</sup>. "Declaración de Valencia... 5. Los miembros de la Conferencia creen que la información resultante de la cartografía y secuenciación del genoma humano debe ser de dominio público y disponible para científicos de todos los países.

6. Los participantes reclaman la continuidad de los esfuerzos por desarrollar bases de datos compatibles sobre el genoma y redes y medidas que aseguren el libre acceso mundial a esos recursos.

7. La Conferencia apoya la Organización del Genoma Humano (HUGO) como organismo líder, pero en colaboración con otros organismos gubernamentales y extragubernamentales para promover las metas y objetivos de esta declaración de Valencia.

24-26 octubre, 1988

Valencia (España)

cartografía y la secuenciación genética, las enfermedades genéticas y los servicios genéticos.

6. A la luz del gran crecimiento de la información en los campos de la prognosis y la terapéutica que originará el proyecto genoma, requerimos un mayor apoyo para la formación de consejeros genéticos y para la educación de otros profesionales de la salud.

7. Como principio general, la información genética sobre un individuo debería ser obtenida o revelada sólo con la autorización de dicho individuo o de su representante legal. Cualquier excepción a este principio requiere una fuerte justificación legal y ética.

8. Estamos de acuerdo en que la terapia génica de las células somáticas pueda ser utilizada para el tratamiento de enfermedades humanas específicas. La terapia génica de la línea germinal afronta numerosos obstáculos y no ofrece un consenso ético general. Nosotros apoyamos un mayor debate sobre las cuestiones técnicas, médicas y sociales de este tema.

14 noviembre 1990  
Valencia (España)

Como vemos la recomendación incluye, además de las discusiones en los círculos científicos, la realización de debates públicos sobre las implicaciones éticas, sociales y legales de los usos clínicos, comerciales y cualquier otro empleo que se le diera a la información genética y que la ingeniería genética tuviera como valla el que la intervención sólo pudiera afectar las que llamaríamos células somáticas, es decir las células que dan la formación del cuerpo, con fines curativos, pero evitando manipular las células germinativas, para impedir que se transformara o se deformara la herencia genética de la especie.

Estos han sido, en general, los lineamientos trazados en esas dos primeras reuniones donde se trataron aspectos de tipo científico, de colaboración y las limitaciones éticas.

#### **VI.- Declaración de Bilbao sobre Genoma y Derecho.**

La tercera reunión, efectuada en Bilbao en 1993, se dedicó, además de actualizar los conocimientos y dar cuenta de cuales eran los últimos avances científicos en la marcha de este proyecto, a estudiar la repercusión jurídica, que es la que a nosotros, desde la óptica particular de nuestra profesión, es la que más nos preocupa. El temario incluía los siguientes problemas:

- I.- La libertad del hombre y el genoma;
- II.- El derecho a la intimidad y el uso de la información genética.
- III.- El legado genético y el principio de culpabilidad.
- IV.- La patentabilidad de los descubrimientos genéticos.
- V.- El genoma humano y el contrato de seguro.

VI.- Límites penales de la manipulación genética.

VII.- La identificación de la persona mediante pruebas genéticas y sus implicaciones jurídicas.

VIII.- Implicaciones del conocimiento genético en las relaciones laborales.

Como ustedes ven hay una amplia gama de aspectos en los cuales los avances del Proyecto Genoma repercuten en la sociedad, y el jurista se ve obligado a reflexionar para tratar de suministrar cauces adecuados a esa evolución.

Alguna vez nuestra preocupación por estos problemas nos ha llevado a escribir sobre el cambio social y el cambio legislativo. La sociedad se encuentra en una perpetua y constante situación de cambio, tanto por la evolución que se advierte en las relaciones humanas, como por consecuencia de los avances técnicos; estas transformaciones, que se producen todos los días, exigen al jurista estar atento para que, por un lado, las leyes no sean una traba a los avances beneficiosos, y acompañen esa evolución social fijando los caminos correctos para que las relaciones se desenvuelvan sin conflictos.

Ésta es la misión esencial del jurista y esto es lo que nos obliga a reflexionar frente al Proyecto Genoma, y actuar en consecuencia.

**a) Intimidad.**

Con relación a la intimidad podemos preguntarnos: ¿en qué puede verse afectada la intimidad del sujeto por el conocimiento de su genoma?

Los datos del DNA pueden resultar favorables a la persona en algunos aspectos, y en otros casos pueden perjudicarla. Por ejemplo, la herencia genética puede indicar la proclividad a contraer ciertas enfermedades, y el conocimiento anticipado de este circunstancia favorece su prevención; pero la comunicación de esos datos personales a terceros (aseguradores, empleadores, socios), puede ocasionar a la persona graves daños y afectarla seriamente. Las relaciones laborales del sujeto se pueden ver afectadas si los posibles empleadores pretenden anticipadamente conocer su plantilla genética para darle o negarle trabajo.

