

UNIVERSIDAD DE CHILE  
INSTITUTO DE LA COMUNICACIÓN E IMAGEN  
Escuela de Periodismo

**“PROYECTO GENOMA HUMANO”.**

**Implicancias éticas, sociales y médicas.**

Memoria para optar al Título de Periodista.

ANDREA ALEJANDRA BARRERA LARA.

Profesor Guía: Raúl Muñoz Chaut.

SANTIAGO, CHILE  
2005.

*Los sueños son el pilar fundamental en donde  
se apoyan los buenos sentimientos y las grandes obras.  
Son el sitio donde se puede construir un mundo mejor  
más justo e igualitario, es allí donde mora mi ilusión de ser periodista,  
con la convicción de poder contribuir a hacer realidad lo que alguna  
vez imaginé.*

*Agradezco a todos quienes forman parte de mi sueño  
y que han hecho posible que llegue hasta aquí  
A mi familia, padres y abuelos que  
me entregaron todas las herramientas  
para luchar por lo que quiero y a mi gran compañero  
en las buenas y en las malas, Ian, que ha sido parte importante  
de este duro trabajo.*

## INDICE

<b>INTRODUCCIÓN</b>	5
<b>CAPÍTULO I</b>	
<b>“Proyecto Genoma Humano: en la senda del código de la vida</b>	8
Genoma	9
Proyecto Genoma Humano	18
Objetivos del Proyecto	23
Genoma y Empresa Privada	25
Resultados y Aplicaciones a partir del Proyecto	30
<b>CAPÍTULO II</b>	
<b>“Una nueva etapa en la evolución de la medicina</b>	37
APLICACIONES DIAGNÓSTICAS	39
Genética y Ambiente	45
APLICACIONES TERAPÉUTICAS	
Terapia Génica	48
Métodos de aplicación en Terapia Génica	50
Condicionantes para la aplicación de la Terapia Génica	57
Evaluación ética de la Terapia Génica	59
Farmacogenómica	62
Evaluación ética de la Farmacogenómica	66
Proyecto Genoma Humano: Una nueva mirada frente al cáncer	67
<b>CAPÍTULO III</b>	
<b>“Controversias desde la perspectiva ética”</b>	72
La Preocupación ética	74
Principios Bioéticos	77
Eugenesia	80
DISCRIMINACIÓN	84
Compañías de Seguros y Aspectos Laborales	85
Igualdad de acceso a las nuevas tecnologías	89
<b>HERRAMIENTAS PARA ENFRENTAR EL NUEVO ESCENARIO</b>	
Confidencialidad	90
Educación: La Sociedad como protagonista de los desafíos del Proyecto Genoma Humano	92
<b>CAPÍTULO IV</b>	
<b>“Los hallazgos de la ciencia que no se comunican, no existen”</b>	97
El papel del periodismo científico en la difusión de nuevos conocimientos	98
En la forma está el entendimiento	101
Especialización periodística: Entender a los expertos	103
Beneficios Económicos: la búsqueda de la empresa periodística	105

<b>CONCLUSIONES</b>	108
<b>ANEXOS</b>	111
Anexo I Instituciones Públicas y Privadas que desarrollan investigación sobre el genoma humano	112
Anexo II Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos	117
<b>GLOSARIO</b>	121
<b>BIBLIOGRAFÍA</b>	126

## INTRODUCCIÓN

La ciencia y la tecnología han seguido avanzando vertiginosamente entre fines del siglo XX e inicios del siglo XXI. Frente al cúmulo de información, muchas veces compleja que se avecina, es fundamental reparar en la labor social de la prensa que debe mantener a la sociedad informada adecuadamente sobre las implicancias de las investigaciones que se llevan a cabo, tanto en Chile como en el extranjero, y que tendrán efectos directos para las personas en un futuro no muy lejano.

La escasa cultura científica de la mayoría viene conformada por la insuficiente, parcial y sesgada información que suministran los medios, en particular la televisión. En la prensa casi nunca intervienen dos científicos con puntos de vista contrapuestos, y suele manejarse una única fuente. No se propician debates de calidad y mínimamente informados, y a menudo se explota el sensacionalismo y el alarmismo como recurso para captar audiencia.

Una percepción distorsionada de los problemas que plantea el desarrollo científico-tecnológico puede llevar a actitudes irracionales ante la investigación en diversas áreas de conocimiento y a posicionamientos políticos muy influidos por esta percepción social negativa de riesgos.

Estas razones motivaron el desarrollo de este reportaje de investigación que tiene como tema central el Proyecto Genoma Humano y sus implicancias médicas, sociales y éticas. Se trata de una investigación que además de informar pretende, de alguna manera, reivindicar al periodismo científico en medio de un entorno “*farandulizado*” en extremo.

Para lograr un entendimiento global de los temas científicos es necesario partir por una definición clara y sencilla del problema. En este caso el primer capítulo abordará la interrogante respecto a qué es el Proyecto Genoma Humano (PGH) y todos los elementos que lo rodean, utilizando un lenguaje cercano y de fácil comprensión que ponga al lector en una posición cómoda y no confusa.

Los datos teóricos entregan una base para seguir adelante con el segundo capítulo que trata las aplicaciones que tendrán los conocimientos derivados de la investigación desarrollada en torno al Proyecto Genoma Humano. El interés de quien lee aumentará si logra sentir la cercanía de los descubrimientos: saber que las enfermedades que ahora no tienen cura, quizás podrán tenerla o que será posible fabricar medicamentos específicos para cada persona.

Las alternativas que se abren son muchas, pero si no existe un manejo adecuado de la información, se puede prestar para abusos y prácticas discriminativas. Es por eso que el tercer capítulo se hace cargo de una reflexión sobre los aspectos éticos que implica el Proyecto Genoma Humano.

La posibilidad de alterar, manipular o modificar la carga genética de los individuos precisa de una reflexión profunda sobre el significado de estas posibilidades.

Según Muin J. Khoury<sup>1</sup>, abunda el entusiasmo por el progreso logrado en el Proyecto Genoma Humano tanto en la comunidad científica y de investigación como en la médica. Sin embargo, también abunda la confusión, mientras unos se preocupan por los aspectos sociales y éticos que rodean la genética, otros

---

<sup>1</sup> Director de la Oficina de Genómica y Prevención de Enfermedades de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) de Estados Unidos

consideran que está ocurriendo una revolución en el campo de la medicina, una revolución que dará paso a una nueva era en la prevención y el tratamiento de enfermedades.

# **CAPITULO I**

**Proyecto Genoma Humano: en la senda del código de la vida**



El Proyecto Genoma Humano se presenta como un tema de alta complejidad, asociado a científicos encerrados en sus laboratorios. Su desarrollo ha generado comentarios y expectativas de cambios radicales en la manera de pensar la ciencia y la biología. Sin embargo, y a pesar de generar cierto revuelo, quienes no son expertos están muy lejos de llegar a comprender de qué se trata realmente.

Este proyecto es el primer gran esfuerzo coordinado a nivel internacional en la historia de la Biología, tal como lo afirma el académico Enrique Jañez Pareja<sup>2</sup>. Consiste en un esfuerzo de cooperación internacional que tiene como objetivo desentrañar los misterios del ADN y comprender el código genético de la vida en su máximo detalle. Se propone determinar la secuencia completa del genoma humano, localizando con exactitud los genes responsables de las instrucciones genéticas de lo que somos desde el punto de vista biológico.

El genoma es el elemento central de esta investigación, así como otros conceptos que es fundamental conocer antes de internarnos en la comprensión de los alcances del Proyecto.

## **Genoma**

El genoma es el conjunto de instrucciones complejas para construir un organismo. En palabras sencillas se trata de una receta que nos permite construir un humano o cualquier otro ser vivo. Se localiza en el núcleo de las células.

---

<sup>2</sup> Académico del Departamento de Microbiología e Instituto de Biotecnología de la Universidad de Granada. España.

Consiste en hebras de ADN<sup>3</sup> estrechamente enrolladas organizadas en estructuras llamadas cromosomas.

Contiene el diseño de las estructuras celulares y las actividades de las células.

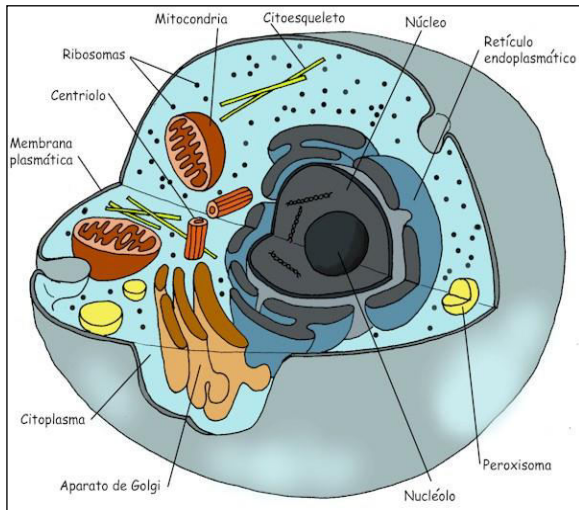


Lámina 1: célula

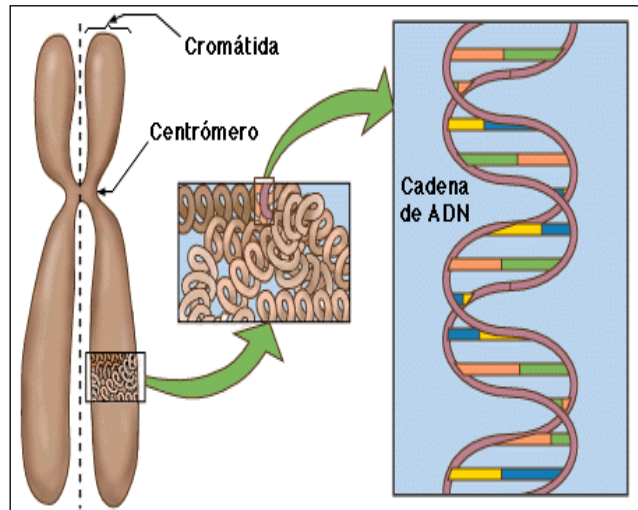


Lámina 2: cromosoma

El término genoma apareció en 1920 en un libro llamado Propagación y Causas de la Partenogénesis en Plantas y Animales, del botánico alemán Hans Winkler<sup>4</sup>. En esa obra Winkler sugirió que para la mitad de los cromosomas de una especie, que se encontraban en el núcleo celular como depositarios de la información genética, se utilizara el término genoma (*genom* en alemán).

<sup>3</sup> Ácido Desoxirribonucleico. Material genético de los organismos. Componente químico primario de los cromosomas y el material del que los genes están formados.

<sup>4</sup> RUIZ Rosaura y NOGUERA Ricardo. ¿Qué es el genoma? Disponible en la World Wide Web: <http://www.jornada.unam.mx/2001/ene01/010115/cien-genoma.html>

El prefijo *gen* se deriva de la palabra *génesis* (origen) y la segunda parte corresponde al sufijo *soma*, el cual era usado por los citólogos<sup>5</sup> para designar un cuerpo. Esta interpretación de la palabra *genoma* coincide con la designación de una estructura en la que reside el origen de un nuevo organismo.

Cada especie en la Tierra posee un *genoma* distintivo, es decir, la información que caracteriza a su especie y que es heredada a las generaciones posteriores. Así los *genomas* pertenecen a las especies, pero también a los individuos.

La facultad que permite a un organismo complejo como el hombre reproducirse con la misma forma a cada generación reside en un programa, un gran conjunto de instrucciones que cuentan con mucho rigor y sofisticación. Este programa es el *genoma*. La función del *genoma* es como la de un disquete en un computador. En realidad se trata de dos disquetes, ambos contienen las mismas instrucciones fundamentales, una de las cuales es aportada por el espermatozoide del padre y la otra por el óvulo de la madre.

Tenemos todas las instrucciones del *genoma* por partida doble: dos programas para la cabeza, dos para las piernas, dos para los brazos y así sucesivamente. Esto resulta muy práctico porque en la medida que si una de las instrucciones falla o está mal formulada, la otra compensa la deficiencia.

Los seres humanos compartimos la información genética en un 99,9%, es por eso que podemos hablar del *genoma* como un patrimonio de la humanidad, pero existe un 0,1% de variaciones en la estructura del ADN de cada individuo, lo

---

<sup>5</sup> Biólogos especializados en el estudio de las células

que hace que cada persona sea diferente a la otra, posibilitando la diversidad genética. Sólo los gemelos idénticos tienen igualdad total en su genoma.

El ADN que conforma el genoma contiene toda la información necesaria para construir y mantener la vida desde una simple bacteria hasta el organismo humano. Todo el cuerpo humano contiene unos 25 mil millones de kilómetros de ADN<sup>6</sup>

La molécula de ADN consiste en dos hebras enrolladas en forma de hélice una alrededor de otra como escaleras que giran sobre un eje, cuyos lados hechos de azúcar y moléculas de fosfato se conectan por uniones de nitrógeno llamadas bases.

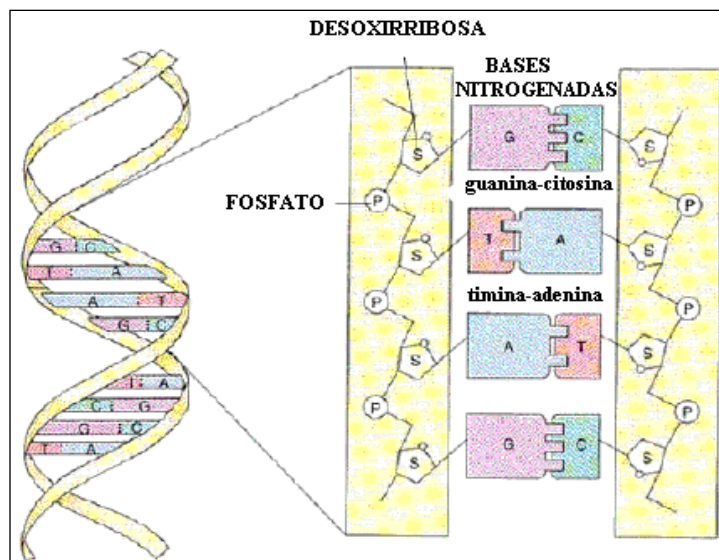


Lámina 3: estructura de doble hélice ADN

La estructura de doble hélice del ADN fue descubierta por los científicos James Watson y Francis Crick en 1953, a través de un procedimiento denominado

---

<sup>6</sup> CURTIS, Helena. *BIOLOGÍA*. Pág. 367. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. Cuarta Edición. 1987

difracción con rayos-X. Se trata de una especie de radiografía convencional en la cual es posible determinar la estructura de una macromolécula<sup>7</sup>.

En palabras del académico de la Universidad de Granada, Miguel Moreno, la particular forma y las capacidades funcionales hacen del ADN una molécula excepcional. Su estructura de doble hélice, parece gratuita, porque solo una de las cadenas dirige la síntesis de proteínas, las dos cadenas se duplican por separado y además existen una serie de organismos, como los virus, los cuales sobreviven perfectamente con una sola hebra de ADN. La explicación podría radicar en la ventaja evolutiva de esta doble configuración porque en el caso que una hebra resulte dañada, la otra podría proporcionar la información requerida para reparar la primera.

En cada hebra existen unidades repetidas llamadas nucleótidos compuesto por azúcar, fosfato y una base nitrogenada. Cuatro son las bases que están presentes en la molécula de ADN: **Adenina (A), Timina (T), Citosina (C) y Guanina (G).**

El orden particular de estos nucleótidos es llamado secuencia de ADN, la cual especifica la exacta instrucción genética requerida para crear un organismo particular con características que le son propias. Los nucleótidos podemos entenderlos como letras que forman una palabra, es el orden de las letras lo que le da significado a cierta palabra. Por ejemplo si escribimos r+a+z+a significa una cosa, pero si usamos las mismas letras y las ordenamos de esta forma a+z+a+r ya no significan lo mismo.

---

<sup>7</sup> Las macromoléculas son moléculas que tienen masa molecular elevada, formada por un gran número de átomos. A menudo el término macromolécula se refiere a las moléculas que contienen más de 100 átomos. Pueden ser tanto orgánicas como inorgánicas.

Son los cambios en el orden de las letras, por lo tanto, en la información genética, los que hacen a una persona diferente del resto. Se ha descubierto que ciertos cambios en las letras pueden generar una enfermedad.

Esta flexibilidad en la ortografía del genoma da origen a las mutaciones<sup>8</sup>, las cuales pueden tener consecuencias variables que pueden ser neutras, benéficas o perjudiciales. Con frecuencia estas modificaciones no tienen efecto nocivo, excepto en un medio determinado por la alimentación, el modo de vida u otros factores. “Ocurre lo mismo con una palabra que tienen faltas de ortografía: se comprenderá peor o mejor según el contexto<sup>9</sup>”.

Las mutaciones pueden ir acompañadas de diferencias compatibles con una buena salud, dando origen a la diversidad humana, o también puede alterar puntos sensibles generando accidentes, enfermedades incurables o modificar algo que no es patógeno excepto en circunstancias especiales que harán que la enfermedad se manifieste, por ejemplo la diabetes.

Las dos hebras de ADN se mantienen unidas por bases, formando pares de bases. El tamaño del genoma es usualmente determinado respecto al total de pares de bases. La especie humana, contiene aproximadamente 3 billones de pares de bases.

Cada vez que la célula se divide en células hijas, el genoma total se duplica. En el caso del genoma humano esta duplicación tiene lugar en el núcleo celular. Durante la división, el ADN se desenrolla y rompe las uniones entre pares

---

<sup>8</sup> Una mutación es un cambio en la secuencia normal del ADN, y no necesariamente alteran la funcionalidad de la proteína. Pueden ser neutras, beneficiosas o perjudiciales

<sup>9</sup> COHEN, Daniel. LOS GENES DE LA ESPERANZA. Página 40. Editorial Seix Barral S.A.. Barcelona. Primera Edición, 1994.

de base permitiendo a las hebras separarse. Cada hebra se une a una nueva hebra complementaria con nucleótidos libres que coinciden con las bases complementarias de cada hebra separada.

Existe una forma estricta de unión de bases, así se forman pares de Adenina-Timina (AT) y Citosina-Guanina (CG). Cada célula hija recibe una hebra vieja y una nueva.

El ADN tiene como característica un alto grado de compactación que alcanza las 5000 veces aproximadamente. Es así como 1,7 metros de largo de ADN caben en sólo 20 micrones<sup>10</sup>, que es el tamaño de un cromosoma.

Los cromosomas (ver lámina 2) son, básicamente, ADN enrollado, el cual se encapsula en unidades más pequeñas llamadas genes; los cuales son la unidad básica de la herencia. Todo organismo tiene un número cromosómico característico de la especie a la que pertenece. El ser humano posee 23 pares de cromosomas por célula, los cuales están ubicados en el núcleo. 22 de estos pares se denominan autosómicos<sup>11</sup>, mientras el par 23 es el que determina el sexo del individuo. Un cromosoma de cada par proviene de la madre y el otro del padre.

---

<sup>10</sup> Micrón es una unidad de longitud que equivale a una millonésima de metro

<sup>11</sup> Cromosomas no sexuales. Los pares de cromosomas autosómicos (uno de la madre y otro del padre) llevan básicamente, la misma información, es decir, cada uno tienen los mismos genes, pero puede haber ligeras variaciones en la secuencia de las bases nitrogenadas del ADN en cada gen

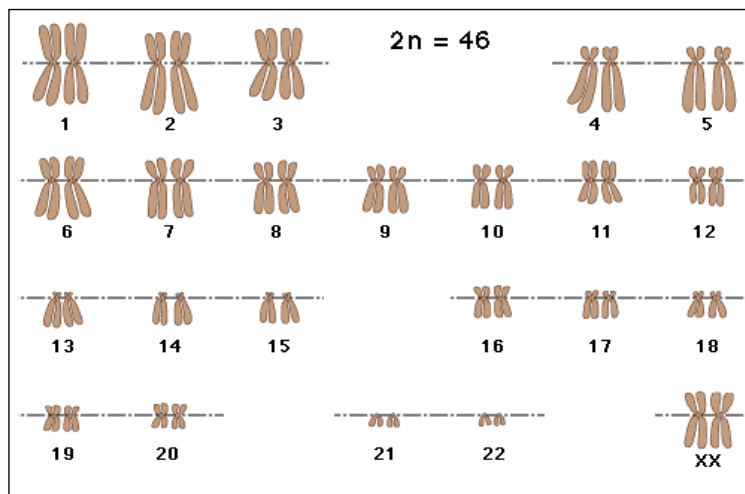


Lámina 4: Cariotipo<sup>12</sup> de un humano

La cantidad de genes que contiene cada cromosoma, no está relacionado directamente con el tamaño de éste. Por ejemplo, los cromosomas más pequeños, el 21 y 22, poseen 250 y 500 genes respectivamente, otorgándoles una alta densidad cromosómica respecto a otros genes más grandes.

Un gen es una secuencia específica de nucleótidos base, los cuales llevan la información requerida para la construcción de proteínas que proveerán de los componentes estructurales a las células y tejidos como también a las enzimas<sup>13</sup> para una esencial reacción bioquímica.

Los genes están formados por 3 billones de pares de bases, cuya secuencia hace la diferencia entre los organismos. Llevan la información para la elaboración de todas las proteínas requeridas por el organismo, y las que determinan el aspecto, el funcionamiento, el metabolismo, la resistencia a infecciones y otras enfermedades.

<sup>12</sup> Representación gráfica del aspecto físico de los cromosomas de un determinado organismo

<sup>13</sup> Enzimas: son sustancias capaces de acelerar reacciones bioquímicas del organismo



Antes del desarrollo del Proyecto Genoma Humano se estimaba que la cantidad de genes de un ser humano fluctuaba entre 80 mil y 100 mil genes. Ahora se sabe que sólo tenemos entre 30 mil y 40 mil genes, cifra notablemente inferior a la esperada, teniendo en cuenta la complejidad de los procesos desarrollados por los humanos. Esta cifra de genes es sólo dos o tres veces mayor que la encontrada en el genoma de la mosca de la fruta.

La expresión de los genes siempre es consecuencia de la interacción del potencial genético con el ambiente. Por ejemplo “una planta puede tener la capacidad genética para ser verde, florecer y fructificar, pero nunca será verde si se la tiene en oscuridad y no florecerá ni fructificará si no se satisfacen determinados requisitos ambientales”<sup>14</sup>. Esta combinación genética – ambiente es fundamental en la expresión de ciertas enfermedades. Por lo tanto la simple predisposición genética para desarrollar una patología no es suficiente antecedente como para darla por hecho.

En los últimos años se han rebasado las interpretaciones descriptivas y cuantitativas de cromosomas, genes o pares de bases y se ha empezado a construir un concepto diferente respecto al genoma, se trata de una idea compleja que permite entenderlo como una entidad dinámica no sólo estructural sino también funcional.

Es evidente que no podemos explicar la naturaleza de los organismos partiendo de la pura información de su genoma. “En el conjunto de genes de una especie no está contenida la información completa para construir un ser vivo, la

---

<sup>14</sup> CURTIS, Helena. BIOLOGÍA. Pág. 296. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. Cuarta Edición. 1987

expresión de cada gen requiere de un ambiente intragénico, extracelular y un ambiente externo; en el caso de la construcción de un ser humano se requiere además de condiciones culturales que hacen posible la gran diversidad de formas de ser humano”<sup>15</sup>

Probablemente la explicación anterior haya simplificado un poco el entendimiento de esta serie de conceptos, lo que permitirá adentrarnos y entender la importancia de las investigaciones desarrolladas en torno al tema del genoma humano. Manipular esta información abre una serie de posibilidades que van más allá de la imaginación: se pueden conocer las potencialidades de un ser humano con la finalidad de desarrollarlas y lograr la máxima expresión de ellas; pero por otro lado está el fantasma de la predeterminación genética que puede generar discriminación y la búsqueda del ser humano perfecto.

## **PROYECTO GENOMA HUMANO**

Bajo una mirada romántica más que científica, el Proyecto Genoma Humano representa el esfuerzo por descifrar y entender las instrucciones del libro de la vida. En principio, consiste en la obtención de información estructural del ADN más o menos en bruto, pero lo realmente importante vendrá después; dar sentido biológico, tanto funcional como evolutivo, a la información obtenida, es decir, extraer auténtico conocimiento.

---

<sup>15</sup> RUIZ Rosaura y NOGUERA Ricardo. ¿Qué es el genoma? Disponible en la World Wide Web: <http://www.jornada.unam.mx/2001/ene01/010115/cien-genoma.html>

El doctor José Luis Franco del National Human Genome Research Institute<sup>16</sup> afirma que es un proyecto que posee carácter internacional y tiene como objetivo fundamental descifrar la secuencia completa y ordenada del ADN del que todos estamos formados, es decir, más de 3 billones de pares de bases. Igualmente se pretende descifrar la secuencia de otros organismos que sean útiles para interpretar el significado del ADN. Además arrojará información que ayudará a entender la variación entre individuos y la susceptibilidad a diversas enfermedades, y generará nuevas tecnologías que permitirán analizar situaciones que de otra manera hubieran sido imposibles hace unos pocos años.

