

El genoma y la ética

Gerardo Jiménez Sánchez

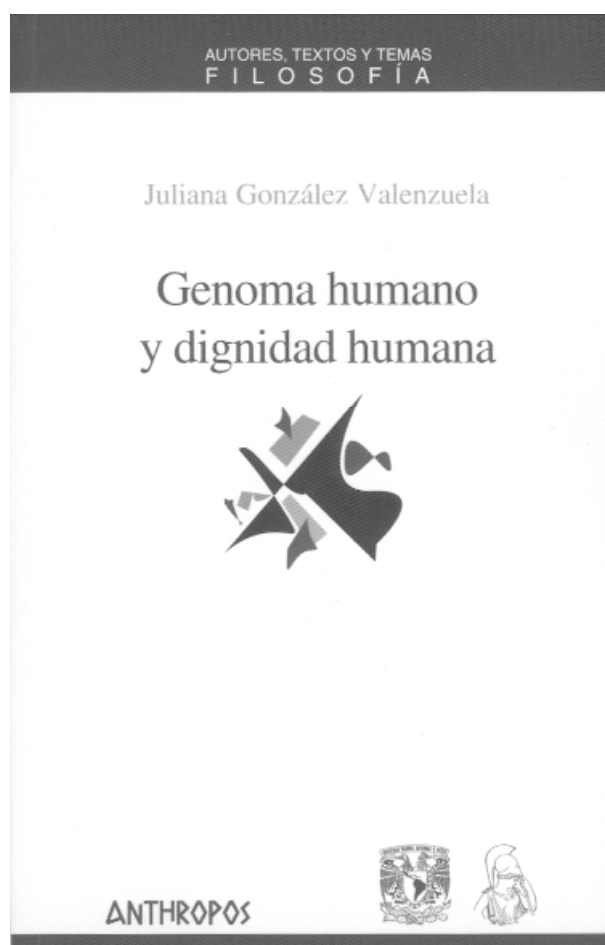
Quisiera, en primer lugar, resaltar el momento y el contexto de la aparición de este libro, pues se trata de una obra de quien obtuvo ya los máximos reconocimientos académicos por su trayectoria en las ciencias sociales y ahora destaca por sus aportaciones en un área de las ciencias naturales de reciente surgimiento y de un alto grado de sofisticación y complejidad, y a la que en tan poco tiempo ya hace contribuciones claramente seminales.

La doctora Juliana González, sin duda, ha tenido un papel muy destacado en el establecimiento de la medicina genómica en México. Su participación en los grupos de análisis inicial para estudiar las implicaciones de este nuevo campo del saber la llevó a realizar contribuciones de gran relevancia para la planeación de la estrategia de desarrollo de la medicina genómica en nuestro país. Participó como Presidente del Comité de Aspectos Éticos de la Medicina Genómica del Consorcio Promotor del actual Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN) desde su fundación. De igual manera, desde la fundación de la Sociedad Mexicana de Medicina Genómica y, actualmente, forma parte de su mesa directiva y está a cargo del capítulo de Aspectos Éticos de la Medicina Genómica. A partir de agosto de 2004 forma parte de la Junta de Gobierno del Instituto Nacional de Medicina Genómica.

Su interés en las ciencias genómicas y sus implicaciones en el campo de las ciencias sociales han llegado tan lejos que en breve tiempo la han llevado a publicar el libro *Genoma humano y dignidad humana*. Obra que no sólo es oportuna por el momento en que aparece, sino además porque constituye una aportación innovadora por sus contribuciones científicas.

