

Cirujano dentista, egresado de la Universidad Autónoma Metropolitana. Cursó la licenciatura en Filosofía en la Universidad Nacional Autónoma de México y la maestría en Bioética en la misma institución. Se ha desempeñado como profesor de filosofía y ética en diversas universidades. Ha fungido como Secretario General tanto de la 10^a Cumbre Global de Comisiones Nacionales de Ética/Bioética, como del 12^o Congreso Mundial de Bioética. Miembro de la Red Mexicana de Educación Bioética. Integrante del Comité Técnico Académico de la Red Temática en Bioética, auspiciada por el CONACYT. Ha sido Subdirector científico y actualmente Director de Planeación y Desarrollo Académico en la Comisión Nacional de Bioética.

La Comisión Nacional de Bioética, con apoyo de la Academia Nacional de Medicina de México, realizó en 2017 el Simposio Bioética y Nuevas Fronteras de la Genética. La presente obra es la reunión de las participaciones de los expertos invitados, quienes dieron a conocer los principales desafíos bioéticos en torno a los últimos desarrollos y avances en este campo: investigación genética, reproducción humana asistida, manipulación genética para la prevención de enfermedades, aproximación al problema de obesidad y diabetes desde la genética, límites éticos de la genética desde la perspectiva de la Convención de Oviedo y dilemas bioéticos en torno al *big data*.

En esta publicación se muestra que los últimos desarrollos en el campo de la genética han abierto amplias discusiones sobre la identidad biológica del ser humano y sobre el fenómeno de la vida desde un enfoque ontológico. Por tal, ante situaciones de riesgo e incertidumbre, resulta fundamental contar con un marco bioético que potencialice los beneficios y minimice el riesgo para los sujetos de estudio. Asimismo, la bioética, como multidisciplina, no busca sino humanizar la práctica de la medicina, promoviendo criterios de integridad científica y responsabilidad social.



SALUD
SECRETARÍA DE SALUD



CONACYT
Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología

ISBN Fontamara
978-607-736-503-7



ISBN Secretaría de Salud
978-607-460-571-6



BIOÉTICA Y NUEVAS FRONTERAS DE LA GENÉTICA

Manuel H Ruiz de Chávez
Raúl Jiménez Piña
(Coordinadores)



editorial
fontamara

Manuel H Ruiz de Chávez y Raúl Jiménez Piña
(Coordinadores)

472



Maestro en Ciencias en Medicina Social por la Universidad de Londres. Médico cirujano por la UNAM. Comisionado Nacional de Bioética. El doctor Ruiz de Chávez se ha destacado por su compromiso académico y por su quehacer al frente de diversas instancias en el servicio público, privado y social, en el campo de la atención, investigación e innovación en salud y ciencias de la vida, a nivel nacional e internacional, a lo largo de 40 años. Se ha desempeñado como Subsecretario de Planeación de la Secretaría de Salud, Subdirector Corporativo de los Servicios Médicos de PEMEX y titular de los Servicios descentralizados de Salud del Gobierno del D.F. Presidente Ejecutivo de la Fundación Mexicana para la Salud y Presidente de la Academia Nacional de Medicina de México. Ha recibido distinciones y premios como la Condecoración Eduardo Liceaga en Ciencias Médicas, el Premio Gerardo Varela en Salud Pública y la Medalla Anáhuac en Bioética. Pertenece a las Reales Academias: Nacional de Medicina de España y de Medicina de Cataluña. Es Fellow del Colegio Real de Médicos de Londres. Ha sido Punto Nacional de Contacto en investigación en salud entre México y la Unión Europea (CONACYT). Presidió en la Ciudad de México el 12^o Congreso Mundial de Bioética (IAB) y la 10^a Cumbre Global de Comisiones de Ética/Bioética (OMS). Actualmente representa a la Secretaría de Salud ante el Comité de Bioética DH-BIO del Consejo de Europa y es delegado por México del Comité Inter-gubernamental de Bioética (CIGB), UNESCO.

BIOÉTICA Y NUEVAS FRONTERAS DE LA GENÉTICA

Argumentos

Colección dirigida por

Juan de Dios González Ibarra

Obras de Manuel H Ruiz de Chávez en esta editorial:

(Arg/300) • *Convención sobre los derechos humanos y biomedicina.*

Ánalisis positivo para la adhesión de México

(DSB/10) • *Bioética y salud pública en la regularización de la marihuana.*

BIOÉTICA Y NUEVAS FRONTERAS DE LA GENÉTICA

Manuel H Ruiz de Chávez

Raúl Jiménez Piña

(Coordinadores)

**editorial
fontamara**



Primera edición: marzo 2018

Reservados todos los derechos conforme a la ley

© Manuel H Ruiz de Chávez, Raúl Jiménez Piña, *et al.*
© Secretaría de Salud, Comisión Nacional de Bioética
Calz. Arenal 134, Colonia Arenal Tepepan
Deleg. Tlalpan, 14610, Ciudad de México
© Distribuciones Fontamara, S. A.
Av. Hidalgo No. 47-b, Colonia Del Carmen
Deleg. Coyoacán, 04100, Ciudad de México
Tels. 5659-7117 y 5659-7978 Fax 5658-4282
Email: coedicion@fontamara.com.mx
www.coedicion.com
www.fontamara.com.mx

ISBN Fontamara 978-607-736-503-7

ISBN Secretaría de Salud 978-607-460-571-6

Impreso y hecho en México
Printed and made in Mexico

DIRECTORIO

JOSÉ NARRO ROBLES
SECRETARIO DE SALUD

MANUEL H RUIZ DE CHÁVEZ
COMISIONADO NACIONAL DE BIOÉTICA

EDÉN GONZÁLEZ ROLDÁN
DIRECTOR GENERAL ADJUNTO

MARÍA EVA RUELAS RODRÍGUEZ
DIRECTORA DE ADMINISTRACIÓN Y FINANZAS

ARELI CERÓN SÁNCHEZ
DIRECTORA DE COMITÉS DE BIOÉTICA

RAÚL JIMÉNEZ PIÑA
DIRECTOR DE DESARROLLO INSTITUCIONAL

RAÚL HÉCTOR RODRÍGUEZ OTERO
DIRECTOR DEL CENTRO DE CONOCIMIENTO BIOÉTICO

Muestra no imprimible
Propiedad de Editorial Fontamara

Revisión de estilo: Karla Gabriela Sánchez Villanueva.

Muestra no imprimible
Propiedad de Editorial Fontamara

PRESENTACIÓN

Sin lugar a duda una de las grandes revoluciones del siglo XXI ha sido el desarrollo de las ciencias y tecnologías en la vida y salud. Se han alcanzado avances y descubrimientos que en anteriores épocas resultaban inconcebibles, dando lugar a diversas situaciones dilemáticas, así como también nuevos problemas de orden ético, jurídico y social.

En este sentido, es importante reflexionar sobre los últimos hallazgos e implementos en el campo de la genética, las cuales han abierto muchas discusiones sobre la identidad biológica del ser humano, así como al fenómeno de la vida desde un enfoque ontológico. A mayor abundamiento, frente a las posibilidades que ofrecen las técnicas de edición de la línea germinal, debemos considerar el peligro de que genes defectuosos se hereden a generaciones futuras. A diferencia de la terapia genómica, que se lleva a cabo en niños o adultos —y no afecta a la descendencia—, la edición del genoma de la línea germinal se lleva a cabo en gametos o embriones, y los genes alterados pueden ser heredados. En este contexto, resulta fundamental contar con un marco ético de actuación, con el fin de reducir, al mínimo, la posibilidad del daño a individuos que participan en este tipo de investigación, como también a futuras generaciones.

Ante situaciones de riesgo e incertidumbre, resulta fundamental contar con un marco bioético, para potencializar los beneficios y minimizar el riesgo para los sujetos de estudio. Esta multidisciplina busca humanizar la práctica de la medicina, promoviendo criterios de integridad científica y responsabilidad social.

A raíz del procedimiento de transferencia mitocondrial en reproducción humana asistida, realizado en 2016, las miradas del mundo han estado puestas en México; situación que dejó al descubierto la necesidad de abordar cuestiones que involucran una serie de nuevos desafíos, tales como el derecho a la protección del genoma humano contra prácticas eugenésicas, a la privacidad genética, a la no discriminación por razones genéticas, al consentimiento informado para la realización de estudios genéticos.

La presente obra reúne las participaciones de los expertos invitados al Simposio Bioética y Nuevas Fronteras de la Genética, el cual se llevó a cabo el 10 de julio de 2017 y fue organizado por la Comisión Nacional de Bioética y la Academia Nacional de Medicina de México. Este encuentro tuvo como objetivo dar a conocer los principales desafíos bioéticos en torno a los últimos desarrollos y avances en este campo, como la investigación genética, reproducción humana asistida, manipulación genética para la prevención de enfermedades, aproximación al problema de obesidad y diabetes desde la genética, límites éticos de la genética desde la perspectiva de la Convención de Oviedo y dilemas bioéticos en torno al *big data*.

Merecen un reconocimiento muy especial las personalidades que se han sumado a este esfuerzo, por valorar la repercusión social de los últimos avances en genética desde una perspectiva plural y multidisciplinaria.

No omito señalar que la presente obra, así como el simposio de la cual se desprende, son parte de los esfuerzos de la Comisión Nacional de Bioética, a través de su Red Temática en Bioética, cuyo objetivo principal es operar una red interdisciplinaria de especialistas en bioética quienes contribuyan al fomento de la capacitación, la investigación, la vinculación y la difusión de esta disciplina mediante diversos objetivos y acciones estratégicas que promuevan el desarrollo y el arraigo de la bioética en la población mexicana, cuyo impacto en la sociedad representa grandes beneficios a través del interés y el análisis reflexivo en temas que afectan su propia vida de manera cotidiana, dotándolos de herramientas que les permitan hacer una mejor reflexión de dichas problemáticas.

MANUEL H RUIZ DE CHÁVEZ

PRÓLOGO

El filósofo, paleontólogo y Jesuita Pierre Teilhard de Chardin describe la «Evolución» en 1930, como un proceso de complejidad progresiva que culmina con la integración de la conciencia. Evidentemente y por distintos motivos religiosos que predominaban en aquella época, este pensamiento no fue publicado sino hasta 1955, en el que proponía a los genes y a los memes como punto de partida de la Creación. De tal forma que por algún fenómeno de naturaleza fisico-química se produjeron, tras ensayo y error, genes que seguramente eran destruidos rápidamente por la acción de la luz solar, hasta que diversos compuestos de este delicado y fino material, lograron decodificar y sintetizar una estructura protectora aislante del medio ambiente, a la que se le denominó membrana celular, dando lugar con ello a la célula procariota, la que al envolver al ácido desoxirribonucleico (ADN) protegiéndolo de la luz ultravioleta del día, facilitaba su reproducción durante la noche. Con el paso del tiempo y el incremento en la complejidad evolutiva, al igual que cualquier otra estructura biológica que se resiste a su destrucción, se añade una segunda membrana celular, resguardando con mayor sigilo a este material genético, al formarse el núcleo y originar con ello a la célula eucariota. De tal manera que Teilhard de Chardin, con base en un pensamiento abstracto conducido a su más extrema expresión, consideró junto con un enorme grupo de científicos, que los seres vivos representan exclusivamente, la manifestación fenotípica de la necesidad de los genes por sobrevivir.

Como resultado de esta complejidad evolutiva, el sublime interés por conocer, por indagar, por escudriñar el estado y el porqué del medio ambiente que nos rodea y en el cual nos encontramos

inmersos, ha matizado a los seres humanos convirtiéndolos en entes únicos, complejos y diferentes a todas las demás especies; es un don que les ha sido otorgado, permitiéndoles investigar más allá de los límites de nuestra propia atmósfera, impulsándolos a tratar de discernir el qué somos, cómo estamos formados, cómo funcionamos y que además, les ha brindado el atrevimiento, en ocasiones con un toque de prudencia, con el que han intentado descubrir y enfrentar con un pensamiento lógico, las amenazas a las que son sometidos tanto ellos como el medio ambiente que les rodea. No obstante este enorme esfuerzo y los grandes avances y descubrimientos científicos realizados, la medicina moderna que la civilización ostenta como sólido producto de su evolución, no va más allá de la preventión de unas cuantas enfermedades o del control de muchas otras y difícilmente se puede afirmar que logra alterar la evolución natural de las mismas; mientras que su poder curativo, en cambio, sólo abarca a un grupo muy limitado de entidades, fundamentalmente las de naturaleza infecciosa, ya que a pesar de los grandes avances científicos y desde luego tecnológicos de nuestra era, si tomamos en consideración que los mecanismos de apoptosis de una célula le permiten decodificar las señales genéticas que marcan prácticamente su destino y el momento en que esta debe dejar de mantener su función, los únicos logros que en realidad se han alcanzado en cuanto a la prevención y control de las enfermedades, incluyendo las infecciosas, radican en mejorar la calidad, pero no la expectativa de vida del paciente, la cual ya viene programada genéticamente. De hecho con todo esto, el único alcance de ese conocimiento atesorado por la humanidad, estriba en evitar que los estímulos epigenéticos desencadenen la expresión de genes apoptóticos que en forma prematura, provoquen la pérdida de la función celular, tisular y orgánica.

Diversos han sido los intentos que con un conocimiento aún muy rudimentario, se han hecho para tratar de arrancar mediante la observación y la experimentación, el secreto de ese soplo que le imprime a la materia, la característica que posee como una estructura viva. De tal manera que no obstante lo limitado del alcance de ese conocimiento científico que se ha logrado a través de la historia, el ímpetu desmedido por acercarse a las fronteras más distantes de nuestra capacidad como seres humanos y poder en un momento dado controlar con ello la «vida», ha llevado a algunos científicos a estructurar, con base

en un pensamiento molecular, técnicas microbiológicas con las que se ha intentado incluso, modificar las características fenotípicas de un ser, a través de lo que inadecuadamente se llegó a conocer como «Ingeniería Genética» o bien, a hablar de «Medicina Personalizada», no obstante el enorme desconocimiento que existe actualmente sobre la función e interacción que se llevan a cabo entre cada uno de los 25 000 a 28 000 genes que forman parte del contenido nuclear de las células humanas. En este mismo tenor, se ha señalado que la dotación de células troncales con las que cada tejido, órgano o sistema cuenta desde antes del momento del nacimiento, parece ser esencial cuando alguna de estas estructuras necesita activar los procesos de restitución celular, ante los retos y exigencias que su propio medio ambiente le impone. De tal forma que cuando la dotación de células troncales que se le proporcionó durante la embriogénesis a un determinado tejido, fue inadecuadamente insuficiente, durante la vida adulta ese tejido no podrá enfrentar satisfactoriamente las adaptaciones que en cuanto a su función le exige el evento patológico. Con base en este concepto, se han diseñado estrategias dirigidas a detener el deterioro en la capacidad de respuesta del tejido involucrado, evitando con ello aparentemente, la aparición de la enfermedad.

Si bien es cierto que la inmensa mayoría de estos protocolos de investigación han utilizado como modelos de experimentación a células y tejidos de animales *in vitro* también lo es, el que algunos de estos protocolos se han realizado específicamente en células humanas o se han aplicado inductores genéticos transportados por plásmidos en seres humanos, mediante protocolos diseñados por la industria farmacéutica, enfrentando fracasos contundentes. Ejemplos de ello los tenemos con la clonación de la oveja Dolly cuyo envejecimiento acelerado no pudo ser detenido o bien, con el uso de *adenovirus* tipo 5 transmitidos por plásmidos como inductores de neovascularización miocárdica, aplicados directamente mediante cateterismo en la circulación coronaria de pacientes con cardiopatía isquémica, cuyo resultado fue la producción de diversos tumores malignos en sitios distantes al de la liberación del producto, como se demostró en el colon y el encéfalo de distintos pacientes que recibieron esta «terapia génica». Todo esto desde luego, nos induce a recapitular sobre la importancia de la bioética en la investigación; conceptos que han atraído la atención de diversos estudiosos como

el doctor Manuel H Ruiz de Chávez, quien desde hace más de una década y habiendo sido uno de los más destacados presidentes de la Academia Nacional de Medicina, se ha preocupado por convocar y organizar a un destacado grupo de pensadores, cuyo trabajo ha marcado la pauta y establecido el flujo que le ha proporcionado la dirección, al desarrollo actual y futuro de la ciencia médica mexicana, mediante la renovación conceptual y normativa, de los alcances de la medicina contemporánea. En el libro titulado *Bioética y nuevas fronteras de la genética*, el doctor Manuel H Ruiz de Chávez conjuga el conocimiento y talento de una serie de expertos que abordan el tema desde diferentes aristas que incluyen desde luego, a la investigación genética y la influencia que los seres humanos hemos intentado realizar en cuanto a la función de los genes, con el objetivo de modificar la evolución natural de la enfermedad, incluyendo a la obesidad y a la misma diabetes mellitus. En este libro se abordan además, los límites éticos de la genética molecular y de una manera visionaria, los dilemas bioéticos en torno al *big data*.

Esta obra, es una invitación a reflexionar sobre el sistema de referencia moral de la bioética, el cual toma como premisa la igualdad entre todos los seres humanos, lo que implica sin lugar a dudas y por este solo hecho, que todos somos dignos de consideración y de respeto, lo que nos envuelve en una atmósfera de libertad frente a una situación que sublima nuestro pensamiento y nuestra acción a un nivel de concordancia, de convivencia armónica con la que mantenemos la unidad, el respeto y la convivencia entre grupos disímbolos. Por lo que en estas circunstancias somos capaces de generar conductas racionales, objetivas y quizá incontrovertibles, independientemente del contexto en el que nos encontremos inmersos.

DR. ARMANDO MANSILLA OLIVARES
PRESIDENTE
ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO
OCTUBRE 31 DE 2017

AGRADECIMIENTOS

Extendemos nuestro sincero agradecimiento, por el apoyo para la realización del Simposio Bioética y Nuevas Fronteras de la Genética, al doctor José Narro Robles, Secretario de Salud, y por ser un promotor de la cultura bioética en México.

Al doctor Enrique Cabrero Mendoza, Director del Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología (CONACYT), por su compromiso con el arraigo de la ética en la investigación e integridad científica; y a la doctora Verónica Eva Bunge Vivier, Directora de Infraestructura Científica y Redes Temáticas del CONACYT, cuyo respaldo ha permitido enriquecer el proyecto de la Red Temática en Bioética.

A la maestra Sandra Carrizosa Guzmán, por su colaboración y aportaciones en torno a los temas revisados en este texto.

También, reconocemos la colaboración del doctor Víctor Penchaszadeh, de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética, UNESCO; a la doctora Lizbeth Sagols Sales, de la Facultad de Filosofía y Letras de la UNAM; al doctor Eduardo García García, de la Clínica de Obesidad y Trastornos de la Conducta Alimentaria del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán; y a la maestra Garbiñe Saruwatari Zavala, del Instituto Nacional de Medicina Genómica, por haber compartido sus participaciones, sin las cuales no habría sido posible la presente publicación.

Asimismo, manifestamos nuestra gratitud a la Academia Nacional de Medicina de México, sede del evento, y a su Presidente, el doctor Armando Mansilla Olivares, por el respaldo que siempre han brindado al desarrollo de las actividades de la Comisión Nacional de Bioética.

Muestra no imprimible
Propiedad de Editorial Fontamara

RETOS BIOÉTICOS SOBRE LA REPRODUCCIÓN HUMANA ASISTIDA

MANUEL H RUIZ DE CHÁVEZ
COMISIÓN NACIONAL DE BIOÉTICA

En la actualidad, la bioética se ha constituido como el paradigma ético para una sociedad tecnológica, así como una herramienta de análisis fundamental para armonizar el desarrollo tecnocientífico, con la protección de los derechos humanos, y elevar la calidad de la atención en salud.

La práctica de la medicina implica cuestiones que, en muchos casos, rebasan al ámbito de lo clínico y lo científico, pues en ella convergen diversos aspectos culturales, éticos y científicos, como el significado de la salud y la muerte, la identidad psicosomática del ser humano o el valor que se asigna a su cuerpo y genoma.

En todo proceso de atención a la salud es necesario contar con lineamientos generales, normas y guías, que respalden el ejercicio competente de los profesionales de la salud para asegurar la protección efectiva de la integridad física, psicológica y social de las personas. En este sentido, la bioética busca humanizar la práctica de la medicina, promoviendo la protección de los derechos humanos, poniendo énfasis en poblaciones en condiciones de vulnerabilidad.

En el ámbito de la política pública, la bioética brinda pautas y lineamientos con el fin de orientar a los tomadores de decisiones a la luz, tanto de los principios y valores éticos, como de la evidencia científica, con un enfoque interdisciplinario, plural y secular. Asimismo, constituye una herramienta para construir acuerdos éticos mínimos en sociedades donde la pluralidad de opiniones es una constante, fomentando el diálogo entre posturas y posicionamientos que no encuentran convergencia.

