

Consideraciones ético-filosóficas en el desarrollo de la genética

Quesada D. M¹
Bello A. D²
Ruiz N. Y.³

Resumen

Se plantean algunas reflexiones ético-filosóficas de los principios bioéticos que han acarreado las diferentes etapas del desarrollo de la Genética como ciencia, desde su aparición. La aplicación de las tecnologías modernas del ADN como métodos de diagnóstico en las investigaciones sobre el genoma humano, deben estar regidas por el estricto cumplimiento de los principios de la ética para que repercutan en beneficio de la humanidad.

Palabras clave: Bioética; genética humana; genoma humano.

Introducción

La profundización teórica y los logros alcanzados en la práctica de la investigación biológica, han afianzado el conocimiento de la esencia de la vida. La Genética ha contribuido con los nuevos descubrimientos en el ámbito molecular al perfeccionamiento de algunos aspectos teóricos y filosóficos relacionados con el conocimiento biológico. Estos descubrimientos han proporcionado la comprensión de los mecanismos moleculares de la herencia y sus vías de expresión que demuestran, de forma inequívoca, la dialéctica de la materia en movimiento. La presente reflexión tiene por objetivo realizar un enfoque ético filosófico del surgimiento, evolución y desarrollo de la Genética como Ciencia. Para ello, a continuación se enuncian las diferentes etapas en el desarrollo de esta ciencia, se reflexiona sobre los principios bioéticos en la utilización de los métodos de diagnósticos actuales y se realiza un somero análisis del impacto ético y social de la aplicación del Proyecto del Genoma Humano.

Desarrollo

Etapas del desarrollo de la Genética como ciencia:

1. Genética Clásica (Leyes de Mendel, 1865).

◆ Teoría de la Evolución de Darwin (Concepto de Especie).

◆ Se establece el número diploide de la Especie Humana ($2n=46$).

◆ Teoría Cromosómica de la Herencia.

2. Etapa Neoclásica.

Concepto de Mutaciones.

3. Etapa de Síntesis

◆ 1953: Watson y Crick describen la estructura tridimensional del ADN.

◆ 1960: Se describen las enzimas que participan en la Replicación, Recombinación y Reparación.

◆ 1970: Descubrimiento de la Transcriptasa Inversa (RT).

◆ 1980: Aparición de métodos diagnósticos de avanzada.

4. Etapa del surgimiento de la Ingeniería Genética y la Biotecnología (IGB)

Sistema de procedimientos experimentales que permiten crear en el laboratorio determinantes genéticos artificiales; con la peculiaridad de que su función social se pone de manifiesto en el proceso de producción material, en particular, en el sector industrial donde se materializa de forma multifacética su vínculo con la sociedad.

Tecnologías de avanzada de IGB:

1. Diagnóstico Cito-Molecular

Permite conocer la presencia de marcadores cromosómicos y moleculares en el genoma.

2. Terapia Génica

Tratamiento médico basado en la introducción de un gen funcional en el organismo, con el fin de reemplazar una versión defectuosa del propio gen.

3. Secuenciación y Cartografía del Genoma Humano

Proyecto Internacional que permite conocer la estructura y función de los genes humanos, con el objetivo de analizar molecularmente la herencia genética.

Técnicas cito-moleculares:

1. Técnicas Citogenéticas

Cariotipo, Hibridación in situ fluorescente (FISH) y PCR in situ. Estas técnicas permiten descartar Cromosomopatías.

2. Técnicas Moleculares para las enfermedades multifactoriales

Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) y DNA microarrays. Permiten hacer un diagnóstico preciso de la enfermedad.

Tipos de Terapia Génica:

1. Somática

Tratamiento de las células enfermas.

2. Germinal

Para evitar la transmisión hereditaria de enfermedades.

3. Perfectiva

Manipula los genes para mejorar ciertas características.



4. Eugénica

Busca mejorar cualidades complejas del individuo, tales como la inteligencia.

Proyecto Genoma Humano (HUGO)

1990: Proyecto Internacional creado para acelerar la investigación sobre el mapeo genético, con el objetivo de analizar molecularmente la herencia genética humana.

2003: Se completa el descubrimiento del mapa físico y genético del genoma.

También se trabaja en la ubicación de marcadores espaciados cada 100.000 bases y se ha iniciado la secuenciación a gran escala.

Impacto ético-social del HUGO:

El uso de la terapia génica y los métodos diagnósticos tiene implicaciones éticas, sociales, políticas y legales, como son:

◆ Extirpación de órganos sanos ante la posibilidad cierta de contraer cáncer en algún momento de la vida.

◆ Falsa expectativa de diagnóstico de una enfermedad maligna sin poder hacer más que esperar su aparición, con las fatídicas consecuencias previsibles.

◆ La utilización comercial de estos hallazgos constituye un tema no resuelto y altamente destabilizador para la necesaria cooperación internacional que se requiere en estos casos.

◆ El análisis de las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud para la consejería genética.

En 1997 se emitió la Declaración Universal Iberoamericana sobre Ética y Genética (ver cuadro adjunto). Esta Declaración se complementa con dos resoluciones que se exponen a continuación:

a) Conformar una red Iberoamericana sobre Bioética, Derecho y Genética, que sirva para mantener el contacto y el intercambio de información entre los especialistas de la región, así como

para fomentar el estudio, el desarrollo de proyectos de investigación y la difusión de la información sobre los aspectos sociales, éticos y jurídicos relacionados con la genética humana.