Para entender la magnitud de las implicancias del Proyecto Genoma Humano se debe tener en cuenta la importancia concedida, desde siempre, a los conocimientos sobre la herencia y sus múltiples aplicaciones. “desde el neolítico los seres humanos han inventado procedimientos ingeniosos para intervenir en los procesos naturales de la herencia y modificar la constitución o propiedades de los organismos con el fin de fomentar aquellas cualidades y características más apreciadas en orden a satisfacer sus necesidades”<sup>17</sup>.

El estudio de la herencia como ciencia no comenzó de verdad hasta la segunda mitad del siglo XIX, pero los problemas que plantea este estudio figuran entre los más fundamentales de la biología, porque la autorreplicación es la

---

<sup>16</sup> [www.genome.gov](http://www.genome.gov)

<sup>17</sup> MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras. Universidad de Granada. 1996

esencia del proceso hereditario y una de las propiedades principales de los sistemas vivos<sup>18</sup>

La biología pretende dar respuestas lo más completas y detalladas posibles a los fenómenos vitales. Al ser el ADN la molécula universal de la herencia, y constituir la base genética de la vida, la tendencia natural ha sido terminar buscando explicaciones al nivel de ADN. Este conocimiento molecular puede dar la clave de muchos fenómenos que hoy entendemos a niveles menos profundos ya descritos por otras ciencias biológicas.

Varios autores coinciden en situar el interés sobre el Genoma Humano desde la década de los '80. A partir de esa fecha ya existían investigadores que intentaban descifrar la información genética de diversos organismos que sirven como modelo en investigación. Respecto al genoma humano buscaban instalar ciertos puntos de referencia para identificar genes asociados a enfermedades. Pero la explosión no se concretó hasta que los científicos se convencieron de las potencialidades médicas y biotecnológicas de desarrollar este proyecto.

El proyecto Genoma Humano se puso en marcha cuando se vislumbró su viabilidad técnica, teniendo en cuenta no tanto sus implicancias sociales potenciales como la eventual utilidad médica de sus resultados y, sobre todo, el importante desarrollo tecnológico rentable que traería consigo la creación de toda una infraestructura científica y organizativa para llevarlo a cabo.

Las actividades propias del Proyecto Genoma Humano se inician alrededor del año 1984, cuando el biólogo molecular Robert Sinsheimer, en ese momento

---

<sup>18</sup> CURTIS, Helena. BIOLOGÍA. Pág. 267. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. Cuarta Edición. 1987

rector de la Universidad de California en Santa Cruz (Estados Unidos), planteó la idea de fundar un instituto para secuenciar el genoma humano. Esta iniciativa había surgido varios años antes como proyectos institucionales en muchos estados y universidades de aquel país, fundamentalmente motivados por los grandes recursos económicos que atraería la iniciativa.

Sinsheimer como biólogo molecular estaba informado de los importantes desarrollos producidos en su disciplina, pero extrañaba un conocimiento mucho mayor del genoma humano, con el fin de lograr avances más rápidos en ese terreno.

En mayo de 1985, Sinsheimer reunió a 12 desatacados biólogos moleculares para discutir los objetivos y viabilidad de un proyecto así. Las intervenciones de los científicos oscilaron desde un escepticismo inicial hasta cierta confianza más o menos firme en la iniciativa. Aunque no se consiguió la instalación del Instituto en Santa Cruz, este debate supuso el impulso decisivo para la puesta en marcha del Proyecto Genoma Humano.

La concreción del Proyecto comenzó en Estados Unidos en 1986 cuando el Ministerio de Energía (DOE), en un congreso en Santa Fe, Nuevo México planteó dedicar buena parte del presupuesto para secuenciar el genoma humano. Su interés radicaba en estudiar los efectos que potencialmente producirían en la genética y en las mutaciones del material genético, las actividades experimentales de sus programas nucleares, tanto militares como civiles.

Tras las propuestas iniciales que partieron del Ministerio de Energía de los Estados Unidos (DOE), al que enseguida siguieron los Institutos Nacionales de la Salud (NIH) quedó claro que este gran proyecto no podía consistir en la secuencia

pura y dura, sino que debería constar de varias etapas sucesivas y encadenadas, comenzando por la elaboración de mapas genéticos y físicos de resolución cada vez mayor.

La secuenciación debía centrarse, en principio, en las zonas de ADN más interesantes, dejando para una etapa posterior el análisis del enorme contenido de ADN de distintas clases que existe en el genoma. Simultáneamente se tenía que desarrollar toda una infraestructura de técnicas instrumentales y de análisis de la información generada.

El posterior debate público tuvo la habilidad de captar la imaginación de los actores políticos del senado norteamericano, y ofrecer el atractivo de que no sólo el PGH era el gran emblema tecnocientífico de finales de siglo, tal como lo había sido el Proyecto Apolo en los años '60, sino que uno de sus fines explícitos era desarrollar tecnologías de vanguardia y conocimiento directamente aplicable que asegurarían la primacía tecnológica y comercial del país en el siglo XXI.

El interés del resto de las naciones creció en forma notable, muchas de ellas motivadas fundamentalmente por no quedarse atrás de Estados Unidos en un tema de tanta trascendencia. En un Congreso de Científicos realizado en Cold Spring Harbor (Estados Unidos), los investigadores asistentes decidieron fundar la Organización del Genoma Humano (HUGO), con el objetivo de coordinar los trabajos realizados en el ámbito internacional, evitando repeticiones y dispersión de recursos<sup>19</sup>.

Esta asociación internacional de científicos implicados en el Proyecto Genoma Humano, creada en 1989, promovía principalmente la cooperación.

---

<sup>19</sup> Ver anexo sobre entidades públicas y privadas que desarrollan investigación sobre el genoma.

“Esencialmente su papel es coordinar los esfuerzos nacionales (evitando la dispersión y duplicación inútil de esfuerzos), difundir datos, promover seminarios y congresos, difundir los temas ELSI (éticos, legales y sociales) y suministrar consejo e información sobre el genoma humano”<sup>20</sup>. Su primer presidente fue Víctor McKusic. Su sede central está en Ginebra, pero existen tres sedes regionales ubicadas en América, Europa y el Pacífico.

Las funciones de coordinación de HUGO no sólo se refieren al campo de la colaboración internacional, sino que también coordina los trabajos de genomas según especies y siguiendo un enfoque interdisciplinario.

### **Objetivos del Proyecto**

Los objetivos del Proyecto Genoma Humano no estuvieron claros desde el principio. Los investigadores norteamericanos contribuyeron con su intención y entusiasmo, pero muchos aportes decisivos para la racionalización y acotamiento de sus objetivos fueron hechas por expertos y profesionales de otros países.

Entre las muchas metas que se planteó el Proyecto Genoma Humano, se distinguen cuatro de ellas, las que determinaron los pasos a seguir:

La primera y tal vez, más importante, era trazar un mapa y la secuencia del genoma humano completo. Los investigadores necesitaban un mapa de ruta refinado, el cual involucra secuencias específicas que pueden ser usadas como señales.

---

<sup>20</sup> IAÑEZ PAREJA, Enrique. INTRODUCCIÓN AL PROYECTO GENOMA [online] 1998. Disponible en la World Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/biotecnologia/genoma-1.html>

Este ordenamiento es fundamental si se piensa que un científico debe buscar determinada secuencia entre diversas combinaciones de bases, lo cual se hace mucho más difícil si no se cuenta con una guía.

En 1995 se publicó un mapa detallado con más de 15 mil marcadores, uno por cada 200 mil pares de base. Esto ayudó a asociar los genes con enfermedades específicas<sup>21</sup>.

Como segunda meta, el Proyecto Genoma Humano se propuso trazar un mapa y la secuencia de los genomas de varios organismos modelo como el de la mosca de la fruta y el ratón. Esta información es útil porque cada uno de estos organismos ha sido usado en estudios de laboratorio durante mucho tiempo.

El tercer objetivo importante del Proyecto Genoma Humano fue sistematizar y distribuir la información que recogía. Todos los datos de la investigación se encuentran disponibles para el acceso público en Internet.

Finalmente el cuarto objetivo aborda el estudio de las implicancias éticas, legales y sociales de la investigación genética. Un total del 5% de los fondos asignados ha sido reservado para este tipo de consideraciones.

Desde los inicios del Proyecto Genoma Humano, se acordó desarrollarlo a través de dos vías independientes, pero relacionadas y ambas esenciales:

- **SECUENCIACIÓN:** actividad relacionada con la definición de la posición en que se encuentran los nucleótidos, que contienen una de las cuatro bases nitrogenadas, en la molécula de ADN

---

<sup>21</sup>Disponible en la World Wide Web: [www.probe.org/espanol/genoma.html](http://www.probe.org/espanol/genoma.html)



- CARTOGRAFÍA O MAPEO GÉNICO: procedimiento que consiste en la localización de los genes en cada uno de los 23 pares de cromosomas del ser humano.

“Las dudas iniciales en el Proyecto Genoma Humano eran perfectamente comprensibles y seguramente inevitables. El problema es que las alternativas metodológicas cambian cada seis meses, y no resulta fácil elegir las correctas. Un ritmo tan vertiginoso resta vigor a los intentos de fijar una tecnología particular, pero también despierta la ilusión de que una tecnología de orden y eficacia superior está a la vuelta de la esquina”<sup>22</sup>

### **El genoma y la empresa privada**

Aparte de su potencial utilidad médica para la detección de enfermedades genéticas, su prevención y eventual terapia, también cabe destacar que el Proyecto Genoma Humano fue visto desde un principio como un buen negocio, derivado del carácter fundamental de la información que se extraería de esta investigación. Los datos son de gran utilidad para acelerar las investigaciones en otros muchos campos de la biomedicina y desarrollos tecnológicos susceptibles de múltiples aplicaciones en sectores claves de la economía y la industria: equipamiento de laboratorios, farmacología, industrias biotecnológicas, química,

---

<sup>22</sup> MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras. Universidad de Granada. 1996

equipos informáticos, gestión de grandes bases de datos, análisis estadísticos de información y telecomunicaciones.

La convicción fundamental que facilitó su rápida puesta en marcha y abundante respaldo público tienen que ver, sobre todo, con su justificación económica y tecnológica.

Durante mucho tiempo las empresas no parecieron mostrar interés por invertir en el ámbito de la genómica. Pero en pocos años esta situación cambió radicalmente. La incursión de la industria en esta área ha obligado a muchas empresas biotecnológicas de primera generación a transformarse o morir.

Muchos científicos han pasado de la universidad a la industria o al menos tienen fuertes relaciones con las empresas. La inversión privada ha sido tan fuerte, que la investigación académica no puede competir en este campo.

Daniel Cohen investigador tunecino co-fundador del Centro de Estudios del Polimorfismo Humano (CEPH) advierte sobre la irrupción de las empresas en la investigación genómica: “la Universidad y demás instituciones académicas no deben perder el tiempo intentando buscar genes de enfermedades comunes, a no ser que tengan vínculos con la industria, corriendo el riesgo de quedar obsoletos muy pronto. Los académicos deben, en cambio, ir a la caza de enfermedades raras o del tercer mundo, que no interesen a las empresas. Es decir, no a la competencia con la industria, pero sí a la especialización en busca de un adecuado nicho ecológico”<sup>23</sup>

---

<sup>23</sup> IAÑEZ PAREJA, Enrique. INTRODUCCIÓN AL PROYECTO GENOMA [online] 1998. Disponible en la World Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/biotecnologia/genoma-1.html>

Cuando se empezó a estudiar el genoma, todos los investigadores formaban parte de un mismo equipo, un consorcio público.

Pero, en 1984, Craig Venter, ex investigador del Centro del NIH, fundó con un financiamiento mixto el Instituto para la Investigación Genética (TIGR), institución que destacó rápidamente en la opinión pública porque dio a conocer la secuencia de un organismo completo: la bacteria *Haemophilus influenzae*<sup>24</sup> con 1800 pares de bases que forman parte de 1740 genes.

En mayo de 1998 Venter cansado de la lentitud con la que se llevaban a cabo los descubrimientos, decidió fundar su propia empresa privada: Celera Genomics una corporación resultante de la unión de Applera Corp. y TIGR. A su tiempo Celera concretó un joint venture<sup>25</sup> con Applied Biosystems para la comercialización de los resultados de sus hallazgos. Como dato curioso, la empresa propietaria de Celera Genomics, PE Corporation, es al mismo tiempo la constructora y vendedora de las máquinas de secuenciación de los principales centros de secuenciación del proyecto público.

De esta forma, pasaron a ser dos los 'participantes' en esta carrera: el consorcio público, Proyecto Genoma Humano (HGP, de sus siglas en inglés) financiado por el Departamento de Energía y los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos y el Instituto Sanger de la Fundación Wellcome Trust con sede en Inglaterra, cuyo director, el doctor Francis Collins, estaba a cargo de un equipo de

---

<sup>24</sup> Esta bacteria es la causante principal de meningitis bacteriana en niños menores de 5 años. No se debe confundir con la influenza, la cual es provocada por un virus

<sup>25</sup> Joint Venture: (Asociación de riesgo). Es la asociación de una empresa nacional (estatal, paraestatal o autárquica) en los sectores, generalmente, del petróleo, gas, comunicaciones, con una empresa extranjera a cuyo cargo corre el riesgo.

mil cien científicos de 6 países: Estados Unidos, Francia, Alemania, Gran Bretaña, Japón y China. Y por otra parte estaba la empresa de Craig Venter.

La secuenciación del genoma se transformó en una actividad frenética en todos los laboratorios que estaban trabajando en el tema. Se trataba de descifrar los trozos de cromosomas humanos y rápidamente incorporar sus secuencias a las bases de datos de HUGO, para atribuírselas y luego patentarlas.

El acceso al mapa del genoma humano se supone que va a ser libre y, por tanto, la información no se podrá patentar. Sin embargo, actualmente existen alrededor de 2.000 patentes de secuencias de genes humanos en EEUU, Europa y Japón. Estas secuencias se han podido registrar porque cumplían un requisito básico: tenían una utilidad. Así, la empresa Human Genome Sciences ha obtenido la patente sobre 126 genes.

En el debate sobre las solicitudes de patentes de genes, la postura inicialmente favorable de importantes instituciones estadounidenses y la postura contraria de otros países como el Reino Unido, Francia e Italia, seguramente tuvo mucho que ver con la enorme ventaja inicial de Estados Unidos frente al resto de sus posibles competidores, Japón e Inglaterra, en la disponibilidad de un alto número de genes parcial o completamente secuenciados en sus bases de datos.

Sin embargo, a pesar del debate en torno a la patentabilidad del genoma, éste ha sido patentado por partes, cosa que todos o casi todos aceptan plenamente. La excepción la constituye John Sulston, el principal investigador del Sanger Center de Cambridge, que forma parte del consorcio público, y que llegó a afirmar que la secuenciación del genoma, en la que él participa, si se realiza con fines comerciales es "totalmente inmoral y vergonzosa".

La presentación pública del primer borrador de secuencia del genoma humano se llevo a cabo el 26 de junio de 2000, en la Casa Blanca, la que abarcaba aproximadamente el 90% del mismo. En este acto estaban presentes, junto al presidente de los Estados Unidos, Bill Clinton, Francis Collins en representación del Proyecto Genoma Humano público y Craig Venter, presidente de Celera Genomics, la empresa privada de biotecnología que durante dos años mantuvo una dura pugna con el consorcio público para intentar terminar primero la secuencia y poder alcanzar junto a la gloria del éxito la rentabilidad económica de las aplicaciones científicas y farmacéuticas derivadas del conocimiento del genoma.

Una de las claves del rápido avance de Celera en la carrera del genoma fue la tecnología. Poderosos computadores y un nuevo secuenciador totalmente automático que lee más de cien millones de letras del código genético cada 24 horas, permitió realizar en una semana el trabajo que antes demoraba un año. En 3 años lograron darle alcance al Proyecto Genoma Humano, que llevaba 10 años de investigaciones consiguiendo un empate al anunciar juntos el primer borrador del ADN en el 2000.

Finalmente la secuenciación completa del genoma humano fue anunciada por el Consorcio Internacional para la Secuenciación del Genoma, encabezado por Estados Unidos, el Instituto Nacional de Investigaciones sobre el Genoma Humano, a cargo del Dr. Francis Collins y por el Departamento de Energía de los Estados Unidos, el 14 de abril de 2003, dos años antes de lo pronosticado. Este anuncio fue acompañado de la inauguración de la base de datos que contiene la

secuencia completa del genoma humano<sup>26</sup>. Las secuencias generadas por el Proyecto Genoma Humano han sido depositadas en esta base de datos pública y son accesibles en forma gratuita a todos los científicos y personas interesadas alrededor del mundo.

Todas las metas del Proyecto se completaron exitosamente, en forma anticipada a la programación original y a un costo menor de lo previsto; de 3 mil millones de dólares se redujo a 2 mil 700 millones. Al respecto es interesante destacar que entre el 3 y el 5% de los recursos del proyecto fueron destinados a incrementar el conocimiento de los aspectos éticos, legales y sociales y sus impactos en las personas, las instituciones y la sociedad. Al menos en Estados Unidos estas investigaciones han brindado una mayor información a las políticas públicas y han ayudado a la emisión de leyes para evitar la discriminación sobre bases genéticas.

### **Resultados y aplicaciones a partir del Proyecto**

Si bien la información que se ha obtenido de este Proyecto es importante, se debe entender esta etapa como un inicio. Ahora la tarea consistirá en racionalizar el conocimiento y aplicarlo de la mejor manera posible.

A partir de lo que ahora se sabe ha sido posible derribar mitos como, por ejemplo, la cantidad de genes de los cuales consta el genoma humano. Ahora es de conocimiento de la comunidad científica que los genes son entre 30 mil y 40 mil a pesar de la complejidad de los procesos que desarrollan los individuos. Como plantea Daniel Cohen “por curioso y humillante que pueda parecer, la rata y el

---

<sup>26</sup> La dirección es: <http://www.ncbi.nlm.gov/genome/guide/human/>

mono tienen tantos genes como nosotros. Queda por descubrir el porqué de este palmo de narices que se hace a la jerarquía del mundo animal”<sup>27</sup>

Otro mito lo ha generado la gran cantidad de regiones desiertas que presenta el genoma. El Proyecto Genoma Humano arrojó que las nueve décimas partes del genoma no codifican proteínas ni tienen función conocida, por lo menos hasta hoy. Algunos científicos plantean que se trata de ADN basura. Al respecto la Dra. Lilian Jara<sup>28</sup> afirma que estos fragmentos de genoma podrían denominarse ADN egoísta el cual no quiere contar para qué sirve. Es probable que este ADN egoísta actúe de manera defensiva para proteger a los genes, encubriéndolos, de mutaciones o daños.

Se han identificado los denominados SNPs (snips), los cuales son variaciones en el orden de las bases nitrogenadas. Los snips son los responsables de la diversidad genética. Los seres humanos compartimos el 99,9% de las secuencias, es decir, son idénticas en todos los individuos. El restante 0,1% corresponde a los SNPs.

Por otra parte, se prevé que, a raíz del conocimiento que se obtendrá del genoma humano, se podrán comprender realmente los mecanismos moleculares de la salud y de la enfermedad. Con el tiempo, se entenderá perfectamente la acción de los genes, su expresión y, por tanto, cómo, cuándo y por qué ordenan a las células sintetizar las proteínas que hacen que nuestro organismo esté sano o, por el contrario, enfermo.

---

<sup>27</sup> COHEN, Daniel. LOS GENES DE LA ESPERANZA. Editorial Seix Barral S.A. Barcelona. Primera Edición. 1994

<sup>28</sup> Académica que pertenece al Programa de Genética Humana. Instituto de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

El avance en el Proyecto Genoma Humano y en los mapas y secuencias ya disponibles impulsan la necesidad de disponer de técnicas capaces de rastrear ADN en busca de mutaciones asociadas con enfermedades humanas. En los próximos años se habrá identificado la mayor parte de los genes implicados en importantes enfermedades. En las bases de datos se están introduciendo informaciones sobre mutaciones y sus implicancias clínicas. Uno de los retos de la medicina será hacer uso de esa información para mejorar el diagnóstico y pronóstico de las enfermedades.

Se le podrá informar a una persona que puede comer ciertos alimentos grasos porque carece de predisposición genética a la obesidad y enfermedades cardiovasculares, pero que debe alejarse del alcohol porque es genéticamente propensa al alcoholismo. En algunos textos estudiados se habla de *genomancia* o sea, la adivinación del futuro mediante el código genético.

El conocimiento sobre el genoma permitirá que se creen nuevas drogas terapéuticas. Estos nuevos fármacos prometen menores efectos colaterales que las actuales, ya que serán creadas para cada individuo de acuerdo a sus características genéticas.

Otra perspectiva que abre el Proyecto Genoma Humano es el diagnóstico molecular. El Proyecto de Anatomía Genómica del Cáncer pretende realizar un catálogo de todos los genes expresados en los distintos tipos de células tumorales. Los investigadores quieren determinar cómo cambia la expresión génica (de los genes) conforme progresa el cáncer y comprender cómo surgen los tumores. Se espera obtener un índice genético de los tumores, de modo que los médicos no sólo dependan de la anatomía patológica convencional (microscopía),



sino que el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de sus pacientes se pueda asentar en un conocimiento más adecuado a la base de la expresión génica y de las proteínas. Esta iniciativa debería suministrar información para clasificar tumores e identificar parámetros para la terapia.

Pero el panorama que se abre con esta investigación es mucho más amplio que el diagnóstico y tratamiento de enfermedades. Los beneficios abarcan diversas esferas como es el caso de la informática.

La creación de bases de datos donde se almacena toda la información generada por el Proyecto Genoma Humano es una realidad. Hoy día es posible acceder vía Internet a estas bases de datos, sitios de libre acceso, para conocer aspectos de alto interés en términos de comparar secuencias incluso de genomas de diversas especies de animales y vegetales.

Mediante el uso libre de esta información será posible determinar la función de cada gen e incluso determinar cómo las mutaciones influyen en la interacción con factores ambientales de los productos de la expresión de los genes, las proteínas.

Entre las tecnologías que han recibido gran impulso debido a las actividades del Proyecto Genoma humano, figuran no sólo las relacionadas con el manejo computacional de los datos, sino que también aquellas que permiten la generación de ellos, es decir, técnicas de la Biología Molecular relacionadas con la labor de secuenciar en forma automática trozos de genoma o las que permiten amplificar la información disponible para incrementar su representatividad y aplicar técnicas de estudio que requieren mayores cantidades de material genético.

Otra de las aplicaciones que traerá consigo los datos recogidos a partir de las investigaciones sobre el genoma, es la identificación forense, para potenciales sospechosos en los cuales el ADN puede conducir a liberar a personas que fueran acusadas de crímenes injustamente, para identificar víctimas de catástrofes, paternidad y otras relaciones familiares.

A nivel de genomas de microbios, los cuales han sido estudiados como genomas modelo, permitió explorar nuevas fuentes de energía, desarrollándose la bioenergía.

También ha sido útil para estimar el daño y riesgo de exposición a la radiación, agentes que provocan mutaciones, toxinas cancerígenas y reducción de probabilidad de mutaciones hereditarias.

Los conocimientos genómicos derivados de este Proyecto, se están traduciendo en mejores métodos diagnósticos que se basan en análisis directos del ADN, que se emplean para confirmar una sospecha clínica de una patología de naturaleza genética y también para el diagnóstico prenatal en el caso de embarazos en que se sospecha la existencia de riesgo reproductivo, es decir, gestación de un ser humano portador de alteraciones morfológicas o funcionales que incluso podrían poner en riesgo su propia existencia y/o la de su madre.

También es factible aplicar estas técnicas, a niños y adultos asintomáticos para resolver si pudieran haber heredado de algún progenitor una mutación causal de una enfermedad genética que se desarrolle en el futuro. Otra de las posibilidades derivada de este conocimiento, es que se detectan mutaciones que favorecen una predisposición genética a algunas patologías. No se debe perder la perspectiva que en este momento no se visualiza con claridad que este

conocimiento genómico se traduzca en medidas preventivas y terapéuticas efectivas y eficaces.

En otra de las áreas donde se ha visto aplicado el conocimiento deriva del Proyecto Genoma Humano, es en la asesoría genética a individuos y a parejas en riesgo de padecer o transmitir una enfermedad genética a sus hijos.

A partir de todos los resultados del proyecto Genoma Humano surgen nuevas metas y proyectos que formarán parte de la segunda fase de este Proyecto. Todas estas áreas estarán dedicadas a convertir la visión genómica en realidades tangibles para la población general, mediante el estudio de la estructura y función de los genes y las proteínas. Las líneas a seguir serán cinco: el proyecto internacional del HapMap<sup>29</sup>, el desarrollo de la enciclopedia de los elementos del ADN (proyecto ENCODE), desarrollo de la genómica química, el programa Genoma para la Vida y el establecimiento del Consorcio para la Genómica Estructural. Además, dentro de estas nuevas metas, se incluye el desarrollo de nuevas tecnologías que permitan secuenciar el genoma de cualquier persona a un costo inferior a los mil dólares.