Desde esta óptica, la bioética ofrece un marco de análisis interdisciplinario, con enfoque de género y de derechos humanos, a los tomadores de decisiones en la elaboración de políticas públicas en torno a la innovación científica y tecnológica en salud, y su posible impacto frente a nuevos desarrollos, así como en aspectos ligados íntimamente a la distribución de los beneficios de la investigación, la equidad y la justicia social, que deben imperar en la creación de nuevas pautas terapéuticas y preventivas, tomando en cuenta la responsabilidad hacia las futuras generaciones.

El desarrollo de nuevas prácticas en torno a la reproducción humana asistida, como el reemplazo mitocondrial o la gestación subrogada, han obligado a considerar, desde un nuevo punto de vista, cuestiones que se daban por resueltas, ya que junto a los indudables beneficios que estas técnicas de reproducción humana suponen, existen, implícitos, distintos dilemas éticos y jurídicos que deben ser resueltos.

La carencia de regulación sobre las técnicas de reproducción humana asistida no sólo representa un desafío de orden jurídico, sino también social, ya que en el debate existen concepciones morales y religiosas contrapuestas.

Es precisamente en este contexto que la bioética resulta invaluable como marco para garantizar el respeto a los derechos humanos y construir un consenso entre las partes.

La reproducción humana asistida comprende numerosas problemáticas desde un enfoque bioético, como la protección de los distintos actores implicados, la discusión sobre el estatuto ontológico del embrión, la aplicación del diagnóstico prenatal, la obtención del consentimiento informado como parte del proceso de investigación y aplicación de las técnicas reproductivas; la igualdad en el acceso, evitando todo tipo de discriminación por cuestiones de género, edad, estatus socioeconómico, orientación sexual o estado civil.

Es por lo anterior que el binomio entre la bioética y los derechos humanos debe constituir el eje del razonamiento moral y jurídico con que se aborde el desarrollo de la reproducción humana asistida.

En México han proliferado clínicas especializadas en técnicas de reproducción humana asistida, para atender la demanda de las personas en busca de ayuda para la procreación. Actualmente estas clínicas operan sin un marco normativo específico que las regule.

Un ejemplo de los riesgos de este vacío legal lo constituye la realización el año pasado en nuestro país del primer caso de transferencia mitocondrial, que diera origen a un ser humano nacido vivo. En este sentido, no puede omitirse la declaración que hiciera el investigador principal del proyecto, al mencionar que la elección de México como país para el desarrollo de una parte del procedimiento se debió a la falta de regulación en materia de reproducción humana. Esto pone de manifiesto los riesgos de que se utilice a nuestro país como un destino de turismo para la realización de procedimientos experimentales en la materia, así como la vulnerabilidad de los filtros para asegurar la integridad científica.

A partir de que la revista *Nature* diera a conocer los resultados de este procedimiento, se han emitido distintas expresiones en favor y en contra del uso de nuevas tecnologías de la procreación, generando un gran interés social por alcanzar una regulación en la materia.

La Asociación Mexicana de Medicina Reproductiva y la Red Latinoamericana de Reproducción Asistida, han emitido recomendaciones y regulaciones relacionadas con la buena práctica clínica de estas técnicas en México; sin embargo, dichas recomendaciones se encuentran en el campo de la autorregulación, lo que significa que su seguimiento es opcional. Al respecto, la CONBIOÉTICA manifiesta que es necesario acompañar estas recomendaciones y regulaciones con un programa permanente de capacitación en bioética, dirigido a todo el equipo de salud.

En este contexto, la CONBIOÉTICA, a lo largo de su trayectoria, ha participado con instancias académicas y normativas para impulsar la conformación de un marco legal en materia de reproducción humana asistida, el cual promueva los principios éticos fundamentales en beneficio de toda la población, para que este servicio se proporcione sobre la base de la evidencia científica y el consentimiento informado de los usuarios, de una manera justa y equitativa, bajo un trato digno, respetuoso y de calidad.

Al respecto, me permito referir la celebración en fecha reciente del Seminario Internacional: Aspectos Bioéticos y Biolegales de la Reproducción Humana Asistida y la Transferencia Mitocondrial, organizado con el Instituto de Investigaciones Jurídicas de la UNAM, y con el apoyo de las embajadas de México en Gran Bretaña y de Gran Bretaña en México, en el que se reunieron expertos de estas

dos naciones para compartir experiencias y reflexionar acerca de los retos implicados en la regulación de estas técnicas.

La regulación sobre reproducción humana debe inscribirse en un marco de salvaguarda de los derechos sexuales y reproductivos, en línea con las disposiciones actuales en torno a la protección y promoción de los derechos humanos en México. Adicionalmente, se debe considerar la intrínseca relación de la reproducción asistida con otras aristas de los derechos humanos, como el derecho a la procreación, el derecho a la familia, el acceso a la anticoncepción, entre otros.

El objetivo fundamental de esta regulación deberá ser normar la actuación médico-científica y ética del personal de salud y de las clínicas que ya ofrecen estos servicios, así como establecer las bases normativas y documentales que garanticen la protección de la salud de los usuarios, brindando certeza y garantía jurídica en la realización de estos procedimientos.

Este marco regulatorio de primera importancia debe complementarse, por una parte, con políticas públicas que contribuyan a impulsar la investigación para generar evidencia científica en el contexto nacional, bajo un cuidado ético irrestricto, legitimado por los comités de ética en investigación; por otra, con el doble compromiso de impulsar el examen y estudio de los problemas vinculados a la reproducción humana en la formación del personal de salud y en su capacitación, como también mediante amplias y sostenidas acciones de divulgación y comunicación educativa, orientadas a la población.

La bioética aporta pautas y lineamientos para orientar el ejercicio de los profesionales de la salud, contribuyendo a identificar y responder a los dilemas de orden moral que surgen en su quehacer cotidiano.

Al respecto, es importante considerar el rol de los comités hospitalarios de bioética como elemento imprescindible para apoyar la resolución de casos particulares, en los cuales se presenten dilemas bioéticos. Estos cuerpos colegiados fungen como espacios de reflexión, deliberación y educación, con la función de apoyar a los usuarios de los servicios y profesionales de la salud ante situaciones médicas complejas, brindando orientación en la toma de decisiones y contribuyendo al examen de los conflictos que puedan darse en la interacción entre personal de salud, los pacientes o sus

familiares; o bien, al análisis de los dilemas que puedan surgir en el proceso de atención. Es pertinente aclarar que estos comités únicamente emiten recomendaciones que en ningún caso sustituyen la responsabilidad de un médico en la toma de decisiones con sus pacientes. Entre sus funciones también encontramos la sensibilización de los médicos en cuanto a la necesidad de tener presentes, en todo momento, valores y criterios éticos para una práctica clínica adecuada.

Por otra parte, la bioética juega un rol preponderante en el análisis y establecimiento de políticas públicas que contribuyan a la protección de la autonomía de los ciudadanos, privilegiando el bien común sobre el interés individual, pero especialmente apoyando la formulación de normas que permitan abatir las brechas que existen entre los sectores de la sociedad.

Uno de los principales retos para la conformación de un marco regulatorio *ad hoc*, son las controversias que se generan ante la falta de criterios sobre la creación, uso y conservación de embriones, el uso de muestras biológicas, el acceso a tratamientos novedosos, así como la falta de directrices para definir cuestiones sobre filiación y parentesco, a partir de reconsiderar socialmente el concepto tradicional de familia.

Como podemos observar, los dilemas bioéticos que se presentan en el establecimiento de políticas públicas relacionadas con la reproducción humana asistida son múltiples y complejos, ya que además involucran una serie de consideraciones de orden moral que, en países como el nuestro, se encuentran estrechamente relacionados con la administración y distribución de los recursos, que por lo general son insuficientes debido a la gran necesidad de atención que requiere la población que acude a los servicios públicos, como única alternativa de atención para la salud.

En México, el derecho a la protección de la salud es un precepto plasmado con visión y alcance universal, basado en principios de justicia social que comprende la distribución equitativa de los recursos disponibles, con la finalidad de permitir el ejercicio pleno del derecho a la protección de la salud y el acceso universal a los servicios de salud.

En este orden de ideas, la Comisión Nacional de Bioética impulsa los siguientes criterios para la conformación de una legislación sobre reproducción humana asistida:

- Construir el marco normativo de manera plural e incluyente bajo principios de laicidad.
- Delimitar las autoridades que intervendrán en la regulación de las técnicas, así como sus funciones.
- Establecer las disposiciones en torno a la donación de células germinales.
- Asegurar la competencia de los profesionales en materia de reproducción asistida.
- Proteger el derecho de los usuarios a tomar decisiones vinculadas con su salud sexual y reproductiva de manera libre, informada y sin discriminación.
- No limitar la posibilidad de acceder a estos procedimientos a la condición de infertilidad o esterilidad, considerando que las personas pueden requerirlos tanto por razones médicas como personales.
- Incluir pautas y normas para asegurar la confidencialidad y la protección de los datos personales, así como las muestras biológicas de los usuarios de los servicios.
- Establecer los requisitos del proceso de consentimiento informado, con el objeto de asegurar que los usuarios tomen decisiones de manera autónoma.
- Establecer en la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud y su Reglamento, los aspectos relacionados a investigación para la salud sexual y reproductiva del ser humano.
- Instrumentar mecanismos que permitan un acceso equitativo a estos servicios.
- Establecer la prohibición en torno a la selección de sexo, salvo los casos en que pueda evitarse la transmisión de enfermedades graves, hereditarias e inhabilitantes a la descendencia, previo consejo genético.
- Instrumentar la figura de la consejería genética para que las personas puedan recurrir a ella con fines preventivos y permitirles tener una descendencia libre de enfermedades hereditarias graves e inhabilitantes que se detectaran en los antecedentes heredofamiliares y las historias clínicas de los solicitantes del servicio.

Al integrar el enfoque de distintos campos de conocimiento, la bioética permite abordar el tema de la salud de forma integral, coadyuvando

al entendimiento de la realidad social, así como promoviendo el diálogo y la participación en un contexto de democracia deliberativa. Es por esto que los problemas y dilemas sociales actuales exigen la presencia de la bioética en la agenda política nacional.

La CONBIOÉTICA participa de manera decidida en apoyar el proceso para la conformación de un marco regulatorio de la reproducción humana asistida, proporcionando opiniones bioéticas sobre las diversas iniciativas presentadas en las cámaras, así como propiciando un debate respetuoso e incluyente que tome en cuenta la diversidad cultural y moral de nuestro país, con el fin de lograr los acuerdos necesarios para alcanzar un marco regulatorio general en la materia, centrado en la seguridad y calidad de los servicios.

Algunas de las acciones emprendidas por la Comisión comprenden:

- La realización de un Taller de Análisis de las Iniciativas de Ley General de Reproducción Humana Asistida, en diciembre de 2010, con la participación de los Consejeros de la CONBIOÉTICA y expertos en la materia.
- En mayo de 2011, la participación en las sesiones de trabajo convocadas por la Comisión de Salud de la Cámara de Diputados para analizar un proyecto de dictamen que reformaba y adicionaba diversos artículos de la Ley General de Salud en materia de reproducción médica asistida.
- En 2013, como órgano consultivo, la Comisión elaboró el comunicado “Hacia una Ley de Reproducción Humana Asistida”, disponible en el portal web de la Comisión, enviado a las Comisiones de Salud del Senado de la República y la Cámara de Diputados, para difundir las observaciones realizadas del análisis de las iniciativas de ley presentadas en ambas cámaras.

Las principales acciones emprendidas por la Comisión Nacional de Bioética se han centrado en el desarrollo operativo y estratégico de la bioética, bajo una lógica integral que favorezca la aplicación de principios y criterios normativos, tanto en la prestación de servicios en salud como en la investigación.

Asimismo, con la finalidad de promover la actualización del marco normativo en salud como un proceso permanente, esta Comisión se ha dado a la tarea de identificar y analizar las tendencias

de vanguardia en el campo, para luego traducirlas en propuestas de acción y políticas públicas.

Para concluir, quisiera refrendar el compromiso de esta Comisión con la construcción de puentes interinstitucionales para fortalecer la presencia de la bioética en nuestro país.

Fuentes consultadas

ALBERS, Marion, Thomas Hoffman y Jörn Reinhardt (2014), *Human Rights and Human Nature*, Heidelberg, Springer.

ÁVALOS CAPIÑ, Jimena (2013), *Derechos reproductivos y sexuales*, Ciudad de México, UNAM, disponible en <<https://archivos.juridicas.unam.mx/www/bjv/libros/8/3568/38.pdf>> (consultado el 27 de agosto de 2017).

COMSTOCK, Gary L. (2010), *Life Science Ethics*, New York, Springer.

GIRE. Ver Grupo de Información en Reproducción Elegida. Omisión e indiferencia, derechos reproductivos en México, disponible en <<https://informe.gire.org.mx/>> (consultado el 27 de agosto de 2017).

LUSTIG, B. Andrew, Baruch A. Brody y Gerald P. McKenny (eds.) (2008), *Altering Nature, Vol. II: Religion, Biotechnology and Public Policy*, New York, Springer.

NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS (2012), *Novel techniques for the prevention of mitochondrial DNA disorders: an ethical review*, London, Nuffield Council on Bioethics.

RICHARDS, Martin, Guido Pennings y John B. Appleby (eds.) (2012), *Reproductive Donation*, New York, Cambridge.

SHARIF, Khaldoun y Arri Coomarasamy (eds.) (2007), *Assisted Reproduction Techniques*, Malaysia, Wiley-Blackwell.

SHARON, Tamar (2014), *Human Nature in an Age of Biotechnology*, The Netherlands, Springer.

SOKOL, Daniel K. (2012), *Doing Clinical Ethics*, London, Springer.

SOLLIE, Paul y Marcus Düwell (eds.) (2009), *Evaluating new technologies*, The Netherlands: Springer.

UNFPA. Ver Fondo de Población de las Naciones Unidas (2016), *Estado de la población mundial 2016*, Nueva York, UNFPA.

WARNOCK, Mary (2004), *Fabricando bebés*, Barcelona, Gedisa.

WEISSTUB, David N. y Guillermo Días Pintos (eds.) (2008), *Autonomy and Human Rights in Health Care*, The Netherlands, Springer/UCLM.

ÉTICA DE LAS INVESTIGACIONES EN GENÉTICA HUMANA

VÍCTOR PENCHASZADEH

RED LATINOAMERICANA Y DEL CARIBE DE BIOÉTICA, UNESCO

Introducción

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud, el objetivo de la genética en el campo de la salud es «ayudar a la gente con una desventaja de origen genético a vivir y reproducirse lo más normalmente posible»,¹ lo cual obviamente incluye la prevención de enfermedades genéticas y la promoción y reparación de la salud, respetando los derechos humanos y la dignidad de las personas. Desde el punto de vista ético, este enunciado implica dejar de lado objetivos autoritarios y represivos del pasado, cuando la genética, aunque pobemente entendida, fue utilizada para interferir con el derecho a la reproducción y determinar quiénes podían reproducirse y quiénes no, en aras de mal concebidas concepciones eugenésicas. Es decir, se privilegiaron objetivos clasistas y racistas por sobre la salud y el bienestar de las personas. La genética también fue utilizada para discriminar y estigmatizar a personas con enfermedades genéticas, y para justificar el racismo.^{2,3}

Las estrategias de la genética, en el cumplimiento del objetivo enunciado arriba, incluyen la pesquisa neonatal, las pruebas genéticas diagnósticas, las pruebas genéticas predictivas, la predicción de

¹ World Health Organization, *Genomics and World Health* (Geneva: WHO, 2002), <www.who.int/gb/EB_WHA/PDF/EB111/eeb11112.pdf>.

² T. Duster, “Race and reification in science”, *Science* 307 (2005): 1050-1051.

³ R.C. Lewontin, *The doctrine of DNA: Biology as ideology* (New York: Penguin Books, 1991).

respuestas a determinados fármacos (farmacogenética), la pesquisa prenatal, el diagnóstico genético prenatal, el asesoramiento genético y el tratamiento de enfermedades genéticas.

Estas aplicaciones, y las que se desarrollarán en el futuro, han requerido y seguirán requiriendo investigaciones previas en seres humanos, con análisis y manipulación de su material genético. Examinemos entonces los principales objetivos de la investigación de salud en genética.

Objetivos de la investigación de salud en genética

1. Conocimiento de la estructura y función del genoma humano.
2. Identificación de mutaciones en genes que determinan enfermedades monogénicas.
3. Identificación de genes que predisponen a contraer enfermedades por interacción genético-ambiental.
4. Determinación de la validez clínica y utilidad clínica de las pruebas genéticas diagnósticas y predictivas en enfermedades monogénicas y multifactoriales.
5. Determinación del valor predictivo de ciertas variantes genéticas «normales» (polimorfismos) en enfermedades y en la respuesta a fármacos.
6. Desarrollo de nuevas terapéuticas:
 - Terapia génica.
 - Investigación en células madre para clonación terapéutica.
7. Desarrollo de métodos de prevención de enfermedades complejas comunes basados en genómica.
8. Evaluación de resultados de intervenciones preventivas o terapéuticas.
9. Diversidad genética de la especie humana y significado biológico del concepto «raza».
10. Identificación humana. Genética forense. Uso de la identificación genética humana para la defensa de derechos humanos.

Métodos de las investigaciones genéticas y sus sesgos

Gran parte de los descubrimientos en genética humana se han llevado a cabo mediante el análisis del material genético en pacientes con enfermedades genéticas. Los adelantos tecnológicos ocurridos en los últimos 50 años han permitido pasar del análisis de los cromosomas,

al análisis molecular de un gen y luego de varios genes, posteriormente de centenares de genes a la vez, y finalmente al análisis del total del genoma de una persona. En la búsqueda de genes responsables de enfermedades, estas investigaciones comparan el genoma de grupos de pacientes con una enfermedad, con el genoma de personas sanas, infiriendo que las diferencias encontradas en el material genético entre ambos grupos son la base de la enfermedad. Desde el punto de vista metodológico, estas investigaciones son sumamente complejas, donde intervienen numerosos factores. Estos factores incluyen, entre otros, la definición de la enfermedad investigada, la selección de las poblaciones a estudiar, la selección de las variables a analizar, la consideración de los factores ambientales del contexto, y de cómo estos interactúan con el genoma para influenciar el fenotipo (es decir, las manifestaciones clínicas de la enfermedad). Si bien el análisis de esta complejidad va más allá del alcance de esta conferencia, es fácil ver que frente a cada uno de los factores mencionados el investigador tiene que tomar decisiones metodológicas y conceptuales que implican valoraciones subjetivas y están sometidas a numerosos sesgos. Esto hace que muchas veces los resultados deban someterse a filtros epistemológicos para determinar su validez.

Un método de gran actualidad es investigar el papel de factores genéticos en el desarrollo de enfermedades comunes, es la llamada *secuenciación de nueva generación*, que puede aplicarse al exoma completo o al genoma completo. La comparación de exomas o genomas completos entre personas sintomáticas con alguna de esas enfermedades y personas no afectadas puede detectar la causa genética de la enfermedad en los afectados. Se supone que las variaciones genéticas presentes en los enfermos, y no en los sanos, serían los factores genéticos responsables de la enfermedad. Este método, sin embargo, está plagado de presupuestos e inferencias estadísticas arbitrarias que dificultan conclusiones certeras. En todo caso, la mayoría de las variaciones genéticas descubiertas hasta ahora para distintos tipos de cáncer, enfermedad de Alzheimer, enfermedad coronaria y otras, no parecen aumentar significativamente el riesgo de la enfermedad en cuestión. Por otra parte, esas variaciones genéticas, supuestamente predisponentes, no implican necesariamente la existencia de intervenciones preventivas o terapéuticas en las personas en riesgo.

Para muchas características humanas todavía se discute el papel relativo de los componentes genéticos y ambientales en su determinación. Esto es particularmente cierto en enfermedades comunes (como el cáncer, la enfermedad coronaria, la diabetes y muchas otras) y en rasgos de la conducta, normal o patológica (inteligencia, personalidad, orientación sexual, psicosis). Este atolladero tiene su fundamento en una concepción reduccionista de los fenómenos de salud-enfermedad, con una visión excesivamente biologicista del ser humano, que desdeña el papel fundamental del medio ambiente en el que se desarrolla la persona, especialmente las condiciones sociales de vida y trabajo y el acceso a los servicios de salud.⁴ Como veremos en seguida, esta concepción, denominada *reducciónismo genético*, es responsable de muchas falacias éticas en el campo de la salud. En las secciones que siguen expondremos estas falacias en el área de la investigación genética.

Aspectos éticos de las investigaciones genéticas

Aparte de las generales de la ley sobre los aspectos éticos de toda investigación biomédica, las investigaciones genéticas confrontan dilemas éticos especiales, en gran medida por el significado particular del material genético. En efecto, el ADN ha sido investido por la sociedad de un aura especial, por su carácter permanente en las personas, por ser parte misma de la identidad de las personas, por ser identificador de origen étnico, por ser transmitido hereditariamente, por informar sobre la filiación de las personas y por indicar posibles predisposiciones genéticas a ciertas enfermedades. Todas estas características hacen que las investigaciones en que se obtienen muestras de ADN de las personas requieran escrutinio ético especialmente riguroso.⁵

⁴ R.C. Lewontin, *The doctrine of DNA: Biology as ideology* (New York: Penguin Books, 1991).