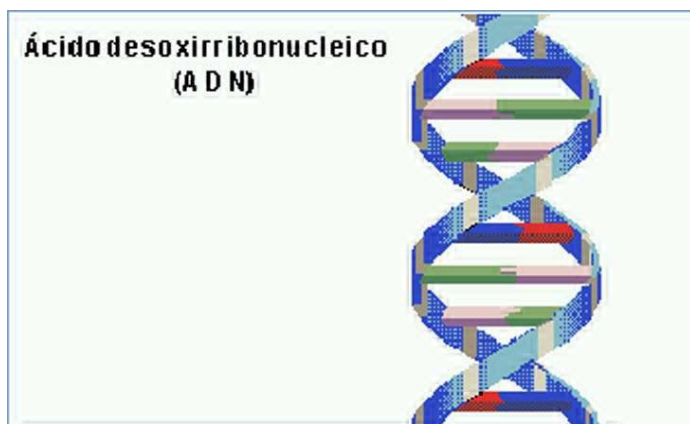
b) Remitir a los gobiernos la presente declaración, incitándoles a que adopten las medidas necesarias, en especial legislativas, para desarrollar y aplicar los principios contenidos en la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos.

Conclusiones

1. Debido a la importancia que tienen los métodos diagnósticos y pronósticos de las enfermedades genéticas para el desarrollo y bienestar del hombre, es condición indispensable que el manejo de las mismas esté regido por el estricto cumplimiento de los principios de la Ética Médica.

2. La Biotecnología como ciencia transformada por el hombre, mediante su práctica social, constituye un paso de avance en el desarrollo científico técnico de la Genética aplicada.

3. La manipulación genética como parte del Genoma Humano debe ser utilizada con fines de bienestar social e individual de la población humana. El resultado de este proyecto debe estar dirigido a mantener el patrimonio genético, su individualidad, la dignidad y los derechos del ser humano como ser bio-psicosocial.



DECLARACIÓN UNIVERSAL IBEROAMERICANA SOBRE ÉTICA Y GENÉTICA (UNESCO, 1997)

Principios éticos de la Genética Médica (Art #4):

- ◆ La prevención, el tratamiento y la rehabilitación de las enfermedades Genéticas como parte del derecho a la salud, para que puedan contribuir a paliar el sufrimiento que ellas ocasionan en los individuos afectados y en sus familiares.
- ◆ La equidad en el acceso a los servicios de acuerdo a las necesidades del paciente independiente de su capacidad económica.
- ◆ La voluntariedad en el acceso a los servicios, la ausencia de coerción en su utilización y el consentimiento informado basado en el asesoramiento genético no directivo.
- ◆ Las pruebas Genéticas y las acciones que se deriven de ellas tienen como objetivo el bienestar y la salud del individuo, sin que puedan ser utilizadas para imposición de políticas poblacionales, demográficas o sanitarias, ni para la satisfacción de requerimientos de terceros.
- ◆ El respeto a la autonomía de decisión de los sujetos para realizar las acciones que siguen a los resultados de las pruebas genéticas, de acuerdo con los marcos normativos de cada país.
- ◆ La información genética individual es privativa de la que proviene y no puede ser revelada a terceros sin su consentimiento expreso.

Bibliografía

1. Andrews L, Fullerton JE, Hotzman NA, Motulsky AG, eds. Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy. National Academy Press, Washington, DC, 1993.
2. Juengst ET. The ethics of prediction: Genetic and the physician-patient relationship. *Genome Science & Technology* 1:21-36, 1995.
3. UNESCO. Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. UNESCO, 3 de diciembre de 1997.
4. World Health Organization (1997). Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetic and genetic services. Report of a WHO meeting on ethical issues in medical genetics. Geneva, 15-16 December 1997. Pub.
5. Sommer SE. Genetics, Cloning and Bioethics: How Does Science affect our Lives. Buenos Aires: Editorial Biblos; 1999.
6. Collins F. Medical and societal consequences of the Human Genome Project. *N Engl J Med* 341: 28-37, 1999.
7. Conferencia Pronunciada en la XLV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica, Mar del Plata, Argentina, 22-25 de Noviembre, 2000. Dr. Victor B. Penchaszadeh.
8. Casas JA. Los retos de la bioética en América Latina: equidad, salud y derechos humanos. En: Lolas F, (ed.) Bioética y Cuidado de la Salud. Equidad, calidad, derechos. Santiago de Chile: Programa Regional de Bioética OPS-OMS; 2000:19-34.
9. Dobson R. New method for naming genetic diseases is proposed. *British Medical Journal* 2003; 326: 416.
10. Acta bioethica v.10 n.2 ISSN 1726-569X versión on-line

¹Licenciada en Biología. Profesora Auxiliar del Instituto de Ciencias Médicas de La Habana.

²Licenciada en Biología.

³Licenciada en Bioquímica.

Servicio de Biología Molecular, Hospital Hermanos Ameijeiras, Ciudad de La Habana.