Los reales alcances del Proyecto Genoma Humano, sin embargo, han generado ansiedad en el público y también en ciertos sectores de profesionales médicos, y la mistificación de la genética generada por los medios de comunicación. Esto ha determinado la creación de Comités de Pruebas Genéticas

---

<sup>29</sup> El proyecto se formó en el año 2002 y su objetivo, fundamentalmente, será examinar el genoma en relación a los fenotipos (expresión externa de una característica determinada por un gen). Al mismo tiempo permitirá desarrollar investigaciones sobre genes y variaciones genéticas que afecten a la salud y la enfermedad

en varios países, cuyo objetivo es efectuar una muy estricta supervisión sobre la introducción de análisis de test de este tipo en el mercado.

Como toda actividad humana, la investigación del genoma humano y sus aplicaciones médicas, ocurre en contextos sociales e históricos determinados. El contexto mundial de hoy, se caracteriza por la desigualdad social y económica, las enormes distancias que existen entre países ricos y pobres y dentro de las mismas naciones, entre minorías ricas y mayorías pobres, situación que se presenta tanto en países desarrollados como en los llamados “en vías de desarrollo”. Esto va a producir, con bastante certeza, una inequidad en el acceso a los beneficios del saber médico, derivado del Proyecto Genoma Humano.

## **CAPÍTULO II**

**Una nueva etapa en la evolución de la medicina**

El Proyecto Genoma Humano ha abierto las puertas para el desarrollo de una revolución mundial que afecta tanto el ámbito de la salud como el social o económico. Ese conocimiento que surgió a través de varios años de investigación en medio de laboratorios y científicos, se hace cada vez más cercano y cotidiano.

Las aplicaciones, hasta hoy conocidas, son diversas y cada nuevo día nace una nueva posibilidad de utilizar los datos disponibles. Sin embargo, se debe tener en cuenta que aún existen limitantes frente al uso de la información producto de los misterios que encierra el genoma humano.

Actualmente la investigación no ha logrado descifrar y comprender lo que el genoma quiere decir. Entender la función de un gen depende de técnicas mucho más sofisticadas que las utilizadas para la simple lectura del genoma, letra por letra.

A pesar de lo promisorio del Proyecto Genoma Humano, y lo que significa tener acceso al libro de la vida, no se puede afirmar que se ha encontrado la fórmula para la vida eterna. Se ha avanzado mucho en el diagnóstico de enfermedades, al identificar los genes asociados a ellas, pero en lo que respecta al tratamiento o terapias, falta mucho por investigar; el abismo entre ambas etapas es, todavía, muy grande. Tal como lo afirma el Dr. Víctor Penchaszadeh: “si bien la información genómica permitirá una mejor comprensión de las bases moleculares de las enfermedades, todavía es prematuro predecir cuándo estos adelantos se traducirán o no en un mejoramiento de la salud de las personas. En efecto,

conocer la identidad de un gen determinante de una enfermedad no es suficiente para incidir en su prevención o tratamiento”<sup>30</sup>

Se calcula que harán falta entre cinco y veinte años de investigaciones biológicas y médicas para encontrar tratamiento para la enfermedad por cada gen identificado. Se espera que hacia el año 2020 la medicina curativa aporte conocimientos en el tratamiento de enfermedades.

A través de este capítulo se abordan las aplicaciones médicas que tienen su fundamentación en el Proyecto y que son el principio de un cambio paradigmático en la forma de cómo se practicará medicina en el siglo XXI.

## **APLICACIONES DIAGNÓSTICAS**

El Proyecto Genoma Humano se acerca cada vez más a un nuevo tipo de práctica clínica, la que se ha denominado Medicina Genómica y Predictiva. Será posible detectar anomalías genéticas, incluso antes de que la enfermedad manifieste sus primeras características.

Predecir, comprender, curar, son las tres tareas que pueden fijarse biólogos y médicos para las próximas décadas. Pero, en la mayoría de las enfermedades, estas tres tareas serán sucesivas: el progreso de la medicina predictiva precederá al de la medicina curativa.

Las posibilidades de diagnosticar enfermedades futuras pueden desarrollarse ya sea en el ámbito prenatal o neonatal. A través del sondeo

---

<sup>30</sup> PENCHASZADEH, Víctor. ASPECTOS ÉTICOS DEL PROYECTO GENOMA HUMANO [online]. Conferencia pronunciada en la XIV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica. Mar del Plata 22 – 25 de Noviembre. 2000. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.uchile.cl/bioetica/doc/ponen2.htm>

prenatal se pretende discernir si un feto tiene riesgo de presentar enfermedades genéticas. Se suministra esta información a los padres respecto del estado del feto. Frente a este horizonte se plantea el dilema ético sobre el aborto y eugenesia<sup>31</sup>, los cuales serán abordados más adelante.

La disponibilidad de métodos fiables de análisis genético permite a las parejas con riesgo de tener descendencia afectada, llevar adelante sus embarazos con el conocimiento de la presencia de una posible enfermedad. Sin embargo, la justificación más importante del diagnóstico prenatal es el alivio de la ansiedad, en caso de que el diagnóstico sea negativo.

### Estudios Prenatales

Tipo de estudio	Metodología
Amniocentesis	<p>Se extraen 10 ml de líquido amniótico, y tras cultivo, se realizan análisis de cariotipo, enzimáticos y genéticos.</p> <p>Su riesgo de inducción a aborto es de 1/200 a 1/300</p> <p>Se suele practicar entre las 16 y 18 semanas de gestación.</p>
Extracción de vellosidades coriónicas (transcervical o transabdominal)	Es un procedimiento que consiste en la obtención de vellosidades coriales ya sea, a través del cuello uterino, vía

<sup>31</sup> Permitir la sobrevivencia sólo de los fetos sanos. (Sobrevivencia de los más aptos)



	<p>transcervical o por punción abdominal, utilizando una cánula, pinza o endoscopia Requiere pericia técnica porque genera molestias en la madre al momento de la extracción. A pesar de su eficacia ha mostrado inducción al aborto entre un 2 y 4%</p> <p>Se puede realizar a entre la semana 10 y 12 de gestación</p>
<p>Obtención de muestra de células fetales a partir de sangre periférica de la madre.</p>	<p>Se utilizan anticuerpos para identificar y purificar células fetales presentes en la sangre de la madre. Luego se extrae el material que se encuentra en el núcleo de estas células el cual, es sometido a análisis genético.</p>

Fuente: Aspectos sociales y éticos del PGH., Enrique lañez Pareja

En el caso de los estudios neonatales se trata de adoptar las medidas adecuadas para enfrentar las enfermedades de manera oportuna. Aparentemente este tipo de sondeo no presenta problemas éticos, al menos cuando se trata de enfermedades curables; los dilemas surgen cuando los análisis revelan una predisposición a una patología incurable. El individuo se enfrenta al determinismo genético que puede acarrear depresión e incluso suicidio.

## Estudios Neonatales

Tipo de Estudio	Metodología
Extracción de muestra de sangre	La sangre para estudio de ADN debe ser de tipo periférica. Bastan sólo 10 o 12 ml de sangre para conocer la información genética de un ser humano

Fuente: Dra. Lilian Jara. Programa de Genética Humana. Instituto de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Las principales causas de muerte entre el 20% de los lactantes que mueren el primer año de vida se deben a defectos o malformaciones de nacimiento. Considerando la frecuencia de trastornos cromosómicos, monogénicos<sup>32</sup> y poligénicos<sup>33</sup>, un recién nacido tienen entre 2 y 5% de posibilidades de presentar estos síndromes de malformación mayor. Algunas cifras apuntan a un aumento del 30% de estas alteraciones en los últimos años.

Las mejoras en las técnicas de identificación y análisis genético desarrolladas por el Proyecto Genoma Humano incrementarán significativamente la capacidad de análisis y detección de enfermedades durante el embarazo, el nacimiento, y en todos los estados de la vida adulta. Sencillos métodos de análisis del ADN permiten detectar una amplia variedad de mutaciones genéticas. Pocas enfermedades escapan hoy a los proyectos de los múltiples grupos de investigadores que intentan discernir sus bases a nivel molecular.

---

<sup>32</sup> Causados por la mutación de un solo gen

<sup>33</sup> Son varios genes los que mutan

“Por diagnóstico de ADN se entiende la capacidad de reconocer secuencias particulares de ADN mediante complementariedad molecular entre una sonda y el ADN diana. Esta tecnología resulta especialmente adecuada para el diagnóstico de enfermedades cuyos defectos monogénicos se conocen”<sup>34</sup>

En los últimos años, la identificación de las mutaciones genéticas responsables de enfermedades como la Fibrosis Quística o la Corea de Huntington (ver glosario) ha sido seguida de un rápido desarrollo de los correspondientes métodos de diagnóstico basado en análisis de ADN contra enfermedades como la Hiperlipidemia tipo II, que afecta a las arterias coronarias, y se puede actuar eficazmente mediante cambios en la dieta y administración de fármacos. Pero para otras enfermedades autosómicas dominantes como la Corea de Huntington no se espera medidas terapéuticas con una eficacia importante a corto plazo.

La aplicación actual más común de la genética es el asesoramiento genético a individuos o parejas en riesgo de padecer o transmitir una enfermedad genética a la descendencia. Esta práctica se ha visto potenciada por los adelantos en el conocimiento del genoma humano, dado que el número de genes asociados a enfermedades, posibles de ser analizados molecularmente, crece en forma muy acelerada.

Los programas de detección de alteraciones genéticas orientados al examen de individuos adultos para prevenir la transmisión a la descendencia de la

---

<sup>34</sup> MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras. Universidad de Granada. 1996

enfermedad pueden resultar enormemente beneficiosos si se cuidan aspectos importantes: elección de la población a examinar, confidencialidad de los resultados, seguimiento de los portadores, asesoramiento genético y labor informativa.

Sin embargo, la presión de intereses comerciales, combinada con la falta de conocimiento de los profesionales de salud y la mistificación de la genética por parte de los medios de comunicación, contribuyen a generar ansiedad en el público y en los médicos, que se traduce en la indicación de pruebas genéticas de manera poco racional, (en países donde las pruebas están disponibles) sin valorar los beneficios y perjuicios potenciales para los pacientes y sus familiares.

Los riesgos médicos, éticos y sociales de las pruebas genéticas han sido analizados por un Comité Asesor de Pruebas Genéticas de Estados Unidos, planteando la necesidad de la supervisión estricta de la introducción de estos análisis en el mercado: “se han documentado instancias de estigmatización social, pérdida de pólizas de seguro o empleo a causa de pruebas genéticas positivas. Estas conductas revelan una profunda ignorancia sobre la baja incidencia, y por ende valor predictivo, de la mayoría de las mutaciones predisponentes para enfermedades multifactoriales”<sup>35</sup>. Esta visión es producto de una mirada reduccionista y determinista que aún se mantiene sobre las investigaciones del genoma humano.

---

<sup>35</sup> PENCHASZADEH, Víctor. ASPECTOS ÉTICOS DEL PROYECTO GENOMA HUMANO [online]. Conferencia pronunciada en la XIV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica. Mar del Plata 22 – 25 de Noviembre. 2000. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.uchile.cl/bioetica/doc/ponen2.htm>.

El conjunto de las alteraciones genéticas diagnosticables con los test disponibles y para las cuales aún no se cuenta con tratamientos eficaces, que produzcan algún beneficio terapéutico, representa un desafío considerable para la práctica médica y una nueva responsabilidad.

Un elemento importante para evaluar la relación costo beneficio de un programa de diagnóstico genético para detección de portadores está en el esfuerzo educativo e informativo necesario para su puesta en marcha, dirigido tanto a los profesionales de la medicina implicados como a los individuos y familias participantes.

### **Genética y ambiente**

La genética en el desarrollo de enfermedades es, sin duda, el factor más importante de tener en cuenta. Por esta razón son fundamentales los descubrimientos que el genoma ha revelado recientemente. Sin embargo, los genes no actúan solos, en ellos afecta el ambiente en que el ser humano se desenvuelve jugando un papel complementario a la hora de desencadenar una patología.

Tal como lo plantea el Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC), prácticamente todas las enfermedades humanas son el resultado de la interacción entre los factores genéticos y los factores ambientales como la dieta, los agentes infecciosos o los productos químicos tóxicos. Los avances científicos en genética están acelerando nuestro entendimiento acerca de cuales variaciones genéticas contribuyen, tanto a la salud humana como a sus enfermedades. Nuevas oportunidades para la prevención de enfermedades

surgirán, sin duda, gracias a la identificación de los factores ambientales que, de alguna forma, interaccionan con esas variaciones genéticas para generar enfermedades.

Al analizar la etiología<sup>36</sup> de las 1500 enfermedades o trastornos llamados monogénicos, es decir causados por la mutación de un solo gen, se debe considerar que existen otros factores que afectan y modifican la acción de ese gen, ya que estos no actúan en el vacío. De este modo se producen las variaciones de los síntomas y signos de cada enfermedad, en cada paciente.

“La mayoría de las enfermedades crónicas del adulto representan la culminación de la interacción prolongada entre genes y factores ambientales o estilos de vida”<sup>37</sup> Algunos ejemplos son la Hipertensión, Cardiopatías coronarias, Diabetes, Obesidad, Psicopatías, entre otras. Se trata de trastornos cuantitativos causados por la interacción entre genes y factores no genéticos.

Los estudios de genealogías de familias con estos trastornos no revelan un patrón de herencia y las mutaciones puntuales no explican, por sí solas, los síntomas o signos. Son los factores ambientales y estilos de vida que agregados a los genes predisponentes, impactan el fenotipo, emergiendo así la enfermedad.

Pero el ambiente no sólo determina el surgimiento de enfermedades; cualquier característica es el resultado de la genética y el ambiente; no existe nada que no esté en relación con el ambiente. Por ejemplo la estatura está determinada por la intervención de muchas parejas de genes, pero también

---

<sup>36</sup> Etiología: procede del griego *aitía* y *logos*, que significa estudio de la o las causas

<sup>37</sup> CRUZ-COKE M, Ricardo. APLICACIONES MÉDICAS DE LOS DESCUBRIMIENTOS GENÓMICOS. . *Rev. méd. Chile*. [online]. nov. 2001, vol.129, no.11 p.1328-1332. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.scielo.cl>

depende de la alimentación que el individuo reciba durante su etapa de crecimiento, así como del ejercicio<sup>38</sup>.

Actualmente se desarrollan estudios genómicos relacionados con la conducta humana y los trastornos que la afectan, basándose en la teoría de que existe un componente hereditario en las causas de muchas enfermedades de tipo psiquiátrico. En este tipo de enfermedades el ambiente también es determinante. Si se identifican los defectos moleculares se podrá predecir y probablemente prevenir estas afecciones. Pero como la influencia de los genes es más probabilística que determinista, el ambiente sigue siendo un factor a considerar.

La modificación del ambiente puede generar cambios de conducta en un paciente depresivo, permitiéndole superar en algunos aspectos su padecimiento. Esta misma metodología se puede aplicar en otras enfermedades, por ejemplo se puede eliminar el azúcar en la dieta de los diabéticos, la sal en aquellos pacientes que sufren de hipertensión, el gluten<sup>39</sup> para los enfermos celíacos. La idea es transformar el ambiente para lograr una mejoría en la calidad de vida de quienes son afectados.

Como se ha visto, muchas enfermedades se curan al cambiar ciertas condiciones del ambiente, ya sea el ambiente orgánico o el externo. El concepto de ambiente para quienes no son parte del área médica se circunscribe a aquello que les rodea, pero para los científicos ambiente es todo, es decir, el medio interno y externo, a fin de cuentas todo resulta ambiente de algo.

---

<sup>38</sup> Dato proporcionado por la Dra. Lilian Jara. Programa de Genética Humana. Instituto de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

<sup>39</sup> Gluten: Término genérico dado a las proteínas, insolubles al agua, que se encuentran en todos los granos de cereales. Sólo el gluten hallado en el trigo, la avena, la cebada y el centeno son conocidas como los causantes del daño producido en el intestino de los celíacos.

## APLICACIONES TERAPÉUTICAS

### Terapia génica

Sabemos que el avance en el diagnóstico de enfermedades ha sido vertiginoso, gracias a los descubrimientos derivados del Proyecto Genoma Humano, pero diagnósticos eficaces sin terapia posible satisfacen poco a los afectados. Una vez que se han conocido las bases moleculares y fisiopatológicas de una enfermedad, las estrategias de investigación pueden ir en dos direcciones, según el postulado del filósofo español Miguel Moreno:

**Vía Farmacológica:** para intentar compensar las consecuencias fisiológicas del funcionamiento anormal de la célula.

**Vía Genética:** buscando la introducción de un gen foráneo en las células afectadas, para que sustituya el gen anómalo. Este enfoque es el que corresponde a la terapia génica.

La terapia génica satisface el anhelo de la medicina de curar o remover las causas de una enfermedad. “Se puede estimar en 85% el componente genético de todas las patologías humanas, de allí que disponer de terapia génica podría aliviar en gran medida a la humanidad”<sup>40</sup>.

La idea de desarrollar este tipo de terapia circulaba, desde hace muchos años, en las mentes de varios científicos, pero sólo alcanzaba el ámbito de medicina-ficción; se trataba de un sueño, pero muy poco creíble.

---

<sup>40</sup> VALENZUELA, Carlos Y. ÉTICA CIENTÍFICA DE LA TERAPIA GÉNICA DE INDIVIDUOS: URGENCIA DE LA CIRUGÍA GÉNICA DEL ADN. . *Rev. méd. Chile*. [online]. oct. 2003, vol.131, no.10. p.1208-1214. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.scielo.cl>



Recién en 1989 los pioneros de la terapia génica Steven Rosenberg, Michael Blaese y French Anderson practicaron pruebas, en Estados Unidos, en enfermos de cáncer en fase terminal. Desde ahí las técnicas se han mejorado, pero la terapia en sí misma se mantiene en fase experimental.

En esencia, la terapia génica es la introducción de genes en el ADN de una persona para tratar enfermedades. El procedimiento implica reemplazar, manipular o suplementar los genes no funcionales con genes funcionales. Se trata de introducir una copia normal de un gen alterado y lograr su expresión.

Dependiendo del tipo de células a las que se aplique podemos distinguir entre terapia génica somática y germinal<sup>41</sup>. La primera dirige la modificación genética a cualquiera de los tejidos corporales del paciente y, aunque llegase a tener efectos duraderos a largo plazo, éstos se circunscriben al individuo tratado. En ningún caso pasan a la descendencia porque los genes que se transmiten de padres a hijos son aquéllos presentes en los óvulos y espermatozoides. Carece de consecuencias hereditarias.

La terapia germinal, por el contrario, está orientada a la modificación genética de las células reproductoras, de las células precursoras de la línea germinal o de las células embrionarias en las primeras etapas del desarrollo. En el caso de las células germinales los efectos terapéuticos se manifestarían sobre los descendientes, aquéllos que se originan a partir de las células germinales

---

<sup>41</sup> BEDATE, Carlos. TERAPIA GENÉTICA. Fundamentos para el estudio de los efectos sociales de las investigaciones sobre el genoma humano. Cátedra de Derecho y Genoma Humano, Fundación BBV-Diputación Foral de Bizkaia, Universidad de Deusto, Bilbao, 1995,

tratadas, pero no sobre los individuos productores de dichas células. Por afectar a la línea germinal, todas las células de los individuos de la generación emergente sometida a terapia incorporarían la modificación que, de este modo, podría propagarse hereditariamente a las generaciones siguientes descendientes de ese linaje.

Por el momento, la terapia germinal no está autorizada en ningún país y todos los protocolos en marcha hasta el momento en seres humanos son de terapia somática. Sin embargo, como las consecuencias éticas y sociales de la aplicación de estos dos tipos de terapias son muy distintas, el debate sobre la utilización futura de la terapia germinal tiene una relevancia notable.

### **Métodos de aplicación en Terapia Génica**

En cuanto a las formas de aplicación se debe distinguir la terapia *ex vivo*, cuando los genes se transfieren a células en cultivo extraídas del paciente que posteriormente son reincorporadas al organismo, y la terapia *in vivo*, cuando los genes se transfieren directamente al paciente, por ejemplo, a través del torrente circulatorio. Una variante de esta última es la modalidad de terapia *in situ*, si el tratamiento es realizado directamente en el órgano afectado.

Teóricamente se puede pensar en distintas estrategias de terapia génica dependiendo de los objetivos que se persigan. La más común y simple consiste en la inserción génica, la introducción en las células tratadas de una copia de un gen normal. Esta técnica, conocida también como terapia de aumento génico (GAT)

por el efecto que produce, se aplica a enfermedades recesivas<sup>42</sup> en las cuales no se genera el producto génico normal. La introducción de una copia de la variante no mutada del gen persigue la producción de la proteína funcional en una cantidad suficiente para restablecer el fenotipo normal.

La inserción génica es especialmente apta para enfermedades recesivas que no requieren una regulación estricta de la cantidad de producto génico producido para que el fenotipo normal pueda ser recuperado. Es por esto que es la técnica de terapia génica más empleada y prácticamente la única ensayada en los protocolos con células humanas afectadas por dolencias hereditarias. Sin embargo, es inservible para la casi totalidad de enfermedades producidas por genes de efecto dominante<sup>43</sup>.

Una segunda modalidad, más difícil desde el punto de vista técnico, es la corrección dirigida de mutaciones (*gene targeting*) mediante algún procedimiento de modificación o cirugía génica que sustituya el gen defectuoso por una copia normal del mismo o tan sólo sustituya la secuencia mutada del gen por la secuencia normal, recomponiéndose de este modo la función original del gen. El mecanismo concreto para realizar esta sustitución sería la recombinación homóloga<sup>44</sup>, que ya ha sido ensayada en ratones pero que debido a su dificultad y

---

<sup>42</sup> Enfermedades recesivas: existe una alteración idéntica en el gen heredado del padre y el heredado de la madre. Se es portador de ambos genes defectuosos en el par que determina la expresión de la enfermedad.

<sup>43</sup> Enfermedad dominante: uno de los genes que forma el par, por sí solo, genera la expresión de la enfermedad

<sup>44</sup> El procedimiento se inicia dividiendo en dos partes la secuencia-diana, a través del efecto de una enzima. Luego mediante una ligasa cada mitad es unida al extremo del gen que se pretende transferir. Por la complementariedad de la hebra de ADN, la secuencia introducida se une a la secuencia homóloga presente en el genoma huésped. De este modo la secuencia anómala es sustituida por una secuencia de función normal, conservando las condiciones normales de regulación y expresión.

escasa fiabilidad actual aún no ha sido nunca ensayada en humanos. De llegar a ser aplicada esta modalidad podrían ser tratadas enfermedades dominantes.

Otra estrategia de terapia génica es la supresión dirigida de células específicas insertando genes suicidas<sup>45</sup>, genes estimuladores de la respuesta inmune o la inhibición dirigida de la expresión génica bloqueando el ADN, el ARN<sup>46</sup> o la proteína producida por el gen. Los métodos basados en la supresión de células ya se han ensayado para la eliminación de tumores cancerosos, mientras que los basados en la inhibición de la expresión génica podrían ser útiles para el tratamiento de ciertos cánceres, algunas enfermedades infecciosas y para enfermedades hereditarias de efecto dominante.

La principal limitación que presenta la terapia génica, es el modo de transferencia génica. De qué manera se puede hacer llegar de manera eficiente la información correcta a la célula o tejido afectado. En la actualidad el vehículo más usado para este trabajo son los virus, que a pesar de su mala reputación han demostrado la utilidad que prestan en este tipo de terapia.

---

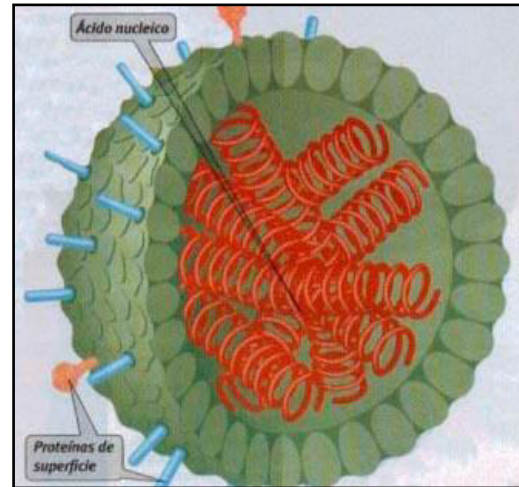
<sup>45</sup> Genes suicidas: genes introducidos en el cuerpo que tienen por finalidad transformar sustancias no tóxicas en veneno para atacar a los virus. (Por ejemplo Aciclovir)

<sup>46</sup> ARN: (ácido ribonucleico) también es una macromolécula de ácido nucleico como el ADN pero tiene otras propiedades. Está formado por una sola cadena, contiene ribosa (de ahí su nombre), posee cuatro bases como el ADN, pero en el ARN la timina es reemplazada por el uracilo. Gracias al ARN la información se traspa desde el núcleo celular al citoplasma en un proceso llamado transcripción.

## Medios de Transporte aplicados en Terapia

### Génica

Los virus son pequeños fragmentos de ADN protegidos por una cápsula de proteínas. Son un sistema vivo reducido a su mínima expresión, incapaz de satisfacer sus propias necesidades, por lo que recurren a otros para sobrevivir generando efectos perturbadores.



El comportamiento de un virus puede causar graves errores genéticos. Son considerados invasores de los genomas, pasan el tiempo introduciendo su información genética en el seno de organismos más elaborados. Todo su arte consiste en expresar sus genes en células en las cuales se instalan; muchos de ellos llegan incluso a implantar su información en el genoma de la célula que los acoge.

