

## Genoma Humano

### RESUMEN

- El mapa del genoma humano, recientemente dado a conocer luego de diez años de investigación, constituye uno de los más importantes avances científicos de los últimos tiempos, y abre una puerta de esperanza para la medicina y la biología aún difícil de cuantificar.
- Como todo avance científico referido al ser humano, el mapa de la vida, como se le ha denominado, enfrenta al hombre a una serie de nuevas interrogantes y desafíos, no sólo de carácter científico, sino que muy especialmente de naturaleza ética, jurídica y social, que deberá abordar de la mano de las nuevas investigaciones sobre el tema.
- El desafío ético más importantes que tanto científicos como médicos y legisladores deben resolver, es evitar que este conocimiento que se tendrá de las características genéticas de una persona pueda significar discriminaciones, sean éstas laborales, de seguridad social o de cualquiera otra índole.
- Un aspecto también fundamental dentro de estos nuevos desafíos dice relación con la manipulación genética de la que podrá ser sujeto una persona, y que puede apuntar tanto hacia su bien como hacia su destrucción. Efectivamente, con la información genética de un individuo, la humanidad puede llegar a crear mecanismos de selección artificial, de manera tal que sólo se permita vivir a aquellas personas sanas o con menores posibilidades de enfermarse. Este problema ético constituye un aspecto clave dentro del análisis a que debe dar lugar el desarrollo del mapa del genoma humano.

**Corriente de Opinión** es una publicación de Fundación Chile Unido, una organización sin fines de lucro, que tiene por objeto promover aquellos valores propios de nuestra cultura, que forman parte de la identidad nacional e integran y proyectan a Chile por sendas de paz, fraternidad y progreso.

Este documento está basado en el estudio "Proyecto Genoma Humano" realizado por el Centro de Bioética de la facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

---

## INTRODUCCIÓN

El cuerpo del ser humano está constituido por trillones de células. En cada una de estas células existen 46 cromosomas, que corresponden a los 23 aportados por el espermio y a los 23 aportados por el óvulo en el momento en que se produjo la fecundación. En cada uno de estos 46 cromosomas residen miles de genes, que se estima llegan a un total de entre 50 mil y 70 mil. La totalidad de estos genes constituye sólo una parte de toda la información genética contenida en el ácido desoxirribonucleico (ADN) de cada célula humana, siendo el resto de función desconocida.

Este Proyecto Genoma Humano comenzó sus estudios en 1990 y participaron más de 15 países de distintos continentes. Hace pocos días, en una conferencia de prensa conjunta vía satélite entre el Presidente de Estados Unidos Bill Clinton y el Primer Ministro inglés Tony Blair, se dio a conocer el resultado alcanzado hasta hoy en esta investigación y que consiste en haber descifrado casi por completo el código genético del ser humano que se encuentra inscrito en el ADN. Esto es lo que hace posible establecer una suerte de "mapa perfecto" para saber con exactitud qué cromosomas específicamente influyen sobre qué características humanas o predisposiciones de salud. De esta forma, podría identificarse qué personas sufrirán del corazón o generarán una diabetes, lo mismo que podría prevenirse el cáncer, o incluso

determinarse algunas características humanas, como el color del cabello y de los ojos, el tamaño, etc.

"De este proyecto se espera un gran desarrollo de aplicaciones en el campo de la terapia genética, de la terapia de las enfermedades hereditarias y también del cáncer, porque al conocer cómo se desarrolla el cáncer en el organismo desde

el punto de vista genético se podría afrontar con las terapias adecuadas", ha explicado Monseñor Sgreccia.<sup>1</sup>

Este descubrimiento del llamado mapa genético es de tal importancia que ha causado un gran impacto a nivel mundial por los innumerables alcances científicos que

ello implica y que recién se están comenzando a saber. Es más, se ha hablado de un borrador del mapa del genoma humano. Gráficamente, el doctor Jorge Allende señaló al respecto: "La construcción de este mapa no es el fin, sino el inicio. Lo que tenemos en este momento es el dígito del genoma, las "letritas" del mapa genético del hombre. Pero el entendimiento de estas letras (genes), que es lo que realmente queremos, tomará una buena parte de las primeras décadas de este siglo".<sup>2</sup>

***El Proyecto Genoma Humano consiste en descifrar el código genético del ser humano que se encuentra inscrito en el ADN, de tal manera que sea posible establecer una suerte de "mapa perfecto" para saber con exactitud qué cromosomas específicamente influyen sobre qué características humanas o predisposiciones de salud.***

---

<sup>1</sup> Monseñor Elio Sgreccia, vicepresidente de la Pontificia Academia para la Vida.