⁵ Víctor Penchaszadeh, “Ética de la Investigación en Genética Humana”, G. Keyeux, V.B. Penchaszadeh, A. Saada (editores), *Ética de la Investigación en Biomedicina y Salud Pública* (Mexico: UNESCO, 2006).

El énfasis excesivo en los determinantes genéticos de enfermedad es una expresión de reduccionismo genético

En los últimos tiempos, y en gran medida por el desarrollo tecnológico y la influencia de intereses económicos, los profesionales de la salud, los investigadores y la sociedad entera, estamos sujetos a la noción de que las principales causas de las desviaciones de la salud se encuentran en la biología de los individuos. Así, los genes han adquirido fama inmerecida de «hacedores» de la vida, por sobre muchos otros procesos vitales postgenómicos fundamentales, como aquellos que determinan las estructuras espaciales y las funciones de las proteínas, o que regulan nuestro metabolismo y la interacción con el medio ambiente. Con el mismo paradigma, se tiende a recurrir primero a los genes, y no al medio ambiente, toda vez que se trata de diseñar estrategias de prevención y tratamiento de enfermedades.⁶

Pocas concepciones han hecho más daño a la ciencia y a la sociedad que el *reduccionismo genético*. Se trata de una ideología reaccionaria y pseudocientífica que sostiene que la explicación de los fenómenos humanos puede reducirse a los efectos de los genes, tanto a nivel evolutivo como en la vida actual, relegando el efecto del contexto ambiental y social a un papel secundario. Al elevar a los genes a un pedestal inmerecido, el reduccionismo olvida que lo único que «hacen» los genes es transmitir una información a la célula para que ésta fabrique proteínas, que a su vez serán la base de los procesos vitales. Al reducir el ser humano los efectos de los 20 mil genes que componen nuestro genoma, el reduccionismo se desentiende de la noción que la esencia dialécticamente indivisible del hombre es la de ser un ente biopsicosocial y de que los principales determinantes de la conducta y las enfermedades se encuentran en las variaciones del medio ambiente social, económico, político, psicológico y biológico, más que en las variaciones genéticas.⁷

⁶ J.P. Evans *et al.*, “Deflating the genomic bubble”, *Science* 331 (February 2011): 861-862.

⁷ R.C. Lewontin, *The doctrine of DNA: Biology as ideology* (New York: Penguin Books, 1991), véase también J. Beckwith, “Geneticists in Society, Society in Genetics”, *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society*, eds. J.S. Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller (Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2002), 39-57, y Víctor Penchaszadeh, “Genética, reduccionismo y derecho a la salud”, *Genética y Derechos Humanos. Encuentros y desencuentros*, comp. V.B. Penchaszadeh (Buenos Aires: Paidós, 2012), 177-204.

Las enfermedades hereditarias afectan negativamente la autoestima de los afectados y sus familiares, generando sentimientos de culpa y ansiedad, a los que se agregan el estrés de la estigmatización y discriminación de que suelen ser objeto por la sociedad. Obviamente, no es ético ni acorde al derecho humano a la salud, argumentar que como las enfermedades genéticas son poco frecuentes, no merecen la atención de los profesionales y los organismos de salud.⁸ La importancia numérica de los trastornos genéticos aumentaría si incluyéramos las enfermedades comunes con «contribución» de factores genéticos, pues en ese caso entrarían también el cáncer, las enfermedades cardiovasculares, la diabetes y muchas otras. Sin embargo, los determinantes principales de éstas son medioambientales: exposición a tóxicos y mutágenos (agentes causantes de mutaciones), condiciones de vida y trabajo, educación, vivienda, alimentación, ejercicio y otras.⁹

Una de las varias falacias éticas del reduccionismo es que, al reducir al ser humano a sus genes, distorsiona las prioridades de investigación al priorizar lo genético, desconecta a la persona y las enfermedades del contexto social, y se desinteresa del estudio de los determinantes ambientales de enfermedad y la interacción genética-ambiente.

Discriminación y estigmatización genética

Uno de los riesgos éticos de las investigaciones genéticas es que la información obtenida se utilice en perjuicio de los participantes; por ejemplo, por parte de seguros de salud privados para negar la cobertura de servicios o cobrar cifras elevadas por las pólizas a personas con características genéticas «inconvenientes». Lamentablemente, el hecho de que la salud está dejando de ser un derecho, para convertirse en un objeto de mercado, genera las condiciones para que los seguros privados con fines de lucro tengan el incentivo económico para discriminar a las personas con mayor riesgo de enfermar, incluyendo

⁸ Víctor Penchaszadeh, “Genética, reduccionismo y derecho a la salud”, *Genética y Derechos Humanos. Encuentros y desencuentros*, comp. V.B. Penchaszadeh (Buenos Aires: Paidós, 2012), 177-204, véase también Víctor Penchaszadeh, 2011, “Aspectos éticos y sociales de las pruebas genéticas y el asesoramiento genético”, *Asesoramiento genético en la práctica médica*, eds. Alfonso Delgado Rubio *et al.* (Madrid: Editorial Médica Panamericana, 2011), 153-162.

⁹ W.C. Willet, “Balancing life-style and genomics research for disease prevention”, *Science* 296 (April 2002): 695-698.

a aquellos con susceptibilidades genéticas para desarrollar enfermedades. Las investigaciones genéticas deben asegurar la protección de la privacidad de los datos genéticos, con el fin de minimizar su utilización para la discriminación de las personas.¹⁰

Detrás de cada evento de discriminación genética subyace una concepción reduccionista y determinista del papel de la constitución genética en el proceso de salud-enfermedad. No sólo es una aberración ética que conspira contra los principios de justicia, equidad y solidaridad, sino que además se basa en la falacia pseudocientífica de que los genes son los principales determinantes de la salud de los individuos y las poblaciones.¹¹

Aspectos éticos de las bases de datos genéticos

El volumen y la complejidad de la información que se obtiene actualmente en las investigaciones genéticas, son inmensos y proporcionales a la complejidad de la estructura y función del genoma y de las interacciones entre el genoma y el medio ambiente. La identificación de millones de «marcadores» a lo largo del genoma, ha llevado a la creación de bases computarizadas de datos genéticos, donde se almacena información de centenares de miles de individuos con diversos fines. Los principales objetivos de esta *big data* son: *a*) la identificación de personas (uso forense), *b*) la investigación de genes asociados con enfermedades comunes, y *c*) la identificación de genes de respuesta a fármacos y tóxicos.¹²

¹⁰ L.N. Geller, “Current developments in genetic discrimination”, eds. J.S. Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller, *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society* (Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2002), 227-285.

¹¹ J. Beckwith, “Geneticists in Society, Society in Genetics”, *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society*, eds., J.S. Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller (Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2002), 39-57; véase también W.C. Willet, “Balancing life-style and genomics research for disease prevention”, *Science* 296 (April 2002): 695-698.

¹² UNESCO 1997. *Declaración universal sobre el genoma humano y los derechos humanos*, <www.unesco.org/human_rights/hrbc.htm>; UNESCO 2003. *Declaración internacional sobre datos genéticos humanos*, <www.unesco.org/confgen/2003/genetic/> World Health Organization (2003). Genetic databases: assessing the benefits and the impact on human and patient rights (Geneva: World Health Organization).

Diversas características de la información genética hacen que se deba tratar con sumo cuidado para no infringir derechos humanos fundamentales. Estas características son:

- Carácter permanente.
- Relación con la identidad de la persona.
- Capacidad predictiva de fenotipos aún no aparentes: enfermedades, capacidad cognitiva, etcétera.
- Información que trasciende al individuo y puede afectar a la familia, la comunidad y el grupo étnico, entre otros.

La ética de las bases de datos genéticos están relacionadas con: *a) los objetivos de las mismas y b) los procedimientos para su desarrollo y utilización.*

En cuanto a los objetivos, para que una base de datos genéticos sea ética, deben propender al bien; es decir, contribuir a la vigencia de los derechos humanos, la salud y el bienestar. Por ejemplo, en Argentina se creó, en 1987, una base de datos genéticos con un objetivo ético de defensa de derechos humanos, para ayudar en la identificación y recuperación de niños que fueron apropiados por personas allegadas a las fuerzas de represión durante la última dictadura militar. El Banco Nacional de Datos Genéticos almacena información y muestras de ADN de los familiares (mayoritariamente abuelos), que buscan a sus nietos o hijos desaparecidos. La base de datos es pública y está financiada por el Estado con la participación de la asociación no gubernamental Abuelas de Plaza de Mayo, y ha permitido la identificación y restitución de por lo menos 127 personas que fueron secuestradas y apropiadas por la dictadura pasada cuando eran niños.¹³

Los problemas éticos de los proyectos de bases de datos genéticos están relacionados fundamentalmente con la obtención, contenido, propiedad y utilización de la información genética de los individuos y poblaciones incluidas en la base de datos. Existen cuestionamientos acerca de cómo y quién consiente a ser incluido en una base de

¹³ Abuelas de Plaza de Mayo, *Las abuelas y la genética* (Buenos Aires: Publicación de Abuelas de Plaza de Mayo, 2009), véase también V.B. Penchaszadeh, “Uso de la identificación genética en la reparación de la violación del derecho a la identidad durante la dictadura militar argentina”, comp. V.B. Penchaszadeh, *Genética y Derechos Humanos. Encuentros y desencuentros* (Buenos Aires, Paidós, 2012), 263-298.

datos. En Islandia, por ejemplo, después de un proceso político y económico sumamente complejo, y con la oposición de importantes sectores médicos,¹⁴ una compañía privada de capitales norteamericanos, DeCode, obtuvo una licencia exclusiva para el desarrollo de la base de datos y su explotación comercial. La sección de la base de datos que contiene los datos personales de salud de las personas no requería consentimiento informado, aunque existía la posibilidad de negarse a participar.¹⁵ En 2007, la Corte Suprema de Islandia dictaminó que esa ley era inconstitucional; como consecuencia, las acciones en bolsa de DeCode han bajado sustancialmente. Un segundo aspecto ético a considerar en las bases de datos genéticos es el riesgo de discriminación y estigmatización de individuos y comunidades por sus características genéticas. Para prevenir e impedir la discriminación es necesario respetar la privacidad de la información genética y promulgar medidas legislativas apropiadas. Sin embargo, aunque estas declaraciones proclaman que las bases de datos genéticos deben ser consideradas bienes públicos, no abordan explícitamente el problema de la apropiación privada y la comercialización de la información y sus aplicaciones.¹⁶

Con el auge de la tecnología, varios gobiernos han implementado o están considerando desarrollar bases de datos que contengan el ADN de infractores a las leyes. Se piensa que, de esa manera, cuando un criminal reincida será más fácil identificarlo por muestras de tejido que puede haber dejado en la escena del crimen y traerlo a la justicia. En Inglaterra se han esclarecido así varias decenas de crímenes no resueltos previamente. Sin embargo, no hay ninguna evidencia que la mera existencia de bases de datos con ADN de criminales actúe como disuasor de actividades delictivas, lo que quiere decir que el poder «preventivo» de las bases de datos por ahora es

¹⁴ Mannverd, 1999, *Association of Icelanders for ethics in science and medicine*; véase también Reykjavík, Iceland, <<http://www.mannvernd.is/english/index.html>>.

¹⁵ G.J. Annas, “Rules for research on human genetic variation. Lessons from Iceland”, *N. Engl. J. Med.* 342 (2000): 1830-1833.

¹⁶ UNESCO 1997. *Declaración universal sobre el genoma humano y los derechos humanos*, <www.unesco.org/human_rights/hrbc.htm>; UNESCO 2003. *Declaración internacional sobre datos genéticos humanos*. <www.unesco.org/confgen/2003/genetic/> World Health Organization (2003). *Genetic databases: assessing the benefits and the impact on human and patient rights*. (Geneva: World Health Organization).

un artículo de fe y no una certeza. Los gobiernos conservadores en todo el mundo encuentran más expeditivo para combatir el delito los métodos represivos (entre los cuales figuran las bases de datos), que las medidas que vayan a las raíces del delito; es decir, a atacar la pobreza, la injusticia social, la concentración de la riqueza en cada vez menos manos y la falta de oportunidades de educación y trabajo para los jóvenes. Este enfoque no sólo es poco efectivo, sino que corre el riesgo ético de que las bases de datos avasallen derechos fundamentales (privacidad, derecho a no ser estigmatizado) y reemplacen los programas sociales y económicos para la prevención del delito.¹⁷

Con el reciente desarrollo de la *big data* se está acumulando vastísima información sobre datos personales con posible relación con problemas de salud. Si bien es posible que las bases de datos genéticos y la *big data* aplicadas a la investigación biomédica redunden en conocimientos aplicables a la salud, es imprescindible que existan previsiones para compartir eventuales beneficios de los resultados de estas investigaciones con los sujetos y las comunidades que contribuyen con sus muestras y datos para las mismas, y que se desarrollen instrumentos que evalúen los objetivos, estructura y funcionamiento de estas investigaciones y sus implicaciones éticas, legales y sociales. Finalmente, cabe preguntarse si la creación de bases de datos genéticos obedece a un uso racional y ético de recursos económicos escasos y si su mera existencia no refuerza concepciones reduccionistas de la importancia de las variaciones genéticas en la salud humana.

Aspectos éticos en el manejo de muestras genéticas

Virtualmente todas las investigaciones genéticas humanas recurren a análisis en muestras biológicas de los participantes y están sujetas a una serie de recaudos éticos que tienen como principal objetivo asegurar la privacidad del donante de la muestra, evitando su identificación por individuos o instituciones, sin la autorización del donante. Esta autorización puede darse en el contexto del consentimiento informado otorgado por el participante.

¹⁷ OECD, *Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases*, 2009. <www.oecd.org/sti/biotechnology/hbgrd> (consultada el 2 de octubre de 2017).

En la determinación de los riesgos de daño al proveedor de la muestra importa saber cuán fácilmente identificable es la fuente y cuán probable es que la fuente sea localizada. Si la fuente es localizada, ¿cuán probable es que otras personas distintas al investigador obtengan información sobre la fuente? Sin embargo, se ha comprobado que aun en muestras anonimizadas es posible rastrear la identidad de personas que han donado muestras y ADN. Por otra parte, es frecuente que eventualmente se plantea el uso de muestras en estudios futuros. En estos casos, no es ético utilizar muestras obtenidas para una investigación particular, para otras investigaciones futuras sobre temas diferentes al que consta en el consentimiento informado original. En estos casos, si la nueva investigación requiriera consentimiento informado, éste deberá ser obtenido por el investigador nuevamente para *esta* investigación.

Aspectos éticos del informe de resultados de pruebas genéticas en una investigación

Los resultados de las investigaciones genéticas pueden ser ambiguos, inciertos o de difícil interpretación, y los hallazgos iniciales pueden no tener significación para la salud hasta que no se confirmen. Además, muchas variantes génicas en estudio son de baja penetrancia, por lo que su incidencia en el fenotipo en estudio es baja.

Si a lo dicho arriba se agrega que los laboratorios de investigación no están sujetos a los controles estrictos de calidad a que están sujetos los laboratorios clínicos y que la comunicación de resultados no concluyentes o no interpretables puede ser perjudicial, se entiende por qué, en general, los resultados de las investigaciones no se revelan a los sujetos de estudio. Las excepciones a esta política son cuando:

- Los hallazgos son científicamente válidos y han sido confirmados por otros investigadores en forma independiente.
- Los hallazgos tienen gran significación para la salud del sujeto.
- El conocimiento del resultado permite mejorar o tratar el problema de salud mediante una intervención de efectividad comprobada.

En cualquier caso, la revelación de resultados de investigación genética debe ir acompañada de consejo médico o referencia, incluyendo asesoramiento genético.

Ética de la investigación en genética de la conducta

El reduccionismo ha calado muy hondo como explicación de las causas de la diversidad humana en gustos, personalidad, orientación sexual, criminalidad, adicciones y muchas otras características humanas. Para el reduccionismo, la variación en todas esas características está indudablemente en los genes. En esta concepción, las influencias del medio ambiente, expresado en variaciones en las condiciones de vida y trabajo, el nivel social y económico, cultura, educación, nutrición, crianza, enfermedades, opresión y muchas otras, no alcanzan a llegar a la importancia del determinismo de los genes. Estas corrientes reduccionistas y deterministas han estado tratando de «probar» sus teorías, clasificando arbitrariamente a las personas y definiendo variables también en forma arbitraria. Así, se ha tratado de demostrar que los genes influencian de tal manera la conducta, que las principales causas de criminalidad son genéticas.¹⁸

La metodología seguida para demostrar lo indemostrable ha sido clasificar arbitrariamente a los sujetos de estudio, descartar las influencias ambientales y dejar que los prejuicios clasistas y racistas dicten las técnicas de estudio y las conclusiones. Así, se han usado las «pruebas de inteligencia» diseñadas para la clase media acomodada de origen europeo, para «probar» que las personas afrodescendientes e indoamericanas son menos inteligentes que los europeos. Actualmente, bajo el título aparentemente neutro de «investigación en genética de la conducta» se esconden estudios dedicados a convencer a la opinión pública que variaciones genéticas están detrás de las variaciones de la conducta humana, tanto normal como patológica. En particular, numerosos estudios están abocados a encontrar las «bases genéticas» de la criminalidad y la violencia, de manera de absolver los órdenes sociales y económicos injustos de responsabilidad por esas desviaciones. Es obvio que existen intereses poderosos detrás de estas investigaciones, que podrían sustentar enfoques de enfrentamiento al delito, basadas en la represión a características

¹⁸ J.S. Alper, “Genetic complexity in human disease and behavior” eds. J.S. Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller, *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society* (Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2002), 17-38; véase también S. Rose, “A perturbadora ascensao do determinismo neurogenético”, *Ciéncia Hoje* 21/126 (1997): 18-27.

individuales, en lugar de corregir las graves injusticias sociales que alimentan el crimen.

Entre los investigadores conscientes de estos sesgos y prejuicios existe un sentimiento generalizado que no es ético investigar en el campo de la genética de la conducta, precisamente porque estas investigaciones están monopolizadas por tendencias reaccionarias y porque la correlación de fuerzas sociales es tal que las interpretaciones reduccionistas tienden a primar.¹⁹

Investigaciones genéticas en células germinales y embriones humanos

El reciente desarrollo de técnicas de «edición genética», por las cuales se puede «dirigir» la modificación total o parcial de un gen de una manera asombrosamente simple y eficiente,²⁰ presagia una era de grandes descubrimientos y aplicaciones en terapia génica de enfermedades hereditarias, pero también está imponiendo desafíos éticos de primera magnitud cuando esa tecnología pretende aplicarse a modificar genéticamente células germinales y embriones, con la consiguiente modificación del genoma de la descendencia. El fantasma del reduccionismo y determinismo genéticos reaparece ahora encarnado en la técnica CRISPR/cas²¹ y cabalgando sobre el imaginario social de que las tecnologías genómicas pueden ser la panacea para conseguir la salud y bienestar que el sistema económico, basado en la injusticia social y la concentración extrema de la riqueza retacean. Es de desear que los científicos acompañen el creciente reclamo de los pueblos del mundo por más justicia, equidad y vigencia de derechos humanos, que harían mucho más por mejorar nuestra suerte como especie que las modificaciones genómicas.

¹⁹ S. Rose, “A perturbadora ascençao do determinismo neurogenético”, *Ciéncia Hoje* 21/126 (1997): 18-27.

²⁰ R. Barrangou y J.A. Doudna, “Applications of CRISPR technologies in research and beyond”, *Nature Biotechnology* 34 (September 2016): 933-941.

²¹ R. Barrangou y J.A. Doudna, “Applications of CRISPR technologies in research and beyond”, *Nature Biotechnology* 34 (September 2016): 933-941.

Conclusiones

La principal objeción ética al uso de la genómica en la predicción de enfermedades y desviaciones de la conducta, es que éstas suelen ser demasiado simplistas y basadas en conceptos reduccionistas que no tienen en cuenta la interacción de los genes con el medio ambiente. No sólo que los límites de la «normalidad» son arbitrarios, sino que estamos asistiendo a la medicalización y «genetización» de la salud y de las variaciones normales de la conducta.

Es imprescindible una concepción biopsicosocial más equilibrada de la naturaleza humana con reconocimiento de la importancia de lo ambiental y social, para aprovechar en forma ética el desarrollo de la ciencia genómica para el bienestar y la salud humanos.

Fuentes consultadas

ABUELAS DE PLAZA DE MAYO (2009), *Las abuelas y la genética*, Buenos Aires, Publicación de Abuelas de Plaza de Mayo.