Estas características son las que representan utilidad para los científicos. Los virus actúan como vectores<sup>47</sup>, es decir, medios de transporte para los genes que se desea implantar. Para ello los virus son sometidos a diversos procesos, una especie de domesticación, hasta obtener un virus dócil, denominado recombinante<sup>48</sup>.

---

<sup>47</sup> Los vectores son sistemas que ayudan en el proceso de transferencia de un gen exógeno a la célula, facilitando la entrada y biodisponibilidad intracelular del mismo, de tal modo, que este pueda funcionar correctamente. Se han utilizado una gran variedad de vectores con fines experimentales, pero todos ellos pueden ser clasificados en: vectores virales y vectores no virales.

<sup>48</sup> Virus con los genes manipulados

Existen dos tipos de virus: aquellos que penetran en la célula y se integran en su genoma (retrovirus) y los que penetran en la célula sólo expresando sus genes sin transformar el genoma celular. Los primeros cuentan con la desventaja de que sólo pueden integrarse en células que se dividen.

Los terapeutas disponen de estas dos clases de virus para lograr su objetivo. Cuando ha tomado la decisión el proceso es el siguiente: se toma el gen normal, destinado a sustituir al gen enfermo, se carga en el virus-vehículo y se apunta al objetivo. Generalmente no basta con inyectarlo en la sangre para que se dirija hacia los tejidos del organismo que se desean sanar. Es necesario que el vehículo quiera entrar en dichas células de acuerdo a la enfermedad que se quiera curar.

Como forma de asegurar que el virus alcance el objetivo se le debe dotar con una cabeza direccional, un tropismo<sup>49</sup>, que los dirija hacia las células enfermas. Los biólogos moleculares concentran sus esfuerzos en dotar a los virus-vehículo de un buen tropismo: “se les agrega tal o cual secuencia genética en particular que los incite a entrar en el músculo y no en otro sitio, o en una parte determinada del cerebro, o en los bronquios, en los pulmones, entre otros”<sup>50</sup>

Sin embargo, surge un problema: el lugar del genoma donde se implanta el virus. Eso aún no se sabe con exactitud, se tiene la certeza de que ingresa pero no adónde va. El peligro radica en que se instale en un gen sano provocando una mutación y la desactivación de un gen. El proceso ha sido experimentado

---

<sup>49</sup> Tropismo: atracción

<sup>50</sup> COHEN, Daniel. LOS GENES DE LA ESPERANZA.. Editorial Seix Barral S.A. Barcelona. Primera Edición 1994

numerosas veces en animales y, curiosamente, sin que se sepa por qué nunca se han observado fallas ni consecuencias peligrosas.

El trabajo con virus en terapia génica, si bien es el más aplicado, existen avances en la investigación que proponen alternativas no virales para desarrollar este tipo de terapia<sup>51</sup>.

- **Bombardeo de Partículas:** Este se ha mostrado como un método efectivo de transferir genes tanto in vitro como in vivo. El ADN es revestido sobre su superficie con gotas de oro o tungsteno de 1 a 3 micras de diámetro. Estas partículas son aceleradas por una descarga eléctrica de un aparato o por un pulso de gas y son "disparadas" hacia el tejido.

Un acercamiento menos invasivo es por el bombardeo directo de partículas en la piel. La fuerza física del impacto supera la barrera de la membrana celular. Sin embargo, características de rigidez de los diferentes tejidos, la procedencia del ADN extraño, y la capacidad de transcripción intrínseca conducen a grandes variaciones en la eficiencia de la expresión de los genes en conjunto. Esto podría sugerir aplicaciones limitadas de esta tecnología en la terapia génica, pero sería útil para investigaciones en la expresión de construcciones de ADN en tejidos específicos.

Un desarrollo factible de este método puede ser aplicado en su uso directo como parte de un protocolo de vacunación.

---

<sup>51</sup> SILVA, Juan José. TERAPIA GÉNICA I Y II [online]. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/tergen-1.htm#1#1>

- **Inyección directa de ADN:** Por este método el ADN es directamente inyectado dentro del tejido deseado.

Es simple, económico, y un procedimiento que no es tóxico comparado con la entrega mediante virus. El potencial para llevar largas construcciones de ADN es también ventajoso. De cualquier manera, los niveles y persistencia de la expresión de genes es probablemente demasiado corta (días). Esta tecnología puede tener potencial como un procedimiento de vacunación, y como expresión de genes a un nivel bajo. Si es suficiente para alcanzar una respuesta inmunológica.

- **Transferencia de genes mediante receptores:** En los métodos anteriormente descritos el problema es que el ADN termina en cualquier parte del organismo y no a sus objetivos específicos debido a que no posee la capacidad de introducirse en su tejido diana (marcado). Para ello se pueden dotar al vector de los *ligantes*: moléculas que serán reconocidas por los receptores presentes en el tipo celular elegido. La naturaleza de los ligantes es muy variada, desde azúcares, péptidos<sup>52</sup>, hormonas, etc.

Las células absorben los elementos del medio exterior por endocitosis: su membrana se repliega hasta formar una vesícula, el endosoma. El ADN penetra en el núcleo durante la división celular, cuando se rompe la envoltura nuclear. En las células en reposo, estado en el cual se encuentran la mayor parte de las

---

<sup>52</sup> Péptido: moléculas formadas por la unión de varios aminoácidos.



células del organismo, la envoltura nuclear constituye una barrera que únicamente deja pasar, por difusión, las moléculas cuyo tamaño sea inferior a 9 nm<sup>53</sup>.

Si el vector permanece asociado al ADN en el interior del núcleo, hay que asegurarse de que su presencia no interfiera con la transcripción del gen introducido.

Además de los problemas de vectorización del ADN a las células-objetivo, hay otros elementos cruciales, como el mantenimiento duradero del gen terapéutico en las células y la regulación de su expresión según las necesidades del organismo.

### **Condicionantes para la aplicación de Terapia Génica**

Aunque la terapia génica teóricamente podría ser aplicable a enfermedades muy distintas, existen varios factores que condicionan su aplicabilidad y que han reducido enormemente las posibilidades concretas de actuación<sup>54</sup>.

El primero de estos factores hace referencia al tipo de herencia. En general, las enfermedades determinadas por la acción de un único gen, son mejores candidatas que las enfermedades multifactoriales que, además de depender de la acción conjunta de varios genes, están influidas por factores ambientales. Una excepción a este criterio general lo constituye el cáncer que, pese a que puede ser catalogado como una enfermedad típicamente multifactorial, ha sido objeto en los últimos años del mayor número de protocolos de terapia génica.

---

<sup>53</sup> Un nanómetro (nm) equivale a la mil millonésima parte de un metro

<sup>54</sup> SOUTULLO, Daniel. TERAPIA GENICA: AYER Y HOY [online]. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/tgdaniel.htm>

El segundo factor a considerar es el patrón de herencia. Las enfermedades recesivas son mejores candidatas a ser tratadas mediante terapia génica que las dominantes. En las primeras, debido a su carácter recesivo, podría ser suficiente añadir una copia del gen sano para recuperar el fenotipo normal, mientras que en las segundas esto no es suficiente. En la mayoría de los casos sería necesario recurrir a algún tipo de modificación dirigida del gen dañado, lo que complica enormemente las posibilidades de intervención.

El tercer factor se refiere a la naturaleza de la mutación causante de la enfermedad. Por ejemplo, cuando la mutación es de pérdida de función, es decir, el gen afectado deja de producir la proteína codificada por él, como es el caso de la mayoría de enfermedades recesivas, el defecto podría ser corregido. Bastaría con la introducción de una copia normal del gen que produjese la proteína funcional para que la corrección se llevase a cabo. Por el contrario, las mutaciones de aumento de función, como la aparición de una nueva proteína mutante o de un producto tóxico, que son características de algunas dolencias dominantes, no pueden ser tratadas añadiendo genes normales y necesitarían de otras estrategias más difíciles de llevar a cabo, como el bloqueo específico del gen mutado o la corrección dirigida de la mutación.

El cuarto factor es el control de la expresión génica. Aquellos genes que no necesitan un excesivo control de su expresión, manteniendo un fenotipo funcional con niveles variables de producto génico, son los más fáciles de tratar. Por el contrario, cuando la expresión génica requiere un control estricto los problemas que se presentan son mucho mayores.

El quinto factor es el tamaño del ADN del gen a insertar. Los genes con secuencias de pequeño tamaño son siempre mejores candidatos, mientras que los genes con un ADN de gran tamaño pueden ser difíciles de transferir al interior de las células debido a la dificultad de encontrar vectores adecuados.

Finalmente la enfermedad será más fácilmente tratable si se manifiesta en un tejido cuyas células puedan ser extraídas, cultivadas con facilidad *in vitro*, resistentes a la manipulación y reintroducidas sin dificultad en el organismo. Sería deseable que fuesen células de larga vida, de ser posible que permaneciesen durante toda la vida del paciente. Las células que más se aproximan a estas condiciones son las de la médula ósea, la piel y el hígado por lo que, en principio serían las mejores candidatas.

### **Evaluación ética de la Terapia Génica**

Los problemas denunciados hasta ahora, que han puesto en entredicho la fiabilidad de la terapia génica, están relacionados con la exigencia de evaluación cuidadosa del riesgo, con la transparencia en la notificación de los resultados y con el necesario control por parte de las comisiones científicas y éticas de evaluación.

Miguel Moreno al respecto sostiene: “La terapia por transferencia génica en tejidos somáticos plantea cuestiones éticas muy limitadas, puesto que el éxito o el fracaso en el intento afectará sólo al paciente enfermo. El asunto entra dentro de las preocupaciones típicas en torno a cualquier tipo de experimentación con humanos, exactamente dentro del cálculo de beneficios y riesgos para el individuo.

Existe unanimidad en exigir una evaluación cuidadosa del riesgo que implica el uso de vectores virales, incluyendo su capacidad para infectar las líneas celulares del progenitor y el potencial daño colateral de la inserción<sup>55</sup>

Sin embargo, la terapia génica implica establecer ciertos límites, teniendo en cuenta que sus consecuencias pueden afectar de manera definitiva a quienes se sometan a este tratamiento.

Las exigencias éticas actuales de la terapia génica somática, en palabras de Daniel Soutullo, deben tener en cuenta los siguientes puntos:

1. La terapia génica sólo debería ser aplicada para tratar pacientes con enfermedades graves;
2. Debería intentarse solamente cuando no haya otras alternativas terapéuticas o cuando, habiéndolas, suponen un mayor riesgo o una menor acción beneficiosa;
3. Su aplicación a una enfermedad humana debería requerir la evidencia de que es segura, beneficiosa, técnicamente posible y éticamente aceptable;
4. Con las condiciones precedentes, la terapia génica somática para el tratamiento de enfermedades graves puede considerarse aceptable éticamente porque puede ser apoyada por los principios fundamentales de autonomía, beneficencia y justicia.

---

<sup>55</sup> MORENO, Miguel. MODELOS Y PRESUPUESTOS EN LA DIVULGACIÓN DE LOS AVANCES EN TERAPIAS GÉNICAS Y CLONACIÓN. [online] Septiembre 1997. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnología/genoterapia.html>

Los ensayos de terapia génica sobre el ser humano no forman parte aún de la práctica corriente y precisan la aprobación de las autoridades. En general, las pruebas se realizan todavía con cultivos de células o en animales.

Uno de los casos registrados de curación, mediante terapia génica, ha sido el conseguido por Marina Cavazzana-Calvo y Alain Fischer en el hospital Necker de París, al tratar a cinco niños aquejados de una inmunodeficiencia combinada severa<sup>56</sup>.

A diferencia de otros casos, en éste fueron cultivadas células madre extraídas de su médula ósea a las que se les insertó, mediante un retrovirus, el gen funcional. Las células fueron reinyectadas en el torrente sanguíneo de los pacientes cinco días después. A los tres meses los niños tratados habían recuperados sus defensas y cuatro de ellos pudieron volver a vivir con sus familias sin ningún tratamiento adicional. El hecho novedoso de haber realizado el tratamiento sobre células madre hematopoyéticas<sup>57</sup> y no sobre células ya diferenciadas permitió que el efecto terapéutico fuese permanente, ya que la renovación celular se realiza a partir de las células madre corregidas mediante la terapia génica.

Por el momento, la terapia génica da la impresión de que puede corregir un defecto sin que se comprenda realmente con detalle cómo se hace. La estrategia, por su simplicidad parece milagrosa. Se elaboran hipótesis, se imaginan nuevos escenarios, pero los conocimientos sobre el tema, todavía, son muy vagos.

---

<sup>56</sup> Es una enfermedad de inmunodeficiencia primaria, poco común, en la que se combina la ausencia de funciones de los linfocitos B y T. Es causada por diversos defectos genéticos. Estos defectos llevan a una susceptibilidad extrema a infecciones. Esta afección, por lo general, se considera como la más grave de las enfermedades de inmunodeficiencia primarias

<sup>57</sup> Células hematopoyéticas: residen en la médula ósea y dan origen a todas las líneas de células sanguíneas e inmunes.

Desde los primeros intentos, no autorizados, de terapia génica aplicados por Martin Cline entre 1979 y 1980, hasta hoy, las posibilidades de terapia génica se están experimentando en relación con muchas enfermedades genéticas y adquiridas: el SIDA, diversos tipos de cáncer, enfermedades cardiovasculares (aterosclerosis) y enfermedades neurodegenerativas (enfermedad de Parkinson).

Sin embargo, en la práctica, las dificultades para aplicar con éxito la mayor parte de las estrategias de terapia génica son numerosas y los resultados obtenidos hasta ahora han sido mucho más modestos de lo que en un principio se esperaba. Los problemas pueden surgir por la naturaleza de la enfermedad a tratar, por el tipo de tejido en el que se localice la patología, por el método empleado para transferir los genes a las células o, también, por el nivel de control de la expresión génica necesario para que las células tratadas funcionen con normalidad. Incluso, se han dado algunos casos de reacciones inmunitarias contra el producto génico normal producido por el gen introducido mediante terapia que el organismo ha tratado como extraño.

### **Farmacogenómica**

Cuando los medicamentos están en el cuerpo, interactúan con moléculas llamadas proteínas. La genética de cada persona le da instrucciones a todas sus proteínas para que activen el fármaco. Por eso es que una pequeña diferencia en la información genética puede afectar la reacción que se tenga frente a él. Debido a estas mismas diferencias genéticas, es que una dosis de medicamento no es la misma para todos.

Existe una gran variabilidad en la forma como cada individuo responde al tratamiento con los diversos medicamentos. Esto se debe a factores tales como la edad, el sexo, estado nutricional, severidad de la enfermedad, dosis y especialmente, a las diferencias heredadas del metabolismo de la droga, en relación con las características genéticas de cada individuo. Se estima que la genética es responsable de un 20 a un 95 % de la variabilidad en la respuesta a ciertas drogas, y a diferencia de otros factores que influyen la reacción frente a los fármacos, aquellos determinantes heredados generalmente se mantienen estables a lo largo de la vida de una persona.

Hace medio siglo se descubrieron diferencias genéticas individuales en relación al metabolismo de las drogas, naciendo la ciencia de la *farmacogenética*. Pero fue sólo en la década de 1980 en que se demostraron las bases moleculares a nivel del ADN de las respuestas adversas a los medicamentos.

“El efecto de cada medicamento está determinado por la interacción de muchos genes que codifican múltiples senderos del metabolismo de las drogas”<sup>58</sup>  
Tras los primeros pasos dados por la *farmacogenética* hoy surge la *farmacogenómica* que estudia al completo grupo de genes que determinan las conductas, sensibilidades, eficacia y toxicidad de medicamentos específicos.

Estas investigaciones biomédicas genómicas tratan de definir los mecanismos moleculares de los efectos farmacológicos, los determinantes de la

---

<sup>58</sup> CRUZ-COKE M, Ricardo. APLICACIONES MÉDICAS DE LOS DESCUBRIMIENTOS GENÓMICOS. . *Rev. méd. Chile*. [online]. nov. 2001, vol.129, no.11 p.1328-1332. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.scielo.cl>

patogenia de las enfermedades y los polimorfismos<sup>59</sup> funcionales de los genes que gobiernan el metabolismo de las drogas.

Las diferencias en la reacción a los medicamentos tienen grandes variantes de acuerdo a las razas y diversas poblaciones humanas. Los nuevos estudios están tras la pista de la naturaleza heredada de estas diferencias en la respuesta a medicamentos, con la finalidad de optimizar la terapia con drogas, sobre la base de la constitución genética de cada paciente.

La resultante final o efecto de un fármaco en una persona será la sumatoria de las propiedades intrínsecas de la droga y su interacción con la base genética de predisposición, la cual está constituida por numerosos genes, que varían levemente de persona en persona (polimorfismo génico), pero que en su combinación determinan la susceptibilidad genética específica, en este caso, a la respuesta a un fármaco en particular.

En palabras del doctor Ramón Cacabelos<sup>60</sup>, la Farmacogenómica servirá para optimizar el rendimiento de los fármacos, para dirigir el medicamento a la persona adecuada, para evitar efectos secundarios y para evitar costos, es decir, no trabajar con ensayo y error, sino, dirigir el medicamento a la persona adecuada y a la patología adecuada.

Esta nueva disciplina, según varios investigadores, terminará por imponerse en no más de 20 años, debido a su ventaja adicional que permite aplicar conceptos farmacogenómicos a diversos medicamentos: antibióticos, antiinflamatorios o a una crema tópica. Actualmente estos conocimientos se

---

<sup>59</sup> Polimorfismos: diversas formas (variabilidad)

<sup>60</sup> Dr. Ramón Cacabelos. Director del Centro de Investigación Biomédica EuroEspes (CIBE). Bergondo, La Coruña. España.



aplican a enfermedades que afectan el Sistema Nervioso, por ejemplo la esquizofrenia, la depresión y la enfermedad de Alzheimer. “Esto demuestra que la farmacogenómica es una ruta inevitable con la cual, tarde o temprano, la industria y la medicina se tienen que encontrar”<sup>61</sup>.

Descubrir las diferencias en la estructura genética de las personas ayudará a los médicos a recetar los fármacos más eficaces, en dosis efectivas, de acuerdo a las características de cada persona.

En la mayoría de los casos se requiere un simple análisis para encontrar variaciones genéticas en las proteínas que interactúan con los medicamentos ingeridos. Se toma una muestra de células de la pared interior de la boca, por medio de un hisopo, y luego se examina el ADN de dichas células.

La ventaja de la farmacogenómica es doble: por una parte se centra en el diseño de medicamentos dirigidos a una enfermedad concreta, que tiene marcado carácter genético, y por otra, en el diseño de medicamentos que eviten toxicidades debido a una falla metabólica.

Se trata de utilizar el conocimiento de genómica para desarrollar fármacos a los que responda un defecto genético en concreto y no otro. Cuando hay una enfermedad genómica detrás, los medicamentos hay que dirigirlos hacia aquel gen que responde; así se evita utilizar fármacos a granel, se previene una gran cantidad de efectos secundarios y se soluciona el hecho de malgastar fármacos en un 30-40% de los pacientes que no responden.

---

<sup>61</sup> CACABELOS, Ramón. FARMACOGENÓMICA. [online]. Marzo 2003. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.db.doyma.es/cgi-bin/wdbcgi.exe/doyma/press.plantiela?ident=25275&mail=si>

La Farmacogenómica puede tener un gran impacto en el descubrimiento de nuevos medicamentos incidiendo en diferentes áreas del proceso, ya sea en la identificación de los compuestos químicos que pueden llegar a ser fármacos potenciales como en la modificación y adaptación de su estructura molecular asegurando la seguridad y eficacia clínica.

### **Evaluación ética de la Farmacogenómica**

Esta nueva estrategia para enfrentar las diversas patologías existentes, genera un amplio campo para el debate dentro del marco ético, especialmente cuando se plantea el problema del acceso igualitario a las nuevas terapias. Si bien una de las ventajas que brindaría este nuevo campo es la posibilidad de conocer la probable respuesta a un fármaco y de esa manera descartar la aplicación de un tratamiento que resultaría ineficaz, uno de los puntos a tener en cuenta es cómo se aseguraría la igualdad en el acceso al tratamiento, sabiendo que el standard (simple y barato), no resulta efectivo. Seguramente los prestadores de salud se negarían a cubrir los gastos de un tratamiento a la carta.

La necesidad de realizar investigaciones para brindar tratamientos a la medida, provocaría una segmentación del mercado tan infinita como la variabilidad individual. Esto supone un impacto importante sobre el presupuesto en salud, teniendo en cuenta que no todos los países del mundo están en condiciones de afrontar nuevos y altos gastos.

Por otro lado, tal como se mencionó, existen diferencias en la respuesta a los medicamentos relacionadas con los aspectos étnicos. Cabe preguntarse entonces, de qué manera se evitará la discriminación y estigmatización racial. Esto

a nivel macro, por ejemplo de países o a nivel micro, refiriéndose a las compañías aseguradoras.

### **Proyecto Genoma Humano: Una nueva mirada frente al cáncer**

Hablar de cáncer aún sigue siendo un sinónimo de muerte. A pesar que durante muchos años la ciencia se ha centrado en buscar una solución a este mal, sólo se ha logrado en parte alargar la vida de quienes la padecen, pero bajo malas condiciones de vida derivadas de tratamientos que generan efectos secundarios devastadores como es el caso de la quimioterapia<sup>62</sup> y radioterapia<sup>63</sup>

Las razones por las cuales se produce esta enfermedad aún no están muy claras. Ahí se plantea la primera dificultad, porque para atacar un problema se requiere entenderlo. Se sabe que se trata de una mutación del ADN, pero no el por qué de la misma.

---

<sup>62</sup> Quimioterapia: Son los medicamentos que se utilizan para matar los microorganismos (bacterias, virus, hongos) y las células cancerosas. El término se refiere más frecuentemente a los medicamentos "para combatir el cáncer". La quimioterapia del cáncer mata o detiene el crecimiento de las células cancerosas por medio de la intervención de puntos específicos del ciclo del crecimiento celular. Sin embargo, las células sanas normales comparten algunas de estas vías y por lo tanto también resultan lesionadas o son destruidas por la quimioterapia, hecho que es la causa de la mayoría de sus efectos colaterales.

<sup>63</sup> Radioterapia: Es un tratamiento que utiliza radiación para destruir las células cancerígenas. Las células cancerígenas tienden a multiplicarse más rápidamente que otras células en el cuerpo y dado que la radiación es más dañina para las células que se reproducen rápidamente, ésta destruye más las células cancerígenas que las células normales. Esto impide que estas células malignas se sigan reproduciendo y por lo tanto que el tumor continúe creciendo. Infortunadamente, las células sanas de división rápida también pueden morir a causa de este proceso, como es el caso de la piel y el cabello que son algunos de los tejidos que sufren el impacto más notorio, provocando lesiones de piel, quemaduras, enrojecimiento y una posible pérdida del cabello.

Dicha mutación lo que genera es una alteración del ciclo celular. Todas las células deben nacer, vivir y morir, están programadas para eso, sin embargo, las células cancerosas nacen, viven y nunca mueren. Se siguen duplicando infinitamente acumulándose en masa; eso es lo que se conoce como tumor.

El cáncer es una enfermedad que afecta directamente al genoma, pero que tiene una incidencia muy importante de los factores ambientales. Un individuo puede nacer sin ninguna alteración en su información genética, pero la exposición a algún factor del medio, como la radiación solar, los químicos, el cigarrillo, puede desencadenar la aparición de una mutación.

Se producen mutaciones en el camino y esa mutación se acumula y hace que se transforme en una célula cancerosa, en este caso el factor ambiental es más determinante que el genético, lo principal son los factores ambientales que inciden directamente en los genes. Es una enfermedad que tiene que ver con la regulación del ciclo natural de la célula y eso está relacionado con la información genética. Tiene que haber un factor ambiental.

Frente a los conflictos que presenta esta enfermedad, surge la esperanza de encontrar la cura. Para ello la información derivada del Proyecto Genoma Humano ha sido fundamental. En nuestro país, actualmente, un equipo del Programa Disciplinario de Inmunología, de la Universidad de Chile, se encuentra trabajando en una vacuna contra el cáncer, el primer paso en la búsqueda del remedio para este problema.

## **En busca de la solución**

El melanoma es un tipo de cáncer de piel. Se trata de una forma de cáncer muy agresivo, con una tasa del 100% de muertes cuando es detectado en una fase tardía, ya que presenta una alta resistencia a los tratamientos convencionales de radio y quimioterapia.

La propuesta planteada por el quipo de investigadores, de la Universidad de Chile, se basa en potenciar el sistema inmune del organismo, para que tenga la capacidad de responder frente a las células cancerosas.

Se parte de la premisa que el sistema inmunológico, las defensas del organismo, tiene la capacidad de reconocer y destruir células tumorales, éstas que presentan una aberración en su información genética. Esto se ha comprobado en modelos de ratones, y en humanos. Es una posibilidad real la que presenta el organismo de diferenciar entre células normales y células cancerosas y, como consecuencia, causar la destrucción de estas últimas.

