

ASPECTOS BIOÉTICOS EN EL EJERCICIO ACTUAL DE LA GENÉTICA HUMANA

BIOETHICAL ASPECTS IN CURRENT HUMAN GENETICS

Dra. Beatriz Luna Barrón (1). Univ. Santiago Villareal Castro (2), Univ. Geraldine Montero Camacho (2), Univ. Nélida Rodríguez Ascaño (2), Univ. Carla Iturralde Ramos (2), Dra. Jacqueline Cortes Gordillo (1).

(1) Docente Investigador. Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés
(2) Auxiliar de Investigación. Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés
Correspondencia: blunab3@gmail.com

“La vida está escrita en los genes”
Metáfora científica

RESUMEN

En los últimos años las ciencias de la vida y la salud han conseguido hitos importantes permitiendo el surgimiento la ingeniería genética, la genética médica y la genómica, ramas que plantean la necesidad de criterios científicos y técnicos basados en la conducta y labor de sus profesionales. Es así que consideramos importante reflexionar desde el punto de vista bioético los siguientes temas: *Las pruebas de paternidad*, que tienen como objeto determinar el vínculo genético ascendente en primer grado entre un individuo y su progenitor masculino. *El tamiz de portadores* que se utiliza para determinar si una persona es portadora de una enfermedad genética, suele aplicarse a heterocigotos para un gen recesivo, en reordenamientos cromosómicos. *La eugenesia*, concebida como una ideología social, como ciencia es la rama de la manipulación genética que estudia el perfeccionamiento de la especie humana. *La clonación humana*, ha demostrado que se puede reprogramar una célula diferenciada de un individuo adulto, convirtiendo una célula altamente especializada en un embrión y hacerla volver atrás en su programa genético, obteniendo así un ser idéntico al primero. Como profesionales de la salud preservamos la vida, sin olvidar que debemos tratar de ofrecer una adecuada calidad de la misma a nuestros pacientes y dentro de condiciones éticas.

Palabras clave: Bioética, genética humana, pruebas de paternidad, tamiz de portadores, eugenesia y clonación humana.

ABSTRACT

Nowdays, the life and health sciences have achieved significant milestones allowing the emergence of new branches, such as genetic engineering, molecular genetics, medical genetics and genomics, which pose scientific and technical criteria to sort and conduct their professional work. Thus, we consider important to analyze and reflect from the bioethical standpoint advances in the field of human genetics, addressing the following topics: Paternity tests, studies that are intended to determine the genetic link up (kinship) in the first degree between an individual and his male parent. The carrier screening used to determine whether a person is a carrier of a genetic disease, usually applied to individuals heterozygous for a recessive gene, or individuals heterozygous for a dominant gene that do not express the disease and chromosomal rearrangements. Eugenics, conceived as a social ideology, is defined as improving a species, as a science is the branch of genetic engineering that studies the improvement of the human species. Human cloning is a topic that generates more discussion not only from an

ethical view, but also philosophical and religious points of view, since it has been shown that you can reprogram a differentiated cell of an adult, becoming a highly specialized cell into an embryo and make it go back in their genetic program, thus obtaining identical to the first one.

As health professionals, we try to preserve life, not forgetting that we should give adequate quality of life to our patients with ethical conditions

Keywords: *Bioethics, human genetics, paternity testing, sieve carriers, eugenics and human cloning.*

INTRODUCCIÓN

La genética es una ciencia que ha tenido un crecimiento importante desde sus inicios (Gregor Mendel, 1866) hasta la secuenciación del genoma humano en el año 2003⁽¹⁾. Con el transcurso de los años las investigaciones en busca de respuestas han permitido acceder al conocimiento de la estructura básica de nuestro material genético (DNA), su empaquetamiento en los cromosomas, las funciones inherentes a los genes, el código genético, las enfermedades de causa genética, sus mecanismos, epigenética, así como tecnología para poder aislar el DNA, cariotipos, técnica de la PCR, pruebas de identidad génica, secuenciación, DNA recombinante hasta la clonación. La Bioética se presenta como una respuesta racional, lógica y equitativa frente a la aplicación, poder y eficacia de la biomedicina. El sustento central de la bioética es el insoslayable problema de la relación ciencia-conciencia (ciencia razonada), libertad-cautela (hacer con previsión) y desarrollo-protección (avance con resguardo). Es una rama de la ética que se encarga de los problemas generados por la aplicación y ejercicio de la biomedicina, dentro de la cual se encuentra la vertiente de la genética humana⁽²⁾. Los rápidos avances logrados como humanidad nos permiten hoy en día diagnosticar enfermedades genéticas e incluso proponer terapia génica, sin embargo, como ciencia humana va íntimamente ligada a los paradigmas éticos y bioéticos partiendo del respeto a la vida en todas sus esferas como un eje fundamental, proceso que nos lleva al enfoque de 4 temas importantes, de amplio conocimiento del personal de salud así como del ámbito social y mediático, como son las pruebas de paternidad, tamiz de portadores, eugenesia y clonación humana.