<sup>2</sup> Dr. Jorge Allende. Representante para América Latina de Human Genome Organization.

---

**APLICACIONES DE ESTE  
DESCUBRIMIENTO**

Este gran avance científico nos permite poder avanzar en el ámbito de la evolución biológica, que, en síntesis, estudia la diversidad genética de los seres humanos y las relaciones que se pueden establecer entre el genoma humano y las otras especies.

Así también, ello contribuye en forma significativa en el ámbito médico, colaborando tanto en el diagnóstico de enfermedades, en su prevención, como en la terapia génica misma. El conocimiento de la causa fundamental de una enfermedad mejorará el diseño racional de alternativas terapéuticas, tanto de terapias clásicas como de alternativas innovadoras. Esta terapia génica consiste en la inserción de genes normales para suplir o reemplazar genes mutados, lográndose con ello un tratamiento definitivo del efecto genético.

Finalmente, este importante avance científico trasciende el campo biológico-médico y tiene implicancias en el ámbito laboral y de la previsión social, áreas en las cuales existe un alto grado de incertidumbre, ya que habrá consecuencias éticas, legales y sociales que exigirán estar muy atentos en su aplicación.

**CONSIDERACIONES ÉTICAS**

Los conocimientos de que se dispondrá después de este importante avance científico, permitirán en varios sentidos mejorar las condiciones de vida de las personas. Sin embargo, también pueden dirigirse en contra del mismo hombre.

Dada la escasa connaturalidad que se tiene con el conocimiento del genoma humano, 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 propio hombre. Todo lo anterior obliga a evaluar estas nuevas posibilidades no sólo desde el punto de vista científico, sino que

también ético.

La ciencia y sus aplicaciones tecnológicas son un valor que brota de la genialidad y creatividad del hombre. El uso responsable de ella puede dar importantes frutos para la medicina y otros campos del saber. Sin embargo, se ha de conjugar con el valor del derecho que tiene todo ser humano, por el sólo hecho de serlo, tanto

*La ciencia y sus aplicaciones tecnológicas son un valor que brota de la genialidad y creatividad del hombre. El uso responsable de ella puede dar importantes frutos para la medicina y otros campos del saber. Sin embargo, se ha de conjugar con el valor del derecho que tiene todo ser humano, por el sólo hecho de serlo, tanto a la vida como al resguardo de su integridad física y psíquica.*

---

a la vida como al resguardo de su integridad física y psíquica. En este sentido, se ha de descartar de plano toda acción a nivel genético que no tenga una finalidad propiamente terapéutica e implique riesgos innecesarios para la vida o la salud de las personas, o alteren su identidad e integridad física y espiritual. Así también, se ha de impedir el uso de los conocimientos que aporte el proyecto del genoma humano para detectar embriones con enfermedades genéticas o que son portadores de caracteres genéticos patológicos con la finalidad de eliminarlos.

Tampoco deben realizarse aquellas acciones que tengan por finalidad mejorar las condiciones genéticas de una persona o grupo de personas, haciendo resaltar cualidades como la belleza, la inteligencia, la potencia física, etc., ya que ello constituye una puerta de entrada a múltiples discriminaciones arbitrarias en base a la constitución genética de los seres humanos. Así también, debe evitarse el uso de toda información que signifique cualquier forma de discriminación debida a las características genéticas de una determinada persona.

No debe olvidarse que el hombre, como ser humano único e irreplicable, es el centro de este avance científico y debe ser entendido y abordado siempre en su dimensión corporal y espiritual. Tener claro este concepto es fundamental para evitar manipulaciones genéticas que pueden realizarse técnicamente, pero que

humanamente y desde un punto de vista antropológico son inaceptables.

El cuerpo es condición necesaria para afirmar la presencia de una persona, pero no suficiente. Es la unión sustancial de ambos principios, el alma espiritual y el cuerpo, lo que constituye al ser de la persona. En virtud de estas consideraciones, se percibe que el genoma participa del valor ético de la persona, por lo que no puede ser objeto de una acción tal que atente en su contra. Esto no significa que no pueda intervenir su constitución genética y corporal, sino que precisamente se debe reconocer en la persona un valor tal que obliga a no subordinarla a otros intereses que no sean los de su propio bien.

#### CONSIDERACIONES SOCIALES

Tal como se ha señalado, la posibilidad de conocer las características genéticas de una persona lleva en sí una serie de riesgos que deben considerarse adecuadamente. Estos riesgos son la estigmatización de personas asintomáticas portadoras de genes mutados; la presión sobre las personas para que se realicen pruebas genéticas; las dificultades emocionales que conlleva el aceptar la predicción de enfermedades futuras que no tienen curación; así como la discriminación de personas por sus características genéticas tanto en el campo laboral como previsional y de seguros.