La obra aparece en un momento de la historia universal marcado por un gran avance en la generación de

conocimiento científico y tecnológico que transforma los paradigmas del hacer y del quehacer del hombre contemporáneo. Una de las fuentes de información de mayor relevancia en la última década es, precisamente, la que se refiere al genoma humano que claramente revolucionará la vida sobre este planeta. A lo largo de los últimos años ha quedado claro que la información arrojada por el Proyecto del Genoma Humano transformará las ciencias biomédicas, las ciencias de la in-

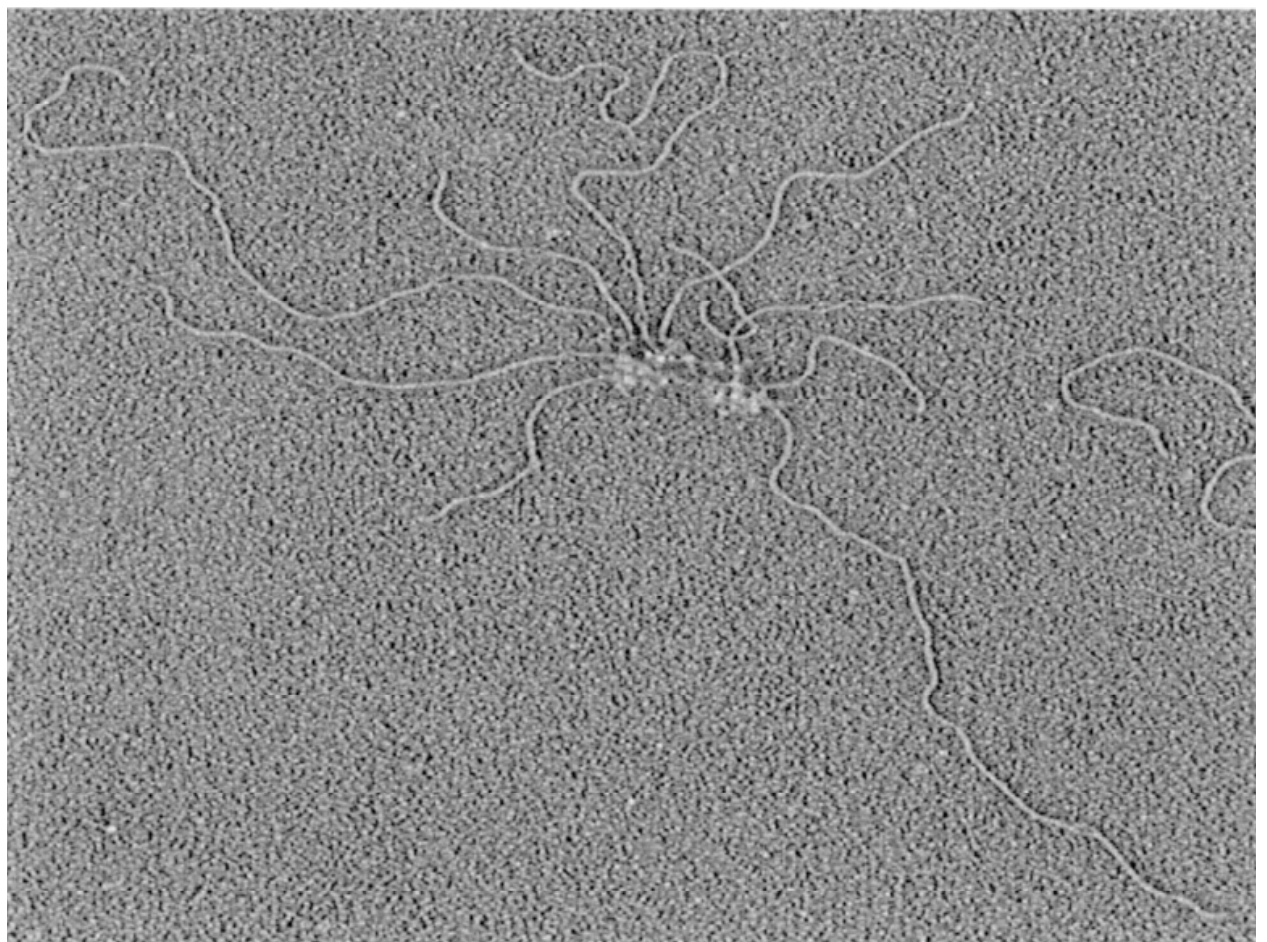


formática, la práctica de la medicina e incluso la economía global. Desde su inicio, el Proyecto del Genoma Humano destinó parte importante de sus recursos al estudio de las implicaciones éticas, legales y sociales del mismo. Estos estudios, auspiciados por el Instituto de Investigaciones sobre el Genoma Humano de los Estados Unidos, han generado evidencias claras en torno a que la revolución genómica tendrá trascendentes implicaciones éticas, legales y sociales en la vida de las sociedades humanas. Sin embargo, a pesar de estos esfuerzos, se reconoce, que son aún escasas las contribuciones académicas de alto rigor científico a nivel global en torno a la implicación del genoma humano sobre la dignidad del hombre. Es por ello que *Genoma humano y dignidad humana* constituye una contribución de gran trascendencia en el contexto de la globalización genómica al que se enfrenta la humanidad. Sin duda, la obra es ya una aportación seminal en este importante campo de la ciencia. Obra publicada en forma conjunta por Anthropos Editorial y la Facultad de Filosofía y Letras de la Universidad Nacional Autónoma de México. Tengo la certidumbre de que ésta es y será cada vez más una obra de consulta requerida por los estudiosos del genoma humano y sus múltiples vertientes.

Me referiré, brevemente, al contenido de la obra que hoy celebramos. Se presenta estratégicamente dividida en dos partes: la primera se refiere a la ciencia genómica y la segunda a la *praxis* genómica. Juliana González