ASPECTOS BIOÉTICOS DE LA GENÉTICA HUMANA

I. PRUEBAS DE PATERNIDAD. Tienen como

objeto determinar el vínculo genético (parentesco) ascendente en primer grado entre un individuo y su progenitor masculino⁽³⁾. Se realizan por medio de análisis de DNA usando secuencias especiales conocidas como microsatélites o marcadores que tienen repeticiones cortas en tándem (STR). El genotipo de una persona para cada marcador STR, permite diferenciarlo o relacionarlo con otras personas⁽⁴⁾. Se utilizan en promedio 16 de estos marcadores. Sin embargo tienen limitaciones como ser disomias uniparentales, ausencia de uno de los padres, alelos nulos, quimerismo y mosaismo⁽⁵⁾. Así mismo, existen varios conflictos éticos cuando se practican sin el conocimiento de alguno de los padres involucrando dilemas del consentimiento informado, la privacidad y los derechos del menor⁽⁷⁾. Gilding Michael et al. (2004) describen casos en que se recurrieron a diferentes tretas para la obtención de muestras sin considerar el derecho a la identidad que posee el niño(a), temas similares atañen a políticas en torno a la adopción y la concepción de donantes⁽⁶⁾ en casos de fertilización asistida. La validez del resultado de una pericia en genética forense depende de la significancia estadística que proviene de la estructura genética de la población en estudio y de la metodología empleada en el análisis, en este sentido, las pruebas de paternidad son estudios probabilísticos que otorgan una certeza del 99,9999% en los casos positivos, cifra que reduce si no contamos con el material genético de ambos supuestos progenitores, como son los casos en los que no se incluye a la madre en estos análisis. En este sentido, lo ideal es contar con el conocimiento, consentimiento y participación de ambos padres, con el fin de minimizar sesgos de interpretación de resultados y para no exponer al niño a situaciones extremas e innecesarias⁽⁷⁾. Lo más importante y quizá, lo menos valorado, es proteger y velar por el derecho a la identidad que tiene el niño (a) dentro de la dinámica familiar y social.

II. TAMIZ DE PORTADORES. Se utiliza para determinar si una persona es portadora de una enfermedad genética, para heterocigotos de un gen recesivo, o heterocigotos para un gen dominante con penetrancia reducida o expansión de tripletes) y en reordenamientos cromosómicos. En determinados países se realiza el tamiz de rutina para enfermedades frecuentes en su población como fibrosis quística, hemoglobinopatías y enfermedades propias de los judíos Asquenazi. También se solicita cuando existe historia familiar, como en el caso del síndrome de X frágil, hemofilia, y cuando en la pareja se conoce que un miembro es portador y se desea conocer si el otro lo es. El principio de confidencialidad en el contexto de la información genética⁽⁸⁾ es muy relativo, ya que esta información tiene gran impacto en la salud y vida de los familiares del portador, como se ilustra en el caso de un hombre portador de una translocación balanceada, cuyo primer hijo nació con Síndrome de Down, que se negó a compartir la información con su esposa y familiares, lo que plantea dilemas sobre ¿A quién pertenece la información genética? ¿Con quién debería compartirse la información genética? Por otra parte, en el mundo se han incrementado de forma irracional los anuncios de compañías que ofrecen un tamiz de portador a través del internet, al respecto Borry Pascal et al (2011) relatan la vivencia de algunos pacientes que acudieron a una de estas compañías en las que se hace evidente la falta de ética pues se carece de adecuada información, que además sea confiable⁽⁹⁾, la falta de asesoramiento genético es un problema crucial en las ofertas que se realizan en estas compañías. En esta temática se destaca ante todo, la importancia del *asesoramiento genético* impartido por personal capacitado, pues no se concibe la realización de este tipo de exámenes sin el mismo, tanto previa y posteriormente al resultado. Las opiniones coinciden en que el resultado de un diagnóstico de portador marca el destino de las personas y llevan en muchos casos a decisiones radicales, como cambios drásticos de personalidad, abandonar la idea de una descendencia o incluso una pareja. Desde el punto de vista ético existen condicionantes: el examen debe tener **validez técnica**, basado en evidencia científica suficiente, **utilidad clínica**, para brindar mejor asistencia y asesoramiento médico al portador y los planes