La defensa de la intimidad puede exigir también que no se divulgue la plantilla genética de la persona, para protegerla en atención a diversas relaciones sociales; por ejemplo, el conocimiento del genoma puede indicar la existencia de malformaciones, enfermedades o lacras.

¿Qué derecho tienen los demás, que mantienen trato conmigo, a conocer mis lacras internas? Yo tengo derecho a ser protegido y reclamar que no se brinde esa información genética, pues su conocimiento dañaría mis relaciones sociales.

Supongan que alguien posee el gen "gay"; practique o no la homosexualidad, tiene derecho a que se respete su intimidad y no se conozca esa inclinación sexual, esa posible sexualidad distinta que provendría del gen gay, que según se afirma podría estar ya determinado.

El jurista es quien debe trazar, en el marco del derecho a la intimidad, los límites que protejan al individuo frente al conocimiento de su genoma por terceros.

Es cierto que si la persona se encuentra enferma, para su tratamiento y curación puede resultarle indispensable al médico que se haga el estudio de la cartilla genética; pero el sujeto tiene derecho a exigir que no se difunda, que sólo conozca esos datos quien debe tratarla, y que el secreto médico ponga un límite a la divulgación de su cartilla genética, aunque ese límite no sea absoluto, pues parece justificado que el investigador penal pueda acceder a su conocimiento.

Se trata de un problema común a todos los bancos de datos; la información genética no puede usarse por cualquiera, ni con cualquier fin, porque se afectaría el derecho a la intimidad; pero no puede negarse esa información si fuese indispensable para salvar un inocente, o para condenar a un culpable que realmente ha cometido un ilícito.

Fijense ustedes que la plantilla genética, fijada en el ser humano desde el momento de la concepción, permite individualizarlo con mucha precisión; corresponde a él, y no a otro. Todas y cada una de nuestras células tienen la misma plantilla genética.

Si se comete una violación y queda esperma del violador en la víctima, el conocimiento del genoma de ese esperma puede permitir individualizar con **casi** absoluta precisión al violador, ya que esa plantilla genética no coincide con la de ninguna otra persona, salvo que se tratase de un clonado o de un gemelo univitelino que pueden tener exactamente la misma plantilla genética; salvo esos casos excepcionales se considera imposible encontrar dos personas con idéntica plantilla genética.

Es cierto que el derecho a la intimidad permite reclamar protección contra la pretensión de los demás de conocer nuestro genoma, pero ese derecho a la intimidad no puede levantar una valla insalvable a la investigación cuando se trata de determinar la autoría de un delito. En esos casos entran en juego intereses superiores, que pueden permitir avanzar frente al derecho a la intimidad para conocer la plantilla genética de una persona y establecer si es o no es el delincuente. El derecho, en tales hipótesis, atenderá al interés superior de la sociedad y permitirá que se requiera la información genética.

#### **b) Culpabilidad.**

Otro de los problemas que nos planteamos los juristas frente a la posibilidad de

determinar las características genéticas, es saber si esa formación genética puede crear un condicionamiento que incline al sujeto hacia ciertas conductas delictivas.

En algunos sectores de las ciencias penales se ha operado una especie de renacimiento de las doctrinas de Lombroso, es decir, la creencia de que algunos individuos tienen determinadas características genéticas que provocan una inclinación al delito. Aquello que Lombroso fundamentaba en la "facie" ahora sería determinable por el conocimiento del genoma, si es que dentro de los genes que posee un individuo hay características que puedan inclinar al delito.

Supongamos que la trisomía del cromosoma sexual, con la presencia de dos Y, junto a una X, produjera un exceso de virilidad; o en el caso de los gay, si se llegase a determinar la existencia de un factor que condicionase por vía genética ese tipo de sexualidad, evidentemente no podríamos sostener que la conducta de esos sujetos es fruto de una ilicitud, sino que tendríamos que afirmar: es consecuencia del genoma que poseen, y eso estaría eliminando el factor de culpabilidad.

En nuestra sociedad, desde el episodio que relata la Biblia de la destrucción de Sodoma, a los sodomitas siempre les hemos cargado la culpa, como si sus hábitos fueran consecuencia de una mala conducta. Si la información periodística que he mencionado tuviese confirmación científica, deberíamos revisar nuestro concepto de culpabilidad al juzgar a esa categoría de individuos que tienen en su genoma unas características, transmitidas por herencia, que los inclinan hacia esa conducta sin que puedan evitarla.