ALPER, J.S. (2002), “Genetic complexity in human disease and behavior”, en *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society*, eds. J.S. Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller, 17-38, Baltimore, The Johns Hopkins University Press.

ANNAS, G.J. (2000), “Rules for research on human genetic variation. Lessons from Iceland”, en *N Engl J Med* 342 (June), 1830-1833.

BARRANGOU, Rodolphe y Jennifer A Doudna (2016), “Applications of CRISPR technologies in research and beyond”, en *Nature Biotechnology* 34 (September), 933-941.

BECKWITH, J. (2002), “Geneticists in Society, Society in Genetics”, en *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society*, eds. J.S. Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller, 39-57, Baltimore, The Johns Hopkins University Press.

DUSTER, T. (2005), “Race and reification in science”, en *Science* 307 (February), 1050-1051.

EVANS, James P. Eric M. Meslin, Theresa M. Marteau y Timothy Caulfield (2011), “Deflating the genomic bubble”, en *Science* 331 (February): 861-862.

GELLER L.N. (2002), “Current developments in genetic discrimination”, en *The Double-Edged Helix. Social Implications in a Diverse Society*, eds. J.S Alper, C. Ard, A. Asch, J. Beckwith, P. Conrad, L.N. Geller, 227-285, Baltimore, The Johns Hopkins University Press.

KEYEUX, Genoveva, Víctor Penchaszadeh y Alya Saada, coords. (2006), *Ética de la investigación en biomedicina y salud pública*, Bogotá, UNESCO.

LEWONTIN, Richard C. (1991), *The doctrine of DNA: Biology as ideology*, New York, Penguin Books.

MANNVERD (1999), *Association of Icelanders for ethics in science and medicine*, Reykjavik, Iceland, disponible en <<http://www.mannvernd.is/english/index.html>>.

OECD (2009), *Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases*, disponible en <<https://www.oecd.org/sti/biotech/44054609.pdf>> (consultada el 2 de octubre de 2017).

PENCHASZADEH, Víctor B. (2006), *Ética de la Investigación en Genética Humana*, disponible en <itaes.org.ar/biblioteca/2-2016/ITAES-2-2016-bioetica.pdf> (consultada el 2 de octubre de 2017).

____ (2012), “Genética, reduccionismo y derecho a la salud”, en *Genética y Derechos Humanos. Encuentros y desencuentros*, comp. Víctor B. Penchaszadeh, 177-204, Buenos Aires, Paidós.

____ (2011), “Aspectos éticos y sociales de las pruebas genéticas y el asesoramiento genético”, en *Asesoramiento genético en la práctica médica*, eds. Alfonso Delgado Rubio, Enrique Galán Gómez, Encarna Guillén Navarro, Pablo D. Lapunzina Badía, Víctor B. Penchaszadeh, Carlos María Romeo Casabona, Aitziber Emaldi Cirión, 153-162, Madrid, Editorial Médica Panamericana.

____ (2012), “Uso de la identificación genética en la reparación de la violación del derecho a la identidad durante la dictadura militar argentina”, en *Genética y Derechos Humanos. Encuentros y desencuentros*, comp. Víctor B. Penchaszadeh, 263-298, Buenos Aires, Paidós.

ROSE, S. (1997), “A perturbadora ascensao do determinismo neurogenético”, en *Ciéncia Hoje* 21/126, 18-27.

UNESCO, (1997), *Declaración universal sobre el genoma humano y los derechos humanos*, disponible en <www.unesco.org/human_rights/hrbc.htm>.

— (2003), *Declaración internacional sobre datos genéticos humanos*, disponible en <www.unesco.org/confgen/2003/genetic/>.

WHO (2002), *Genomics and World Health*, Geneva, World Health Organization, disponible en <www.who.int/gb/EB_WHA/PDF/EB111/eeb11112.pdf>.

— (2003), *Genetic Databases: Assessing the Benefits and the Impact on Human and Patient Rights*, Geneva, World health Organization.

WILLET, W.C. (2002), “Balancing life-style and genomics research for disease prevention”, en *Science* 296 (April), 695-698.

IMPLICACIONES ÉTICAS DE LA MANIPULACIÓN GENÉTICA PARA LA PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES

LIZBETH SAGOLS SALES

FACULTAD DE FILOSOFÍA Y LETRAS

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

Las tecnologías genéticas para la prevención de enfermedades buscan corregir, desde el origen embrionario, la información química ubicada en un sólo gen que causará gran deterioro y quizás la muerte a las futuras personas. Se trata de enfermedades fatales monogenéticas. Dichas tecnologías tienen como eje el diagnóstico genético prenatal que permite la detección oportuna de diversas fallas. A partir de él, se pueden aplicar varios métodos de manipulación genética, entre los cuales cabe destacar:

Primero: *La transferencia nuclear somática o clonación para obtener células madre*, la cual puede hacerse con fines de investigación, para la terapia, o con fines reproductivos. Hasta ahora, esta tecnología no se ha realizado con fines de reproducción humana, sólo en animales, como fue el caso de la oveja Dolly y otros mamíferos. En los humanos sólo se usa con fines de investigación y con el objeto de obtener células pluripotenciales embrionarias que sirvan como medicina regenerativa de otros organismos en formación y así cambiar la información genética.

Segundo: *La tecnología de células pluripotenciales inducidas a partir de células adultas sanas*, las cuales pueden ser implantadas en otros organismos. Sin embargo, se ha visto que la efectividad de estas células es mucho menor que las obtenidas por transferencia nuclear somática con fines de investigación, por lo cual no se recurre a este método con mucha frecuencia.

En tercer lugar, hay que considerar dos tecnologías de prevención de enfermedades mediante *el reemplazo del genoma mitocondrial*. Su importancia reside en corregir, en etapas iniciales, ciertas enfermedades fatales, cuyos síntomas aparecen ya tarde en el desarrollo del organismo y que por ello serían incorregibles, como son ciertas enfermedades de degeneración muscular y nerviosa, o algunos tipos de diabetes y de ceguera. Estas tecnologías son: la *transferencia del huso mitótico maternal* y la *transferencia pronuclear*, ambas efectuadas en la fertilización *in vitro*. En la primera, la transferencia de la mitocondria sana de una mujer donante a la madre, se da antes de que el óvulo de ésta sea fecundado; mientras que en la segunda, se fecundan el óvulo de la donante y el de la madre; es decir, se implantan dos embriones y uno de ellos tendrá que ser destruido. En el caso del nacimiento en México de un niño intervenido médicaamente por esta tecnología revolucionaria, en mayo de 2016 se empleó la transferencia del huso mitótico, con lo cual no se tuvieron que implantar dos embriones y destruir uno de ellos; esto se logró por la inteligencia del médico que supo elegir el método menos conflictivo para alterar la vida.

En cuarto lugar, tenemos la novedosa tecnología de *edición (o re-escritura) del genoma*, que, a través de un sistema bacteriano llamado CRISPR-Cas9 (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats), permite introducir o retirar fragmentos de ADN para corregirlo. Esta tecnología es, en sentido estricto, ingeniería genética, de la cual se habla desde hace mucho, sobre todo en la ciencia ficción, pero hoy se da ya como realidad. Ella se puede aplicar en la línea somática o en la germinal. En la somática ya se aplicó en noviembre de 2016, con relativo éxito, en un hospital de la provincia china de Sichuan, donde se trató a un enfermo con cáncer de pulmón microcítico (de células pequeñas) inactivando la proteína PD1, que inhibe al sistema inmune y ordena el crecimiento del tumor. No se sabe cuánto tiempo durará la mejoría del paciente, pero lo logrado ya es una ganancia que anuncia nuevos experimentos.¹ Por el contrario, es motivo de alarma mundial la posibilidad de editar la línea germinal de nuestro genoma, pues

¹ Revista Genética Médica, disponible en <<https://revistageneticamedica.com/2016/11/16/crispr-humanos-cancer-pulmon/>>.

con ello haríamos una eugenesia de la especie, transformaríamos a las generaciones futuras y, aunque algunos bioeticistas entusiastas, como Nick Bostrom y John Harris, piensan que es la oportunidad de pasar al transhumanismo y liberarnos de la condición humana enfermiza;² otros, como el grupo de científicos y humanistas de la UNESCO, que elaboró la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, piensa que se pondría en peligro nuestra condición de humanos.³

Desafíos éticos

Todo lo anterior conlleva, por supuesto, múltiples desafíos éticos. En tanto las terapias génicas pueden aportar la cura de enfermedades graves, resultan aprovechables sobre todo en los países desarrollados que cuentan con el avance tecnológico suficiente y donde los ciudadanos pueden pagarlas o quizás contar con el apoyo del Estado. No es la misma situación en nuestro país y en Latinoamérica, aunque podemos esperar que poco a poco disminuyamos la brecha en el avance biotecnológico y en las condiciones económicas.

Desde el punto de vista bioético, hay que reconocer que la salud es un valor ético de primera importancia. No tener una salud amenazada es condición y meta de la vida plena. Sin embargo, sabemos que la bioética es dilemática; plantea problemas de difícil solución y frente a la salud nos encontramos, ante todo, con el conflicto de que la mayoría de las tecnologías genéticas, salvo la transferencia del

² Según Harris, resulta fascinante poner genes de más para crear seres transgénicos en la línea germinal. Se podrían insertar genes que codifiquen anticuerpos contra infecciones, otros que codifiquen encimas destructoras de elementos cancerígenos, otras reparadoras del ADN y otras que retrasen el envejecimiento. Véase John Harris, *Superman y la mujer maravillosa* (Madrid: Tecnos, 1998) y *Enhancing Evolution* (Princeton: Princeton University Press, 2008). Por su parte, Bostrom propone el mejoramiento de la especie a partir de la convergencia de tecnologías NBIC: Nano, Biológicas, Informáticas y Cognitivas. Véase Nick Bostrom, “In Defense of Post-human Dignity” (2005) y “Human Genetic Enhancement. A Perspective” (2003), disponibles en <www.nickbostrom.com>.

³ Véase, UNESCO, “Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos”, disponible en <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html> (consultada el 29 de septiembre de 2017).

huso mitótico⁴ y la edición del genoma, tienen que generar embriones y destruirlos para corregir una vida.

Preocupa el hecho de que se reproduzca vida para destruirla. Esta es la situación límite a la que nos ha conducido el enorme poder de la tecnología, la cual ha conquistado el avance del conocimiento biocientífico. Conocer es poder, se dice desde la modernidad. Y desde entonces también se declaró el derecho a la libre investigación. En principio, en el mundo contemporáneo no hay nada que pueda limitar el avance del conocimiento, pues sin la curiosidad científica caemos en la imposición de un destino fatal que habría de manejar nuestras vidas y nos impondría la renuncia a la libertad. Pero, por otro lado, hay que considerar si no estamos cayendo en una tiranía del poder tecnocientífico. Como bien lo han señalado Potter y Hans Jonas (cada uno por su parte), vivimos bajo el asombro del progreso, del *poder* y la novedad de la tecnociencia⁵ que nos quiere imponer el imperativo de que «lo que puede hacerse ha de hacerse». No obstante, frente a tal imposición tenemos el gran recurso de la responsabilidad —dice Jonas—, la cual ha de aumentar conforme mayor sea la posibilidad de transformar la vida.⁶

¿Cuál es nuestra responsabilidad ante las tecnologías genéticas, ante la salud de nuestros futuros hijos y la inducción o destrucción de embriones? Estamos frente un problema ético-ontológico que involucra la idea de ser humano. Aquí, la bioética se ha dividido en dos posturas: están quienes piensan que lo humano de nuestro ser está desde la primera célula y quienes piensan que lo humano, si bien se da en el genoma inicial, ya que de ahí va a salir un ser humano (y no otra cosa) pasa por distintos modos de ser y transformaciones a través de las cuales se va conformando una modalidad de ser humano complejamente estructurada por sus componentes bioquímicos,

⁴ En este caso, esta tecnología dio lugar a cinco embriones, pero sólo uno se desarrolló normalmente, por lo cual no fue necesario destruir ninguno. Véase, *El Universal*, “Nace el primer bebé del mundo con ADN de tres padres”, disponible en <<http://www.eluniversal.com.mx/articulo/ciencia-y-salud/ciencia/2016/09/27/nace-el-primer-bebe-del-mundo-con-adn-de-tres-padres>> (consultado el 29 de septiembre de 2017).

⁵ Véase, en general, Van Rensselaer Potter, *Bioethics, Bridge to de Future* (New Jersey: Prentice-Hall, 1971).

⁶ Véase, en general, Hans Jonas, *El principio de responsabilidad. Ensayo de una ética para la civilización tecnológica* (Barcelona: Herder, 1995).

por la interacción con el medio ambiente y por el paso del tiempo. En la primera postura, el ser es igual a ser: una sustancia inalterable; en la segunda, el ser es igual al cambio, el tiempo y el devenir.⁷

No hay consenso respecto a estos dos puntos de vista. La bioética es controversial, plural y dialógica; no puede invalidar a ninguna de estas posturas, sino que ha de analizar pros y contras de cada una. El conflicto se presenta a los padres que desean la salud de sus hijos. Para bien o para mal, vivimos en un mundo donde se pueden detectar las fallas y se tiene el poder de corregirlas. El bioeticista australiano, Julian Savulescu, ha formulado el principio de «beneficencia procreativa» y con base en él, afirma que teniendo la posibilidad de eliminar la enfermedad de los hijos, es imperdonable no hacerlo⁸ ¿Han de oponerse los padres a las alternativas que les presenta el mundo con tal de respetar a un ser inicial que no ha alcanzado su complejidad y riqueza? De acuerdo con Hegel, podríamos preguntar: ¿Ha de oponerse la ética al curso del mundo para salvar ideales abstractos cuando nuestro hijo nacerá irremediablemente ciego? Para Hegel, según vemos en la figura del «alma bella», descrita en la *Fenomenología del espíritu*, cuando la ética rechaza la realidad que rodea al sujeto de la decisión y busca ideales puros, cae en la dureza del corazón, el aislamiento e incluso en la locura.

Ni duda cabe que los puristas querrán cerrarse a las alternativas que ofrece el mundo. ¡Siempre hay alguien así! Pero más razonable parece ejercer nuestra responsabilidad ante la vida y nuestra descendencia, de acuerdo con la deliberación conjunta de especialistas y consejeros, haciendo un análisis cuidadoso y detenido de las circunstancias, del modo como se realizará la intervención, su tiempo, espacio y consecuencias. Bioética es deliberación. Ella implica advertir y valorar pros y contras, y tomar una decisión con plena conciencia. A mi juicio, no se puede rechazar o prohibir las tecnologías genéticas por principios éticos abstractos. Lo razonable es el análisis concreto y éste ha de tomar en cuenta varios aspectos:

⁷ Lizbeth Sagols, *Interfaz bioética* (México: UNAM/Fontamara, 2006).

⁸ Julian Savulescu, “Procreative beneficence: why we should select the best children.”, en *Bioethics*, No. 15, 2001; y Lizbeth Sagols, “¿Es ética la eugenesia contemporánea?”, en *Dilemata*, núm. 3, 2010, disponible en <www.dilemata.net>.

1) Que dichas tecnologías estén suficientemente probadas y sean de eficacia segura, ya que si fallan producirán alteraciones en la vida de los individuos. Hemos de atenernos aquí al conocido «principio de precaución»: lo que no esté suficientemente probado, no debe aplicarse hasta que no lo esté y podamos prever mínimos daños.

De acuerdo con esto, debemos considerar que se trata de curar enfermedades monogenéticas y que no se ha de intervenir en las plurigenéticas que involucran la complejidad del genoma, pues aún no tenemos pleno conocimiento de ella y quizás nunca lo tengamos, ya que la mayoría de los genes son multifuncionales y, además, el genoma interactúa con factores epigenéticos como el medio ambiente físico y cultural, y las decisiones del propio sujeto. La lógica del genoma es incierta; no es lineal, sino caótica. Todo en ella parece responder a condiciones iniciales que es imposible conocer, pero que pueden reaparecer ante los cambios generados por la manipulación.

2) Por lo anterior, hay que tener presente que las tecnologías genéticas se abocan a enfermedades raras que atacan a un limitado número de individuos y no abarcan las enfermedades genéticas complejas ni las comunes de una población, como es el caso de la mayoría de tipos de diabetes, ceguera y obesidad. Por tanto, los padres no podrán evitar cualquier padecimiento de sus hijos con estas tecnologías. Y el sistema de salud de una nación, en caso de tener los recursos, no puede o no debe, disminuir las aportaciones para la atención de las enfermedades comunes en pro de la atención a las enfermedades raras.

3) Las tecnologías genéticas, empezando por el diagnóstico prenatal, no deben conllevar ninguna discriminación ni injusticia social. Los sistemas de salud han de tener gran cuidado en mantener la privacidad de la información obtenida por este diagnóstico. Pero, por otra parte, se abre aquí un nuevo dilema bioético, ya que aquellos individuos que fueron curados mediante estas tecnologías recibieron un privilegio. Está claro que no todos los padres de todas las clases sociales pueden pagarlas —aun cuando la práctica continua de ellas llegara a bajar los costos.

Como lo prevé el científico Silver Lee, nos estamos acercando a la creación de una clase de los gen-ricos, frente a otra de los gen-pobres⁹ ¿Cómo evitarlo? ¿Acaso los sistemas de salud deberán financiar estos tratamientos e implementarlos de manera equitativa para todos aquellos que lo necesiten? Parece difícil.

- 4) Es indispensable tomar conciencia de que las tecnologías genéticas abren la puerta para manipular los genes, no sólo por razones terapéuticas preventivas, sino también por razones de diseño; es decir, que los padres elijan las características físicas de su hijos, el sexo (lo cual está abierto desde la FIV), la estructura muscular, el nivel de inteligencia, etcétera, todo lo cual nos llevaría a realizar el sueño quimérico de una eugenésia de diseño. No obstante, la mayoría de los genetistas coinciden en que aún no se conoce la complejidad de interacciones de los genes y que al intervenir en todo esto estaríamos causando consecuencias incalculables en seres que no han podido decidir por sí mismos cómo quieren ser. Por tanto, éste es un límite para este tipo de tecnologías. ¿Lo respetarán los padres, los científicos y biotecnólogos en la privacidad de los laboratorios? No podemos vigilar cada laboratorio, pero la bioética ha de señalar reiteradamente estamos frente a un límite.
- 5) Ante la posibilidad abierta por la edición del genoma de intervenir en la línea germinal, hay que tener presente que la bioética no sólo es controversial y dilemática, sino también tiene mucho de emergente y novedosa, no sólo porque surgen nuevos temas, sino porque surgen nuevas perspectivas sobre los temas ya tratados. Por un lado, nos enfrentamos a que hay ya una reglamentación internacional, dada en la *Declaración sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos* de la UNESCO y en la Convención de Oviedo; pero por otro, hay grupos de expertos que siguen discutiendo el problema y llegan a conclusiones distintas a tales regulaciones. El artículo 1 de la citada *Declaración*, establece que el genoma humano es patrimonio universal, ya que nos constituye en una familia; gracias a él todos compartimos información genética básica, así como igual valor y

⁹ Lee M. Silver, *Vuelta al edén* (Madrid-Barcelona: Taurus, 1998).

dignidad. Por ende, alterar dicho genoma sería crear distintos tipos humanos y así caer en la desigualdad ontológica. Ya no compartiríamos la misma condición, unos serían superiores y otros inferiores; los parámetros que definen a la justicia tal como la concebimos hasta ahora, se verían seriamente cuestionados. Por su parte, la Convención de Oviedo, establece en su artículo 13 que no podemos crear modificaciones hereditarias en las futuras generaciones.

Pero todo esto, que parece muy claro, está siendo revisado actualmente, al menos por un grupo europeo de 20 expertos llamado European Steering Committee, que el 20 de julio de 2017 publicó un documento en la sección de “Transgenic Research” de la revista *Life Science Network*, donde considera que no podemos despreciar el potencial médico de la edición del genoma, cuando advertimos que con esta tecnología se podría acabar, por ejemplo, con la enfermedad de Huntington¹⁰ y que, además, se trata de una tecnología mucho más barata que las otras de tipo genético. Esta revisión nos siembra una gran duda, ¿dejaríamos de ser familia humana si erradicamos la enfermedad de Huntington? ¿Pero se resistirá la tentación de modificar otras características humanas una vez que se permita la línea germinal? ¿Cómo poner el límite entre la terapia y el diseño?

- 6) En todos los casos, las tecnologías genéticas tienen que aplicarse de manera legal y con transparencia en instituciones acreditadas, conocidas por todos los médicos y científicos, obligadas a registrar sus procedimientos ante el sistema de salud correspondiente. El caso exitoso (al que nos hemos referido antes) del niño que recibió el trasplante del huso mitótico no goza, empero, de acreditación bioética, porque no cumplió casi con ninguna de estas condiciones, además de haberse dado a conocer sin informar correctamente a la población que el procedimiento técnico no dio lugar a la implantación de dos embriones y que la donante del huso mitótico no puede ser considerada desde el punto de vista genético, como otra madre del bebé, ya que los pocos genes con que contribuyó (37) no forman parte del genoma nuclear, sino sólo del mitocondrial.