de reproducción que estos, y **uso razonable**, ya que existen factores negativos como el costo, aspectos sociales y sobre todo éticos y Limitantes: el examen sólo se realiza para el número de genes necesarios para establecer el estado de portador para una determinada condición.

III. EUGENESIA. El origen de la eugenesia está fuertemente arraigado al surgimiento del darwinismo social a finales del siglo XIX. Concebida como una ideología social, está definida como la búsqueda del perfeccionamiento de una especie. La eugenesia como ciencia es la rama de la manipulación genética que estudia el mejoramiento de la especie humana^{(12), (13)}. Hay que considerar que la eugenesia estuvo presente desde los albores de la humanidad, por ejemplo los espartanos arrojaban a recién nacidos malformados desde el monte Taigeto, solo a los niños perfectamente saludables y fuertes se les permitía vivir y solo ellos se encargarían posteriormente de propagar la raza⁽¹²⁾. En la época de la segunda guerra mundial el partido nazi con el fin de tener a hombres de "raza pura" estuvo involucrado en los crímenes más horribles que la humanidad pueda recordar. Jaime Vilarroig Martín (2012) nos propone reflexionar sobre un hecho evidente, el porcentaje de nacimientos de personas con Síndrome de Down en España está descendiendo significativamente desde los últimos 20 años. El poco eco que este hecho encuentra en los medios de comunicación permite calificarlo como "desaparición silenciosa"⁽¹⁴⁾. Quién o qué define a una raza superior comparada con otra? El buscar una raza perfecta tiene distintas posiciones. Como la variabilidad y la originalidad de las personas. Al manipular la composición de la humanidad se iría perdiendo esa originalidad y la esencia de cada una de las personas, cuando se pierde la libertad de elegir es un acto que va en contra de la naturaleza. Hechos que involucran filosofías sociales, intereses políticos y sobre todo aspectos científicos y académicos, así como dilemas bioéticos importantes. La idea de incidir de manera positiva en la salud pública de una población forzosamente involucra la prevención como acción primaria, tiene como tema transversal el concepto de evolución como un evento continuo de selección natural. Como profesionales de la salud trabajamos para preservar la vida, sin olvidar

que debemos ofrecer una adecuada calidad de la misma dentro de condiciones éticas.

IV. CLONACIÓN HUMANA. Desde que en 1997 el Dr. Ian Wilmut publicaran la obtención in vitro de la oveja *Dolly*, la palabra clonación obtuvo un nuevo significado, ya que el material genético que se empleó para su obtención provenía de una célula somática, diferenciada, que fue capaz de recuperar toda su actividad y generar un organismo completo, lo que demostró algo que se desconocía hasta entonces: que se puede reprogramar una célula diferenciada de un individuo adulto, se puede convertir una célula altamente especializada en un embrión y hacerla volver atrás en su programa genético⁽¹⁷⁾. En 2005 la Organización de las Naciones Unidas aprobó la *Declaración no vinculante sobre la clonación humana*, que llama a “*todos los Estados Miembros a que adopten todas las medidas necesarias para prohibir cualquier forma de clonación humana en tanto en cuanto fueran incompatibles con la dignidad humana y la protección de la vida humana*”⁽¹⁸⁾. Desde este hecho se empezó a hablar de la clonación humana, frente a la que se alzaron muchas voces a favor y en contra, incluidas las del equipo que obtuvo a *Dolly*, pronto se empezó a pensar en aplicaciones de la clonación humana en dos campos: Reproductivo y Terapéutico. Al respecto Lacadena J., et al (2013) analiza la obtención de embriones humanos clónicos y su posible utilización con fines terapéuticos, además de sus aspectos éticos y legales, mencionando que los intentos de abrir las puertas a la clonación terapéutica humana puede que resulten innecesarios si llega a hacerse una realidad clínica la reprogramación de células somáticas adultas utilizando las nuevas técnicas, evitando con ello la obtención y destrucción de embriones humanos. Por su parte Calise S. et al (2014) plantean el deseo de un hijo (en parejas infértiles) como uno de los principales argumentos a favor de la clonación reproductiva⁽¹⁹⁾. Al mismo tiempo hablan del valor de la vida como otro justificativo. Ambos argumentos en escenarios donde la clonación sería la única alternativa. Si bien existen otras técnicas para poder concebir, existen algunas personas que están dispuestas a utilizar la clonación humana reproductiva, casos en los que tendría que tomarse en cuenta los riesgos