describe en la primera parte conceptos centrales sobre la genética humana, la genómica y el proyecto del genoma humano. Lo hace con detalle suficiente para que el lector ajeno a las ciencias genómicas logre tener los elementos suficientes para poder entrar de lleno al elocuente análisis que ofrece la autora sobre diferentes aspectos en torno a la dignidad humana. La segunda parte consta de dos capítulos en los cuales, en forma magistral, presenta los retos más relevantes que la *praxis* genómica enfrenta actualmente y en torno a éstos elabora su análisis filosófico. Estos capítulos incluyen la medicina genómica, la información genética, la genética de poblaciones, el embrión humano y la dignidad humana, la clonación humana y la eugenesia. Finalmente, la autora ofrece al lector un resumen cronológico de hitos que han marcado el desarrollo de la genética y la genómica en los últimos ciento cuarenta y cinco años. Una presentación que permite ubicar con gran precisión hechos concretos determinantes para el análisis que aborda la obra.

Es también oportuno destacar que a lo largo de la obra la autora señala aspectos relevantes en el vertiginoso avance de las ciencias genómicas, señalando a la bioética como “un territorio de recíproca interacción que da lugar a nuevos campos de conocimiento y de *praxis*, es decir, una literal interdisciplina, una intersección”. Este concepto lo interpreto como la gran importancia que adquiere la interacción entre los filósofos y entre



quienes estudiamos las ciencias genómicas. Sin duda, privilegiar esta interacción contribuirá al desarrollo de lo que la autora refiere como “una nueva ética para la genómica”, que requiere

partir de un origen diferente a las pautas de valor ya constituidas, pues lo más determinante es que los hallazgos de la nueva biología son de tal alcance y radicalidad que ponen en cuestión las certidumbres básicas en que tradicionalmente se han fincado no sólo nuestros criterios morales, utilitaristas o no, sino nuestra idea de la naturaleza humana y de la propia naturaleza ética del hombre.

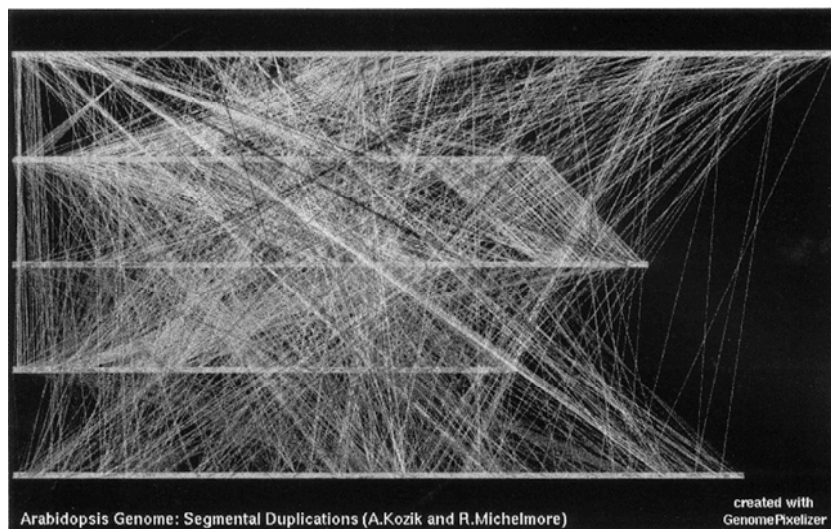
Estas afirmaciones constituyen una reflexión e invitación a las exigencias científicas actuales respecto a la práctica de la interdisciplina científica.