¹⁰ H. Chneiweiss y otros, *Transgenic Research*, Life Science Network, 20 de julio de 2017, DOI 10.007/s11248-017-0028z.

7) No hay que olvidar que las tecnologías genéticas para prevención de enfermedades pueden fallar, pues no han sido perfeccionadas y, además, nos falta mucho por saber sobre el genoma humano. Presentarlas sólo desde el punto de vista del éxito es algo promovido por los intereses comerciales de la farmacéutica y la bioindustria, que explotan la ilusión de las personas sin ofrecer ninguna garantía, con el fin de obtener cada vez más ganancias. Por ello, desde una postura ética, es preciso ser muy cautos ante estas tecnologías novedosas y los discursos publicitarios sobre ellas.

Reflexión general

Salta a la vista que las tecnologías genéticas, para prevención de enfermedades, deben estar limitadas a su objetivo médico en la línea somática y no pasar más allá de esta barrera. En tanto médicas, ellas deben ser aprovechadas y buscar cada vez su mayor efectividad. Depende de la responsabilidad de los científicos que no se sobrepasen los límites; pero también depende de las regulaciones jurídicas la supervisión que ejerzan los sistemas de salud y, además, de la difusión de información técnica y bioética que se ofrezca a la sociedad, para que ésta pueda, junto con los bioeticistas, hacer imperar los criterios éticos sobre el ciego e impetuoso avance del poder biotecnológico.

Fuentes consultadas

BOSTROM, Nick (2005), “In Defense of Post-human Dignity”, en *Bioethics* 19, 3: 202-214, disponible en <www.nickbostrom.com>.

— (2003), “Human Genetic Enhancement. A perspective”, en *Journal of Value Inquiry* 37, 4: 493-506, disponible en <www.nickbostrom.com>.

CHNEIWEISS, H. y otros (2017), “Fostering responsible research with genome editing technologies: a European perspective. Transgenic Research”, en *Life Science Network* (July 20) DOI 10.007/s11248-017-0028-z, disponible en <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/2873051/>>.

EL UNIVERSAL (2016), “Nace el primer bebé del mundo con ADN de tres padres”, en *El Universal*, 27 de septiembre, sección Ciencia

y Salud, disponible en <<http://www.eluniversal.com.mx/articulo/ciencia-y-salud/ciencia/2016/09/27/nace-elprimer-bebe-del-mundo-con-adn-de-tres-padres>> (consultado el 29 de septiembre de 2017).

GONZÁLEZ, Juliana (2005), *Genoma humano y dignidad humana*, México, UAM/UNAM/Antropos.

HARRIS, John (1998), *Superman y la mujer maravillosa*, Madrid, Tecnos.

— (2008), *Enhacing Evolution*, Princeton, Princeton University Press.

HEGEL, Georg Wilhelm Friedrich (1971), *Fenomenología del espíritu*, México, Fondo de Cultura Económica.

JONAS, Hans (1995), *El principio de responsabilidad*, Barcelona, Herder.

POTTER, Van Rensselaer (1971), *Bioethics, Bridge to the Future*, New Jersey, Prentice-Hall.

Revista Genética Médica, disponible en <<https://revistageneticamedica.com/2016/11/16/crispr-humanos-cancer-pulmon/>>.

SAGOLS, Lizbeth (2006), *Interfaz bioética*, México, UNAM/Fontamara.

— (2010), “¿Es ética la eugenesia contemporánea?”, en *Dilémata*, núm. 3, <www.dilemata.net>.

SAVULESCU, Julian (2001), “Procreative beneficence: why we should select the best children”, en *Bioethics* 15 (October), 413-26.

SILVER, Lee M. (1998), *Vuelta al edén*, Madrid-Barcelona, Taurus.

UNESCO. *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*, disponible en <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html> (consultada el 29 de septiembre de 2017).

APROXIMACIÓN AL PROBLEMA DE OBESIDAD Y DIABETES DESDE LA GENÉTICA Y LA BIOÉTICA

EDUARDO GARCÍA GARCÍA

CLÍNICA DE OBESIDAD Y TRASTORNOS DE LA CONDUCTA ALIMENTARIA

INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS MÉDICAS Y NUTRICIÓN SALVADOR ZUBIRÁN

«La ética es algo que emerge sin saber de dónde emerge. Ciento, la ética, como toda emergencia, depende de las condiciones sociales e históricas que la hacen emerger. Pero es en el individuo donde se sitúa la decisión ética, a él corresponde elegir sus valores y sus finalidades».

*Edgar Morin*¹

El título de este trabajo anuncia con claridad lo que viene y hasta dónde puede llegar este esfuerzo por describir una compleja situación, que además se encuentra en transformación constante. Al señalarse que se trata de una aproximación, queda claro que no se aspira a tocar el todo del problema, reconociéndose su amplitud y complejidad. El problema que plantean la obesidad y la diabetes tiene innumerables perspectivas; aunque, claro está, éstas quedan parcialmente acotadas al hacer referencia a la perspectiva genética. Finalmente, la bioética aparece como el observador que intentará enjuiciar el quehacer de la genética con sus aportaciones y recomendaciones frente a estas enfermedades.

¹ Edgar Morin, *La méthode 6. Éthique* (Éditions du Seuil, 2004).

Tengo que advertir, además, que mi abordaje se da desde mi *ser un clínico*, que como tal ha convivido con la persona con obesidad y diabetes por muchos años, a través de ese acto que representa la consulta médica. Menciono esto para subrayar que en el acto médico con frecuencia se hace necesaria la presencia de la ética, lo que hace al médico —o debiera hacerlo— alguien familiarizado con los ámbitos de la ética médica; si no como lo puede estar el experto en la bioética, sí como alguien que la vive desde su *ethos* entendido, como lo dicen las palabras de Juliana González: «la noción esencial del *ethos* como “carácter” en el sentido literal de *modo de ser, disposición* (“carácter *moral*”, modo ético de ser)». Al respecto, me atreveré a hacer algunas consideraciones sobre cómo se viola hoy la ética, al pretender —con buenas intenciones— llevar a la práctica el saber científico de la manera más rápida, eficiente y rentable.

Una aclaración necesaria

La obesidad y la diabetes son dos entidades clínicas que con alta frecuencia se asocian. En esa asociación se observa una causalidad con dirección. La obesidad facilita el desarrollo de la diabetes mellitus; la pérdida de peso significativa, en personas con diabetes y obesidad, conduce a la remisión de la diabetes mellitus —al menos por algunos años— en 50 a 90 por ciento de los casos.

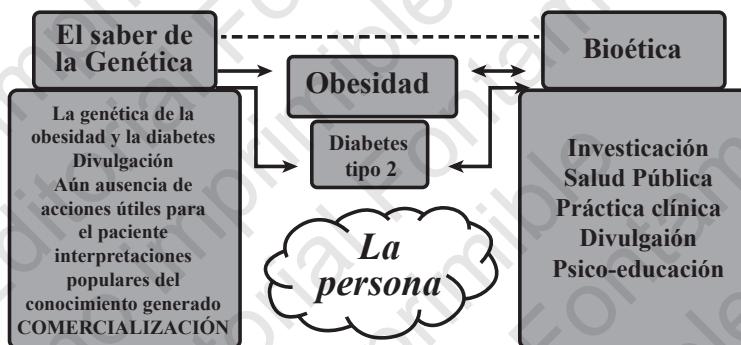
En este trabajo hablaré casi siempre de estas dos patologías en el contexto de su asociación, sin dejar de reconocer sus muy numerosas particularidades.

Los elementos de esta reflexión

En la Figura 1 se pretende mostrar las relaciones entre la investigación genética, la obesidad y la diabetes como objeto de su estudio, así como la observación atenta de la bioética en la construcción y uso del saber que se alcanza.

Figura 1.

Los elementos de esta reflexión



El estudio de la genética de la obesidad y la diabetes ha sido arduo, por lo cual apenas comienza a brindar frutos. Desde hace décadas, y cada día con más evidencia, a nivel molecular conocemos la existencia de determinantes genéticos de la obesidad y la diabetes. En la casi totalidad de los casos, estos son múltiples —dando lugar a la llamada herencia poligénica—; ahora bien, para que estos genes se expresen se requiere un factor ambiental; es decir, un estilo de vida, un consumo de alimentos y del paso del tiempo —a mayor edad, mayor riesgo de desarrollo de obesidad y de diabetes—, que permita al final de la historia el desarrollo de la enfermedad.

El saber generado por la genética también ha identificado otras alteraciones mucho menos frecuentes, tendría que decirse raras, que no son las responsables de la alta prevalencia de la obesidad y la diabetes: estas son enfermedades (diabetes y obesidad) de origen monogénico. En estos casos, el desarrollo de la enfermedad está determinado casi en su totalidad por la alteración de un solo gen, alteración que da lugar a una de tal magnitud que el desarrollo de la enfermedad, tarde o temprano, está prácticamente garantizado, y el ambiente —aun el aceptablemente saludable— tiene un impacto menor.

Divulgar el saber de la genética no ha sido fácil. Por parte de científicos, académicos, expertos y comunicadores se habla del factor genético de la obesidad. La población, las personas que padecen

obesidad, creen escuchar, interpretar, concluir y con frecuencia guardar para sí la convicción de que la obesidad está escrita en sus genes, que no hay manera de librarse de ese designio que la biología —su defectuosa biología— les impone. Parece quedarles claro que requieren ayuda, en el mejor de los casos de la ciencia, en el peor, de la magia disfrazada de ciencia. El individuo queda así liberado y atrapado a la vez. Liberado de su responsabilidad de autopercibirse y autocuidarse frente al ambiente —ese que ha sido llamado por expertos como obesogénico—; atrapado en un «destino»: padecer obesidad.

Más adelante centraré mi atención en el complejísimo fenómeno de la comercialización, con alcances, clínicos de algunos estudios para la identificación de variantes genéticas asociadas con diabetes y obesidad.

La bioética ha sido un observador riguroso en los procesos de la investigación de la genética de la obesidad y la diabetes. Se puede decir que la generación de la información de la genética de la obesidad y la diabetes, que se encuentra disponible, ha sido construida, siguiendo esencialmente los lineamientos de las buenas prácticas de la investigación. De alguna manera, la investigación de punta en estos temas se realiza por investigadores notables que trabajan en lugares altamente especializados y aspiran a publicar sus resultados, lo que hace indispensable que sus protocolos de investigación se sometan a comités de ética, que en conjunto con los comités editoriales de las revistas científicas, cuidan de la ética en la investigación. Como es obvio, esta situación de control se pierde, al pasar al uso del conocimiento generado para diseñar pruebas clínicas que se comercializan de la manera más amplia posible; aquí la bioética pierde contacto con los distintos procesos involucrados quedando liberados al mercado y sus estrategias de rentabilidad.

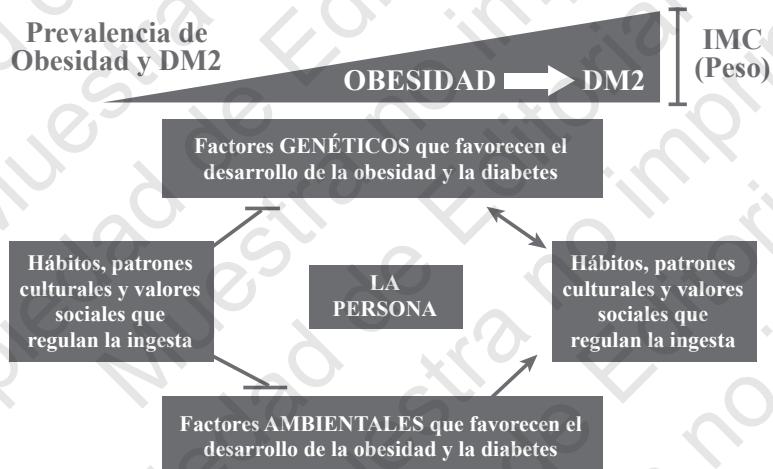
Todo lo anterior quedaría en el vacío sin la persona, ese personaje único que en el caso de la persona con obesidad o diabetes se encuentra ubicado en el centro de estas reflexiones, y que por su ser único da lugar a una heterogeneidad que a la fecha no ha podido ser incluida del todo por los modelos con los que representamos el desarrollo y la clasificación de la obesidad y la diabetes.

El ambiente *versus* los genes en el origen de la obesidad y la diabetes

Como ya mencioné, el desarrollo de la obesidad y la diabetes requiere, en mayor o menor grado, la participación del «ambiente» y de cómo lo confronta el individuo determinado por su familia y su sociedad; de esta manera aparece la pregunta fundamental: ¿Es posible hablar de una bioética en relación con el uso de las aportaciones de la genética de la obesidad y la diabetes sin conocer la naturaleza complejísima y heterogénea de la obesidad y la diabetes, en particular desde la perspectiva de la práctica clínica?

La respuesta obvia nos dice que no. Un rotundo no. Aquí hay que tomarse un tiempo para aclarar algunos puntos que considero centrales en la ubicación del papel de los genes y el ambiente en la construcción de la obesidad. Partiendo de los múltiples esquemas que se conocen, han tratado de representar la manera en que se construyen la obesidad y la diabetes; se propone lo siguiente:

Figura 2.

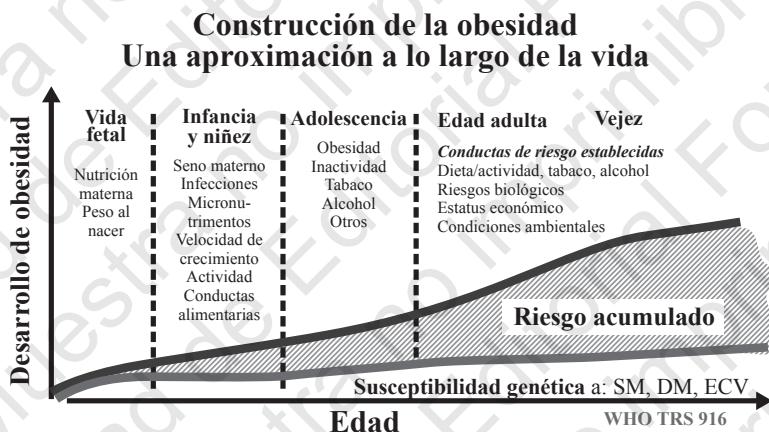


La persona en el centro. Arriba, un triángulo que tiene que leerse de izquierda a derecha el cual muestra que a medida que se aumenta peso, aumenta la probabilidad de padecer obesidad y diabetes. Las cajas muestran cómo los factores genéticos y ambientales favorecen

su desarrollo, son modulados y hasta inhibidos por una estructura de contención fuerte; hábitos, patrones culturales y valores sociales que en conjunto estructuran y regulan la ingesta de alimentos; por el contrario, cuando estos elementos de contención son pobres, el individuo queda a merced del ambiente, que hoy por hoy, con una oferta ubicua y fuerte de alimentos de alta densidad energética, facilita la expresión de los genes que se han asociado con el desarrollo de la obesidad.

Un segundo esquema sobre la construcción de la obesidad y la diabetes, como fenómenos que se construyen a lo largo del tiempo (Figura 3), completa esta visión de proceso a lo largo de la vida, que depende de factores genéticos y, sobre todo, ambientales, en la obesidad poligénica.

Figura 3.



El quid del asunto

Uno de los elementos centrales para comprender la vulnerabilidad del individuo frente a la obesidad, se deriva de un hecho de gran fuerza que mueve, tal vez como ningún otro, las conductas de la persona con obesidad en su búsqueda de soluciones para su padecer. Laura Orellana Trinidad, en su trabajo *La medicalización del cuerpo excedido: La obesidad como problema en los discursos médicos y publicitarios de la prensa mexicana (1890-1920)*, nos dice que «a finales del siglo XIX, la obesidad se convirtió en México en un riesgo para la salud y la belleza».

A partir de esta bien fundamentada afirmación, queda claro que la preocupación de la persona que padece obesidad es algo multidimensional, que va de una preocupación por su posibilidad biológica de bien vivir, hasta sus potenciales limitaciones para vivir una vida psicológica y social plena. Hoy está claro que uno de los mecanismos importantes de la construcción de la obesidad, está representado por los llamados trastornos de la conducta alimentaria del tipo del trastorno por atracción. En esta condición, el factor psicológico (la preocupación por la belleza que no sólo es frivolidad, sino que está vinculado a factores tan importantes en la vida como la reproducción) resulta determinante. Con toda la complejidad de este comer anormal, en el discurso explícito de las pacientes —la mayoría son mujeres— se encuentra la búsqueda de un cuerpo más funcional en el ámbito social, en el terreno de lo estético y los modelos prevalentes de belleza.

Para el pensamiento médico —y tal vez para la bioética— estos dos polos no tienen el mismo valor. La belleza se ve como algo menos importante y hasta de cierta frivolidad frente a la salud; sin embargo, para los individuos esto es menos claro; en muchas circunstancias que dependen de la edad, la educación, la cultura, el medio social y un largo etcétera (que lleva nuevamente a pensar en el ambiente más que en los genes), el peso específico de la salud y la belleza varía. No es raro que para algunos pacientes sea más importante el problema estético que el de la salud.

Antes de cerrar este punto conviene enfatizar que la problemática de salud pública que observamos hoy en México y en muchos otros países, se debe más a un cambio en el ambiente. Se sabe que los factores genéticos que caracterizan a nuestra población no son los mejores para resistir los bien demostrados efectos de los cambios en estilo de vida que han operado en nuestra sociedad en las últimas décadas. La reflexión bioética bien podría acercarse al saber de la genética para recomendarle mesurar un poco su entusiasmo ante sus logros y avances, y pedirle que no olvide la existencia de un ambiente que ha permitido la expresión de nuestra inapropiada genética, para vivir bajo un modelo de consumo de alimentos e inactividad como el que hoy vivimos.

En el corto plazo ¿qué podemos esperar del saber de la genética?

«En realidad fueron necesarios tres siglos de trabajos para alcanzar el objetivo que Miskiewicz había propuesto los primeros años del siglo xxi, fue hasta entonces que las primeras generaciones de neo-humanos fueron engendradas por medio de la clonación, lo que él había pensado sería alcanzado más rápidamente».

Michel Houellebecq²

De la genética esperamos grandes aportaciones que mucho mejorarán nuestra salud, así como posibilidades de vivir. La ciencia ficción vislumbra, con mucha anticipación, lo que casi siempre acaba ocurriendo. Hoy esperamos, con base en las aportaciones de la ciencia, que la genética nos proveerá de soluciones a muchos de los problemas derivados de la obesidad y la diabetes. Sin embargo, estamos lejos, en el tiempo de los hombres y mujeres hoy afectados, de que este conocimiento, derivado de la genética, aporte soluciones al problema de la prevención y tratamiento de la obesidad y la diabetes. A aquellos que ya las padecen hoy, habrá que encontrarles soluciones en el tiempo de sus vidas.

Ciertamente, parecería una injusta e inapropiada petición, al saber de la genética, el solicitarle que acote la divulgación de sus avances. Nada de eso. Pero sí parece necesario un esfuerzo que haga accesible a los receptores de ese conocimiento, en proceso de ser divulgado, el reconocer esa necesidad del factor ambiental, actuando sobre el genético en los hechos y en las posibilidades de intervenir para modificar el desarrollo de la obesidad y la diabetes; y en particular para su tratamiento. Tengo la convicción de que hay una necesidad de bien informar a la sociedad sobre los límites de la ciencia. Sucede que la gente espera demasiado de ella en un corto plazo; para hacer realidad algunos de sus avances, tomará más tiempo del que todos deseamos.

² Michel Houellebecq, *La possibilité d'une île* (Paris: Fayard, 2005).

Un modelo que debe preocuparnos

«Lo más maravilloso y terrible que hay en el mundo es el hombre... de su arte y de su ingenio creador surgen tanto el bien como el mal».

Sófocles (*Antígona*)

«Cuando en una obra aparece una pistola, alguien acabará usándola».

Antón Chéjov

Con estas dos citas que me han acompañado en más de una reflexión clínica, en relación con su pertinencia científica y el marco bioético que rodea el asunto en cuestión, me queda claro el modelo que me propongo discutir a manera de ejemplo, para alertarnos sobre las implicaciones bioéticas del saber que ha construido la genética, cuando se propone su uso clínico, desde una perspectiva comercial. A continuación describo sus etapas:

- a) Investigadores detectan variantes genéticas asociadas con obesidad y diabetes mellitus —que no es lo mismo que causales directos, inequívocos o ineluctables de obesidad—. Este proceso generalmente ha llevado años. Han participado numerosos grupos de trabajo de diferentes países y se ha conformado un saber.
- b) Alguien, un grupo con un fin preciso, utilizando la información científica disponible, construye un panel que incluye un grupo de variantes genéticas que se ha demostrado en estudios previos que se asocian con obesidad y diabetes, y lo pone a punto para hacerlo utilizable de manera reproducible y comercialmente rentable.
- c) Se tiene que comercializar el producto obtenido y para ello se elabora un material atractivo para pacientes, médicos y nutriólogos, que sugiere un beneficio como estrategia de prevención de individuos sanos y de tratamiento de individuos con sobrepeso, obesidad y diabetes.
- d) Se comercializa tanto como sea posible. Lo que implica el día de hoy anuncios por doquier, no limitados al gremio médico, que potencialmente podría juzgar la conveniencia

de usar esa estrategia para la identificación de sujetos en mayor riesgo de desarrollar sobre peso, obesidad y diabetes, o bien en sujetos que padeciendo la enfermedad se podrían beneficiar emocionalmente al saber que con su autocuidado para mantener el mejor peso posible tendrán resultados menores a los esperados, ya que «están luchando» con un factor genético que se escapa en nuestros días a intervenciones útiles.