El Dr. Flavio Salazar explica: “Nosotros investigamos, cómo podemos ayudar al sistema inmunológico a que logre destruir las células tumorales en los pacientes. Potenciar lo que ya existe. Para esto con los conocimientos que tenemos y los avances de la inmunología diseñamos una estrategia basada en utilizar el mismo sistema inmune para combatir el cáncer.

Se trata de sacar células, manipularlas en el laboratorio y transformarlas en otro tipo celular, fuertemente inductor de una respuesta inmunológica contra el cáncer”<sup>64</sup>.

Esta experiencia es el primer estudio clínico, hecho en humanos, desarrollado en Chile. El tratamiento, basado en esta vacuna, se ha aplicado en aproximadamente 40 pacientes con melanoma. Ahora, de esos pacientes no todos responden a la terapia, lo que representa un nuevo elemento de investigación para este grupo.

Las expectativas se han cumplido, plantea del Dr. Salazar: “estamos súper optimistas. Es muy difícil lograr efectos o respuestas positivas frente a un tratamiento, incluso para las terapias estándar, la quimioterapia, radioterapia, tampoco tienen resultados muy buenos, pero estamos optimistas porque este estudio nos ha servido para avanzar un poquito más allá y agregar un par de piezas nuevas a este rompecabezas. Hemos entendido más el sistema inmune lo que nos permite elaborar estrategias con un mejor protocolo que la terapia anterior.

El equipo probó que en Chile existía la capacidad de hacer estudios clínicos de fase I, que fueran desde el punto de vista técnico-científico, correctos, y que fuesen aceptados por la comunidad internacional como bien realizados.

Segundo, comprobó que el método aplicado, inventado en nuestro país, no era dañino para el paciente, o sea, que no producía efectos colaterales, es decir, efectos secundarios que fuesen mayores que el problema.

---

<sup>64</sup> Entrevista al Dr. Flavio Salazar (Biólogo y Doctor en Ciencias Médicas). Programa Disciplinario de Inmunología. Instituto de Ciencias Biomédicas Profesor Eduardo Cruz Coke Lassabe, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Sin embargo, quedaron algunos aspectos por pulir dentro del proyecto.

Generar repuestas inmunológicas detectables en los pacientes no es una tarea fácil. Alcanzar este punto no implica descubrir la cura para el cáncer, porque es posible obtener una respuesta inmune, pero insuficiente. Se esperaba detectar que aquel paciente que no lograba una reacción de su sistema de defensas, ahora sí presentara algún cambio. No se logró en la totalidad de los casos, pero al menos en un 60% de los pacientes tratados se ha logrado inducir una respuesta defensiva, detectable, objetiva. Ese 60%, en promedio, sobrevive un tiempo más largo que los que no responden a la vacuna.

Como siguiente desafío el Dr. Salazar señala que falta lograr curar el cáncer, ver que a un paciente le desaparecieran grandes masas tumorales, pero eso, aún, está lejos de ocurrir. Se han presentado reducciones menores, más bien estabilización de la enfermedad; no se trata de nada espectacular, todavía.

## **CAPÍTULO III**

### **Controversias desde la perspectiva ética**



La reflexión ética respecto del Proyecto Genoma Humano está relacionada con los posibles conflictos que sus aplicaciones pueden generar.

Cientos de voces han llamado la atención sobre la otra cara del genoma, aquella que parece no ser beneficiosa ni prometedora. Se ha hablado de la posibilidad de que las empresas contraten a la gente en función de su calidad genética, de que las aseguradoras médicas privadas no suscriban pólizas con pacientes de riesgo o que además de curar verdaderas enfermedades, se intenten modificar características individuales y se hagan prácticas eugenésicas. Además, se ha hecho hincapié en que la terapia génica sólo estará al alcance de los más ricos.

Pero resultaría pobre establecer únicamente una mirada negativa respecto de un Proyecto que los científicos más cercanos catalogan de un avance sin precedentes que cambiará la manera de hacer ciencia en el siglo XXI. Si bien representa, para los especialistas, un gran paso, muchos de ellos reconocen la necesidad de mantener ciertos códigos éticos en el desarrollo y aplicación de los nuevos conocimientos.

La escasa connaturalidad que tenemos con el conocimiento del Genoma Humano, y el resultado de la aplicación de técnicas derivadas de él, puede conducir alternativamente tanto a la salud como a la enfermedad, a la vida como a la muerte. Bajo estas condiciones, actuar en el hombre considerando como relevante únicamente los conocimientos logrados mediante el método científico, marginando otras dimensiones de la realidad, es un reduccionismo que puede traer insospechadas consecuencias para el mismo hombre, lo que obliga a evaluar

estas nuevas posibilidades no solamente desde el punto de vista científico, sino también desde el punto de vista ético<sup>65</sup>.

Este capítulo presenta dos de los principales problemas éticos que enfrenta el Proyecto Genoma Humano, eugenesia y discriminación, planteando los temores que ello acarrea en la sociedad y la perspectiva de los científicos frente a dichos problemas. Se trata de que cada persona se forme una apreciación personal respecto a una situación que se hace presente en nuestro siglo y que tendremos que afrontar.

### **La preocupación ética**

A partir de la década de 1970, se han desarrollado a nivel mundial diversas reuniones que intentan crear un marco ético regulatorio, que fije límites en el plano científico, así como en el ámbito social y económico.

Los documentos que se desprenden de estas instancias, afirma el Dr. Roberto Mancini<sup>66</sup>, coinciden en varios puntos como la necesidad de que haya libertad de investigación que concilie la libertad del investigador con los derechos humanos y valores sociales imperantes; destacar los grandes beneficios que pueden obtenerse de esta nueva tecnología, la que debe ser analizada en base a los riesgos que pueda tener en su aplicación; aceptación de la manipulación de genes para el tratamiento de enfermedades, siempre y cuando, no haya

---

<sup>65</sup> CHOMALÍ, Fernando, MADRID, Raúl. PROYECTO GENOMA HUMANO. PRESENTE Y PERSPECTIVAS FUTURAS. [online] Publicaciones Centro de Bioética. Pontificia Universidad católica. Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.escuela.med.puc.cl/deptos/Bioetica/Publ/ProyectoGenoma.html>

<sup>66</sup> El Dr. Roberto Mancini Rueda es neurocirujano, consultor del Programa Regional de Bioética de OPS/OMS. Participó en la elaboración y redacción de la posición Latinoamericana y del Caribe en el borrador de la UNESCO para la Declaración Universal sobre el Genoma Humano.

motivaciones eugenésicas detrás; señalar la importancia de la participación informada y voluntaria de los sujetos que son parte de experimentos y de las comunidades en que se desarrolle cualquier ensayo de esta naturaleza; la necesaria supervisión y control de los organismos científicos internacionales, así como del Estado.

El acuerdo internacional más importante en esta materia ha sido la Declaración Universal de la UNESCO<sup>67</sup> que se aprobó el 11 de noviembre de 1997. En este documento se refleja la preocupación de los países de proteger al mundo contra los riesgos de un mal uso de la información genética, enunciando principios cuyo respeto universal permita evitar cualquier perversión. Se aspira a garantizar un desarrollo de la genética que respete los derechos humanos y resulte beneficiosa para toda la humanidad.

Por su parte el Proyecto Genoma Humano, desde sus inicios, destinó entre un 3 y 5% de sus recursos para analizar las implicancias del mismo y su impacto al nivel de la sociedad. Este aspecto del proyecto se conoce con el nombre de ELSI: Ethical, Legal and Social Issues. Se trata de un estudio interdisciplinario de los efectos éticos, sociales y legales que puede generar la investigación sobre el genoma. Surge en 1989, en Estados Unidos, ligado directamente con el Ministerio de Energía (DOE) y a los Institutos Nacionales de la Salud (NIH)

---

<sup>67</sup> Los artículos detallados de la Declaración Universal de la UNESCO, se adjuntan en el Anexo II

Algunos de los proyectos financiados por esta entidad son<sup>68</sup>:

- Propuestas de regulación jurídica eficaz para evitar posibles discriminaciones laborales o de cobertura social a los individuos con mayor riesgo de contraer enfermedades de base genética.
- Regulación estricta de los cauces a seguir en la revelación de información genética personal, precisando cómo y a quién informar.
- Estudio de las condiciones adecuadas para iniciar un estudio genético masivo entre una población, grupo étnico, social o profesional.
- Orientaciones sobre la formación de los profesionales del consejo genético<sup>69</sup>

El objetivo principal del ELSI ha sido asesorar sobre temas éticos, sociales y legales al parlamento norteamericano y al Gobierno para desarrollar actividades que promuevan la educación pública y el debate social sobre la secuenciación del genoma humano.

Algunos detractores del Proyecto Genoma sostienen que la gran cantidad de recursos entregados a ELSI ha servido como estrategia para evitar las críticas contra la investigación científica en genética humana.

La preocupación sobre los efectos que este proyecto traerá consigo, también es preocupación del resto de la comunidad internacional. En Europa

---

<sup>68</sup> MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras. Universidad de Granada. 1996

<sup>69</sup> El consejo genético se puede definir como la interacción entre un proveedor de atención médica y el paciente o miembro familiar, sobre las preocupaciones relativas al nacimiento de un niño con problemas médicos, sobre opciones reproductivas, una historia familiar de mala salud o el diagnóstico de una condición genética.

existe ESLA (Ethical, social and legal aspects) y la Organización Internacional del Genoma Humano (HUGO) ha emitido algunos informes sobre los aspectos sociales del Proyecto Genoma Humano. Existe una dedicación sin precedentes por parte de los científicos y por primera vez se plantea dentro de los objetivos del proyecto analizar los problemas sociales, éticos y legales que puede suscitar esta nueva tecnología.

### **Principios bioéticos**

Existen ciertos principios que se han definido para evaluar éticamente las acciones de salud, esta disciplina se conoce como Bioética. El objetivo de estas normas es orientar el trabajo científico hacia fines positivos.

- El primer principio establece que las investigaciones y proyectos científicos deben traer consigo el beneficio de la humanidad y no desvirtuarse por intereses privados o colectivos contrarios a los derechos de las personas.
- El segundo plantea la imposibilidad de causar daño o sufrimientos innecesarios a las personas justificados por la importancia de la investigación. Con esto se asegura el respeto por los derechos humanos, la no-discriminación, la protección de grupos vulnerables y el control de los protocolos de estudios en seres humanos. “El énfasis que debe darse al respeto por la integridad y la dignidad de las personas es, quizás, lo más exigido en este tipo de investigaciones, que tienen que ver con una de las características más íntimas del ser humano, como lo es su identidad

personal determinada por una dotación genética única y que para muchos es o debería es irreproducible<sup>70</sup>”

- Finalmente se debe tomar en cuenta el principio de autonomía, que reconoce que los individuos son racionales, con plena capacidad para tomar decisiones respecto a su vida y salud. Pero para poder ejercer esta autonomía se debe tener los conocimientos e información que permitan tomar una correcta decisión, sin presiones ni intervenciones externas.

Las investigaciones sobre el genoma humano, así como todas aquellas que tengan al hombre como objeto de estudio deben seguir estas normas y su aplicación debe ser controlada periódicamente por las entidades que corresponda. Estos elementos forman parte de la estructura ética, que se ha construido como una forma de responder a la preocupación de toda la sociedad, en torno al Proyecto Genoma y la investigación relacionada con el ser humano. Sin embargo, los temores se mantienen producto del desconocimiento que se tiene de la genética, lo que crea un espacio para el nacimiento de diversos prejuicios.

“Frente a la posibilidad no sólo de conocer la constitución genética del ser humano, sino también de hacerlo objeto de manipulación, resulta importante. Por una parte, analizar en qué medida una acción sobre el cuerpo trasciende el aspecto meramente biológico para alcanzar al ser de la persona y, por otra, analizar bajo qué condiciones una acción en el cuerpo, y de modo más específico

---

<sup>70</sup> MANCINI RUEDA, Roberto. GENOMA HUMANO Y TERAPIA GÉNICA [online] 2002. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.uchile.cl/bioetica/doc/genoma.htm>

en el genoma, es respetuosa de su dignidad. Esta apreciación se aplica de la misma manera cuando se actúa sobre el código genético”.<sup>71</sup>

Si bien han surgido muchas posiciones que cuestionan los efectos que la manipulación de los genes provocará en la sociedad, los científicos son optimistas e intentan derrocar a los fantasmas que se ciernen sobre su trabajo, Daniel Cohen afirma que “los avances de la biología y los nuevos poderes del hombre sobre sí mismo han excitado siempre la imaginación de los moralistas. Algunos no vacilan en calificarnos de temible ‘biocracia’, de futuros doctores Frankenstein. Se invoca el principio sacrosanto del respeto al genoma humano, a su integridad, como si existiese una posibilidad real de profanación”.

Sólo una visión ética que surja de la reflexión de los propios científicos, podría garantizar el buen uso de los conocimientos obtenidos. No importa cuanto se legisle o regule la actividad científica, finalmente sigue siendo ellos quienes tienen la potencialidad y recursos para desarrollar investigaciones. Al respecto Roberto Mancini señala que “el riesgo de la comercialización de los genes humanos y de los productos transgénicos, introduciendo una variable económica de muchos millones de dólares en la toma de decisiones sobre qué investigar y qué producir, es una realidad innegable en muchos países”<sup>72</sup>.

---

<sup>71</sup> CHOMALÍ, Fernando, MADRID, Raúl. PROYECTO GENOMA HUMANO. PRESENTE Y PERSPECTIVAS FUTURAS. [online] Publicaciones Centro de Bioética. Pontificia Universidad católica. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.escuela.med.puc.cl/deptos/Bioetica/Publ/ProyectoGenoma.html>

<sup>72</sup> MANCINI RUEDA, Roberto. GENOMA HUMANO Y TERAPIA GÉNICA [online] 2002. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.uchile.cl/bioetica/doc/genoma.htm>

## Eugenesia

Las ideas eugenésicas se remontan a la antigua Grecia bajo la mirada de Platón, pero fue a finales del siglo XIX que sir Francis Galton propuso la eugenesia como una nueva disciplina. Galton la definió como: “la ciencia de mejorar la condición humana a través de apareamientos juiciosos... para proporcionar a las razas o los tipos de sangre más adecuados una mayor probabilidad de prevalecer sobre los menos adecuados”<sup>73</sup>

El planteamiento de Galton tenía como base la siguiente reflexión: las personas que son destacadas o sobresalientes, tienen dentro de su familia a muchas personas que también lo son. Por lo tanto proponía limitar la reproducción de aquellas personas enfermas, con debilidades mentales y a los criminales (eugenesia negativa), y a la vez apoyar la reproducción libre de quienes estaban mejor dotados (eugenesia positiva).

Esta idea tuvo amplia aceptación a finales del siglo XIX entre profesionales, médicos e intelectuales, generalmente de clase media blanca en Estados Unidos, Inglaterra y Alemania.

Durante la década de 1920 el objetivo principal de los eugenistas era prevenir la degeneración social en la sociedad industrial urbana, generada por el hacinamiento tras la migración campo-ciudad de la Revolución Industrial. Atribuían a causas biológicas problemas sociales, por ejemplo el crimen. También buscaban

---

<sup>73</sup> MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras. Universidad de Granada. 1996



rasgos relacionados con el temperamento y la conducta que pudieran ser la causa del alcoholismo o la prostitución.

En estas investigaciones se desarrollaba una combinación imprudente entre las teorías genéticas y especulaciones temerarias, favoreciendo el surgimiento de explicaciones simplistas que olvidaban el papel que juega el ambiente en la expresión genética.

Las aplicaciones más aberrantes de estas ideas tuvieron lugar bajo el programa de política racial desarrollado por los ideólogos de la Alemania Nazi.

La genética ha sido la disciplina elegida para dar fundamento científico a planteamientos ideológicos poco solidarios y antisociales. A raíz de esta situación surge el temor que a partir del manejo que se podrá tener del genoma humano, nuevamente salgan a flote propuestas de carácter eugenésico como es la esterilización de individuos que presentan problemas en su genoma, prohibición de matrimonios interraciales y abortos por razones genéticas.

Si bien, los científicos reconocen que esta amenaza es real, también advierten que el lugar óptimo para que resurjan estos movimientos son los regímenes no democráticos o sociedades que atraviesan por periodos de crisis económica profunda. De ahí que el papel que juega la sociedad en su conjunto como fiscalizadora de los actos de sus gobernantes puede ser determinante a la hora de detener la aparición de estas ideas.

Ante el miedo que estas investigaciones representan el científico Daniel Cohen afirma que los horrores del pasado no deben paralizarnos de espanto ante las perspectivas del futuro. La humanidad podrá usar en su beneficio las leyes de la genética, pero es imposible cambiarlas. La eugenesia que planteaba Hitler, con

la finalidad de lograr la purificación de la raza aria, no es más que un delirio fantasioso, el cual no se funda en conocimientos genéticos.

No existe la posibilidad de una uniformidad genética, es imposible. Existen mutaciones y recombinaciones del ADN que están fuera del control de los científicos. Por ejemplo, aquellas mutaciones determinadas por el factor ambiental.

Es posible manipular el ADN de un individuo para que nazca sano, pero a lo largo de su vida puede estar expuesto a condiciones que afecten su genoma y al de su descendencia, si es que esta mutación puede ser heredada.

Estamos condenados a ser diferentes, por lo tanto no es necesario movilizar a toda una maquinaria ética para obligar a la comunidad científica que se aleje del afán de uniformidad genética. Cada uno de nosotros es una variación dentro de la especie humana lo cual protege a la sociedad de las malas intenciones y abusos de la investigación genética.

Pero, dado que la información generada por el Proyecto Genoma Humano permite actuar sobre el genoma, se podría usar la ingeniería genética para mejorar y alterar ciertas características biológicas que sobrepasan el ámbito meramente terapéutico, así como para buscar tener la descendencia más perfecta posible y eliminar aquellos individuos que no cumplan con ciertos "estándares de calidad" predeterminados.

El conflicto, entonces, se enfoca hacia otro punto, que es la búsqueda de una cierta normalidad, la cual puede llevar a la aplicación de abortos en caso que los fetos no califiquen dentro de esta normalidad. Pero ¿quién determinará que es lo normal y qué no lo es, si no existe un genoma ni ser humano que pueda servir de referencia?

No se debe olvidar que el genoma humano puede sufrir mutaciones una vez que el individuo ha nacido, por lo tanto, nadie puede saber qué ocurrirá con un feto presumiblemente sano. Entonces, la justificación para matar a un individuo porque tiene una alteración en su información genética que lo llevará a desarrollar una enfermedad grave, se diluye.

Aunque se pudiera construir individuos sin genes defectuosos, sería imposible determinar cuáles serán los genes evolutivamente más exitosos. El propósito de la evolución es permitir que los individuos tengan descendencia, que puedan sobrevivir y reproducirse en las condiciones que determina el ambiente; pero nadie puede saber cómo será el ambiente en unos años más, por lo tanto puede que los genes con que cuentan los individuos no sean los más aptos para la sobrevivencia. De esta forma, la diversidad genética de la población asegura mayores probabilidades de subsistencia.

El académico Enrique Jañez Pareja establece que el núcleo de la eugenesia se sostiene sobre la idea de que debemos evitar el deterioro genético y mejorar la naturaleza humana, creando un entorno social y político acorde con este fin.

Frente a este desafío, que parece radical, la alternativa que se propone es: el mejoramiento de la naturaleza humana a través de los avances científicos que permitan alcanzar una buena calidad de vida a quienes padecen enfermedades que hasta hoy son incurables. La clave podría estar en detectar las patologías para enfrentarlas de la manera más oportuna y eficaz posible. Que cada nueva enfermedad represente un desafío para la comunidad científica y no constituya la razón para acabar con el problema recurriendo a la simple eliminación.

## DISCRIMINACIÓN

La discriminación ha atravesado íntegramente la historia de la humanidad. Ha sido la justificación perfecta para rechazar a quienes son diferentes condenándolos por ciertas características como el color, raza, posición social, religión; situación que llevada al extremo trajo consigo, incluso, la muerte. Según Ricardo Cruz Coke podría definirse como “dar trato de inferioridad a una persona o colectividad por motivos raciales, religiosos, políticos o económicos”<sup>74</sup>. Esta actitud siempre ha sido considerada por las civilizaciones como una grave falta a la ética y a la moral.

Muchos de estos aspectos han mostrado avances en su superación, pero la investigación desarrollada en torno al genoma humano, ha generado el temor a un nuevo tipo de discriminación, aquella que es motivada por asuntos genéticos.

Los nuevos conocimientos no deberían utilizarse para mejorar la condición genética de una persona o un grupo de personas que haga resaltar cualidades como la belleza o la inteligencia, las que se transformarían en una forma de discriminación en base a la constitución genética de los individuos. Si se llegan a producir estas situaciones, se sobrepasaría el ámbito propiamente médico y terapéutico, constituyendo la información genética una verdadera amenaza para el hombre. Es posible que se estigmatice a personas que tienen una predisposición a cierta enfermedad, pero que aún no la padecen. Se trata de aquellos individuos denominados portadores asintomáticos.

---

<sup>74</sup> CRUZ-COKE M, Ricardo. Normas bioéticas de UNESCO para evitar prácticas eugenésicas en investigaciones biomédicas. . *Rev. méd. Chile*. [online]. jun. 2000, vol.128, no.6, p.679-682. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.scielo.cl>

## Compañías de Seguros y Aspectos Laborales

Una de las principales preocupaciones respecto al tema de la discriminación, es la utilización de la información genética por parte de las compañías de seguro.

La posibilidad de aplicar test o análisis genéticos con la finalidad de predecir las enfermedades que una persona podría llegar a padecer, amenazan con desvirtuar la naturaleza del contrato de seguro.

El seguro es un “un contrato oneroso por el que una de las partes (asegurador) asume un riesgo y por ello cubre una necesidad eventual de la otra parte (tomador del seguro) por el acontecimiento de un hecho determinado a una prestación apreciable en dinero, por un monto determinable o determinado, y en el que la obligación, por lo menos de una de las partes, depende de circunstancias desconocidas en su gravedad o acaecimiento”<sup>75</sup>

Dentro de los seguros más conocidos y manejados por las personas se encuentran los seguros de vida, que cuenta con dos elementos: el riesgo<sup>76</sup> y la prima<sup>77</sup>. El asegurador para poder determinar el precio de la prima tiene derecho a conocer datos del asegurado tales como la edad, ocupación, enfermedades actuales y anteriores, causales de muerte y edades de sus padres. En ciertos casos también se le puede requerir algunos análisis clínicos. De esta forma se puede llevar a cabo una delimitación del riesgo para establecer una prima económicamente razonable.

---

<sup>75</sup> HALPERÍN, Isaac. LECCIONES DE SEGUROS. Editorial Desalma, Buenos Aires, 1978

<sup>76</sup> Riesgo: existe riesgo porque la muerte es aleatoria que varía ampliamente entre una persona y otra.

<sup>77</sup> Prima: es el pago de una suma periódica, por parte de quien contrata el seguro, que se puede definir como el precio del riesgo.

Es innegable que la utilización de los test genéticos por parte de las compañías de seguros, repercutirá negativamente. Las empresas aseguradoras podrán negar un seguro a aquellas personas cuya muerte pueda ser inminente e incluso fijar primas desproporcionadas para cubrir los riesgos asumidos. Así las ganancias del asegurador se verían incrementadas notablemente, porque podrían eliminar los riesgos.

Por otro lado, los contratos de seguros son contratos de adhesión<sup>78</sup> donde existe desigualdad entre las partes, ya que una propone los términos del contrato y la otra sólo acepta o rechaza. El sometimiento a test genéticos como condición previa para suscribir el contrato podría incrementar aún más la originaria desigualdad entre las partes.

Lo mencionado en los párrafos anteriores constituye formas de discriminación por motivos genéticos.

Frente a este panorama los científicos advierten que el progreso de la investigación científica en los análisis genéticos no eliminará la incertidumbre respecto al momento de la manifestación. La exactitud de estas pruebas es probabilística. La predisposición a cierta enfermedad no implica, necesariamente, el desarrollo de la misma, por lo tanto una persona estaría pagando un costo económico sin justificación para poder contar con un seguro. Los datos entregados por estas pruebas sólo actúan como un indicio a tener en cuenta.

---

<sup>78</sup> Los contratos de adhesión son aquellos en que una de las partes fija las cláusulas o condiciones, iguales para todos, del contrato cuya celebración se propone, sin que quienes quieran participar en él tengan otra alternativa que rechazarlo o aceptarlo en su totalidad, es decir, adherirse o no a los términos del contrato preestablecido, sin posibilidad de discutir su contenido.

Además la muerte es un hecho aleatorio, que no deja espacio a la determinación. Si bien, puede existir una predisposición genética también se debe tomar en cuenta el factor accidental. Es decir, se tiene probabilidad de desarrollar cáncer pero contar con esta información no valdrá de nada si el asegurado muere bajo condiciones que no se pueden predecir como el caso de un choque o atropello.

La discriminación, asociada a factores genéticos, también puede darse en el ámbito laboral. Es cada vez más común que se realicen exámenes médicos a los postulantes a un trabajo, así como también estudios periódicos al personal estable de una empresa. El problema radica en el uso que se haga de la información que se obtenga de los test genéticos.