El Proyecto del Genoma Humano nos ha permitido conocer el orden preciso de los tres mil doscientos millones de letras que forman la cadena del genoma humano, así como obtener un mapa en el que se ubiquen los cerca de veintiséis mil genes que se albergan, en forma de segmentos de la cadena, dentro del propio genoma humano.

La comparación de la secuencia del genoma humano con la de otras especies ha permitido dar sustento genómico a la teoría de la evolución postulada por Charles Darwin, pues ha puesto en evidencia que mientras más cercanas se encuentran dos especies de su ancestro común, mayor es su similitud entre las secuencias de sus genomas. Esto, incluso, ha permitido establecer formas de cálculo de tiempos evolutivos con base en las secuencias genómicas de las especies. Estas evidencias científicas son recogidas por la autora al señalar que:

La ciencia genómica comprueba, desde su nueva perspectiva, la índole común de todo lo viviente y, en consecuencia, la semejanza intrínseca que el animal humano tiene con el no humano, particularmente con los primates. Sin duda, las ciencias genómicas confirman y enriquecen la teoría de la evolución, tanto como ésta lo hace con aquellas.

El análisis de estas evidencias continúan a lo largo de la obra al analizar las similitudes que existen entre el

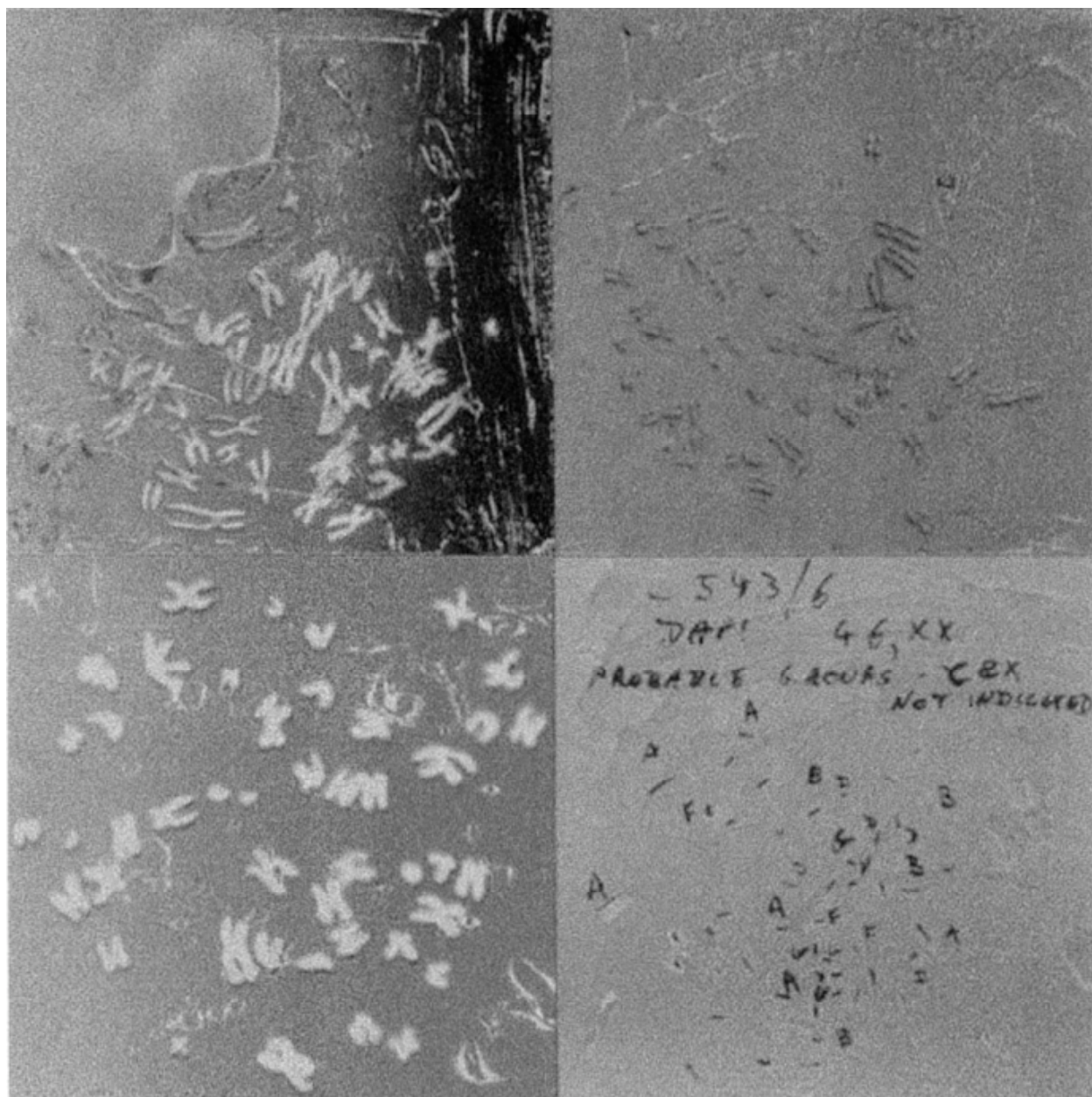