Hoy los individuos que están en riesgo, o que padecen una enfermedad, se han vuelto el blanco de la publicidad de las estrategias de diagnóstico para prevención y tratamiento, y son así, con frecuencia ellos mismos, los promotores de la solicitud de estudios que no necesariamente requieren. Ciento, toca a los médicos frenar las iniciativas del paciente que no se encuentren bien orientadas, pero en la «vida real» el paciente empoderado suele imponer sus miedos y preocupaciones —hasta deseos— sobre un buen número de médicos.

Si uno se pregunta ¿Cuáles son los resultados al día de hoy de usar la información generada por estas pruebas para la identificación de variantes genéticas asociadas con la obesidad? La respuesta es muy simple. No tenemos estudios, lo cual resulta difícil de aceptar en esta nuestra época, que nos exige evidencia científica para proceder en el quehacer de la salud pública, la investigación y la práctica clínica. Estos estudios se tienen que realizar porque es esperable algún efecto secundario al hecho de que los individuos conozcan, como la publicidad reza, «su perfil genético». Este conocimiento puede ser de beneficio o de perjuicio.

Para seguir rondando en las interrogantes que esta realidad me plantea, puedo intuir que bien usada esta información, dentro de un programa de atención interdisciplinaria para personas que padecen sobre peso, obesidad o diabetes, podría resultar útil si es bien transmitida al paciente, al permitirle entender los retos que enfrenta y la necesidad de desarrollar una mayor paciencia y tolerancia a la frustración, lo cual producen los resultados limitados de los tratamientos. Contrario a esto, la publicidad para médicos y pacientes menciona que, con base en esos hallazgos, se podrán proponer mejores soluciones al poder prescribir una dieta ad hoc, otra vez, al perfil genético del individuo. Esto último está muy lejos de ser

demonstrado, con lo que nuevamente se deja sentir que la puesta en marcha de la oferta de este servicio mira más por un interés comercial, que por la búsqueda de un beneficio.

Se puede hacer un alto y afirmar, o al menos cuestionar, que regular lo que se hace con el saber de la genética, se le escapa a esta disciplina y a sus miembros. Se puede afirmar que toca a las instancias regulatorias de la comercialización de, en este caso, pruebas genéticas diagnósticas, actuar conforme a una adecuada normatividad.³ Y esto no se puede discutir, aunque la genética y sus líderes (estos últimos desde su personal *ethos*) no han hecho lo suficiente por salir a definir los límites de estas estrategias diagnósticas y abogar porque no se usen estos métodos en el plano comercial, ante la falta de evidencia científica. O, parafraseando a Chejov, si uno se dedica a construir pistolas, algún interés debería tener por el uso que se hace de ellas.

Aquí hago un alto y comento que, en mi opinión, en los últimos tiempos el hábito de la reflexión, por parte de los clínicos en la selección y realización de los distintos actos médicos, se ha sustituido por la utilización irreflexiva de las «novedades diagnósticas y terapéuticas», asumiendo, de manera poco profesional y responsable, que éstas han sido diseñadas por científicos y reguladas por las autoridades correspondientes.

El estudio de la genética de la obesidad y la diabetes, y la aplicación del conocimiento generado. Un fenómeno observado por la bioética

Las reflexiones hasta aquí planteadas han sido sólo un intento de aproximación a la compleja relación entre la obesidad y la diabetes, como enfermedades crónicas; la genética, como quehacer que se ocupa del estudio de éstas, y la bioética como un observador de algunos «productos» y consecuencias del saber que se deriva de ese estudio —el que la genética hace de la obesidad y la diabetes—.

La bioética —los individuos y las instituciones que la representan— tienen y tendrán un arduo trabajo en el análisis de esa compleja relación entre el estudio de la genética; el saber que ésta va

³ Aunque en vida real no sea adecuada.

desarrollando de las enfermedades complejas como la obesidad y la diabetes. ¿Por qué? ¿Qué tiene de especial el caso de la obesidad y la diabetes? Para comenzar, la magnitud del problema que representa y, de igual manera, todos los intereses y potenciales conflictos a que da lugar.

La genética y otras disciplinas (la endocrinología, la biología molecular, la psicología, la psiquiatría, la antropología y muchas otras) se han preocupado y diría, en el buen sentido del interés genuino, fascinado con los retos que plantean la obesidad y la diabetes para su comprensión. La información acumulada es impresionante; el conocimiento, útil para la prevención, diagnóstico y tratamiento, en particular de la obesidad, es muy limitado. De cualquier manera, ha quedado claro que el factor detonador del incremento, hasta ahora progresivo, de la prevalencia de estas enfermedades es consecuencia de cambios en el ambiente y esto toca directamente a la bioética y a todas sus posibles reflexiones. Los determinantes sociales y económicos del mal cuidado de la salud están en el centro de este problema. Esta conclusión le da, a estas enfermedades, de manera ineludible, un carácter de conflicto ético.

La necesidad de encontrar soluciones desde la biología ha motivado una avalancha de investigaciones. En este sentido, la investigación de la genética de la obesidad y la diabetes tiene un sitio importante. La bioética y todos tendremos que estar atentos a los resultados que nos vaya proporcionando. Como he venido mencionando hasta ahora —con la excepción de la deficiencia de leptina que afecta a unas cuantas familias en el mundo—, los estudios genéticos sólo nos permiten identificar individuos afectados por alteraciones monogénicas o poligénicas sin posibilidades de tratamientos específicos.

La problemática que se deriva de los diagnósticos genéticos es compleja y da lugar al surgimiento de dilemas que competen a la bioética. La bioética tendrá que hacer pronunciamientos cada vez más específicos y con ellos un trabajo de divulgación del resultado de sus reflexiones y análisis para que investigadores básicos, investigadores clínicos y practicantes de la clínica, se mantengan dentro de las mejores prácticas a pesar de un modelo que se rige y busca los mejores rendimientos económicos en el plazo más corto.

En 1982 Toulmin escribió el sobresaliente artículo titulado “Cómo la medicina le salvó la vida a la ética”. Creo que ahora se tendrá que

escribir en la vida real el capítulo de cómo la bioética le salva la vida a la práctica de la medicina, de la cual la genética, claro, es protagonista central.

Conclusiones

La investigación sobre la genética de la obesidad y la diabetes mellitus tipo 2 ha sido útil y debe continuar. El salto del conocimiento básico a las propuestas de diagnóstico, prevención y tratamiento deben ser regulados por la evidencia de su eficacia y seguridad.

En este proceso, la bioética tiene muchas aportaciones por hacer.

Fuentes consultadas

FERRARO, Zachary Michael, Sean Patterson, Jean-Philippe Chaput (2015), “Unhealthy weight control practices: Culprits and clinical recommendations”, en *Clinical Medicine Insights: Endocrinology and Diabetes* 8, 7-11.

FRY, Craig L. (2012), “Ethical issues in obesity interventions for populations”, en *Public Health Bulletin* 23 (May-June), 116-119.

GIBSON, J.L. y R.E. Upshur (2012), “Ethics and chronic disease: where are the bioethicists?”, en *Bioethics* 26 (5), II-IV.

GONZÁLEZ VALENZUELA, Juliana (1996), *El Ethos, destino del hombre*, México, Fondo de Cultura Económica.

HOUELLEBECQ, Michel (2005), *La possibilité d'une île*, Paris, Fayard.

MORIN, Edgar (2004), *Le méthode 6. Éthique*, Éditions du Seuil.

ORELLANA TRINIDAD, Laura (2014), *La medicalización del cuerpo excedido: La obesidad como “problema” en los discursos médicos y publicitarios de la prensa mexicana (1880-1920)*, Tesis doctoral en Historia, Universidad Iberoamericana.

PÉREZ TAMAYO, Ruy (2008), “Ética médica”, en *Perspectivas de bioética*, Juliana González Valenzuela, 190-210, México, Fondo de Cultura Económica.

TOULMIN, Stephen (1982), “How medicine saved the life of ethics”, en *Perspect Biol Med*, 25 (Summer), 736-750.

Muestra no imprimible
Propiedad de Editorial Fontamara

LOS LÍMITES ÉTICOS DE LA GENÉTICA DESDE LA PERSPECTIVA DE LA CONVENCIÓN DE OVIEDO

GARBIÑE SARUWATARI ZAVALA

INSTITUTO NACIONAL DE MEDICINA GENÓMICA

Aunque el título señala «límites éticos» abordaré también el enfoque legal, para complementar esta tríada de cuestiones que afectan a la salud humana: por un lado, están obviamente los aspectos técnicos, científicos, biológicos; por otro, los aspectos sociales y éticos, que ya se expusieron en los demás capítulos; y, como tercer elemento, me gustaría aportar una visión sobre los aspectos jurídicos.

Considero pertinente aclarar que cuando nos referimos al «Convenio de Oviedo», nos estamos refiriendo al *Convenio para la Protección de los Derechos Humanos y la Dignidad del Ser Humano con Respecto a las Aplicaciones de la Biología y la Biomedicina*, que es más conocido por su título corto «Convenio Europeo sobre los Derechos Humanos y la Biomedicina», o como coloquialmente se le llama «Convenio de Oviedo», porque fue firmado el 4 de abril de 1997 en la ciudad de Oviedo, España.¹

En genómica, no se puede hablar del «Convenio de Oviedo» sin hacer referencia también a la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO² (en lo sucesivo «La Declaración»), ya que ambos instrumentos internacionales

¹ Emitido por el Consejo de Europa y abierto a la firma de los Estados con fecha del 4 de abril de 1997, en Oviedo, Asturias.

² Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos (DUGHDH), proclamada por la Conferencia General de la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO), el 11 de noviembre de 1997.

coinciden en el tema y en el año de emisión y ahora están cumpliendo su vigésimo aniversario. Aunque los dos son internacionales, cabe aclarar que la Declaración es un instrumento no vinculante; esto quiere decir que es un catálogo de derechos deseables por la humanidad, en cuanto al tema específico del genoma de humano y los derechos humanos; mientras que el Convenio de Oviedo es un instrumento vinculante, lo cual quiere decir que los países miembros se obligan a determinadas cuestiones y, éste en particular, tiene la peculiaridad de que no sólo los países del Consejo de Europa pueden suscribir este convenio, sino cualquier Estado interesado; de hecho, México lo tiene firmado; falta que sea ratificado por el Senado de la República para que se convierta en derecho vigente en nuestro país.

Dentro de los principios que tienen ambos instrumentos internacionales, fundamentales para analizar este tema, se declara al genoma humano como patrimonio simbólico de la humanidad;³ por esto, es que ambos instrumentos son enfáticos en condenar la discriminación por motivos genéticos;⁴ ambos reiteran el consentimiento libre e informado de las personas,⁵ tanto para participar en una investigación como para el ámbito clínico y abordan —cada uno— puntos específicos que señalaré más adelante, como la no selección del sexo, la modificación del genoma, etcétera. Pero los dos hacen referencia a que el centro de reflexión es la dignidad del ser humano.⁶

La estructura del Convenio de Oviedo se conforma por disposiciones generales y disposiciones específicas. Entre las generales, cuyo objeto es centrar la reflexión bioética en torno al ser humano, se puntualiza la importancia de la dignidad, de los derechos humanos, de la primacía del ser humano y del acceso igualitario a los beneficios de la sanidad.

Entre las disposiciones centradas en temas específicos, se encuentran los capítulos del consentimiento informado; de la vida privada y del derecho a la información; de la investigación científica y de la extracción de órganos y tejidos, que aunque se traten en capítulos diversos al capítulo específico del genoma, se van concatenando con él.

³ Artículo 1 de la DUGHDH.

⁴ Artículos 11 del Convenio de Oviedo y 6 de la DUGHDH.

⁵ Capítulo II del Convenio de Oviedo y artículo 5 de la DUGHDH.

⁶ Artículos 1 del Convenio de Oviedo y 2 de la DUGHDH.

Cabe destacar que el Convenio también tiene otra particularidad, que es el ir desarrollando su *corpus conceptual* mediante la integración de distintos protocolos adicionales sobre temas específicos del Convenio.⁷ Han sido aprobados los protocolos sobre la prohibición de la clonación de seres humanos,⁸ la investigación biomédica,⁹ sobre las pruebas genéticas y sobre la extracción de órganos y de tejidos.¹⁰ Este último protocolo, junto con el capítulo de prohibición de lucro y utilización de partes del cuerpo humano del Convenio, nos llevarían a plantearnos el tema del manejo de muestras biológicas, que ahora son fundamentales para la investigación con respecto al genoma humano. Aunque cada capítulo y protocolo aparentemente están compartimentados por temas, podemos interpretarlos de manera armónica.

El capítulo del genoma humano, dentro del Convenio de Oviedo, está integrado por cuatro artículos y dio origen al Protocolo adicional sobre pruebas genéticas para fines de salud.¹¹ Ahora me detendré en los cuatro artículos que componen este capítulo: la no discriminación, la no selección de sexo, las pruebas genéticas predictivas y las intervenciones sobre el genoma humano.¹²

En cuanto a la no discriminación que señala el artículo 11,¹³ el Convenio condena cualquier forma de discriminación a cualquier persona por motivos de su patrimonio genético. La discriminación se traduce en no respetar la identidad, ni las diferencias y obviamente esta discriminación causaría que haya desventajas con respecto a que unas personas puedan tener acceso a servicios de salud, acceso a un trabajo, el ingreso a alguna escuela, etcétera. Prevalecerían las desventajas para quien no tenga las condiciones genéticas «óptimas», presentes o futuras, y, por lo mismo, no tendría la misma posición económica,

⁷ Artículos 31 y 32 del Convenio de Oviedo.

⁸ Protocolo Adicional por el que se prohíbe la clonación de seres humanos, aprobado el 12 de enero de 1998.

⁹ Protocolo Adicional relativo a la Investigación Biomédica, aprobado el 25 de enero de 2005.

¹⁰ Protocolo Adicional sobre trasplante de órganos y tejidos de origen humano, aprobado el 24 de enero de 2002.

¹¹ Protocolo Adicional sobre pruebas genéticas para fines de salud, aprobado el 27 de noviembre de 2008.

¹² Artículos 11-14 del Convenio de Oviedo.

¹³ Artículo 11. No discriminación. Se prohíbe toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético.

social, laboral. Los Estados se comprometen a evitar estas conductas que vulneran los derechos; por ejemplo, hay países que ya han emitido leyes para evitar que las aseguradoras conozcan la información genética y que con ello dejen fuera del rango de asegurados a ciertas personas. En Estados Unidos de América es vigente, desde el 2008, la Ley conocida como GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act),¹⁴ para evitar la discriminación en los campos laboral y de seguros de salud, con base en la información genética.

Se busca erradicar la discriminación y estigmatización; que no se trate de aspirar a un modelo de ser humano, evitando las conductas eugenésicas que tanto daño causaron en el siglo XX a la humanidad, pero que por desgracia seguimos constatando. Aún hay colectivos que piensan que se debe hablar de «superioridad racial» y, ya comentaba el doctor Víctor Penchaszadeh, sobre el concepto de «raza» que se usó en el pasado, pero que ahora está siendo fuertemente criticada su utilización en el contexto científico.

También está presente en esta discusión el tema del mejoramiento (más conocido por su término en inglés *enhancement*), en donde preocupa la paulatina, casi «obligatoriedad», a mejorarse o mejorar al otro. El hecho de que los padres ya tengan acceso a conocer la información de su hijo, por ejemplo, del hijo que está por nacer, constricta a tomar decisiones de interrumpir o no el embarazo. Pero cabe preguntarse cuáles van a ser las enfermedades o «deficiencias» por las que se interrumpirá el embarazo: lo mismo podrá tratarse de una enfermedad incompatible con la vida o de una condición que no sea «deseable» para esos padres. Es de llamar la atención en Europa, la reducción de nacimientos de niños con Síndrome de Down;¹⁵ esto es un ejemplo de una situación que nos está llevando como sociedad a ya tomar este tipo de decisiones, que no sólo pueden repercutir en la vida privada, sino en un futuro, en el sistema de salud y en la integración o exclusión social de los grupos en situación de vulnerabilidad.

¹⁴ Portal de la Comisión sobre Igualdad de Oportunidades en el Empleo de Estados Unidos [Equal Employment Opportunity Commission], disponible en <<https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm>> (consultado el 15 julio de 2017).

¹⁵ Alison Gee, “A world without Down’s syndrome?”, en BBC, Reino Unido, 29 de septiembre de 2016. Portal de BBC News, disponible en <<http://www.bbc.com/news/magazine-37500189>> (consultado el 15 de julio de 2017).

Por citar otro ejemplo; en países desarrollados hay sectores que proponen que los impuestos de los contribuyentes no sean destinados hacia los pacientes con enfisema pulmonar, porque, según su argumentación, los pacientes mismos se pusieron en esa posición.¹⁶ Siguiendo la misma línea argumentativa, podríamos llegar al extremo de que los recursos públicos no sean destinados a cubrir los gastos médicos de un niño con alguna condición genética si los padres ya contaban con los resultados de un examen prenatal y no tomaron la decisión de terminar el embarazo. Cabe cuestionarse qué se va a entender por mejoramiento y hasta dónde se va a llevar esta «obligatoriedad» al mejoramiento.

No sigo el orden de los artículos, porque del artículo 11 paso al 14, que aborda la no selección del sexo, ya que se relaciona con la no discriminación.¹⁷ El artículo 14 establece que no se debe seleccionar el sexo del *nasciturus*, salvo para evitarle una enfermedad ligada al sexo, como la hemofilia.¹⁸ Se sabe que en países como la India y China, muchos padres en cuanto reciben la imagen del ultrasonido o el resultado de la amniocentesis, justo toman la decisión de terminar el embarazo no por alguna enfermedad sino porque el producto de la concepción es niña.¹⁹ De hecho, el caso es terrible hasta para los ginecólogos que, cada vez más frecuentemente, se lamentan de tener que comunicar los resultados como si fueran una desgracia. Para estas culturas, el nacimiento de una niña es una carga y, lamentablemente, no dudo que haya otras sociedades

¹⁶ Carleen Frost, “Smokers should pay for their own healthcare”, en *Daily Telegraph*, Australia, 26 de agosto de 2015, disponible en <<http://www.dailymail.co.uk/health/article-3137778/Smokers-should-pay-their-own-healthcare.html>> (consultado el 15 de julio de 2017).

¹⁷ Artículo 14. No selección de sexo. No se admitirá la utilización de técnicas de asistencia médica a la procreación para elegir el sexo de la persona que va a nacer, salvo en los casos en que sea preciso para evitar una enfermedad hereditaria grave vinculada a sexo.

¹⁸ La hemofilia es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X; es decir, está ligada al sexo, lo que significa que la transmiten las mujeres (portadoras) y la padecen los hombres.

¹⁹ Campaña de sensibilización ante el tema de las interrupciones de embarazos porque los embriones son femeninos, titulada “First Photo Last Photo”, hecha por la agencia de publicidad Grey, disponible en <<https://www.youtube.com/watch?v=UrsjMKCC1ik>> (consultado el 15 de julio de 2017).

que consideren lo mismo.²⁰ Es indignante que en este siglo, en donde estamos luchando por la equidad de género, precisamente se estén tomando estas decisiones para evitar el nacimiento de alguno de los sexos.

En estos dos artículos lo que se ve cuestionada es la identidad; este tema no es abordado específicamente ni por el Convenio ni por la Declaración, sino por la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos (en lo sucesivo Declaración sobre Datos)²¹ en la que se hace la reflexión de que la naturaleza del ser humano es mucho más compleja y no puede reducirse la identidad a los meros rasgos genéticos. En este instrumento se coloca nuevamente a la persona en el centro de la reflexión, reconociendo las dimensiones educativa, cultural, social, ambiental, afectiva, espiritual, que conforman la identidad.²²

El artículo 12 del Convenio de Oviedo aborda el tema de las pruebas genéticas predictivas,²³ tema que fue más adelante ampliado por el Protocolo Adicional sobre Pruebas Genéticas para fines de salud, ya mencionado. Este tipo de pruebas están destinadas a identificar a un sujeto portador del gen responsable de una enfermedad o para detectar una predisposición. El Protocolo Adicional no se refiere a las pruebas que se realicen en un embrión de pre-implantación o en un embrión ya implantado, ni tampoco se refiere a las pruebas llevadas a cabo en el ámbito de la investigación biomédica; sino que solamente

²⁰ Geeta Pandey, “Ganesh Rakh: The doctor who delivers India’s girls for free”, en BBC, Reino Unido, 31 de enero de 2016. Portal de BBC News, disponible en <<http://www.bbc.com/news/world-asia-india-35379231>> (consultado el 15 de julio de 2017).