Advierto, sin embargo, que el pensamiento más generalizado entre los penalistas, expresado en la reunión de Bilbao, es contraria al determinismo genético; estiman que sigue prevaleciendo la voluntad para determinar la conducta, por sobre las inclinaciones que fijaría lo heredado genéticamente. Entienden que es más un problema de educación que de la constitución biológica del ser.

Esta es la conclusión que prevalece; pero, sin embargo, estos avances científicos han redespertado en algunos grupos de pensadores la idea de que puede resultar necesario revisar totalmente el concepto de culpabilidad a tenor de lo que establezca la cartilla genética del individuo.

### **c) Manipulación genética y derecho penal.**

Para seguir refiriéndonos a problemas que suscita el Proyecto Genoma en el campo del derecho penal nos ocuparemos de los límites que deben imponerse a la manipulación genética.

Los propios médicos, los propios biólogos, los propios genetistas, apelan al jurista y

le reclaman pautas de conducta que guíen sus trabajos de investigación, porque sienten el temor de que las manipulaciones genéticas puedan producir alteraciones dañosas e irreparables sobre el genoma, que es un legado de la humanidad.

Se ha sostenido entonces que las manipulaciones genéticas deben admitirse solamente cuando tengan por objeto preservar la salud del individuo, pero sin introducir mutaciones en las células germinales, de manera que no se altere el patrimonio genético de la humanidad, que se transmite por herencia a nuestros sucesores. Los científicos, temerosos de las consecuencias nocivas que la manipulación del genoma humano puede acarrear a las generaciones futuras, nos reclaman a los juristas que proyectemos leyes que prohíban manipular esa parte genética germinativa, y que se sancione gravemente a quien viole esa prohibición.

Los propios científicos piensan que el límite a la actividad de ingeniería genética debe estar reforzado por sanciones penales.

#### **d) El conocimiento del genoma y las relaciones laborales.**

He dicho ya que el conocimiento del genoma podía influir en el campo laboral porque los patrones, en parte con razón, desearán conocer la plantilla genética del futuro empleado u obrero, porque si en ella se advierte la posibilidad de la aparición de determinado tipo de enfermedades no resultaría conveniente someterlo a esfuerzos que puedan desencadenar esa enfermedad o se conviertan luego en causa de un accidente que deba ser indemnizado <sup>15</sup>.

No se trata solamente de evitar el pago de una indemnización, sino del hecho de no someter al obrero a una actividad que lo va a perjudicar. SALA FRANCO advierte que el propio trabajador puede estar interesado en conocer su genoma, para orientar su actividad profesional aprovechando sus aptitudes genéticas y evitando enfermedades tendenciales <sup>16</sup>. Por eso en las relaciones laborales resulta un problema delicado establecer dentro de qué límites puede admitirse que la patronal solicite el conocimiento anticipado de la plantilla genética del futuro empleado. Los conflictos se plantean a la hora de decidir si es lícito exigir al trabajador que proporcione al empresario información sobre su genoma, pues esa información puede ser utilizada de manera discriminatoria. El profesor MALEM afirma que en el mundo laboral "la posibilidad de discriminar a trabajadores en virtud de su constitución

---

<sup>15</sup>. En realidad en el momento actual el análisis del genoma proporciona escasa información de verdadera relevancia en materia de relaciones laborales. Conf. Tomás Sala Franco, "El proyecto del genoma y las relaciones laborales", Revista de derecho y Genoma Humano, N° 2, p. 147.

<sup>16</sup>. Trabajo citado en nota anterior, p. 148.

biológica ha dejado de ser un punto especulativo para convertirse en dramática realidad" <sup>17</sup>.

Es un punto que debe analizarse cuidadosamente.

**e) Genoma y contrato de seguro.**

De manera paralela vemos que el deseo de conocer la plantilla genética de los posibles "clientes" ya se ha presentado en las compañías de seguros, que tienen interés en que se les proporcionen por anticipado los datos genéticos de los asegurados para establecer las primas o, incluso, negar el seguro.

Este es otro punto donde advertimos una inflexión de los progresos científicos en el campo de lo jurídico.

**f) Patentabilidad del genoma**

Uno de los debates más arduos que se plantearon en el Simposio de Bilbao se vinculó con la posibilidad de admitir el patentamiento de los descubrimientos genéticos.

En los primeros años las reuniones de los genetistas vinculadas con el genoma humano habían sido muy pacíficas; todos estaban de acuerdo sobre la necesidad de colaboración y que cada grupo comunicase a los demás los avances que se obtenían, para que unos y otros gozasen de un conocimiento total y no hubiese superposición en los esfuerzos.