Si el objetivo del empleador es proteger a sus trabajadores, evitando exponerlos a ambientes que sean potencialmente peligrosos o para generar una mejor calidad del espacio laboral, sería útil informar estos datos para recibir la atención médica necesaria o ser trasladado a otra sección sin perder los derechos ni ver rebajada la remuneración. Pero si la finalidad es disminuir costos para la empresa despidiendo a la gente que presente alguna predisposición genética a cierta enfermedad, se genera un caso de discriminación.

La estigmatización de un trabajador traería consigo el incremento en las dificultades para encontrar un trabajo, a pesar de no desarrollar aún la enfermedad. Además, como se trata de discriminación genética, el problema se extiende a todos los miembros de la familia que pueda ser portadores de la característica cuestionada, generando una crisis con muchas víctimas.

Los únicos beneficiados serían los dueños de las empresas quienes dejarían de invertir en mejorar las condiciones sanitarias y ambientales de los lugares de trabajo, así como de la cobertura y protección de los trabajadores.

Para enfrentar ambos tipos de discriminación, laboral y de seguros, se requiere que la información genética revelada por los análisis sea absolutamente confidencial. En este punto coinciden ampliamente quienes trabajan en torno al genoma humano y, además, plantean la necesidad de desarrollar programas y legislación que asegure este derecho de los ciudadanos de mantener en resguardo sus datos genéticos.

En Chile, se ha discutido acerca del uso de la información genética. Un grupo de profesionales pertenecientes a la Clínica Las Condes, conversó con miembros del Senado con el fin de motivar la creación de una ley que regule la investigación genética y alerte a la sociedad frente a la aplicación de exámenes genéticos que cada día se harán más cotidianos y frecuentes.

Como resultado existe un proyecto que ingresó al Senado en marzo de 1997, titulado "Investigación científica en el ser humano, su genoma y prohíbe la clonación humana", que consta de catorce artículos permanentes, entre ellos se prohíbe explícitamente la discriminación de las personas en virtud de su patrimonio genético y se definen las condiciones bajo las cuales deben realizarse los test, explicitando que ello debe hacerse en forma confidencial y por motivos de salud o de investigación científica.

Sin embargo, hasta la fecha no se ha avanzado en este tema, lo que crea un nicho donde podrían surgir prácticas discriminativas. Seguramente cuando se enfrente un primer caso, el proyecto tomará nuevas fuerzas, tal como ha ocurrido



en otros ámbitos en que se legisla de acuerdo a la contingencia. Tal como concluye un estudio realizado en la Universidad de Chile existe una deficiencia en la legislación civil con respecto a reconocer y proteger el derecho a la intimidad o privacidad de la información genética de la persona y excepto en Argentina no hay protección contra la discriminación genética<sup>79</sup>.

### **Igualdad de acceso a las nuevas tecnologías**

Existe una clara inequidad en la distribución de los recursos destinados a investigación genética en el mundo, a nivel de desarrollo de proyectos como de población potencialmente beneficiada. A esto se suma el creciente mercado que se abre para los laboratorios que ofrecen pruebas genéticas, transformando este conocimiento en un producto más de mercado, regulado bajo las mismas leyes. Se genera una especie de división de clases.

Al respecto, los gobiernos de países desarrollados y las grandes empresas patrocinadoras de las investigaciones deberían hacer un esfuerzo para ofrecer los beneficios de las nuevas técnicas a los países y grupos con menor capacidad económica o más desprotegidos. Los descubrimientos médicos resultantes de la utilización de los datos y muestras biológicas deben ser compartidos por la comunidad científica internacional. Las investigaciones desarrolladas en poblaciones consideradas subdesarrolladas, deben ser retornados y aprovechados por esos grupos de población.

---

<sup>79</sup> RODRIGUEZ, Eduardo, VALDEBENITO, Carolina, LOLAS, Fernando. EL PROBLEMA DEL MANEJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA EN LATINOAMÉRICA. [online] 2000. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.uchile.cl/bioetica/proy6/proyec2.htm>

El tema sanitario es una preocupación para todos los países del mundo, el cual se ha enfrentado de acuerdo a diferentes modelos, unos más eficaces que otros. En aquellos países que, como Chile, el acceso a la salud está determinado por los recursos con los que cuenta cada persona, los test genéticos serán una forma más de división.

Actualmente los costos de estas pruebas son muy altos y por el carácter confidencial de la información que revelan, ninguna entidad ligada a la salud, Isapres o Fonasa, está dispuesta a cubrir este gasto sin recibir algún tipo de beneficio por ello. Se hace necesario que a través de una ley se establezca la forma de financiamiento más adecuada, de acuerdo a las condiciones de cada país.

En palabras del investigador John Sulston<sup>80</sup>, la salud debería ser un derecho universal, que asegure la equidad en la atención<sup>81</sup>.

## **HERRAMIENTAS PARA ENFRENTAR EL NUEVO ESCENARIO.**

### **Confidencialidad**

Todas las personas deben tener claro que cada vez que se realicen un examen en el cual se va a analizar parte de su genoma, tendrán que firmar un consentimiento informado que lo protege frente a cualquier problema posterior. En este documento estará definido cuál será el uso del ADN, se especifican las normas en que el individuo consiente que se le tome una muestra de sangre y

---

<sup>80</sup> John Sulston científico inglés, obtuvo el Premio Nobel por la decodificación del edificio genético de la humanidad

<sup>81</sup> HALPERÍN, Jorge. EL GENOMA Y LA DIVISIÓN DE CLASES. Editorial Aún Creemos en los Sueños. Chile. Publicación de Le Monde Diplomatique. 2005.

quedan explícitos los compromisos de confidencialidad y secreto de los resultados obtenidos.

Tanto el laboratorio como el paciente tendrán una copia del documento, el cual se firma al momento de la entrega de la muestra de sangre.

De esta forma la persona queda protegida frente a cualquier abuso que el laboratorio haga de los análisis. Queda prohibida la entrega de esta información a cualquier persona que no sea el involucrado, incluyendo a familiares, compañías de seguros, Isapres o cualquier otra institución que pueda lucrar o perjudicar al individuo al manejar estos datos.

Como parte de este derecho a confidencialidad, cada persona podrá decidir si le informa a su médico tratante respecto a las posibles alteraciones que tenga su genoma o si le informa al resto de su familia sobre alguna patología de carácter hereditario que pueda afectar a alguno de los integrantes.

Si bien, esta información constituye un derecho, implica también una responsabilidad que tal vez no todos estén preparados para asumir.

Para Javier Gafo<sup>82</sup> “podríamos deslizarnos hacia una sociedad hipocondríaca en la que, una especie de espada de Damocles se cierne sobre la existencia de muchas personas. La enorme cantidad de información que saldrá del Proyecto Genoma Humano no tiene por qué usarse indiscriminadamente. Hay una diferencia cualitativa muy importante entre los actuales reconocimientos médicos para seguros y trabajo, y los estudios que aprovecharán los datos genéticos, porque en

---

<sup>82</sup> Javier Gafo fue un biólogo y teólogo español, pionero en el tema de la bioética en Iberoamérica. Fallecido en marzo de 2001

éstos se entra en la intimidad biológica del individuo, condicionándole en aspectos esenciales de su vida y de su familia”<sup>83</sup>

### **Educación: la sociedad protagonista de los desafíos del Proyecto Genoma Humano.**

“Cada nuevo avance técnico, incluso en el campo médico y biológico, plantea problemas inéditos a la humanidad. A la sociedad, a los ciudadanos, compete resolverlos y aumentar el nivel de sus exigencias. El control democrático deberá acrecentar su eficacia y las estructuras sociales, su presión y su flexibilidad”<sup>84</sup>.

Sobre la base de esta reflexión se debe entender que la sociedad será la mejor fiscalizadora de las situaciones discriminativas tal como lo ha sido hasta ahora en ámbitos como la pobreza, la discapacidad, entre otros.

Pero para poder ejercer el poder que le corresponde, como parte del cuerpo social, necesita tener los conocimientos y herramientas que le permitan llevar a cabo su función. “A menudo, es la ignorancia de las posibilidades reales abiertas por las nuevas tecnologías y de los procedimientos más adecuados para el control social del desarrollo científico-tecnológico, lo que motiva y explica las reacciones casi fanáticas opuestas a su desarrollo”<sup>85</sup>

---

<sup>83</sup> IAÑEZ PAREJA, Enrique. ASPECTOS SOCIALES Y ÉTICOS [online] 1998. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/biotecnologia/etica.html>

<sup>84</sup> COHEN, Daniel. LOS GENES DE LA ESPERANZA.. Editorial Seix Barral S.A. Barcelona Primera Edición. 1994

<sup>85</sup> MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras. Universidad de Granada. 1996

La ciencia, usualmente, se muestra como un territorio hostil de difícil entendimiento, la sociedad y los científicos se encuentran disociados por la falta de un lenguaje común que les permita alcanzar una mutua comprensión.

La necesidad y adquisición de nuevos conocimientos no debería afectar sólo a los especialistas, debería ir acompañada de una comprensión por parte del público de los problemas que probablemente surgirán. Si las técnicas de análisis genético van a ser utilizadas masivamente en el futuro, es lógico que se difunda entre la población general un conocimiento genético básico.

“La sociedad tendrá nuevas tareas que serán asumidas por gente que no siempre estarán bien preparadas para realizarlas. Para educar a los niños, por ejemplo, habrá que empezar por la formación de los maestros que forzosamente tenderán a enseñar mal los temas que no le sean familiares. Será preciso que biólogos, médicos y genetistas coordinen su labor”<sup>86</sup>

El esfuerzo educativo debería centrarse a juicio de Miguel Moreno en cuestiones como la importancia que tiene ser portador de una alteración genética para la salud personal, la elección de un trabajo, la obtención de cobertura de salud y la adopción informada de opciones reproductivas. Se trata de que la gente conozca las implicancias y posibles usos de la información que pronto estará disponible.

La comprensión adecuada de las infinitas posibilidades que entrega el Proyecto Genoma Humano y la tecnología asociada depende del mejoramiento de la educación científica, en todos los niveles. Esto permitirá anticipar y enfrentar de la manera más efectiva los grandes problemas planteados anteriormente.

---

<sup>86</sup> Ob. Cit

Es necesario desarrollar una amplia labor educativa en la cual se dé a conocer el significado real de la constitución genética del ser humano, evitando caer en un determinismo biológico que pueda llevar hacia una mentalidad eugenésica, o que intente controlar al máximo las características físicas o psicológicas de las personas. El hombre debe entenderse en cuanto persona, como “sujeto trascendente a toda determinación arbitraria de los individuos o de las estructuras socio-jurídicas, consagrándose el respeto a todos los procesos que tienen que ver con la generación y naturaleza de los individuos racionales y libres”<sup>87</sup>.

En esta iniciativa de educación, la prensa juega un papel fundamental en el entendimiento que la gente pueda alcanzar de los nuevos conocimientos. Los medios de comunicación son un buen punto de partida para iniciar a los individuos en el tema genético, gracias a la diversidad de públicos que logran abordar.

Hoy en día conceptos relacionados con computación, tales como *software*, *disco duro*, *memoria ram*, se manejan con total familiaridad; para ello se necesitó varios años de formación del público, a través de diversas vías, para que estos términos formaran parte del léxico común. Esa es la aspiración del mundo científico respecto al genoma humano.

De ahí la preocupación de los especialistas en el uso que los periodistas hacen del conocimiento obtenido a partir de las investigaciones en genoma humano, criticando, principalmente, que por afán sensacionalista se agranda las

---

<sup>87</sup> CHOMALÍ, Fernando, MADRID, Raúl. PROYECTO GENOMA HUMANO. PRESENTE Y PERSPECTIVAS FUTURAS. [online] Publicaciones Centro de Bioética. Pontificia Universidad católica. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.escuela.med.puc.cl/deptos/Bioetica/Publ/ProyectoGenoma.html>

noticias creando expectativas incorrectas en las personas y generando errados entendimientos.

Como una forma de superar este conflicto es necesario crear un acercamiento de ambas disciplinas, a partir de cursos de perfeccionamiento que vayan en ambos sentidos. Esto permitirá que los periodistas se interioricen del tema y lo apliquen que manera correcta y los científicos aprendan a expresar de manera más simple los resultados de las investigaciones que desarrollan. Ambos hechos en beneficio de la sociedad y la comprensión que pueda alcanzar de todo lo relacionado con el Proyecto Genoma Humano.

Para finalizar esta reflexión ética cabe tener en cuenta que la intervención genética afecta directamente la dignidad de la persona humana, pero esto no implica que no se pueda afectar de alguna manera la constitución genética y corporal del ser. Ello no sería otra cosa que sacralizar a la humanidad. “Se debe reconocer en la persona un valor que obliga a no subordinarla a otros intereses que no sean los de su propio bien. En este sentido los conocimientos alcanzados en el ámbito de la genética y sus aplicaciones médicas se ven posiblemente a la luz de las posibilidades terapéuticas que se abren frente a enfermedades genéticas y cromosómicas, siempre y cuando respeten las características que le son propias a la especie humana y a cada ser humano en particular, es decir, su identidad y su integridad tanto física como espiritual”<sup>88</sup>.

---

<sup>88</sup> CHOMALÍ, Fernando, MADRID, Raúl. PROYECTO GENOMA HUMANO. PRESENTE Y PERSPECTIVAS FUTURAS. [online] Publicaciones Centro de Bioética. Pontificia Universidad católica. Disponible en la World Wide Web:  
<<http://www.esuela.med.puc.cl/deptos/Bioetica/Publ/ProyectoGenoma.html>

En definitiva, el problema no es la genética, sino los valores, creencias y prácticas con los que cuenta cada persona que tendrá la posibilidad de manejar el conocimiento genético.

Ahora que la media de vida es cercana a los 80 años, y que las causas de muerte están asociadas con la mayor longevidad y con factores ambientales como la alimentación y los hábitos de vida, cabe preguntarse si el mayor reto de salud de la humanidad es seguir prolongando las esperanzas de vida de una minoría empleando costosos y sofisticados recursos tecnológicos, o si cabe una vida que asume su propia finitud, que emplea recursos proporcionados para mantener un bienestar medio apropiado a cada edad, y si algunos de los recursos se pueden emplear en tratar de elevar las condiciones de la parte marginada de la humanidad.



## **CAPÍTULO IV**

**Los hallazgos de la ciencia que no se comunican, literalmente, no existen**

La ciencia, como disciplina, tiene profundas repercusiones en la cultura de los pueblos. Se trata de una expresión propia del espíritu del siglo XXI y se constituye como el lenguaje de nuestros días y del futuro. Mantenerse al margen de éste podría llevar a una nación al total analfabetismo.

Un acercamiento al desarrollo de las ciencias (medicina, física, química, astronomía, entre otras) y la tecnología crea una sociedad más sensible a esta dimensión de las actividades humanas y permite familiarizarse con este nuevo lenguaje. Así, múltiples problemas sociales que tienen un componente científico como temas de salud pública, contaminación ambiental o el uso de energías alternativas, pueden abordarse en el debate público tomando en cuenta un nuevo punto de vista.

En estas circunstancias, el papel del periodista, que debe actuar como un puente entre el investigador y el público masivo, adquiere particular relevancia.

La idea básica es llevar la ciencia al público en general, para satisfacer la necesidad de información científica y para ayudar al hombre común a superar sus temores en relación a la ciencia, que van desde el miedo a lo desconocido, o incomprendible hasta lo extraño y misterioso.

### **El papel del periodismo científico en la difusión de nuevos conocimientos**

Nuestra época se caracteriza, entre otras cosas, por la permanente aparición de innovaciones tecnológicas y científicas cuyos efectos remueven las costumbres sociales más arraigadas. Tal es el caso del tema central de esta investigación; el Proyecto Genoma Humano y sus resultados implican un cambio en la forma de practicar la medicina (entre muchas otras posibilidades), ubicando

a las personas en un nuevo escenario que requiere ser enfrentado informadamente.

Las opiniones e impresiones que la gente tiene respecto del quehacer científico radican y se moldean, principalmente, en las informaciones que reciben de parte de los medios de comunicación.

En la actualidad existe desconocimiento en torno a los temas científicos y tecnológicos generada por la forma de presentar las informaciones en los medios, la cual no siempre es la más atractiva y clara, falta de especialización de parte de los periodistas y el desinterés de las empresas periodísticas en estos temas que no, necesariamente, implican ganancias. No se trata, entonces, de un escaso desarrollo de la prensa dedicada a la ciencia, tal como lo dan a conocer profesionales dedicados a esta área.

Desde hace 30, años Sergio Prenafeta, presidente de la Asociación Chilena de Periodistas Científicos (Achipec) se ha preocupado de evaluar lo que publican diarios y revistas respecto a la ciencia y como conclusión advierte un cambio en la apertura de espacios hacia el periodismo especializado: “Durante mucho tiempo éramos dos o tres los periodistas solamente dedicados a divulgar ciencia y tecnología. Hoy ese número ha crecido y hay, por lo menos, dos equipos en el Mercurio y La Tercera que están haciendo muy buenos esfuerzos para comprometer más espacios de sus medios para entregar ciencia y tecnología”<sup>89</sup>.

Al respecto también coincide la periodista Patricia Espejo quien plantea que el periodismo científico tiene, actualmente, un adecuado espacio en los medios de

---

<sup>89</sup> Entrevista a Sergio Prenafeta. Presidente de la Asociación Chilena de Periodistas Científicos (Achipec)

comunicación, el cual es muchísimo mayor que hace 15 años: “prácticamente todos los canales tienen programas de salud. Este canal (TVN) aparte de eso tiene programas de ciencia en ‘La Cultura Entretenida’ el fin de semana; también los tiene canal 13. Como hoy, nunca ha habido tanto espacio para el periodismo científico y médico. El Mercurio y La Tercera tienen páginas destinadas a este tema todos los días y existe un equipo de gente que trabaja especialmente en eso”<sup>90</sup>

Sin embargo, este repunte del periodismo científico en los medios de comunicación parece tener mayores repercusiones en los ámbitos escrito y televisivo, dejando un poco al margen a la radio. Las razones de esta situación radican en el manejo de la contingencia que se produce en el mundo radial, lo cual dificulta la implementación de programas netamente científicos, que muchas veces son altamente complejos y carecen de un sentido masivo. Así lo afirma el periodista Sergio Campos, quien agrega que los temas científicos rara vez ocupan un papel protagónico y son abordados desde una perspectiva dura e informativa.

Lo cierto es que la oferta ha aumentado, llegando a muchas personas, pero todavía se constatan al momento de encuestas callejeras sobre algún tema relacionado, los mismos prejuicios e ignorancia de hace varios años. Entonces cabe hacer la reflexión respecto del por qué aún existe un importante grado de desconocimiento. Probablemente una de las respuesta radique en que aunque el público poco sabe de ciencia, está dispuesto a conocerla si se presenta de manera didáctica y comprensible.

---

<sup>90</sup> Entrevista a Patricia Espejo. Periodista de televisión Nacional de Chile. Creadora del programa de salud Vida 2000

## **En la forma está el entendimiento.**

Todo aquello que se publica relacionado con ciencia y tecnología debe sustentarse en la calidad del mensaje, la acuciosidad y en el reporteo a fondo que atrae el interés del público. No basta con los datos duros respecto a una información científica, la nota periodística debe estar preparada para resolver todas las dudas que puedan surgir respecto a la noticia y no dejar una nebulosa marcada por un excesivo uso de tecnicismos innecesarios.

El primer problema se encuentra en la utilización del lenguaje. Aún no existe una completa precisión y entendimiento de los mensajes que se obtienen de los científicos, lo cual dificulta la interpretación y explicación para un público desinformado. Es cierto que existen excepciones de periodistas que llevan mucho tiempo en esta área, pero también es real, como sostiene Sergio Prenafeta que no se es especialista por haber escrito un par de notas científicas.

Las noticias no serán atractivas para el público si éste, al enfrentarse a ellas, no comprende ni conoce el significado de muchas palabras, que son fundamentales para alcanzar el entendimiento de una información. No basta con tomar un par de cables internacionales u otras tantas notas de internet, titularlas y publicarlas.

Para ser más claros es recomendable recurrir al apoyo del especialista, con quien se puede acordar la manera más simple y directa para plantear la idea central de la noticia, evitando ruidos en la comunicación. Lo más importante, advierte la periodista Lilian Duery<sup>91</sup> es informar sobre los avances científicos,

---

<sup>91</sup> Entrevista a Lilian Duery. Periodista sección Ciencia y Tecnología, diario El Mercurio.

siempre, en su contexto de relevancia para entregar una cierta orientación al lector.

Otra alternativa frente a la dificultad que plantea el abordar temáticas científicas es la preparación del periodista, previo, al encuentro con el investigador. No se puede partir una entrevista desde la total ignorancia; un conocimiento adecuado permite enfrentar de mejor manera al especialista y comprender todos los elementos que rodean una investigación o nuevo descubrimiento los cuales, servirán de herramientas para hacer una nota más clara.

Es cierto que la función de los medios de comunicación es informar, educar y entretener, pero por cumplir con los dos primeros objetivos no se puede dejar de lado el elemento entretención que genera interés en el público.

Son los periodistas quienes informan sobre las nuevas conquistas de la ciencia, la tecnología y sus aplicaciones, transformándolas en un bien común. De la prensa depende que las personas sientan como suyos los logros de la ciencia y no como algo lejano, propio de los grandes laboratorios de los países desarrollados.

La divulgación de temas científicos no debe entenderse sólo como transmisión de información al público, sino como un elemento esencial del desarrollo del conocimiento científico que debe complementarse a través de una serie de acciones en los medios de información, que constituyen la única vía para llegar a la mayoría de la gente.

El periodismo científico es un instrumento contra la dependencia tecnológica, que es una de las causas del subdesarrollo; si realmente se tiene la

convicción de que el manejo de la ciencia es un instrumento de igualación cultural.

Por esta razón, es indispensable un tipo de comunicador que sea capaz de valorar, analizar, comprender y explicar lo que ocurre y puede ocurrir en la transición hacia una sociedad del conocimiento.

### **Especialización periodística: entender a los expertos**

Actualmente se advierte que casi no existe, de parte de los científicos, una mirada de desconfianza hacia el papel de los periodistas, no se los considera como ignorantes respecto a la ciencia. Un elemento importante que marcó un antes y un después en este sentido fue el periodista Hernán Olguín y su programa Mundo, en donde demostró que los periodistas eran capaces de entender bien y transmitir bien.

Sin embargo, aún se está a medio camino. La ciencia avanza, pero la capacitación de los periodistas en temas relacionados parece no ir de la mano con los grandes cambios. La dimensión científica de muchos de nuestros problemas sociales contemporáneos, justifican la especialización de los profesionales de la comunicación.

A partir de esta reflexión es que Achipec ha pedido a las diversas Escuelas de Periodismo que funcionan en nuestro país<sup>92</sup> que se interesen en crear asignaturas que lleven al entrenamiento de los estudiantes en el manejo de la

---

<sup>92</sup> De 35 escuelas de periodismo, muy pocas dictan la cátedra de Periodismo Científico. Las más, brindan la oportunidad de tomar un curso optativo de especialización en esta área temática, considerando también la informática. Fuente: Situación Actual de la enseñanza del PEC. Profesora Sandra Arrese, UNIACC. Septiembre, 2001

información especializada; que aprendan a decodificar los mensajes cifrados que entregan los expertos y se lo expliquen a un público desinformado.

También es importante que los nuevos periodistas desarrollen una retroalimentación con el público, conociendo cuáles son sus preocupaciones y esperanzas en torno a la ciencia. Este *feed back* permite enriquecer el diálogo y sacar la ciencia a las calles, como propone Sergio Prenafeta.

Una de las metas, tal vez no reconocida, de los periodistas es educar y para ello hay que estar preparados. No es fácil hacer partícipes a todos los hombres de los avances de la ciencia, integrar en cada ser humano una imagen del mundo e incorporar a su lenguaje los conceptos que la ciencia representa, dándole su sentido y la posibilidad de incluirlos en el idioma cotidiano.

La divulgación científica no sustituye a la educación, pero puede llenar vacíos en ella y contribuir al desarrollo de la educación permanente ayudando al público a adoptar una determinada actitud ante la ciencia.

La formación del periodista en esta área debe ser continua, para estar a tono con los cambios que la ciencia desarrolla de manera vertiginosa. Cometer errores puede generar en la opinión pública prejuicios y miradas equívocas respecto a un tema. Ejemplo de ello es el caso de los alimentos transgénicos, en donde sólo se conoce la postura contraria de *Greenpeace* la que no ha sido contrapuesta con los datos científicos que apoyan la producción de este tipo de alimentos. La gente puede llegar a suponer que son malos sin saber el por qué.

“Esto significa que, sin perjuicio de que puede haber claridad en la distinción sobre el bien y el mal desde el punto de vista teórico, ello no tendrá consecuencias prácticas sino en la medida en que los operadores científicos



manifiesten una sensibilidad personal en uno u otro sentido. Y ello depende en gran parte de los mensajes y reenvíos culturales que se transmitan a la sociedad, preferentemente a través de los medios de comunicación”<sup>93</sup>.