²¹ Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos (DIDGH), proclamada por la UNESCO, el 16 de octubre de 2003.

²² Artículo 3 DIDGH. Identidad de la persona: Cada individuo posee una configuración genética característica. Sin embargo, la identidad de una persona no debería reducirse a sus rasgos genéticos, pues en ella influyen complejos factores educativos, ambientales y personales, así como los lazos afectivos, sociales, espirituales y culturales de esa persona con otros seres humanos, y conlleva además una dimensión de libertad.

²³ Artículo 12. Pruebas genéticas predictivas: Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético apropiado.

se refiere a las pruebas clínicas y sobre éstas, establece condiciones específicas; por ejemplo, hay medidas con respecto a los menores de edad, con respecto a personas que ya perdieron la vida, con respecto al uso de muestras biológicas. El Protocolo Adicional también cuenta con disposiciones sobre el asesoramiento genético, el cual se debe brindar de manera previa a la realización de la prueba y posteriormente al resultado. Se hace la recomendación de evitar las pruebas para fines eugenésicos y se hace énfasis en que el cribado o *screening* que se haga a un grupo de población, cumpla con ciertas condiciones, cómo el efectuarse sólo para prevenir enfermedades y no para conocer la información genética tal cual.

Una preocupación importante que no aborda el Convenio ni el Protocolo Adicional es la de la singularidad de los datos genéticos.²⁴ El artículo 4º de la Declaración sobre Datos, señala que la información genética es singular porque no solamente revela información del individuo, sino también de su familia; por ejemplo, si pensamos en una enfermedad autosómica dominante como la corea de Huntington, cuando un individuo recibe el resultado de su prueba, éste acaba impactando a los integrantes de su familia.

También los datos genéticos son singulares porque tienen consecuencias para el futuro; pudiera ser que en el momento en que fue tomada la muestra no se conozca cierta información, pero tiempo después puede ser trascendente. Un claro ejemplo es el del «ADN no codificante», en el que se han ido encontrando nuevas funciones conforme se profundiza el estudio del genoma, por lo que conforme avance la ciencia y la tecnología, la información va ir tomando nuevas dimensiones también. Asimismo, los datos genéticos tienen un valor cultural; el conocer la información genética podría ir confrontando las cosmovisiones de algunos pueblos; ya ha habido casos que hasta

²⁴ Artículo 4 DIDGH. Singularidad: a) Los datos genéticos humanos son singulares porque: i) pueden indicar predisposiciones genéticas de los individuos; ii) pueden tener para la familia, comprendida la descendencia, y a veces para todo el grupo al que pertenezca la persona en cuestión, consecuencias importantes que se perpetúen durante generaciones; iii) pueden contener información cuya relevancia no se conozca necesariamente en el momento de extraer las muestras biológicas; iv) pueden ser importantes desde el punto de vista cultural para las personas o los grupos. b) Se debería prestar la debida atención al carácter sensible de los datos genéticos humanos e instituir un nivel de protección adecuado de esos datos y de las muestras biológicas.

han llegado a los tribunales, como el caso de los indígenas Havasupai²⁵ en Estados Unidos, donde una publicación que señaló que su ancestría se remonta a la migración por el Estrecho de Bering rompe con la cosmovisión que ellos tienen sobre su propio origen.²⁶

Otra reflexión que surge a partir de las pruebas genéticas es la de los hallazgos. Sabemos que en toda prueba, estudio de laboratorio o de gabinete, hay un hallazgo pertinente que es lo que se está buscando con dicha prueba, pero también puede presentarse un hallazgo imprevisto. De este último tipo de hallazgos surge el dilema ético y jurídico de cómo regular la comunicación de los hallazgos. Cuando los investigadores plantean un proyecto de investigación no saben qué tipo de información encontrarán y al surgir un hallazgo incidental se preguntan si deben o no comunicarlo, ¿hasta dónde llega su responsabilidad? Esto es un tema que a los Comités de Ética en Investigación ya se les está presentando. Por ejemplo, en un proyecto de cáncer en el que no se estableció en el consentimiento la posibilidad de recontacto ni la devolución de resultados, ¿Qué hacer cuando se detecta una variante que sí es «accionable» y que puede ser información útil para detectar o prevenir otros casos en la familia del participante? Por este tipo de dilemas es primordial la formación de los integrantes de los comités de ética en investigación y su constante capacitación, para poder equilibrar el criterio entre lo previsto en las normas y la sensibilidad para lograr mayores beneficios para las personas.

Muchas de las recomendaciones con respecto a la «accionabilidad»²⁷ es que sí se comuniquen los hallazgos que efectivamente

²⁵ Los Havasupai (llamados también Havasu ‘Baaja) son un pueblo nativo americano que habita la región del oeste del Gran Cañón, en el estado de Arizona, Estados Unidos.

²⁶ Michelle Mello y Leslie Wolf, “The Havasupai Indian Tribe Case-Lessons for Research Involving Stored Biologic Samples”, en *New England Journal of Medicine* 363, 3 (July 2010): 204-207.

²⁷ Proviene del término en inglés *clinically actionable genetic variants*. El Colegio Americano de Genética Médica y Genética [The American College of Medical Genetics and Genomics] ha recomendado la identificación y devolución de hallazgos incidentales para variantes clínicamente significativas en un conjunto de 56 genes «médicamente accionables» asociados con 24 afecciones hereditarias. *Cfr.* Tonia C. Carter y Max M. He, “Challenges of Identifying Clinically Actionable Genetic Variants for Precision Medicine”, *Journal of Healthcare Engineering*, Hindawi, (2016), disponible en <<https://www.hindawi.com/journals/jhe/2016/3617572/>> (consultado el 15 de julio de 2017).

tengan un curso de acción y se puedan manejar de forma médica y que no se devuelva la información sobre enfermedades que no tengan tratamiento, curación, prevención, si esto no fue consentido.

Esto ilustra cómo el tema de los hallazgos, en el contexto de las pruebas genéticas, está íntimamente ligado al derecho a saber o no, sea en el ámbito clínico o en el ámbito de investigación, y también está indefectiblemente ligado al consentimiento informado y al asesoramiento. Por esta razón es que se hace énfasis en que se lleve a cabo un asesoramiento previo y posterior a la prueba para saber qué puede esperarse de dicha prueba, qué busca el clínico al hacer una prueba genética y cuáles son los posibles resultados. Y cuando ya están los resultados, saber cuál es el posible curso de acción que puede tomar esa persona con respecto a la información que está recibiendo. Mucho se ha discutido sobre quién puede brindar ese asesoramiento. En México sabemos que los médicos con especialidad en genética son quienes lo dan; en otros países hay médicos, enfermeras, psicólogos con una formación específica para dar asesoramiento genético; estudian una carrera donde además de recibir conocimientos sobre genética, reciben también formación en psicología para poder brindar esta información y ser sensibles ante lo complicado que resulta dar este tipo de información. En nuestro país, si no se modifica esta norma en la que los genetistas sean los únicos facultados para brindar asesoramiento genético, sería importante que pudieran tener estos otros conocimientos para brindar acompañamiento psicológico y tanatológico.

Otro punto relacionado es el de la «alfabetización médica», que ineludiblemente se relaciona a la educación. Una población va a conocer más de distintos temas científicos y poder decidir mejor si desde la educación primaria cuenta con los conocimientos y herramientas. Si desde edades tempranas se abordarán cuestiones de bioética, ciencia y tecnología, los ciudadanos podrían tomar decisiones con mayor responsabilidad, ser más partícipes y tener un mejor autocuidado de la salud. Entonces, la parte de la educación es fundamental para la relación ciencia-sociedad, el reto es acortar la enorme brecha, que a veces parece infranqueable, mediante la divulgación de todos estos temas a nivel comunitario y un mayor acercamiento de la comunidad científica.

Sobre las pruebas genéticas directas a consumidor, se puede comentar que han sido criticadas por la falta de acompañamiento a las personas que reciben la información y sobre las falsas expectativas que generan. Por esta razón se contemplan también los derechos del consumidor en este tema. En Estados Unidos la compañía 23andMe fue sancionada por la FDA, precisamente por el tema de derechos de consumidor.²⁸

Las intervenciones sobre el genoma humano están contempladas en el artículo 13 del Convenio.²⁹ Ya desde hace muchos años se ha hablado de la edición del genoma con distintas técnicas (TALENS, ZFNS) y se ha planteado el poder modificarlo ya sea para fines terapéuticos, preventivos o para modificar el fenotipo; esta última función es la que se vuelve controvertida por la cuestión eugenésica. También se ha discutido desde hace varios años si la modificación tendría lugar en las células de la línea somática o germinal. Han existido varias técnicas, pero no eran tan precisas como ahora es la técnica de CRISPR, con la cual ya se puede hacer el corte en el genoma en el punto exacto en que se requiere; faltará ver cómo sigue avanzando la experimentación básica. En este punto es muy relevante la seguridad del uso de las tecnologías.

Con CRISPR habría que ser realistas y pensar en cuántas células se tienen que cambiar para lograr la modificación; no basta con hacerlo en una, sino en los millones de células humanas que componen el genoma de una persona. También, considerar en que no es lo mismo plantearnos la edición de una enfermedad monogénica, que modificar el genoma en las enfermedades multifactoriales, lo cual sería exponencialmente más complejo, ya que el genoma humano interactúa o se ve afectado por el medio ambiente, la alimentación, la higiene, la exposición a determinados agentes contaminantes o los hábitos. Haciendo un comparativo, la relación del genoma con los múltiples factores, resulta igual de compleja que la interrelación humana donde el individuo se relaciona con su familia, la comunidad, el país y, al final, con la humanidad. Es imposible pensar que podemos encontrar

²⁸ George J. Annas y Sherman Elias, “23andMe and the FDA”, en *New England Journal of Medicine* 370 (March 2014): 985-988.

²⁹ Artículo 13. Intervenciones sobre el genoma humano. Únicamente podrá efectuarse una intervención que tenga por objeto modificar el genoma humano por razones preventivas, diagnósticas o terapéuticas y sólo cuando no tenga por finalidad la introducción de una modificación en el genoma de la descendencia.

una fórmula algorítmica, en la que se cambie sólo un factor para lograr la modificación.

En el Informe del Comité de Bioética de la UNESCO³⁰ y en el Pronunciamiento sobre la tecnologías de edición del genoma del Consejo de Europa³¹ se hacen distintas recomendaciones con respecto al tema de la edición genética; se invoca a los principios de precaución y responsabilidad, mientras la técnica no esté lo suficientemente probada, que no pase a la fase de experimentación en humanos antes de demostrar su seguridad, eficacia y efectividad.³² Hace unos años, se presentaron debates similares con respecto a los organismos transgénicos no humanos, y lo mismo se discute respecto a la investigación farmacológica, en la que debe prevalecer el principio de que un fármaco no puede ser liberado al mercado hasta que no esté lo suficientemente probado y que no pase por las distintas fases de investigación, que garanticen la máxima seguridad y eficacia posible de ese tratamiento. A través de las recomendaciones de los documentos mencionados, estas instancias internacionales invitan a los Estados a tratar de adoptar procedimientos menos controvertidos en lo que se desarrolla mejor y avanza más la tecnología de edición.

Se insta a tener cuidado con las nuevas formas de estigmatización y discriminación que podrían fomentarse con la selección y «corrección» del genoma. Aunque como sociedad avanzamos a pasos agigantados en el terreno tecnológico, lamentablemente seguimos constatando que prevalecen formas de discriminación y exclusión. Mientras como humanidad no logremos avanzar en el respeto a la par que la tecnología, entonces debemos tener cuidado, prudencia y precaución.

Los documentos invitan a tener cuidado con la modificación que se haga al genoma de las futuras generaciones; por esta razón es tan controvertida la modificación de las células germinales.

³⁰ *Report of the IBC on Updating Its Reflection on the Human Genome and Human Rights*, emitido por el Comité Internacional de Bioética de la UNESCO, con fecha 2 de octubre de 2015.

³¹ *Statement on genome editing technologies*, emitido por el Comité de Bioética del Consejo de Europa, con fecha 2 de diciembre de 2015.

³² Cfr. Eric. S. Lander, “Brave New Genome”, en *New England Journal of Medicine* 371, 1 (June 2015): 5-8.

Estos organismos invitan a los Estados a generar regulación, la cual no permita que la existencia de lagunas normativas en sus países den lugar al inadecuado turismo médico, en donde se aprovecha la nula regulación o las condiciones inequitativas para llevar a cabo procedimientos prohibidos en otros países; esta situación podría presentarse no solamente en cuanto a la edición del genoma, sino en otras prácticas. Igualmente, se invita a los países a fomentar el debate público a nivel federal y estatal; generar foros, diálogo e intercambio, para ir consolidando una masa crítica.

También convocan a no brindar acceso a recursos públicos a investigaciones que solamente buscan un logro espectacular, porque también, lamentablemente, existen prácticas predadoras dentro de la ciencia, en las que más que enfocarse en el beneficio para los participantes, se busca publicar en las revistas de mayor prestigio y contar con mayor puntaje dentro de los sistemas de investigación.

Diversos instrumentos han ido actualizando los presupuestos de la Declaración y del Convenio de Oviedo, algunos ya mencionados, como la Declaración sobre Datos o los Informes de los Comités, anteriormente señalados, y otros que también podemos destacar, como la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos.³³ Esta Declaración refuerza los contenidos del consentimiento informado, destacando la importancia de tomar en consideración la vulnerabilidad y respeto a las personas y grupos, la responsabilidad de los Estados, la responsabilidad social, el acceso al conocimiento y la protección de las generaciones futuras; temas, todos ellos, ligados a las recomendaciones formuladas por los Comités de Bioética tanto de la UNESCO, como del Consejo de Europa a tener precaución y responsabilidad.

El Informe de la UNESCO, además de actualizar varios de los principios consagrados hace 20 años, aporta nuevos temas como la edición del genoma con CRISPR o el tema de los biobancos. En cuanto a los biobancos, preocupan los temas del manejo de las muestras biológicas y de la información, la privacidad y confidencialidad de los datos. Dentro del seno del Consejo de Europa ya existía, además del Convenio de Oviedo y su Protocolo Adicional sobre trasplante

³³ Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos, proclamada por la Conferencia General de la UNESCO, el 19 de octubre de 2005.

de órganos y tejidos de origen humano, la Recomendación (2006)⁴ sobre investigación con material biológico de origen humano, la cual fue emitida en 2006 y actualizada en 2016, en donde se aborda también el tema de las muestras, el manejo de la información y los biobancos.

Para concluir no queda más que dejar esbozados los retos éticos, jurídicos y sociales que existen y, sobre todo, en nuestro país, más si en un futuro próximo algunos de estos principios o temas de preocupación quedaran asentados en la legislación, en normas oficiales mexicanas, etcétera. En cuanto al régimen jurídico de Protección de Datos³⁴ y de Transparencia³⁵ existe la normatividad del Instituto Nacional de Transparencia, Acceso a la Información y Protección de Datos Personales (INAI). Ahora el reto es que estas leyes ya vigentes sean armónicas con la protección de la confidencialidad de la información genética, que se debe de guardar en el ámbito del expediente clínico y del expediente de investigación.

El tema de la vulnerabilidad exige no sólo normas, sino el establecimiento de políticas públicas que hagan vigentes los principios de protección y derechos consagrados en los instrumentos internacionales y leyes nacionales. Dentro de estas políticas para la atención a la salud, se requiere de la medicina «traduccional» (*translational medicine*) que lleve los avances de la investigación básica hacia el ámbito clínico, y que exista acceso equitativo a los servicios de salud y a la investigación. Aunque existan instrumentos como la Declaración de Helsinki³⁶ o las Pautas CIOMS³⁷ se requiere constantemente actualizar la reflexión ética y jurídica con respecto a los beneficios de la investigación y más en el tema de la medicina genómica.

³⁴ Ley Federal de Protección de Datos Personales en Posesión de los Particulares, publicada en el *Diario Oficial de la Federación (DOF)* el 5 de julio de 2010 y Ley General de Protección de Datos Personales en Posesión de Sujetos Obligados, publicada en el *DOF* el 26 de enero de 2017.

³⁵ Ley General de Transparencia y Acceso a la Información Pública Gubernamental, publicada en el *DOF* el 4 de mayo de 2015 y Ley Federal de Transparencia y Acceso a la Información Pública, publicada en el *DOF* el 9 de mayo de 2016.

³⁶ Declaración de Helsinki sobre principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos, proclamada por la Asociación Médica Mundial en 1964. Última revisión en 2013.

³⁷ Pautas Éticas Internacionales para la Investigación y Experimentación Biomédica en Seres Humanos, emitidas por la Organización Mundial de la Salud en 2002.

En cuanto a los biobancos, las patentes, el uso de muestras, se requiere vigilar que se cumplan los principios de la Declaración y del Convenio de Oviedo para evitar que el genoma humano pudiera ser susceptible a explotación y a que se busquen beneficios pecuniarios sobre él. En este punto, la capacitación de los integrantes de los Comités de Ética en Investigación es fundamental para cuando revisan y aprueban los proyectos, y pueden rechazar aquellos protocolos que contravengan estos principios.

La Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos³⁸ prohíbe en su artículo 1º la discriminación. En este mismo sentido, la *Ley Federal para prevenir y eliminar la discriminación*³⁹ cuenta con una serie de causas por las cuales una persona no puede ser discriminada; en la reforma de 2014, se agregaron distintas causales para prohibir la discriminación y, entre ellas, la de las características genéticas de las personas.⁴⁰

Por su parte, el artículo 4º constitucional es la base del derecho a la protección de la salud. Y esto, aunado a la reforma constitucional del año 2011,⁴¹ que estableció el reconocimiento de los derechos humanos, genera el marco idóneo para el cumplimiento de los principios consagrados por las instancias internacionales señaladas.

La Ley General de Salud,⁴² junto con el Reglamento de la Ley General de Salud en materia de Investigación para la Salud,⁴³ que desde su publicación en 1987 contiene un apartado sobre la investigación con ácidos nucleicos recombinantes y la bioseguridad, son los instrumentos principales para la protección del genoma humano en nuestro país. En 2011 se insertó en la Ley General de Salud el Título Quinto Bis relativo al Genoma Humano.

El Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Control Sanitario de la Disposición Órganos, Tejidos y Cadáveres en Seres Humanos,⁴⁴ regula las cuestiones específicas con respecto al manejo de los tejidos y órganos, aunque no hace una mención específica sobre «muestras». Sería importante revisarlo y actualizarlo

³⁸ Publicada en el *DOF* el 5 de febrero de 1917.

³⁹ Publicada en el *DOF* el 11 de junio de 2003.

⁴⁰ Artículo 1, fracción III.

⁴¹ Reforma publicada en el *DOF* el 10 de junio de 2011.

⁴² Publicada en el *DOF* 7 de febrero de 1984.

⁴³ Publicado en el *DOF* el 6 de enero de 1987.

⁴⁴ Publicado en el *DOF* el 20 de febrero de 1985.

para integrar los nuevos temas sobre manejo de información, reservorios y biobancos y hasta plantar nuevos esquemas colaborativos de intercambio de material biológico y de información.

Otros instrumentos relevantes son la Norma Oficial Mexicana NOM-012-SSA3-2012, que establece los criterios para la ejecución de proyectos de investigación para la salud en seres humanos⁴⁵ y la Guía Nacional para la Integración y Funcionamiento de los Comités de Ética en Investigación de la Comisión Nacional de Bioética, que desde su 5^a edición en 2016 ya contiene previsiones específicas con respecto al uso de muestras biológicas, por lo que es pionera en este tema.

También es importante reiterar que el Convenio de Oviedo, una vez que sea ratificado por el Senado, sería derecho vigente en nuestro país.

Para concluir, me permito mencionar la iniciativa que se llevó a cabo en el Instituto Nacional de Medicina Genómica: un Decálogo sobre los Derechos de la Persona respecto a su muestra biológica y su información genética,⁴⁶ el reto era resumir en diez puntos, lo derechos relativos tanto al ámbito clínico y al ámbito de investigación, estableciendo principios como el del consentimiento informado, el recibir asesoramiento genético previo y posterior a la prueba. Obviamente se trata de un catálogo de derechos que puede ser revisado y actualizado conforme pasen los años, pero se trató de emular a la Carta de los Derechos de los Pacientes⁴⁷ que está colocada en los hospitales en

⁴⁵ Publicada en el *DOF* 4 de enero de 2013.