genoma humano y el de otros primates no humanos, como el chimpancé, que resultan 98.77% idénticas. Lo que invita a la reflexión sobre si poco más de treinta y nueve millones de letras salpicadas a lo largo de la cadena son suficientes para conferir al ser humano su capacidad cognitiva. Más aún, al preguntarse la autora ¿dónde está la línea que separa al hombre del chimpancé? revisa algunas áreas de las ciencias como la bioquímica y las neurociencias en busca de una respuesta satisfactoria y ofrece al lector evidencias científicas que resultan hasta el momento todavía insuficientes, lo que contribuye a enriquecer el análisis sobre la relación que existe entre el conocimiento del genoma humano y la dignidad del humano.

Juliana González se refiere, en forma muy elocuente, a la individualidad genómica demostrada a partir de las variaciones en el genoma humano. Por un lado, recoge las voces deterministas que han sugerido que la naturaleza del hombre se reduce a la secuencia de su genoma y, más adelante, ofrece avenidas de pensamiento en torno al importante papel que tienen las experiencias sobre la vida humana, permitiendo aprender, analizar y actuar libremente, forjando el verdadero ser en cada individuo.

Así, incorpora a la ecuación de la individualidad humana el importante papel de la interacción entre los genes y el medio ambiente, apoyándose en el concepto de que los genomas son dinámicos e interactivos con el

A lo largo de la obra Juliana González señala aspectos relevantes en el vertiginoso avance de las ciencias genómicas.