***La posibilidad de conocer las características genéticas de una persona lleva en sí una serie de riesgos que deben considerarse adecuadamente. Por ejemplo, la posibilidad de ser discriminado laboralmente por tener mayor riesgo de contraer una enfermedad determinada.***

---

Por otra parte, como este avance no sólo permitirá conocer las características genéticas de una persona, sino que también permitirá intervenir sobre su genoma, se podría usar la ingeniería genética para mejorar y alterar ciertas características biológicas que sobrepasan el ámbito meramente terapéutico, así como para buscar la descendencia más perfecta posible y eliminar aquellos individuos que no cumplan con ciertos “estándares de calidad” predeterminados.

En este sentido, un aspecto que debe ser cuidadosamente considerado es el manejo de la información que se obtenga de los exámenes genéticos de un individuo, de tal manera de salvaguardar su privacidad.

Ya existen algunos países que han dictado leyes para resguardar esta privacidad, principalmente evitando que esta información genética sea requerida, por ejemplo, por las compañías de seguros de salud y vida. Sin embargo, aún queda mucho por avanzar en esta área de resguardos de la información genética y evitar discriminaciones por esta razón.

Hay que tener presente que, por el hecho de que una información se pueda conocer, no necesariamente ésta debe ser conocida.

Existen también otros aspectos jurídico-sociales que presentan y presentarán discusiones. Tal es el caso, por ejemplo, de si se le puede exigir a un médico o biólogo que realice cualquier prueba genética, o si se le puede exigir a un facultativo que entregue a su paciente toda la información genética que posee sobre él, o que entregue a las autoridades la información genética de un

delincuente, etc.

En el ámbito laboral se debe ser extremadamente cuidadoso al momento de utilizar la información genética, ya que ella no podría ser usada para discriminar a una persona al momento de optar a un trabajo. Por ejemplo, podría eventualmente ser rechazada una persona al conocerse su material genético si fuera propensa a sufrir alguna enfermedad y, por lo tanto, se optaría por una persona que no presente este eventual riesgo de enfermarse, lo que dejaría a la primera sin la posibilidad de tener un trabajo.

## CONCLUSIÓN

Este nuevo paso que ha dado la humanidad al descifrar el mapa del genoma humano, constituye sin duda un importante avance en el conocimiento científico de la humanidad y presenta una gran esperanza para el combate de enfermedades tales como el cáncer o alzheimer, así como para continuar investigando en la prevención de diversos males. Sin embargo, este descubrimiento, que es el resultado de años de trabajo e investigación conjunta de diversos países, presenta para la humanidad una serie de desafíos éticos, morales y jurídicos, que deberá resolver en el futuro próximo, evitando cualquier discriminación por razones génicas, así como impidiendo que este conocimiento se utilice para realizar prácticas eugenésicas, de limpieza étnica o similares.

Cupón de Suscripción		Fundación Chile Unido	
<p>Si usted quiere recibir la publicación “<b>Corriente de Opinión</b>” en su domicilio, llene los datos y envíe este cupón junto a un cheque nominativo y cruzado a nombre de “Fundación Chile Unido” a Alianza N°1746, Vitacura. O bien, deposite en la cuenta corriente N°2587071-9 del Banco Santander y envíe el comprobante de depósito junto a este cupón al fax 218 01 53. O bien, suscríbase a través de su tarjeta de crédito.</p>			
Nombre	<input type="text"/>	Apellidos	<input type="text"/>
Cargo	<input type="text"/>	Institución	<input type="text"/>
Dirección	<input type="text"/>		Comuna <input type="text"/>
Teléfono	<input type="text"/>	Fax <input type="text"/>	Fono fax (sí/no) <input type="text"/>
E-mail	<input type="text"/>	Profesión	<input type="text"/>
Suscripción anual público en general \$15.000		N° de suscripciones	<input type="text"/>
Suscripción anual estudiantes \$10.000		N° de suscripciones	<input type="text"/>
Forma de pago: Efectivo	\$ <input type="text"/>	Cheque	\$ <input type="text"/>
		Banco	<input type="text"/>
Tarjeta de Crédito N°	<input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/>		Banco <input type="text"/>
Fecha vencimiento	<input type="text"/> / <input type="text"/>		
<p><b>Fundación Chile Unido - Alianza 1746, Vitacura.- Tel 218 0052 - Fax 218 0153</b>  <b>E-mail: fundacion@chileunido.cl</b></p>			