Son pocas las áreas en que un periodista puede ayudar tanto a las personas. Se puede orientar, permitir al público dilucidar cuál es el nombre de aquello que le aqueja, saber dónde acudir y buscar ayuda, de qué tipo, entre otras cosas. En un país que la salud es cada vez más cara es indispensable fomentar la información, sobre todo a través de los medios de información masivos

La tarea final es transformarse en experto sobre los expertos, en especialistas que tengan una ágil sincronía con los científicos, sin llegar jamás a creer que se sabe todo y que es posible opinar sobre cualquier materia sin mayor preparación y conocimiento.

### **Beneficios económicos: la búsqueda de las empresas periodísticas**

La empresa periodística trabaja con la misión muy clara de generar recursos y ganancias. Los ejecutivos y dueños de los medios de comunicación califican los contenidos de acuerdo a lo que les reportará económicamente. Frente a este escenario las noticias científicas, al no ser de carácter masivo, no son motivo de grandes dividendos monetarios.

La ciencia y tecnología pasan a ocupar un lugar secundario dentro de los medios, una especie de hermano menor de las grandes secciones como política,

---

<sup>93</sup> CHOMALÍ, Fernando, MADRID, Raúl. PROYECTO GENOMA HUMANO. PRESENTE Y PERSPECTIVAS FUTURAS. [online] Publicaciones Centro de Bioética. Pontificia Universidad católica. Disponible en la World Wide Web:  
<<http://www.esuela.med.puc.cl/deptos/Bioetica/Publ/ProyectoGenoma.html>

deporte o espectáculos, la que es sacrificada sin mayores problemas ante la llegada de un nuevo auspiciador; y como es el caso de la prensa escrita se les concede una página en desmedro del espacio establecido para la ciencia.

En el caso de la radio, simplemente las noticias científicas no venden, lo que se transforma en su principal problema. Sin duda, existen segmentos dedicados a responder consultas específicas del público a través de la palabra de especialistas, sobre todo médicos, en ciertos programas radiales dedicados al servicio público, pero no es una tendencia generalizada dentro del medio. El periodista Sergio Campos atribuye también esta despreocupación por la ciencia, en el ambiente radial, a un periodismo chileno farandulizado que incluso alcanza a esferas como la política.

Ciencia y tecnología ocupan un lugar protagónico, llamando la atención de los ejecutivos, sólo cuando estos temas alcanzan para desarrollar ediciones especiales que reportan ingresos: como las bondades de nuevos computadores o exposiciones internacionales que visitan nuestro país. El resto de noticias, para ellos, no pasan de ser un mero accidente el cual alcanza para niveles secundarios. Aquí lo que importa es el tiraje o el rating no la función social de los medios de comunicación.

En esto coincide la periodista Carol Schoihet, quien afirma que el 15% de las personas se interesa por ver temas de salud y medicina como primera opción, lo cual es bastante en relación con otras materias, sin embargo, aunque hay interés por integrar temas médicos en noticieros, se respeta poco el espacio

exclusivo para el área científica, quizás sea por lo mencionado anteriormente:  
Pesa más el rating<sup>94</sup>.

Por otra parte Lilian Duery afirma que los editores más importantes de los diarios están recién sumando el conocimiento científico a su cultura, lo que redundaría en la dificultad de convencerlos para que se destaque más una nota de ciencia; pero se reconocen esfuerzos en la superación de estas dificultades.

Las motivaciones para dar a conocer temáticas científicas, en palabras de Manuel Calvo Hernando<sup>95</sup>, deberían resumirse en dos: una orientada al conocimiento que plantee comunicar al público los avances de las grandes disciplinas científicas e implique ayudar a la gente a comprenderse a sí misma y a comprender su entorno, tanto el visible como el invisible y otra centrada en la acción, dirigida a crear planes conjuntos de comunicación, que incluya a científicos y periodistas.

En la era del conocimiento, la ciencia y la tecnología son caminos necesarios para el desarrollo, la independencia intelectual y el ejercicio de la libertad. También es cierto que esos caminos sólo florecen y dan frutos si se cultivan en una sociedad que respeta y valora su labor de generar y aplicar conocimientos y que siente que la ciencia, la tecnología y sus cultores son sensibles a sus problemas y sufrimientos y buscan maneras de resolverlos.

---

<sup>94</sup> Entrevista a Carol Schoihet. Periodista Televisión Nacional de Chile

<sup>95</sup> Revista Chasqui, Centro Internacional de Estudios Superiores de Comunicación para América Latina (CIESPAL), N° 60. Diciembre 1997. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.comunica.org/chasqui>>

## CONCLUSIONES

El Proyecto Genoma Humano, representa la revolución científica más importante de finales del siglo XX y principios del siglo XXI. A partir de los nuevos descubrimientos la forma de entender la ciencia y de practicarla ha cambiado, tomando un rumbo insospechado con límites infinitos.

Sin embargo, a pesar de las amplias expectativas, este proyecto se encuentra en su fase inicial, por lo que la espera por los ambiciosos resultados deberá extenderse por unos años más.

1. Hasta ahora se ha logrado secuenciar el genoma, es decir, conocer el orden de las letras del alfabeto de la vida; lo que implica la identificación de genes que están asociados a ciertas enfermedades, permitiendo un gran desarrollo del ámbito diagnóstico. Pero este lenguaje se mantiene aún incomprendible para los científicos que lo investigan, creando una brecha entre el diagnóstico y la terapia de enfermedades. Ésta última requiere de un mayor conocimiento y manejo del genoma para identificar todas las variables a tener en cuenta a la hora de tratar una patología. En esta fase es que se encuentra actualmente el Proyecto Genoma.
2. La concepción que se tiene de la salud y la enfermedad cambiará a partir de la aplicación que se haga de la información sobre el genoma. No se debe olvidar que la manera de enfrentar la enfermedad, la vejez y la muerte está determinada por una serie de influencias sociales y culturales que cambian con el tiempo. Este nuevo elemento será determinante en este aspecto.

Probablemente aquellos males que nos provocan miedo ya no significarán lo mismo en algunos años, pero siempre surgirá algo nuevo a lo cual temer. La evolución afecta a los hombres, de la misma manera que a los agentes patógenos. La secuenciación del genoma, no representa la vida eterna; implica un mejoramiento en la calidad de vida, una nueva forma de entenderla.

3. Por estas razones, es que la entrega de información que se hace respecto a las posibilidades que representa esta investigación, debe ser lo más concreta y precisa posible, evitando crear falsas expectativas en quienes aún se mantienen ajenos a la disciplina genética y que no cuentan con los conocimientos suficientes para evaluar la veracidad de una noticia.
4. La sociedad civil tiene mayoritariamente una mirada negativa respecto del Proyecto, conoce poco de los posibles beneficios de la genómica y teme el que se usurpe el papel de Dios de ser el creador, tal como lo afirma la investigación *El problema del manejo de la información genética en Latinoamérica*, desarrollada por la Universidad de Chile.
5. El papel de los medios de comunicación, según los especialistas consultados, es fundamental en el traspaso de la información que surge desde el laboratorio hacia el resto de la sociedad; labor que aún no se cumple a cabalidad generando una sociedad desinformada y poco preparada para entender los temas científicos. La genética sólo es reconocida o asociada a temas de controversia como la clonación o alimentos transgénicos, olvidando las grandes utilidades que puede entregarle al ser humano.

6. El manejo de información genómica le otorga poder a quien la posee, es por eso que el genoma debe protegerse de las ambiciones personales de quienes quieren sacar provecho de este patrimonio de la humanidad (compañías de seguros, empresarios). Los esfuerzos deben centrarse en el derecho a la confidencialidad de la información genética de cada persona. Este respeto asegura una convivencia en igualdad a todos los individuos, sin que importe lo que nuestros genes traen consigo.

Esta investigación representa sólo una pequeña parte de lo que puede llegar a significar el desarrollo del Proyecto Genoma Humano. Los elementos aquí tratados servirán para dar inicio a la preocupación social respecto al genoma.

La necesidad de información al respecto es evidente y preocupante. Este es el momento de instruir a la sociedad en los nuevos conocimientos. Sólo una opinión pública informada podrá controlar el manejo de los datos genéticos, evitará que se produzcan abusos y podrá defender sus derechos.

## **ANEXOS**

## Anexo I

### Instituciones Públicas y Privadas que desarrollan investigación sobre el Genoma Humano.

Centros públicos o semipúblicos

#### Proyectos Nacionales

<b>Estados Unidos</b>
Institutos Nacionales de la Salud (NIH), de los que dependen varios centros, entre ellos el Centro Nacional de Recursos del Genoma Humano (NCHGR), el Centro Nacional de Información Biotecnológica (NCBI)
Ministerio de Energía (DOE), a través, de los Laboratorios Nacionales de Lawrence Livermore, Lawrence Berkeley y Los Alamos.
Centro Mixto para la Investigación Genómica, formado por el MIT (Instituto Tecnológico de Massachusetts) e Instituto Whitehead.
Instituto Tecnológico de California (CalTech).
Universidad de Stanford.
Universidad Washignton en Saint Louis, con financiación de NIH y de la empresa Merck.

<b>Francia</b>
Francia fue pionera en la elaboración de los primeros mapas genéticos de buena resolución, y ello se debió al esfuerzo de una entidad privada, el Centro de Estudios del Polimorfismo Humano (CEPH) financiada en buena parte por una asociación de apoyo a enfermedades genéticas (la AFM, Asociación Francesa contra las Miopatías). De ahí, y del entusiasmo de Jean Dausset, J. Weissenbach, Daniel Cohen y otros, surgió el Généthon, un laboratorio altamente automatizado que demostró que era viable un enfoque centralizado para elaborar cartografías genéticas y físicas. El CEPH (una vez cumplido su papel pionero en investigación básica) se va a dedicar a aprovechar los mapas para identificar genes de susceptibilidad a enfermedades. Últimamente el Estado está financiando estudios genómicos, y Francia está buscando la manera de hacer frente a la fuerte competencia de la alianza EEUU-Reino Unido (dudas sobre si colaborar o hacer un proyecto propio).

<b>Reino Unido</b>
El papel más destacado corresponde al Centro Sanger, cerca de Cambridge, fundado conjuntamente por el Wellcome Trust y el Consejo Británico de Investigación Médica (BMRC). En ese mismo campus tecnológico se asienta otro importante centro genómico británico, el Centro de Recursos del Proyecto Cartográfico del Genoma Humano (HGMP-RC). Recientemente, se ha decidido potenciar el papel del Centro Sanger: el Wellcome Trust va a dedicar 110 millones de libras adicionales, lo que supone una inversión de 205 millones de libras. Ello permitió al Sanger comprometerse a secuenciar hasta un tercio del genoma humano, y no sólo la sexta parte, como se proyectó inicialmente.

<b>Alemania</b>
Alemania ha tardado en apuntarse a la oleada genómica (en buena parte debido a las peculiares reticencias sociales derivadas de los traumas del nazismo). Pero en 1995 el Gobierno por fin decidió una financiación continuada de \$ 72 millones al año durante 8 años, con prioridad hacia el



estudio de enfermedades genéticas y diseño de terapias. Uno de los centros implicados es el Instituto Max Plank de Genética Molecular (Berlín).

#### **Japón**

Japón también tardó en incorporarse plenamente a la investigación genómica. Un centro privado (Instituto Kasuza, cerca de Tokyo) logró una de las primeras secuencias bacterianas, y planea estudiar genomas de plantas. Dos ministerios (el de Industria y el de Salud) han montado dos empresas (Helix y Pharma-Genocyte) que colaborarán con la industria privada para aprovechar la información genética y transformarla en aplicaciones comerciales.

Iniciativas internacionales

#### **HUGO (Organización del Genoma Humano):**

Asociación internacional de científicos implicados en el PGH, creada en 1989 para promover la cooperación. Esencialmente su papel es coordinar los esfuerzos nacionales (evitando la dispersión y duplicación inútil de esfuerzos), difundir datos, promover seminarios y congresos, difundir los temas ELSI, y suministrar consejo e información sobre el genoma humano. La idea original partió de Sidney Brenner, quien sugirió su curioso acrónimo, en el primer congreso de cartografía y secuenciación de genoma humano, en abril de 1988, en el Cold Spring Harbor Laboratory. Su primer presidente fue Victor McKusick, el creador del monumental Mendelian Inheritance in Man. Su sede central está en Ginebra, pero hay tres sedes regionales (América, Europa y Pacífico). Las funciones de coordinación de HUGO no sólo se refieren al campo de la colaboración internacional, sino que también coordina los trabajos de genomas según especies y siguiendo un enfoque interdisciplinar.

#### **Organización Europea de Biología Molecular (EMBO):**

Posee uno de los mejores laboratorios mundiales de Biología Molecular (EMBL, en Heidelberg), y está cumpliendo una importante función en la coordinación científica europea. En Cambridge (y muy cerca del centro Sanger) mantiene el Instituto Europeo de Bioinformática (EBI).

### **Investigación genómica privada e intereses comerciales**

Las empresas genómicas se pueden clasificar en tres tipos: las que se dedican sobre todo a cartografía y secuenciación, las que hacen clonación posicional, y las que hacen genómica funcional, aprovechando los datos genómicos (a menudo comprados a las primeras) para buscar nuevos medicamentos.

#### **Empresas genómicas de secuenciación y gestión de datos:**

##### **The Institute of Genome Research (TIGR):**

Está casi monopolizando la secuenciación de genomas microbianos. A "velocidad de crucero" secuenciarán unos 10 genomas por año. Hasta hace poco funcionaba por acuerdos con HGS, pero la alianza se ha roto por desavenencias sobre el control de datos.

##### **Human Genome Sciences (HGS):**

Entre sus directivos se encuentra W. Haseltine (antiguo investigador sobre el sida en la Universidad de Harvard). En 1996 anunciaron que habían secuenciado el genoma de <i>Staphylococcus aureus</i> (aunque no hicieron pública la secuencia). Colabora con empresas para obtener vacunas y medicamentos contra las bacterias que están secuenciando. Ha llegado a acuerdos con el gigante agrícola Pioneer HiBred para estudiar el genoma del maíz. Acuerdo por valor de 100 millones de dólares con el gigante farmacéutico SmithKline Beecham para suministrarle información sobre genes expresados en tejidos y órganos humanos.
<b>Incyte:</b>
Vende acceso no exclusivo a bases de datos relacionales de ESTs (LifeSeq). Está intentando desarrollar la secuenciación rápida por espectrometría de masas.
<b>Genome Therapeutics:</b>
Ha lanzado una base de datos microbiana (PathoGenome), la mayor fuente de información de más de una docena de patógenos. Ha llegado a un acuerdo con Bayer. También ha llegado a acuerdos con Astra (Suecia) para terapias y vacunas contra <i>Helicobacter pylori</i> , y con Schering-Plough, para lo mismo respecto de <i>Staphylococcus aureus</i> .
<b>Microcide:</b>
Con un enfoque similar al anterior.

### **Empresas dedicadas preferentemente a la clonación posicional:**

Buscan genes de interés haciendo clonación posicional (para lo que deben estudiar marcadores en familias con miembros afectados de alguna enfermedad). Sus campos de aplicación pueden ser de dos tipos: desarrollar sondas genéticas y otras herramientas diagnósticas, y recorrer el a veces largo camino que va de los genes a desarrollar nuevos medicamentos.

<b>Sequana Therapeutics</b>
Dispone de 30.000 muestras de ADN de pacientes, familias y poblaciones, que le sirven para buscar genes de varias enfermedades. Ha adquirido recientemente la firma NemaPharm, dedicada a desarrollar nuevos medicamentos a partir de la información genómica del nematodo <i>C. Elegans</i> . Su especialidad es usar organismos modelo para ensayar nuevas terapias. Alianza con Boehringer para desarrollar terapias contra el asma (basándose en los datos de una población de la isla de Tristan da Cunha). Acuerdo con ZymoGenetics
Para encontrar moléculas de señales endocrinas y paracrinas
<b>Millennium Pharmaceuticals</b>
Desarrolla diagnósticos y medicamentos. Investiga en diabetes, aterosclerosis, asma y obesidad. Como muchas empresas de este tipo, anda metida en disputas sobre patentes
<b>Myriad Genetics</b>
Fundada por el Nobel Walter Gilbert y Marc Skolnic, se ha hecho famosa (y polémica) por comercializar un test genético de susceptibilidad al cáncer hereditario de mama y ovario dependiente de los genes BRCA1 y BRCA2.

<b>Darwin Molecular</b>
Cofundada por Leroy Hood, el inventor de los secuenciadores de alto rendimiento). Como está en Seattle, Bill Gates (Microsoft) le dio un buen empujón financiero. Usa no sólo genómica, sino química combinatoria para desarrollar nuevos remedios
<b>Genset (Francia)</b>
Cuenta como director de investigación a Daniel Cohen (uno de los pioneros del Génethon que logró los primeros mapas del genoma). Su énfasis está en desarrollar nuevos medicamentos de pequeño tamaño para enfermedades variadas, incluido el cáncer. Se ha convertido en un gigante capaz de competir con las empresas americanas.

## Empresas de genómica funcional

<b>Combion, Synteni y Affimetrix</b>
Están desarrollando tecnologías de hibridación con chips de ADN, que pueden analizar la expresión de cientos de genes al mismo tiempo. Affimetrix posee la prometedora tecnología GenChip.
<b>NemaPharm</b>
Dedicada a usar el nematodo <i>C. elegans</i> para rastrear moléculas potencialmente terapéuticas en humanos. Actualmente es una filial de Sequana
<b>Hexagen (Reino Unido)</b>
Usa ratones como herramientas para rastrear posibles medicamentos

## Papel de las multinacionales

Las multinacionales han empleado mil millones de dólares en acuerdos con las empresas genómicas, un presupuesto que ya supera al estatal del PGH americano. Piensan que la ciencia genómica puede acelerar el proceso de descubrimiento, desarrollo y comercialización de nuevos medicamentos.

<b>Merck</b>
Su programa genómico está dirigido por Thomas Caskey (otro de los pioneros procedentes de la Universidad). La empresa dispone del Instituto Merck de Investigación Genómica. Ha llegado a acuerdos con Lexicon para análisis a gran escala de función génica. Suministra apoyo financiero a la Universidad Washington en St. Louis para una colección de clones de ADNc. Dispone de más de 250.000 secuencias de ESTs, que representan la mayoría de los genes humanos. Los datos se integran en el Consorcio IMAGE. Su política es distribuir la información de modo inmediato a las bases públicas de datos.
<b>Pharmacia &amp; Upjohn</b>
Posee un acuerdo con Incyte, que le permite acceder a sus mapas y bases de datos.
<b>SmithKline Beecham</b>
Basa actualmente el 25% de su I+D en programas genómicos, y en el años 2000 toda su

investigación dependerá del genoma.
<b>Hoffman-LaRoche</b>
Acuerdo con HGS para desarrollar terapias contra <i>Streptococcus pneumoniae</i> .
<b>Schering-Plough</b>
Acuerdo con Genome Therapeutics para medicamentos. Han comenzado su propia investigación genómica.
<b>Glaxo Wellcome</b>
<b>Rhône-Poulenc Rorer</b>

## Anexo II

### Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos

#### PREFACIO

*La Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, aprobada el 11 de noviembre de 1997 por la Conferencia General en su 29ª reunión por unanimidad y por aclamación, constituye el primer instrumento universal en el campo de la biología. El mérito indiscutible de ese texto radica en el equilibrio que establece entre la garantía del respeto de los derechos y las libertades fundamentales, y la necesidad de garantizar la libertad de la investigación. La Conferencia General de la UNESCO acompañó esa Declaración de una resolución de aplicación, en la que pide a los Estados Miembros que tomen las medidas apropiadas para promover los principios enunciados en ella y favorecer su aplicación. El compromiso moral contraído por los Estados al adoptar la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos es un punto de partida: anuncia una toma de conciencia mundial de la necesidad de una reflexión ética sobre las ciencias y las tecnologías. Incumbe ahora a los Estados dar vida a la Declaración con las medidas que decidan adoptar, garantizándole así su perennidad.*

Federico Mayor  
3 de diciembre de 1997

#### Principios de la Declaración

<b>A. LA DIGNIDAD HUMANA Y EL GENOMA HUMANO</b>	
<b>Artículo 1</b>	El genoma humano es la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y del reconocimiento de su dignidad intrínseca y su diversidad. En sentido simbólico, el genoma humano es el patrimonio de la humanidad.
<b>Artículo 2</b>	<b>a)</b> Cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos, cualesquiera que sean sus características. <b>b)</b> Esta dignidad impone que no se reduzca a los individuos a sus características genéticas y que se respete el carácter único de cada uno y su diversidad.
<b>Artículo 3</b>	El genoma humano, por naturaleza evolutivo, está sometido a mutaciones. Entraña posibilidades que se expresan de distintos modos en función del entorno natural y social de cada persona, que comprende su estado de salud individual, sus condiciones de vida, su alimentación y su educación.
<b>Artículo 4</b>	El genoma humano en su estado natural no puede dar lugar a beneficios pecuniarios.
<b>B. DERECHOS DE LAS PERSONAS INTERESADAS</b>	
<b>Artículo 5</b>	<b>a)</b> Una investigación, un tratamiento o un diagnóstico en relación con el genoma de un individuo, sólo podrá efectuarse previa evaluación rigurosa de los riesgos y las ventajas que entrañe y de conformidad con cualquier otra exigencia de la legislación nacional.

	<p><b>b)</b> En todos los casos, se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si esta no está en condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrán de obtenerse de conformidad con lo que estipule la ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado.</p>
	<p><b>c)</b> Se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se le informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias.</p>
	<p><b>d)</b> En el caso de la investigación, los protocolos de investigaciones deberán someterse, además, a una evaluación previa, de conformidad con las normas o directrices nacionales e internacionales aplicables en la materia.</p>
	<p><b>e)</b> Si en conformidad con la ley una persona no estuviese en condiciones de expresar su consentimiento, sólo se podrá efectuar una investigación sobre su genoma a condición de que represente un beneficio directo para la salud, y a reserva de las autorizaciones y medidas de protección estipuladas por la ley. Una investigación que no represente un beneficio directo previsible para la salud sólo podrá efectuarse a título excepcional, con la mayor prudencia y procurando no exponer al interesado sino a un riesgo y una coerción mínimos, y si la investigación está encaminada a redundar en beneficio de la salud de otras personas pertenecientes al mismo grupo de edad o que se encuentren en las mismas condiciones genéticas, a reserva de que dicha investigación se efectúe en las condiciones previstas por la ley y sea compatible con la protección de los derechos humanos individuales.</p>
<b>Artículo 6</b>	Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos humanos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad
<b>Artículo 7</b>	Se deberá proteger en las condiciones estipuladas por la ley la confidencialidad de los datos genéticos asociados con una persona identificable, conservados o tratados con fines de investigación o cualquier otra finalidad.
<b>Artículo 8</b>	Toda persona tendrá derecho, de conformidad con el derecho internacional y el derecho nacional, a una reparación equitativa de un daño del que pueda haber sido víctima, cuya causa directa y determinante pueda haber sido una intervención en su genoma.
<b>Artículo 9</b>	Para proteger los derechos humanos y las libertades fundamentales, sólo la legislación podrá limitar los principios de consentimiento y confidencialidad, de haber razones imperiosas para ello, y a reserva del estricto respeto del derecho internacional público y del derecho internacional relativo a los derechos humanos.
<b>C. INVESTIGACIONES SOBRE EL GENOMA HUMANO</b>	
<b>Artículo 10</b>	Ninguna investigación relativa al genoma humano ni ninguna de sus aplicaciones, en particular en las esferas de la biología, la genética y la medicina, podrá prevalecer sobre el respeto de los derechos humanos, de las libertades fundamentales y de la dignidad humana de los individuos o, si procede, de grupos de individuos.
<b>Artículo 11</b>	No deben permitirse las prácticas que sean contrarias a la dignidad humana, como la clonación con fines de reproducción de seres humanos. Se invita a los Estados y a las organizaciones internacionales competentes a que cooperen para identificar estas prácticas y a que adopten en el plano nacional o internacional las medidas que correspondan, para asegurarse de que se respetan los principios enunciados

	en la presente Declaración.
<b>Artículo 12</b>	<p><b>a)</b> Toda persona debe tener acceso a los progresos de la biología, la genética y la medicina en materia de genoma humano, respetándose su dignidad y derechos.</p> <p><b>b)</b> La libertad de investigación, que es necesaria para el progreso del saber, procede de la libertad de pensamiento. Las aplicaciones de la investigación sobre el genoma humano, sobre todo en el campo de la biología, la genética y la medicina, deben orientarse a aliviar el sufrimiento y mejorar la salud del individuo y de toda la humanidad.</p>
<b>D. CONDICIONES DE EJERCICIO DE LA ACTIVIDAD CIENTÍFICA</b>	
<b>Artículo 13</b>	Las consecuencias éticas y sociales de las investigaciones sobre el genoma humano imponen a los investigadores responsabilidades especiales de rigor, prudencia, probidad intelectual e integridad, tanto en la realización de sus investigaciones como en la presentación y utilización de los resultados de estas. Los responsables de la formulación de políticas científicas públicas y privadas tienen también responsabilidades especiales al respecto.
<b>Artículo 14</b>	Los Estados tomarán las medidas apropiadas para favorecer las condiciones intelectuales y materiales propicias para el libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma humano y para tener en cuenta las consecuencias éticas, legales, sociales y económicas de dicha investigación, basándose en los principios establecidos en la presente Declaración.
<b>Artículo 15</b>	Los Estados tomarán las medidas apropiadas para fijar el marco del libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma humano respetando los principios establecidos en la presente Declaración, a fin de garantizar el respeto de los derechos humanos, las libertades fundamentales y la dignidad humana y proteger la salud pública. Velarán por que los resultados de esas investigaciones no puedan utilizarse con fines no pacíficos.
<b>Artículo 16</b>	Los Estados reconocerán el interés de promover, en los distintos niveles apropiados, la creación de comités de ética independientes, pluridisciplinarios y pluralistas, encargados de apreciar las cuestiones éticas, jurídicas y sociales planteadas por las investigaciones sobre el genoma humano y sus aplicaciones.
<b>E. SOLIDARIDAD Y COOPERACIÓN INTERNACIONAL</b>	
<b>Artículo 17</b>	Los Estados deberán respetar y promover la práctica de la solidaridad para con los individuos, familias o poblaciones particularmente expuestos a las enfermedades o discapacidades de índole genética o afectados por estas. Deberían fomentar, entre otras cosas, las investigaciones encaminadas a identificar, prevenir y tratar las enfermedades genéticas o aquellas en las que interviene la genética, sobre todo las enfermedades raras y las enfermedades endémicas que afectan a una parte considerable de la población mundial.
<b>Artículo 18</b>	Los Estados deberán hacer todo lo posible, teniendo debidamente en cuenta los principios establecidos en la presente Declaración, para seguir fomentando la difusión internacional de los conocimientos científicos sobre el genoma humano, la diversidad humana y la investigación genética, y a este respecto favorecerán la cooperación científica y cultural, en particular entre países industrializados y países en desarrollo.
<b>Artículo 19</b>	<p><b>a)</b> En el marco de la cooperación internacional con los países en desarrollo, los Estados deberán esforzarse por fomentar medidas destinadas a:</p> <p>i) evaluar los riesgos y ventajas de la investigación sobre el genoma humano y prevenir los abusos;</p> <p>ii) desarrollar y fortalecer la capacidad de los países en desarrollo para realizar investigaciones sobre biología y genética humanas, tomando en consideración sus problemas específicos;</p>