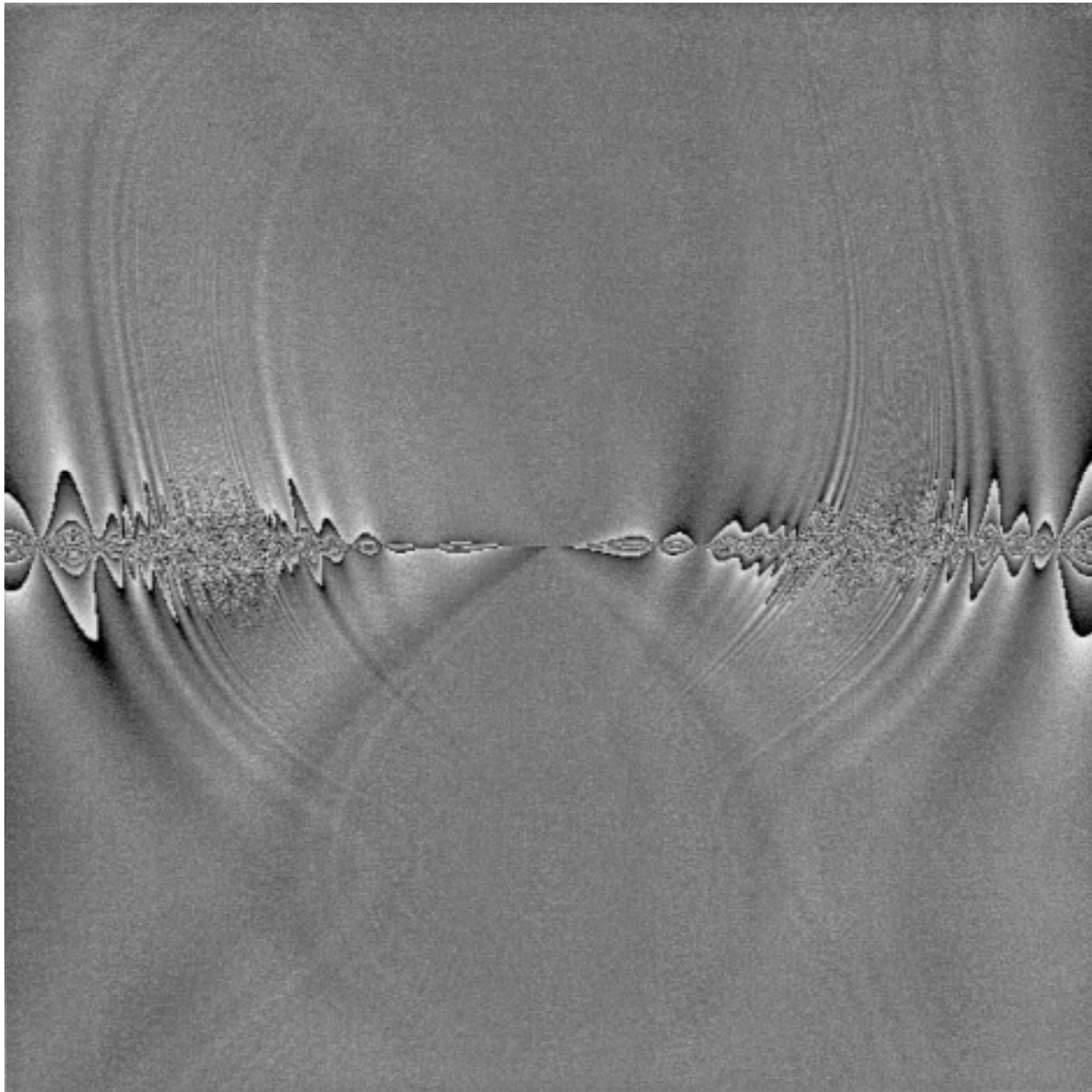
medio ambiente, lo que modula el proceso de adaptación de cada miembro de la especie al medio ambiente que lo rodea. Expresa la autora:

la realidad genética no está cerrada en sí misma, ni es invulnerable al acontecer “externo” sino que es maleable a él y se va definiendo por la recíproca acción. Es un sistema flexible y evolutivo, de una complejidad y movilidad que impiden concepciones unívocas y simplistas.

En efecto, la participación de los factores genéticos y los no genéticos en permanente interacción resulta de gran importancia en la determinación de la vida de cada individuo.

En la segunda parte de la obra, Juliana González hace referencia a las principales aplicaciones que comienzan a asomarse en el horizonte de las ciencias genómicas. La más clara, señala, es la que se asocia a la medicina, en particular a través de la medicina genómica.