fisiológicos que corren los niños nacidos mediante esta técnica y las cuestiones psicológicas con las que estos tendrán que lidiar⁽²⁰⁾.

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

La Genética es una ciencia que avanza día a día con pasos agigantados, cada uno de los descubrimientos ha permitido dilucidar aspectos básicos de nuestra propia existencia y al mismo tiempo nos han llevado a plantear cuestiones específicas; que interactúan como temas transversales en el ejercicio diario de esta ciencia, tales como la investigación continua, la utilidad de los métodos diagnósticos y la necesidad de acceso de la población a estos métodos, hechos que se entrelazan con aspectos bioéticos fundamentales que rigen el accionar humano. Las *pruebas de paternidad* se constituyen en una herramienta valiosa para esclarecer la relación parental existente entre individuos, así mismo permiten su aplicación en la parte forense contribuyendo a las ciencias sociales, económicas y políticas entre otras. Su realización debe estar reservada para el beneficio del núcleo familiar e ineludiblemente incluir el consentimiento informado de todos los involucrados. Por su parte, el *tamiz de portadores* ofrece respuestas a la existencia de una patología asintomática y la probabilidad de transmitirla a las siguientes generaciones. Como análisis correctamente realizado, interpretado y explicado por personal capacitado es un instrumento científico importante, porque permite incidir de manera positiva en la prevención primaria en los indicadores de salud pública, sobre todo en países donde se tiene bien establecida la epidemiología local, sin embargo su realización sin un adecuado asesoramiento genético puede llevar a una interpretación errónea de resultados y desencadenar acciones indeseables. La *Eugenesia*, como temática existente desde tiempos inmemorables, ha tenido distintas fuentes de análisis, tales como la sociología, la antropología, la política, la biología, la religión y por su puesto las ciencias de la salud, en cada una de estas ciencias siempre ha estado presente el condicionante Bioético basado en el respeto a la vida. En la literatura bioética moderna, la historia de la eugenesia presenta muchas cuestiones morales y éticas. Hay que considerar que varias acciones se sitúan bajo el término de eugenesia

tales como el cuidado prenatal de las madres -procurar que se produzca un buen nacimiento pasando por la selección de parejas fértiles, la esterilización forzada, la reprogenética, el aborto inducido preventivo por malformaciones, los bebés “a la carta” y hasta la eutanasia. *La clonación humana* es uno de los temas que más debate genera no solamente desde un punto de vista ético, sino también filosófico, religioso y científico. Vemos a la clonación como un procedimiento ambicioso que plantea cuestiones éticamente discutibles. Al manipular genéticamente al ser humano, se iría perdiendo su originalidad y la esencia de cada una de las personas para una sociedad demasiado avanzada. Hasta el momento la comunidad científica y la sociedad mundial no han llegado a un acuerdo ético sobre esta temática. Los cuatros temas analizados

en esta revisión muestran los alcances de investigación científica, están entrelazados unos con otros al involucrar el avance tecnológico constante y su acepción como temas cotidianos, ya que la sociedad ha asimilado estos conceptos, incorporando en su propia dinámica elementos en los que la Genética Humana se ve implicada con otras ciencias humanas. Debemos entender qué hay en el ejercicio de la genética que afecte específicamente al humano y en qué modo lo beneficia, y distinguir así lo lícito de lo ilícito en el contexto del obrar bioético⁽²¹⁾.

AGRADECIMIENTOS. A los docentes y personal administrativo del Instituto de Genética, así como, a los estudiantes de la Carrera de Medicina por su asistencia y participación activa durante las mesas redondas.