	<p>iii) permitir a los países en desarrollo sacar provecho de los resultados de las investigaciones científicas y tecnológicas a fin de que su utilización en pro del progreso económico y social pueda redundar en beneficio de todos;</p> <p>iv) fomentar el libre intercambio de conocimientos e información científicos en los campos de la biología, la genética y la medicina.</p>
	<p><b>b)</b> Las organizaciones internacionales competentes deberán apoyar y promover las iniciativas que tomen los Estados con los fines enumerados más arriba.</p>
<b>F. FOMENTO DE LOS PRINCIPIOS DE LA DECLARACIÓN</b>	
<b>Artículo 20</b>	Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar los principios establecidos en la Declaración, a través de la educación y otros medios pertinentes, y en particular, entre otras cosas, la investigación y formación en campos interdisciplinarios y el fomento de la educación en materia de bioética, en todos los niveles, particularmente para los responsables de las políticas científicas
<b>Artículo 21</b>	Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar otras formas de investigación, formación y difusión de la información que permitan a la sociedad y a cada uno de sus miembros cobrar mayor conciencia de sus responsabilidades ante las cuestiones fundamentales relacionadas con la defensa de la dignidad humana que puedan plantear la investigación en biología, genética y medicina y las correspondientes aplicaciones. Se deberían comprometer, además, a favorecer al respecto un debate abierto en el plano internacional que garantice la libre expresión de las distintas corrientes de pensamiento socioculturales, religiosas y filosóficas
<b>G. APLICACIÓN DE LA DECLARACIÓN</b>	
<b>Artículo 22</b>	Los Estados intentarán garantizar el respeto de los principios enunciados en la presente Declaración y facilitar su aplicación por cuantas medidas resulten apropiadas.
<b>Artículo 23</b>	Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar mediante la educación, la formación y la información, el respeto de los principios antes enunciados y favorecer su reconocimiento y su aplicación efectiva. Los Estados deberán fomentar también los intercambios y las redes entre comités de ética independientes, según se establezcan, para favorecer su plena colaboración.
<b>Artículo 24</b>	El Comité Internacional de Bioética de la UNESCO contribuirá a difundir los principios enunciados en la presente Declaración y a profundizar el examen de las cuestiones planteadas por su aplicación y por la evolución de las tecnologías en cuestión. Deberá organizar consultas apropiadas con las partes interesadas, como por ejemplo los grupos vulnerables. Presentará, de conformidad con los procedimientos reglamentarios de la UNESCO, recomendaciones a la Conferencia General y prestará asesoramiento en lo referente al seguimiento de la presente Declaración, en particular por lo que se refiere a la identificación de prácticas que pueden ir en contra de la dignidad humana, como las intervenciones en la línea germinal.
<b>Artículo 25</b>	Ninguna disposición de la presente Declaración podrá interpretarse como si confiriera a un Estado, un grupo o un individuo, un derecho cualquiera a ejercer una actividad o a realizar un acto que vaya en contra de los derechos humanos y las libertades fundamentales, y en particular los principios establecidos en la presente Declaración



## GLOSARIO

<b>Concepto</b>	<b>Definición</b>
<b>ADN</b>	Ácido desoxirribonucleico. Constituye el material genético de los organismos. Es el componente primario de los cromosomas y el material del que los genes están formados.
<b>Alelos</b>	Cada uno de los genes que, situados en el mismo locus de cromosomas homólogos, regulan la misma función.
<b>Bases nitrogenadas</b>	Cualquiera de los compuestos químicos nitrogenados que constituyen los ácidos nucleicos junto con una <i>pentosa</i> (ribosa o desoxirribosa) y un ácido ortofosfórico. Pueden ser de dos tipos: <ul style="list-style-type: none"> <li>a) púricas: cualquiera de las sustancias nitrogenadas derivadas de la purina, que componen los ácidos nucleicos, son la adenina y guanina</li> <li>b) pirimidimicas: cualquiera de las sustancias nitrogenadas derivadas de la primidina que componen los ácidos nucleicos. Las principales son citosina, uracilo y timina</li> </ul>
<b>Biotecnología</b>	Tipo de tecnología aplicada a los procesos biológicos
<b>Cariotipo</b>	Representación gráfica del aspecto físico de los cromosomas de un determinado organismo
<b>Células hematopoyéticas</b>	Residen en la médula ósea y dan origen a todas las líneas de células sanguíneas e inmunes.
<b>Células procariotas</b>	Procariota (Pros = Antes, Karion = Núcleo) es una célula sin núcleo celular diferenciado, es decir, su ADN no está confinado en el interior de un núcleo, sino libremente en el citoplasma. Procarionte es un organismo formado por células procariotas.
<b>Centimorgan (cM)</b>	Unidad de medición de resolución de mapas genéticos.
<b>Céulas eucariotas</b>	Se denomina eucariotas a las células que tienen la información genética envuelta dentro de una membrana que forman el llamado núcleo. Un organismo formado por células eucariotas se denomina eucarionte.
<b>Corea de Huntington</b>	Recibe este nombre porque el primero en describirla fue George Huntington, en 1872. También conocida por Corea, (en griego danza) debido al movimiento característico de esta enfermedad. La Enfermedad de Huntington es una enfermedad neurológica, degenerativa, hereditaria, autosómica y dominante. Cada hijo/a de un padre o madre con la enfermedad tiene una probabilidad del 50% de heredarla, independientemente de si sus hermanos/as la han heredado o no. Si el hijo/a no hereda de sus padres el gen causante de la enfermedad, no tendrá la EH y tampoco la

	transmitirá a sus descendientes. Y se dice que es una enfermedad neurológica pues afecta al cerebro, a áreas determinadas de éste, donde las neuronas (células cerebrales), van degenerándose y finalmente mueren.
<b>Cromosoma Sexual</b>	Cromosoma determinante del sexo de un individuo
<b>Cromosomas</b>	Cada uno de los orgánulos presentes en el núcleo de las células, en los que se encuentran los genes portadores de los caracteres hereditarios.
<b>Diploide</b>	Dotación cromosómica de los núcleos o células que poseen dos cromosomas de cada tipo, a excepción de los cromosomas sexuales, distintos para el macho y la hembra
<b>Epigenética</b>	Es el estudio de los cambios heredables de la expresión genética, que ocurre sin un cambio en la secuencia del ADN
<b>Estudios de proteoma</b>	Seguimiento de la expresión al nivel de traducción y post traducción en cada tipo celular, y en función de nuevo de la fase de desarrollo y de las señales recibidas por la célula.
<b>Etiología</b>	Procede del griego aitia y logos que significa estudio de la o las causas.
<b>Eugenesia</b>	Aplicación de las leyes biológicas de la herencia al perfeccionamiento de la especie humana
<b>Farmacogenética</b>	Ciencia que se ocupa de investigar las diferentes reacciones de los individuos a los fármacos, basándose en los patrones genéticos de cada uno.
<b>Farmacogenómica</b>	Se refiere al completo espectro de genes que determinan las conductas, sensibilidades, eficacia y toxicidad de medicamentos específicos. Los objetivos de la farmacogenómica están orientados a tratar a cada paciente con una droga específica, adaptada al perfil del polimorfismo genético individual
<b>Fenotipo</b>	Característica observable de un individuo, derivada de la interacción de un gen con las condiciones ambientales
<b>Fibrosis Quística</b>	Enfermedad en que se produce la formación de una capa mucosa en los pulmones y en el sistema digestivo. Es una de las enfermedades hereditarias más comunes (1/2.500 nacidos). La mitad de los nacidos con esta enfermedad mueren hacia los 20 años y los que sobreviven llegan hasta los 30 años.
<b>Filogenia</b>	Origen y desarrollo evolutivo del grupo al que pertenece una determinada especie y que, normalmente, queda reflejado en su desarrollo embrionario u ontogénesis.
<b>Genes</b>	Los genes corresponden a segmentos de ADN con una secuencia específica de ordenación de las cuatro bases nitrogenadas (Adenina, Citosina, Guanina y Timina) y que

	contiene información para cumplir una función determinada. Estas secuencias génicas controlan la mayoría de las estructuras y las funciones corporales, tales como la constitución de los distintos órganos, la conexión entre las neuronas del sistema nervioso, el color de la piel, la estatura, etc.
<b>Genes ortólogos</b>	Descienden de un antecesor común de las especies y por tanto ejercen funciones iguales en los diversos organismos.
<b>Genes parálogos</b>	Son aquellos que aparecen en una o más copias de un organismo por un proceso de duplicación.
<b>Genes suicidas</b>	Transforman una sustancia no tóxica en veneno
<b>Genética</b>	Ciencia biológica que estudia la variabilidad y la herencia de los seres vivos
<b>Genoma</b>	Conjunto de los genes de una persona o especie, que están en un juego haploide de cromosomas
<b>Genotipo</b>	Conjunto de genes que determinan cierta característica
<b>Gluten</b>	Término genérico dado a las proteínas, insolubles al agua, que se encuentran en todos los granos de cereales. Sólo el gluten hallado en el trigo, la avena, la cebada y el centeno son conocidos como los causantes del daño producido en el intestino de los celíacos
<b>Haploide</b>	Organismos, células o núcleos que presentan un solo cromosoma de cada tipo en cada unidad nuclear. Es el caso de los gametos o células sexuales, de muchos tipos de esporas y de algunos organismos inferiores
<b>Heterocigoto</b>	posee dos alelos diferentes para un carácter en el locus correspondiente de cromosomas homólogos.
<b>Homocigoto</b>	posee un par idéntico de alelos en los loci correspondientes de cromosomas homólogos para un carácter dado o para todos los caracteres.
<b>Inmunodeficiencia combinada severa</b>	Es una enfermedad de inmunodeficiencia primaria poco común, en la que se combinan la ausencia de funciones de los linfocitos B y T. es causada por diversos defectos genéticos. Estos defectos llevan a una susceptibilidad extrema a infecciones. Esta afección, por lo general, se considera como la más grave de las enfermedades de inmunodeficiencias primarias.
<b>Mutación</b>	Cambio en la secuencia normal del ADN. No necesariamente alteran la funcionalidad de la proteína. Pueden ser neutras, beneficiosas o perjudiciales.
<b>Nanómetro (nm)</b>	Es la mil millonésima parte de un metro.
<b>Péptidos</b>	Moléculas formadas por la unión de varios aminoácidos
<b>Recombinación Homóloga</b>	Es el intercambio de segmentos de ADN durante la formación de las células germinales. La recombinación permite que los cromosomas intercambien su material genético, entre cromátides hermanas, aumentando así, la

	diversidad genética. La recombinación homóloga se conoce también con el nombre de entrecruzamiento.
<b>Secuenciar</b>	Determinar el encadenamiento de los tres mil millones de bases que componen el ADN
<b>Sondas del ADN</b>	Segmentos de ADN que han sido marcados con enzimas, los que se pueden unir con alta especificidad a una secuencia complementaria de ácido nucleico
<b>Terapia génica</b>	La terapia génica consiste en la inserción de genes normales, para suplir o reemplazar genes mutados con el fin de un tratamiento definitivo del defecto genético
<b>Terapia Génica</b>	Técnica que se está desarrollando para tratar enfermedades hereditarias. El procedimiento implica reemplazar, manipular o suplementar los genes no funcionales con genes funcionales. En esencia, la terapia génica es la introducción de genes en el ADN de una persona para tratar una enfermedad.
<b>Transcriptoma</b>	Entender cómo, cuándo y por qué se activan o se silencian distintos juegos de genes, en función del tipo celular, del tiempo, de los estímulos, etc.
<b>Trastornos monogénicos</b>	Causados por la mutación de un solo gen
<b>Trastornos poligénicos</b>	Causados por la mutación de varios genes.
<b>Macromoléculas</b>	Moléculas que tienen masa molecular elevada, formada por un gran número de átomos. A menudo el término macromolécula se refiere a las moléculas que contienen más de 100 átomos. Pueden ser tanto orgánicas como inorgánicas.
<b>Micrón</b>	Es una unidad de longitud que equivale a una millonésima de metro
<b>Cromosomas no sexuales</b>	Los pares de cromosomas autosómicos (uno de la madre y otro del padre) llevan básicamente, la misma información, es decir, cada uno tienen los mismos genes, pero puede haber ligeras variaciones en la secuencia de las bases nitrogenadas del ADN en cada gen.
<b>Enzimas</b>	son sustancias capaces de acelerar reacciones bioquímicas del organismo
<b>Enfermedades recesivas</b>	existe una alteración idéntica en el gen heredado del padre y el heredado de la madre. Se es portador de ambos genes defectuosos en el par que determina la expresión de la enfermedad.
<b>Enfermedad dominante</b>	uno de los genes que forma el par, por sí solo, genera la expresión de la enfermedad
<b>ARN</b>	Ácido ribonucleico. También es una macromolécula de

	<p>ácido nucleico como el ADN pero tiene otras propiedades. Está formado por una sola cadena, contiene ribosa (de ahí su nombre), posee cuatro bases como el ADN, pero en el ARN la timina es reemplazada por el uracilo. Gracias al ARN la información se traspassa desde el núcleo celular al citoplasma en un proceso llamado transcripción.</p>
<b>Vectores</b>	<p>Son sistemas que ayudan en el proceso de transferencia de un gen exógeno a la célula, facilitando la entrada y biodisponibilidad intracelular del mismo, de tal modo, que este pueda funcionar correctamente. Se han utilizado una gran variedad de vectores con fines experimentales, pero todos ellos pueden ser clasificados en: vectores virales y vectores no virales.</p>
<b>Quimioterapia</b>	<p>Son los medicamentos que se utilizan para matar los microorganismos (bacterias, virus, hongos) y las células cancerosas. El término se refiere más frecuentemente a los medicamentos "para combatir el cáncer". La quimioterapia del cáncer mata o detiene el crecimiento de las células cancerosas por medio de la intervención de puntos específicos del ciclo del crecimiento celular. Sin embargo, las células sanas normales comparten algunas de estas vías y por lo tanto también resultan lesionadas o son destruidas por la quimioterapia, hecho que es la causa de la mayoría de sus efectos colaterales.</p>
<b>Radioterapia</b>	<p>Es un tratamiento que utiliza radiación para destruir las células cancerígenas. Las células cancerígenas tienden a multiplicarse más rápidamente que otras células en el cuerpo y dado que la radiación es más dañina para las células que se reproducen rápidamente, ésta destruye más las células cancerígenas que las células normales. Esto impide que estas células malignas se sigan reproduciendo y por lo tanto que el tumor continúe creciendo. Infortunadamente, las células sanas de división rápida también pueden morir a causa de este proceso, como es el caso de la piel y el cabello que son algunos de los tejidos que sufren el impacto más notorio, provocando lesiones de piel, quemaduras, enrojecimiento y una posible pérdida del cabello.</p>

## BIBLIOGRAFÍA

BEDATE, Carlos. TERAPIA GENÉTICA. Fundamentos para el estudio de los efectos sociales de las investigaciones sobre el genoma humano. Cátedra de Derecho y Genoma Humano, Fundación BBV-Diputación Foral de Bizkaia, Universidad de Deusto, Bilbao, 1995.

BENITEZ, Juan Carlos. ANÁLISIS GENÉTICOS Y DISCRIMINACIÓN. Documento emanado del curso Regulación Jurídica de las Biotecnologías. [online] Disponible en la World Wide Web: <<http://www.biotech.bioetica.org/i29.htm>

BIOÉTICA.ORG. PROYECTO GENOMA HUMANO I y II [online] 2004. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.bioetica.org/ap12.htm>

CACABELOS, Ramón. FARMACOGENÓMICA. [online]. Marzo 2003. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.db.doyma.es/cgi-bin/wdbcgi.exe/doyma/press.plantiela?ident=25275&mail=si>

CHOMALÍ, Fernando, MADRID, Raúl. PROYECTO GENOMA HUMANO. PRESENTE Y PERSPECTIVAS FUTURAS. [online] Publicaciones Centro de Bioética. Pontificia Universidad católica. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.escuela.med.puc.cl/deptos/Bioetica/Publ/ProyectoGenoma.html>

COHEN, Daniel. LOS GENES DE LA ESPERANZA. Primera Edición. Editorial Seix Barral S.A. Barcelona. 1994

CRUZ-COKE M, Ricardo. APLICACIONES MÉDICAS DE LOS DESCUBRIMIENTOS GENÓMICOS. . *Rev. méd. Chile*. [online]. nov. 2001, vol.129, no.11 p.1328-1332. Disponible en la World Wide Web: <<http://www.scielo.cl>

CRUZ-COKE M, Ricardo. HISTORIA DE LA GENÉTICA LATINOAMERICANA EN EL SIGLO XX. . *Rev. méd. Chile*. [online]. dic. 1999, vol.127, no.12 , p.1524-1532.

Disponible en la World Wide Web: <<http://www.scielo.cl>

CRUZ-COKE M, Ricardo. NORMAS BIOÉTICAS DE UNESCO PARA EVITAR PRÁCTICAS EUGENÉSICAS EN INVESTIGACIONES BIOMÉDICAS. . *Rev. méd.*

*Chile*. [online]. jun. 2000, vol.128, no.6, p.679-682. Disponible en la World Wide

Web: <<http://www.scielo.cl>

CRUZ-COKE M, Ricardo. PRINCIPIOS BIOÉTICOS SOBRE DATOS GENÉTICOS HUMANOS. *Revista Derecho y Genoma Humano*. n°19 julio – diciembre 2003.

CURTIS, Helena. BIOLOGÍA. Editorial Médica Panamericana. Cuarta Edición.

Buenos Aires. 1987

DÍAZ BÓRQUEZ, Héctor. IMPLICACIONES BIOÉTICAS DEL PROYECTO

GENOMA HUMANO [online] 1997. Ensayo. Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.monografias.com/trabajos12/enscuax/enscuax.shtml>

GUTIERREZ, Reinaldo. FARMACOGENÉTICA: MEDICINA PERSONALIZADA.

[online] Disponible en la World Wide

Web:<[http://www.bvs.sld.cu/revistas/far/vol38\\_3\\_04/far12304.htm#cargo#cargo](http://www.bvs.sld.cu/revistas/far/vol38_3_04/far12304.htm#cargo#cargo)

HALPERÍN, Jorge. EL GENOMA Y LA DIVISIÓN DE CLASES. Publicación de Le Monde Diplomatique. Editorial Aún Creemos en los Sueños. 2005.

IAÑEZ PAREJA, Enrique. ASPECTOS SOCIALES Y ÉTICOS [online] 1998.

Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.ugr.es/~eianez/biotecnologia/etica.html>

IAÑEZ PAREJA, Enrique. INTRODUCCIÓN AL PROYECTO GENOMA [online]

1998. Disponible en la World Web:

<<http://www.ugr.es/~eianez/biotecnologia/genoma-1.html>

LACADENA, Juan RAMÓN. TERAPIA GÉNICA. [online] Disponible en la World Wide Web:<[http://www.cnice.es/temáticas/genética/1999\\_04\\_01.html](http://www.cnice.es/temáticas/genética/1999_04_01.html).

LOIACONO, Francisco. GENOMA HUMANO [online] 1997. Ensayo.

Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.monografias.com/especiales/genoma/index.shtml>

MANCINI RUEDA, Roberto. GENOMA HUMANO Y TERAPIA GÉNICA [online] 2002. Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.uchile.cl/bioetica/doc/genoma.htm>

MORENO, Miguel. EL DEBATE SOBRE LAS IMPLICANCIAS CIENTÍFICAS, ÉTICAS Y LEGALES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO. APORTACIONES EPISTEMOLÓGICAS. Tesis de Doctorado. Facultad de Filosofía y Letras.

Universidad de Granada. 1996

MORENO, Miguel. LA PERSPECTIVA ECONÓMICA EN EL DEBATE SOBRE APLICACIONES BIOTECNOLÓGICAS [online] 1998. Disponible en la World Wide Web: <http://www.ugr.es/~eianez/biotecnologia/econogen.html>

MORENO, Miguel. MODELOS Y PRESUPUESTOS EN LA DIVULGACIÓN DE LOS AVANCES EN TERAPIAS GÉNICAS Y CLONACIÓN. [online] Septiembre 1997. Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnología/genoterapia.html>

PENCHASZADEH, Víctor. ASPECTOS ÉTICOS DEL PROYECTO GENOMA HUMANO [online]. Conferencia pronunciada en la XIV Reunión Anual de la



Sociedad Argentina de Investigación Clínica. Mar del Plata 22 – 25 de Noviembre.

2000. Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.uchile.cl/bioetica/doc/ponen2.htm>

RODRIGUEZ, Eduardo, VALDEBENITO, Carolina, LOLAS, Fernando. EL

PROBLEMA DEL MANEJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA EN

LATINOAMÉRICA. [online] 2000. Disponible en la World Wide

Web:<<http://www.uchile.cl/bioetica/proy6/proyec2.htm>

RUIZ, Rosaura y NOGUERA Ricardo. ¿QUÉ ES EL GENOMA? [online] 2001.

Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.jornada.unam.mx/2001/ene01/010115/cien-genoma.html>

SILVA, Alicia. EL GENOMA HUMANO Y LOS CONTRATOS DE SEGUROS. UNA

CUESTIÓN DE CONFLICTO DE INTERESES. Cuadernos de bioética [online].

Disponible en la World Wide Web:<<http://www.biotech.bioetica.org/docta56.htm>

SILVA, Juan José. TERAPIA GÉNICA I Y II [online]. Disponible en la World Wide

Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/tergen-1.htm#1#1>

SOUTULLO, Daniel. TERAPIA GENICA: AYER Y HOY [online]. Disponible en la

World Wide Web: <<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/tgdaniel.htm>

UNESCO. DECLARACIÓN UNIVERSAL SOBRE EL GENOMA HUMANO Y LOS

DERECHOS HUMANOS

VALENZUELA, Carlos Y. ÉTICA CIENTÍFICA DE LA TERAPIA GÉNICA DE

INDIVIDUOS: URGENCIA DE LA CIRUGÍA GÉNICA DEL ADN. . *Rev. méd. Chile.*

[online]. oct. 2003, vol.131, no.10. p.1208-1214. Disponible en la World Wide Web:

<<http://www.scielo.cl>

## Entrevistas

- Dra. Lilian Jara. Académica que pertenece al Programa de Genética Humana. Instituto de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.
- Dr. Flavio Salazar. Biólogo y Doctor en Ciencias Médicas. Pertenece al Programa Disciplinario de Inmunología. Instituto de Ciencias Biomédicas Profesor Eduardo Cruz Coke Lassabe, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
- Dr. Miguel Moreno Muñoz. Académico del Departamento de Filosofía. Universidad de Granada. España.
- Dr. Enrique Iañez Pareja. Profesor Titular del Departamento de Microbiología. Facultad de Ciencias de la Universidad de Granada. España.
- Patricia Espejo. Periodista de Televisión Nacional de Chile. Conductora del programa VIDA.
- Sergio Prenafeta. Periodista. Presidente de la Asociación Chilena de Periodistas Científicos. (Achipec)
- Sergio Campos. Periodista Radio Cooperativa. Conductor de noticias en Red Televisión.
- Lilian Duery. Periodista. Editora Ciencia y Tecnología diario El Mercurio
- Carol Schoihet. Periodista. Reportera programa VIDA.