Nuevamente, por medio de este análisis, la autora hace gala de un sólido conocimiento de las bases genómicas que dan lugar a esta nueva era en la práctica médica. Describe en forma detallada cómo las variaciones más frecuentes dentro del genoma humano, que consisten en cambios de una sola base o letra en la larga cadena de tres mil doscientos millones de éstas, generan combinaciones que confieren individualidad genómica a cada ser humano. Así, la suma total de cerca de diez millones de estos cambios da lugar a un número de combinaciones en la cadena del genoma humano que claramente supera al número de humanos que habitamos este planeta. Reiterando el principio de interacción permanente del genoma de un individuo con el medio ambiente que le rodea, asociado al principio de selección natural de aquél que mejor logra su adaptación al medio, surge la medicina genómica como la disciplina que analiza las combinaciones en el genoma humano y permite predecir rasgos que impedirán



la adaptación plena al medio en un momento dado de la vida. De esta forma, por ejemplo, aquellas personas con ciertas características en su genoma y bajo determinado patrón alimenticio tendrán un riesgo más elevado para el desarrollo de cáncer de colon. Esto permitirá hacer recomendaciones oportunas sobre los hábitos alimenticios y exámenes médicos específicos a ese individuo en particular a fin de evitar en lo posible la aparición de la enfermedad. La nueva capacidad de leer el genoma humano y de desarrollar estudios de asociación en las diferentes poblaciones, incluyendo características del estilo de vida como el caso de la dieta, comienzan a identificar rasgos genómicos que permitirán desarrollar una práctica médica más individualizada, más predictiva y más preventiva. Con esto, será posible realizar diagnósticos médicos con mayor precisión, como en el caso de una serie de tumores malignos que comienzan a ser subclasificados por su perfil de expresión genómica, de tal forma que permite desarrollar esquemas de quimio-

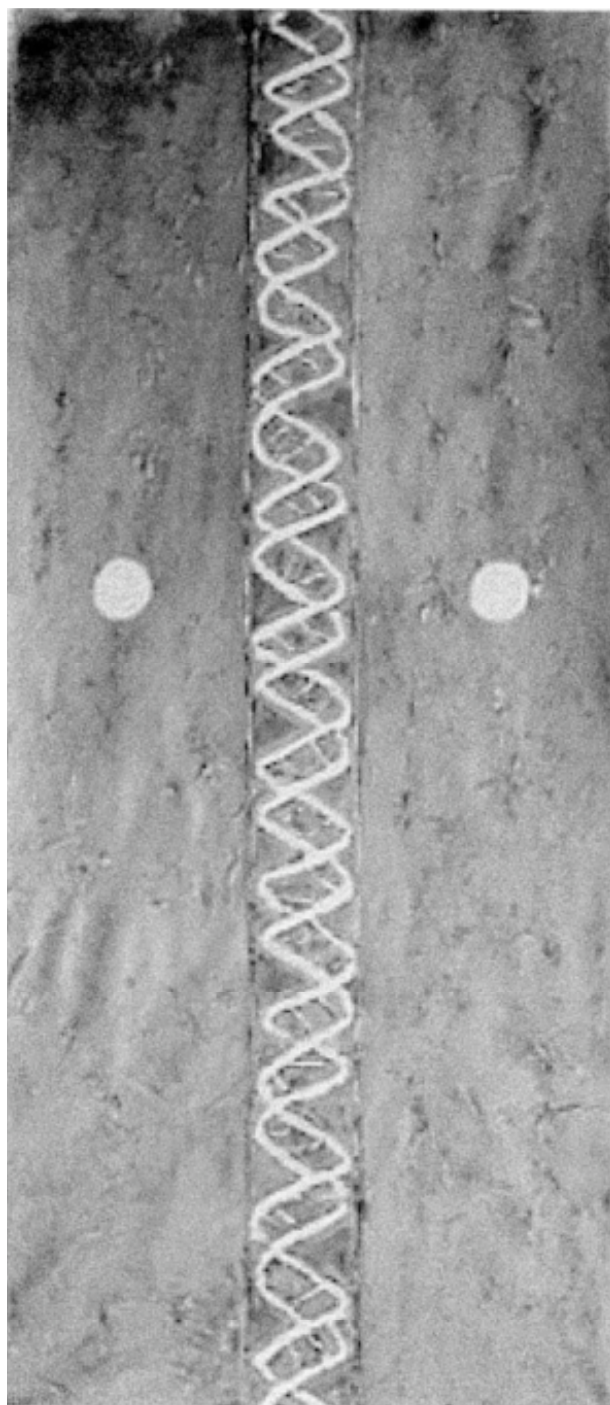
terapia más específicos y con mayor grado de efectividad en los pacientes.