Pero resulta que ya en el año 1991 un científico norteamericano, Craig Venter, ha intentado patentar 337 genes humanos y en 1992, dada la celeridad con que avanzan las investigaciones sobre el genoma, ha presentado 2.375 genes para su patentamiento.

Si bien las patentes sobre genes de especies vegetales o animales han sido aceptadas, el patentamiento del genoma humano provoca rechazo en la comunidad científica europea, por una doble razón. En primer lugar se considera que aquí no hay invención patentable y que el solo procedimiento de determinación del gen, de la secuenciación que permite individualizarlo, no es bastante para justificar una patente que impida a los demás averiguar y conocer cuales son los genes.

Ustedes advertirán fácilmente la importancia que puede alcanzar el patentamiento de los ADN por las consecuencias económicas. Piensen que si un determinado trozo de ADN contiene, por ejemplo, los genes de la lactosa humana y puede implantarse en los vacunos, como se afirma que lo han logrado científicos holandeses, quien dispusiera de la protección de una patente por un número amplio de años, obtendría importantes ventajas económicas,

---

<sup>17</sup>. Jorge M. Malem Seña, "Privacidad y mapa genético", Rev. de Derecho y Genoma Humano, N° 2, p. 140. Recuerda allí que "la discriminación sufrida por quienes son identificados como portadores del gen de la anemia de células falciformes es bien conocida".

porque sería el único que suministraría animales dotados con las características de ese gen humano incorporado al genoma animal.

La discusión no ha acabado; es un punto en el que no hay consenso. La comunidad de intereses entre los científicos ha entrado en crisis con esta posibilidad de patentamiento de los genes humanos. Quienes se oponen señalan que, además, en los trozos de ADN que se han secuenciado determinando la existencia de un cierto gen, aparecen tramos de sustancia donde no está el gen, a los que lo denominan "basura" porque no saben cual es la función que tienen. Es decir que, además del gen existe el resto de la cadena de ADN donde está implantado ese gen, y se desconoce en absoluto qué función cumple ese tramo. Incluso en algunos de los genes que se patentan se sabe que ese gen tiene determinada estructura, pero todavía no se conoce cual es la función que cumple dentro del organismo.

En esas condiciones resulta inadmisibles la patentabilidad de los genes.

Es cierto que estos límites pueden ser superados cuando se llegue a conocer la función que cumple el gen y si la denominada "basura" del ADN tiene o no funciones paralelas, y cuales son esas funciones.

Sin embargo, aunque en el futuro se alcancen estos conocimientos, siempre resultará válida la pregunta: ¿podríamos admitir que se patente la plantilla genética, que es patrimonio de la humanidad? Esta es la pregunta básica que debemos responder.

Quienes defienden el patentamiento afirman que esas patentes tienen un límite temporal y que con los beneficios económicos que se obtienen se costean las investigaciones, lo que en definitiva redundaría en un avance más rápido de los conocimientos.

## VII.- Palabras finales

Si deseáramos proseguir con el análisis de cada uno de estos problemas no terminaríamos nunca; creo que la finalidad informativa de esta exposición puede quedar cubierta con lo expuesto.

Está en vías de ejecución uno de los proyectos más ambiciosos de la humanidad: llegar a conocer la totalidad de nuestro mapa genético. Es algo con lo que hace 10 años no se podía soñar; es algo que se ha puesto en marcha hace un lustro; es una tarea que puede estar concluida antes de fines del siglo y, sin duda, ha de brindar numerosos beneficios a la humanidad ya que permitirá prevenir o curar numerosas enfermedades. Procuremos que esta investigación se maneje con cuidado y no provoque colateralmente consecuencias nefastas lo que sucedería si nos desviamos y admitimos manipulaciones que afecten lo que realmente es nuestro patrimonio genético.

Pero no olvidemos que al margen de las mutaciones que puede realizar la ingeniería

genética, existe la terapia genética; no olvidemos tampoco que la naturaleza o el azar nos están manipulando de manera constante, porque la evolución ha existido y nuestro genoma, nuestro patrimonio genético, viene evolucionando desde hace tiempo al margen de que lo que el hombre puede gobernar<sup>18</sup>, lo que impulsa a algunos a pensar que sería más conveniente admitir que la propia humanidad introduzca mutaciones con pleno conocimiento de sus alcances, que podrían ser más beneficiosas que los cambios ingobernables y de alcance desconocido que el azar ha producido hasta ahora.

Nada más.

---

<sup>18</sup>. El virus del SIDA puede ser consecuencia de una mutación genética, respecto a la cual no existen defensas en nuestro genoma. ¿Sería conveniente introducir en el genoma humano una mutación que contuviese defensas contra ese virus?, o ¿debe esperarse que sea la naturaleza, espontáneamente, la que genere esa mutación?