REFERENCIAS

1. *International Human Genome Sequencing Consortium. Initial Sequencing and analysis of the human genome. Nature 2001; 409(1): 860-921.*
2. *Biblioteca Virtual Universidad Nacional de Rosario [base de datos en la Web]. Varsi Rospigliosi E.: Derecho genético y procreático. ABIODGE y Comisión de Bioética y derecho genético del Ilustre Colegio de Abogados de La Paz. c2005. – [citado el 28 de agosto de 2014]*
3. *Jobling M. Encoded Evidence: DNA in forensic analysis. Rev Nature Reviews [paper online]. 2004 Feb [citado el 29 de agosto de 2014] [aprox. 12 p.]*
4. *dnaprofile.com [homepage en la web] Begoña M. La prueba del ADN en Medicina Forense; 2009 [actualizado el 28 de mayo de 2014; citado el 28 de agosto de 2014]. Disponible en: <http://dnaprofile.com.mx/>*
5. *Ross L. Good Ethics Requires Good Science: Why Transplant Programs Should NOT Disclose Misattributed Parentage. American Journal of Transplantation [paper online] 2010; [citado el 26 de agosto de 2014] 10(4) [aprox. 4 p.]*
6. *Gilding M. DNA paternity testing without the knowledge or consent of the mother. Family Matters. [paper online] Jun 2004 [citado 29 de agosto 2014] 68 [aprox. 7 p.]*
7. *Moreno S. et al. Conflictos éticos en las pruebas genéticas de diagnóstico de paternidad. Rev Bioetica, Neuroetica, Libertad y Justicia. [paper online] 2012 [citado el 28 de agosto de 2014] [aprox. 9 p.]*
8. *Akpinar A, Ersoy N. Attitudes of physicians and patients towards disclosure of genetic information to spouse and first-degree relatives: a case study from Turkey. BMC Medical Ethics. [paper online] 2014 [citado el 28 de agosto de 2014] 15(1) [aprox. 10 p.]*
9. *Borry P. Preconceptional genetic carrier testing and the commercial offer directly-to-consumers. Human Reproduction. [paper online] 2011 [citado el 28 de agosto de 2014] 26(5) [aprox. 5 p.]*
10. *Borry P., Fryns J, Schotsmans P, Dierick C. Carrier testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. European Journal of Human Genetics. [paper online] 2006; [citado el 16 de septiembre de 2014] 14 [aprox. 5 p.]*
11. *Miller F, Hays R, Robert J. Carrier detection and clinical Uncertainty: the case for Public health ethics. American Journal of Public Health. [paper online] 2009 [citado el 17 de septiembre de 2014] 99(8) [aprox. 13 p.]*
12. *Haeckel, E. The History of Creation, 1876; vol.1 págs. p.170. New York: D. Appleton.*

13. Dónal P O'Mathúna: *Human dignity in the Nazi era: implications for contemporary bioethics*, *BMC Med Ethics*, [paper online] Mar 2006 [citado el 3 de octubre de 2014] 99(8) [aprox. 10 p.]
14. Gómez C., *Eugenesia: moralidad o pragmatismo*. *Gaceta Médica de México*, 2013; 149 (4): 476.
15. Jaime M. *La desaparición silenciosa: a propósito del cribado eugenésico de las personas con síndrome de Down*. *Cuadernos de bioética*. Murcia España. 2012; 23 (1): 111-121.
16. Malamud S. *Diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) y eugenesia. Análisis ético-jurídica*. *Rev Col Bioét.* [paper online] 2013 [citado el 3 de octubre de 2014] 8 (1) [aprox. 8 p.]
17. López M., *Clonación Humana Reproductiva Y Terapéutica*, *Cuadernos de Bioética*. 2000/3'-4'.
18. Lacadena J., *¿Un paso delante de la clonación humana con fines terapéuticos?*, *An. Real Acad. Farm.* [paper online] (2013) [citado el 3 de octubre de 2014] 79 (2) [aprox. 11 p.]
19. Calise S., *Dos justificaciones de la clonación humana reproductiva: el deseo del hijo y el valor de la vida*, *Rev Bioet Der* [paper online] 2014 [citado el 6 de octubre de 2014] 1 (32) [aprox. 13 p.]
20. Elsner D., *Just another reproductive technology? The ethics of human reproductive cloning as an experimental medical procedure*, *J Med Ethics* [paper online] 2006 [citado el 5 de octubre de 2014] 10 (32) [aprox. 4 p.]
21. Sarmiento Pedro J. *Implicaciones bioéticas de los descubrimientos del proyecto del Genoma y sus implicaciones*. *Pers. bioet;* [paper online] 2000 [citado el 9 de octubre de 2014] 4/5 (11/12) [aprox. 30 p.]