Juliana González destaca los beneficios potenciales que ofrecerá la medicina genómica en los próximos años y también hace un amplio análisis sobre retos éticos, legales y sociales a los que nos enfrenta el advenimiento de la medicina genómica. Reflexiona sobre la importancia de no rechazar *a priori* el surgimiento de nuevas avenidas en el conocimiento científico y en el desarrollo tecnológico, sino de hacer un análisis con alto grado de responsabilidad social sobre las implicaciones que el conocimiento tendrá sobre la dignidad y los derechos del hombre.

A este respecto, la autora señala con gran acierto el papel social de la medicina genómica como generadora de una práctica médica más equitativa y no discriminatoria entre los países y/o sus poblaciones. Es así que resalta la importante responsabilidad que significa la obtención de información genómica personalizada tanto en relación con el sujeto de estudio como con terceras per-

sonas y organizaciones. Más aún, señala el grave riesgo de generar estigmatización o discriminación dentro de la sociedad con base en las características genómicas del individuo. Así también, enfatiza la importancia del buen uso de los instrumentos que actualmente se emplean en los estudios genómicos poblacionales, tales como la consulta comunitaria y el consentimiento informado.

Una de las áreas que con mayor detalle se analizan en torno a la medicina genómica es la relacionada con la propiedad intelectual y la obtención de patentes. En esta materia, Juliana González deja claro que si bien resulta poco razonable ignorar las motivaciones económicas detrás de un gran número de investigaciones científicas, resulta fundamental la claridad en los principios que deben regir el registro de patentes en torno a las investigaciones genómicas, así como el principio de favorecer



la creatividad, la innovación en la investigación científica y el bien común sobre los aspectos puramente relacionados con la obtención de ventajas económicas.

En este sentido, me permito destacar el análisis que ofrece la doctora González sobre las contribuciones que este nuevo conocimiento ofrecerá al estudio de la enfermedad humana. Existe claramente la posibilidad de que este conocimiento intente traducirse en instrumentos de visión reduccionista que visualicen a la enfermedad humana como defectos genómicos susceptibles de “reparación” y obvien el contexto humano del paciente. Por otra parte, se contempla la alternativa más razonable de que este nuevo conocimiento se incorpore a un mejor entendimiento de los mecanismos causales de la enfermedad humana y con ello prevalezca la visión del paciente como ser humano único con su propia dignidad humana en el contexto de su entorno.

La práctica clínica no deberá ser sustituida sino fortalecida por la medicina genómica, como en su momento lo hizo la bioquímica, la inmunología, la imagenología y la biología molecular. La medicina genómica ofrecerá una nueva gama de recursos genómicos que progresivamente habrán de incorporarse a los instrumentos con que los clínicos contamos hoy en día; de tal suerte que el genuino interés por el bienestar de nuestros pacientes continúe siendo la base de la relación médico paciente que se ha favorecido desde hace más de dos milenios en la práctica de la medicina.

Por su importancia central, me permito destacar el señalamiento que hace la autora sobre la gran necesidad de continuar estableciendo robustos programas de educación sobre la medicina genómica y sus implicaciones éticas, legales y sociales, orientados tanto a los trabajadores de la salud como a la sociedad en general. Esto con el propósito de poder aprovechar los grandes beneficios que ofrece la medicina genómica, al tiempo de enfrentar exitosamente los retos que se nos presentan. Como bien señala Juliana González:

el control moral del rumbo racional del proceso científico y tecnológico corresponde a la sociedad en su conjunto, a través de sus científicos, sus pensadores, sus instituciones y su opinión pública informada.

Propuesta que nos obliga a la reflexión en torno a cómo lograrlo.

Sin duda, *Genoma humano y dignidad humana* será de gran beneficio a los profesionales de las ciencias genómicas y estoy convencido de que su contenido habrá de incorporarse al estudio de quienes se forman ya en estas disciplinas. ■

Juliana González Valenzuela, *Genoma humano y dignidad humana*, Anthropos / Facultad de Filosofía y Letras de la UNAM, Barcelona, 2005.