⁴⁶ Elaborado por un grupo de trabajo conformado por el Comité Científico, coordinado por el doctor Francisco Xavier Soberón Mainero e integrado por MVZ María del Carmen Álvarez Buylla Roces, maestra Carolina Álvarez Mortera, doctora María Antonieta de Jesús Araujo Solís, doctor Hugo Alberto Barrera Saldaña, doctora Alessandra Carnevale Cantoni, doctora María Dolores Correa Beltrán, doctor José Francisco González Zamora, doctora Patricia Grether González, doctor Simón Kawa Karasik, doctor Osvaldo Máximo Mutchinick Baringoltz, doctora Elizabeth Rojas Serafin, doctora Julieta Rojo Medina, doctor Fabio Abdel Salamanca Gómez, doctora Marcela Lilian Varela Gómez, doctora Emma Verástegui Avilés, doctor Juan Wolfgang Zinser Sierra. Y el Comité Jurídico coordinado por el doctor José Ramón Cossío Díaz e integrado por el licenciado Alberto César Hernández Escoria, maestro Rodrigo Montes de Oca Arboleya, maestra María de Lourdes Alejandra Motta Murguía, licenciado Sergio Tonathiu Plata Ortiz, licenciado David Jesús Sánchez Mejía, maestra Garbiñe Saruwatari Zavala, licenciada Laura Estela Torres Morán, licenciada Violeta Alejandra Tovar Vivar y la ciudadana Lorena Guadalupe Von Aguilar. Este documento fue aprobado por la Secretaría de Salud en 2017.

⁴⁷ Emitida por la Secretaría de Salud en 2001.

Méjico y que se puede consultar en la página de la Comisión Nacional de Arbitraje Médico,⁴⁸ para que las personas que vayan a participar en un protocolo de investigación o que acudan a un laboratorio de diagnóstico para hacerse una prueba, puedan saber cuáles son sus derechos y así ir forjando una cultura genómica: una cultura en la que estos pacientes o estos participantes puedan irse empoderando e ir sabiendo sobre los posibles beneficios, pero también de los riesgos que hay en participar y en recibir este tipo de información.

Fuentes consultadas

ALISON Gee (2016), “A world without Down’s syndrome?”, en *BBC News*, Reino Unido, 29 de septiembre, disponible en <<http://www.bbc.com/news/magazine-37500189>> (consultado el 15 de julio de 2017).

ANNAS George J. y Sherman Elias (2014), “23andMe and the FDA”, en *New England Journal of Medicine* 370 (March): 985-988.

CARLEEN Frost (2015), “Smokers should pay for their own healthcare”, en *Daily Telegraph*, Australia, 26 de agosto, disponible en <<http://www.dailymail.co.uk/health/article-3633777/Smokers-should-pay-their-own-healthcare.html>> (consultado el 15 de julio de 2017).

CARTER, Tonia C. y Max M. He (2016), “Challenges of Identifying Clinically Actionable Genetic Variants for Precision Medicine”, en *Journal of Healthcare Engineering*, disponible en <<https://www.hindawi.com/journals/jhe/2016/3617572/>> (consultado el 15 de julio de 2017).

COMISIÓN SOBRE IGUALDAD DE OPORTUNIDADES EN EL EMPLEO DE ESTADOS UNIDOS (Equal Employment Opportunity Commission), <<https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm>> (consultado el 15 de julio de 2017).

COMITÉ DE BIOÉTICA-CONSEJO DE EUROPA (2015), *Statement on genome editing technologies*, Comité de Bioética del Consejo de Europa.

COMITÉ INTERNACIONAL DE BIOÉTICA-UNESCO (2015), *Report of the IBC on Updating Its Reflection on the Human Genome and Human Rights*, Comité Internacional de Bioética de la UNESCO.

⁴⁸ CONAMED, disponible en <http://www.conamed.gob.mx/comisiones_estatales/coesamed_nayarit/publicaciones/pdf/carta_derechos.pdf> (consultado el 15 de julio de 2017).

CONAMED, *Carta de los Derechos Generales de los Pacientes*, disponible en <http://www.conamed.gob.mx/comisiones_estatales/coesamed_nayarit/publicaciones/pdf/carta_derechos.pdf> (consultado el 15 de julio de 2017).

GEETA Pandey (2016), “Ganesh Rakh: The doctor who delivers India’s girls for free”, en *BBC News*, Reino Unido, 31 de enero, disponible en <<http://www.bbc.com/news/world-asia-india-35379231>> (consultado el 15 de julio de 2017).

GREY GROUP ASIA PACIFIC (2016), *First Photo Last Photo. Campaña de sensibilización ante el tema de las interrupciones de embarazos de embriones femeninos*, disponible en <<https://www.youtube.com/watch?v=UrsjMKCC1ik>> (consultado el 15 de julio de 2017).

LANDER, Eric. S. (2015), “Brave New Genome”, en *New England Journal of Medicine* 371, 1 (June): 5-8.

MELLO, Michelle y Leslie Wolf (2010), “The Havasupai Indian Tribe Case-Lessons for Research Involving Stored Biologic Samples”, en *New England Journal of Medicine* 363, 3 (July): 204-207.

Legislación

CONSTITUCIÓN POLÍTICA DE LOS ESTADOS UNIDOS MEXICANOS (*Diario Oficial de la Federación*, el 5 de febrero de 1917 y reforma sobre derechos humanos 10 de junio de 2011).

CONVENCIÓN PARA LA PROTECCIÓN DE LOS DERECHOS HUMANOS Y LA DIGNIDAD DEL SER HUMANO CON RESPECTO A LAS APLICACIONES DE LA BIOLOGÍA Y LA BIOMEDICINA (Oviedo: Consejo de Europa, 1997).

DECLARACIÓN DE HELSINKI SOBRE PRINCIPIOS ÉTICOS PARA LAS INVESTIGACIONES MÉDICAS EN SERES HUMANOS (Asociación Médica Mundial, 1964, revisada en 2013).

DECLARACIÓN INTERNACIONAL SOBRE LOS DATOS GENÉTICOS HUMANOS (UNESCO, 2003).

DECLARACIÓN UNIVERSAL SOBRE BIOÉTICA Y DERECHOS HUMANOS (Conferencia General de la UNESCO, 2005).

DECLARACIÓN UNIVERSAL SOBRE EL GENOMA HUMANO Y LOS DERECHOS HUMANOS (Conferencia General de la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura, 1997).

LEY FEDERAL DE PROTECCIÓN DE DATOS PERSONALES EN POSESIÓN DE LOS PARTICULARES (*Diario Oficial de la Federación*, 5 de julio de 2010).

LEY FEDERAL DE TRANSPARENCIA Y ACCESO A LA INFORMACIÓN PÚBLICA (*Diario Oficial de la Federación*, 9 de mayo de 2016).

LEY FEDERAL PARA PREVENIR Y ELIMINAR LA DISCRIMINACIÓN (*Diario Oficial de la Federación*, 11 de junio de 2003).

LEY GENERAL DE PROTECCIÓN DE DATOS PERSONALES EN POSESIÓN DE SUJETOS OBLIGADOS (*Diario Oficial de la Federación*, 26 de enero de 2017).

LEY GENERAL DE SALUD (*Diario Oficial de la Federación*, 7 de febrero de 1984).

LEY GENERAL DE TRANSPARENCIA Y ACCESO A LA INFORMACIÓN PÚBLICA GUBERNAMENTAL (*Diario Oficial de la Federación*, 4 de mayo de 2015).

NORMA OFICIAL MEXICANA NOM-012-SSA3-2012, que establece los criterios para la ejecución de proyectos de investigación para la salud en seres humanos (*Diario Oficial de la Federación*, 4 de enero de 2013).

PAUTAS ÉTICAS INTERNACIONALES PARA LA INVESTIGACIÓN Y EXPERIMENTACIÓN BIOMÉDICA EN SERES HUMANOS (Organización Mundial de la Salud, 2002).

PROTOCOLO ADICIONAL RELATIVO A LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DE LA CONVENCIÓN PARA LA PROTECCIÓN DE LOS DERECHOS HUMANOS Y LA DIGNIDAD DEL SER HUMANO CON RESPECTO A LAS APLICACIONES DE LA BIOLOGÍA Y LA BIOMEDICINA (Consejo de Europa, 2005).

PROTOCOLO ADICIONAL SOBRE TRASPLANTE DE ÓRGANOS Y TEJIDOS DE ORIGEN HUMANO DE LA CONVENCIÓN PARA LA PROTECCIÓN DE LOS DERECHOS HUMANOS Y LA DIGNIDAD DEL SER HUMANO CON RESPECTO A LAS APLICACIONES DE LA BIOLOGÍA Y LA BIOMEDICINA (Consejo de Europa, 2002).

PROTOCOLO ADICIONAL SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS PARA FINES DE SALUD DE LA CONVENCIÓN PARA LA PROTECCIÓN DE LOS DERECHOS HUMANOS Y LA DIGNIDAD DEL SER HUMANO CON RESPECTO A LAS APLICACIONES DE LA BIOLOGÍA Y LA BIOMEDICINA (Consejo de Europa, 2008).

REGLAMENTO DE LA LEY GENERAL DE SALUD EN MATERIA DE CONTROL SANITARIO DE LA DISPOSICIÓN ÓRGANOS, TEJIDOS Y CADÁVERES EN SERES HUMANOS (*Diario Oficial de la Federación*, 20 de febrero de 1985).

REGLAMENTO DE LA LEY GENERAL DE SALUD EN MATERIA DE INVESTIGACIÓN PARA LA SALUD (*Diario Oficial de la Federación*, 6 de enero de 1987).

DESAFÍOS ÉTICOS DE LA *BIG DATA* EN SALUD

VÍCTOR PENCHASZADEH

RED LATINOAMERICANA Y DEL CARIBE DE BIOÉTICA, UNESCO

En los últimos años el volumen de datos digitalizados sobre todos los aspectos de la vida humana han tenido un crecimiento vertiginoso, resultando en un volumen de datos digitalizados increíblemente vasto que se ha dado en llamar *big data*. Los datos son de diferentes tipos y de gran diversidad de fuentes. En el área de la salud, la *big data* incluye historias clínicas de individuos, informaciones de salud pública y de seguros de salud, de investigación biomédica, de estilos de vida y muchos otros. La velocidad en la colección y el procesamiento de datos se han visto facilitados por desarrollos en técnicas bioinformáticas, lo que no necesariamente implica veracidad ni utilidad. En efecto, existen crecientes preocupaciones sobre la calidad de los datos que se almacenan, su contenido y precisión, y si muestran realmente lo que se supone que muestran. Por otra parte, no cabe duda de que «mayor cantidad no es necesariamente mejor», desde el punto de vista de determinar de qué manera esa *big data* es capaz de responder a preguntas específicas basadas en las necesidades de salud de las poblaciones.

La acumulación de información en *big data* está llevando a hacer cada vez menos nítidos los bordes entre distintas maneras de ver e interpretar la realidad. Por ejemplo, en salud importan mucho los procesos a través de los cuales se ejerce la determinación social de la salud, donde los modos de vida y su naturaleza social y dinámica adquieren preeminencia por sobre informaciones restringidas a lo biológico. Por otra parte, la distinción tradicional entre información

relacionada con la atención de la salud y aquella resultante de investigación para la salud, también se hace más difusa, lo que genera nuevos desafíos para la protección de datos y la determinación de su calidad.

Dado que los principales operadores de *big data* son corporaciones privadas con fines de lucro, y que en su capital cuentan con información sobre salud y estilos de vida de un número creciente de personas, cabe preguntarse qué consecuencias puede tener para el derecho a la salud que las compañías privadas estén más cerca de los pacientes que los profesionales de salud y qué implicancias tendría un giro del control (y la responsabilidad) de la salud poblacional, desde el Estado hacia los gerentes de compañías privadas de *big data*.

Otros desafíos bioéticos y legales de la *big data* son el contexto legal que sostiene a estos vastos repositorios de información y cómo se protegen los datos personales. Sin embargo, la *big data* es una realidad nueva en cantidad, análisis y accesibilidad de información sobre las personas, para la cual la mayoría de los países aún no tienen regulaciones específicas del Estado para proteger la privacidad y confidencialidad de los datos.

La Unión Europea, por ejemplo, está encaminada a formular normas basadas en la protección de derechos y libertades de las personas, bajo la premisa de que el procesamiento de datos personales debe servir a la humanidad. En ese sentido, se sostiene que debe haber consentimiento informado explícito sin ambigüedades y por escrito y que el sujeto acepta todos los pasos del procesamiento de sus datos y para cada uno de los propósitos especificados. En investigación, algunos proponen que si algunos propósitos aún no están establecidos, el paciente podría consentir sólo a aquellos explicitados ya. En salud pública es donde menos protección parece haber, pues hay quienes proponen que algunos datos personales podrían procesarse sin consentimiento; por ejemplo, en casos de «interés público». El problema es quiénes y cómo determinan la existencia de un interés público para divulgar datos personales y de qué manera estos criterios pueden verse afectados por cambios políticos o la presión de la industria. Es por ello imperioso que, aún en situaciones de supuesto «interés público», cualquier procesamiento de datos debe contener medidas de protección a derechos

y libertades, y los datos no deben derivarse a terceros (empleadores, seguros, bancos, etcétera).

Algunas preocupaciones bioéticas

La vigencia de la autonomía de las personas en decidir sobre el uso de sus datos personales requiere, para que sea ejercida plenamente, que exista *a) competencia* para acceder, comprender y aplicar información pertinente; *b) que la información no sólo debe ser pertinente, sino que debe estar disponible*; y *c) que existan opciones diversas entre las cuales las personas puedan elegir en forma voluntaria, en función de valores, preferencias y actitudes*.

El consentimiento informado relacionado con la *big data* presenta desafíos formidables, sobre todo en investigación en la cual el uso futuro de la información muchas veces no puede anticiparse. Es necesario desarrollar modelos de consentimiento que por un lado permitan un uso amplio de datos, pero que a la vez respeten la autonomía del paciente y su derecho a la autodeterminación. Estos modelos, sin embargo, no pueden ceder incondicionalmente a la conveniencia de la industria que reclama consentimientos amplios, equivalentes a «cheques en blanco». El modelo preferido por la industria es siempre el *opt out*, en el que se consiente a todo lo que no está explícitamente negado. Sin embargo, este enfoque prioriza el poder de los recolectores de datos en menoscabo de la protección de elecciones autónomas por parte de los sujetos. Además es preocupante la asimetría existente entre el poder masivo de la industria que gerencia la *big data* y el poder escaso de las personas y las comunidades. En el medio están los Estados que, si bien tienen la responsabilidad de regular en beneficio del equilibrio de intereses y la equidad, generalmente ceden a la presión de la industria. En términos éticos, y en aras de la equidad y la justicia, los Estados deben reconocer el hecho de que los objetivos de unos y otros pueden no coincidir en absoluto: objetivos económicos de lucro por parte de la industria y objetivos de salud individual y colectiva por parte de la sociedad. En las discusiones sobre balance entre intereses individuales y colectivos en *big data*, se observa una tendencia peligrosa a equiparar los «intereses colectivos» con los intereses comerciales de las grandes corporaciones, en lugar de considerar el valor de los intereses de

toda la sociedad, especialmente en lo que concierne al derecho a la salud individual y colectiva.

En la práctica tradicional del consentimiento informado para la recolección, análisis y utilización de la información personal sobre muestras biológicas, se recurrió al concepto de «disociación irreversible» o anonimización como garantía de privacidad y confidencialidad. En la actualidad esta concepción está resultando obsoleta a causa de los desarrollos en tecnología bioinformática que permiten asignar la pertenencia de una muestra biológica, particularmente el ADN, a personas individuales. Por ello, el desafío ético es garantizar la participación de los sujetos en la monitorización del uso de sus datos y asegurar mayor transparencia en el uso de datos por parte de las instituciones públicas y privadas. En la participación verdadera, los pacientes eligen cómo se usan sus datos y esa elección debe respetarse, previniendo la explotación y preservando la dignidad. Lamentablemente, los sistemas informáticos que se están diseñando para esta finalidad en los países centrales, requieren una capacidad de uso de internet que los países pobres no tienen, lo cual es un desafío a la equidad global.

Privacidad y confidencialidad

El uso de *big data* por grandes corporaciones con agendas propias (ya sea el desarrollo de nuevos productos farmacéuticos o procedimientos diagnósticos y «predictivos»), implica necesariamente flexibilidad en los propósitos específicos del uso de la información, ausencia de límites en el uso de datos, falta de transparencia en el procesamiento y escasa protección de los datos, de manera de ganar el máximo de información posible. Lamentablemente estas prácticas llevan a riesgos inaceptables para la privacidad individual. Además, dado que la tecnología permite integrar grandes volúmenes de datos de diversas fuentes y usarlos para caracterizar grupos humanos particulares, con base en perfiles biológicos y genéticos específicos (por ejemplo ciertas comunidades etnogeográficas), aumenta el riesgo ético de la posible vulneración de la privacidad grupal y los riesgos consiguientes de discriminación y estigmatización a grupos y comunidades, vulneraciones de las que la historia social y científica de la sociedades humanas están llenas de ejemplos.

La ética de la *big data*, por consiguiente, debe considerar la posibilidad que ésta sea un arma de doble filo: ¿quiénes son los que se benefician con su práctica? Seguramente serán los intereses económicos que la impulsan. El dilema es qué precio deberán pagar la privacidad y confidencialidad de los datos de las personas, para sufragar el beneficio económico de las corporaciones. Las normas éticas sobre *big data* deben incluir maneras de conciliar conflictos entre la privacidad individual y el interés público, que sean establecidas democráticamente por los organismos del Estado con la participación de la sociedad civil organizada (asociaciones de pacientes, sociedades científicas sin fines de lucro, movimientos sociales), entendiendo que el interés comercial no es necesariamente un interés público. Si la cooperación de la ciudadanía es esencial para el éxito de aplicaciones benéficas de la *big data*, se debe generar confianza en que estos emprendimientos tendrán como fin principal mejorar la salud y el bienestar de la población. Para ello, el Estado debe asegurar, con legislación adecuada, la protección de la privacidad individual de los datos personales, lo que estimulará la participación de las personas, sin la cual la recolección, almacenamiento y análisis de datos personales no podrá realizarse.

Justicia y equidad

El deber ético del Estado debe ser asegurar que las actividades relacionadas con *big data* (recolección de información, almacenamiento, utilización en investigación para la salud y desarrollo productos farmacéuticos), no sólo no violenten los principios de privacidad y confidencialidad de los datos, sino que la metodología de recolección y análisis de datos no adolezcan de concepciones reduccionistas y deterministas en cuanto al poder que se atribuye a lo biológico en general y al genoma en particular, en la causalidad de las desviaciones de la salud. El excesivo énfasis en lo biológico, en desmedro del valor de la determinación social del proceso salud-enfermedad-atención, llevaría inevitablemente a dos consecuencias: 1) que las investigaciones en *big data* no podrían capturar jamás la complejidad de las causalidades de las desviaciones de salud y 2) que la aplicación de supuestos beneficios de resultados obtenidos se harían violentando los principios de equidad y de justicia social, acentuando las inequidades en salud ya existentes.

Discriminación en seguros de salud

La posibilidad del uso de *big data* por los seguros privados de salud, para discriminar personas, es un riesgo absolutamente tangible en los sistemas de salud en donde los objetivos de lucro predominan por sobre el derecho a la salud y los principios éticos de equidad y justicia. Es entonces previsible que surjan modelos de aseguramiento basados en hábitos de conducta de las personas (por ejemplo, hábitos de conducir vehículos, nutricionales, de actividad física y otros), todos ellos monitoreables por aplicaciones informáticas (*apps*) en manos de las aseguradoras. Asimismo, podría haber discriminación a los renuentes a compartir sus datos personales, a los que padecen discapacidades o simplemente a los que tienen un concepto de salud-enfermedad diferente al de las compañías de seguros. Este riesgo de discriminación individual puede extenderse a la discriminación grupal con base en perfiles individuales obtenidos por análisis de *big data* con algoritmos de gran poder, aún sin tener datos identificatorios de personas específicas.

Gobernanza de la *big data*

Entre los desafíos éticos del manejo de las entidades de *big data*, se cuentan los controles de criterios de almacenamiento de datos, control de su calidad, los mecanismos de protección de privacidad, los criterios de acceso a los datos y de compartirlos entre investigadores, la priorización de determinadas investigaciones sobre otras, la duración del almacenamiento de datos y las políticas en caso de fallecimiento de un participante, de cambio de propietario o cierre del banco de datos.

Conclusiones

Si bien el advenimiento del uso de *big data* para la salud y el bienestar humano tiene potencialidades de beneficios, presenta serios desafíos a los principios éticos de equidad y justicia, así como a la vigencia del derecho a la salud. Entre los numerosos temas a tener en cuenta para evaluar en qué medida la *big data* puede ser beneficiosa para la salud y el bienestar humanos, y no simplemente una manera

más de explotación a individuos y poblaciones para beneficio económico del complejo médico-industrial-financiero con productos de dudosa efectividad, se plantean los siguientes:

- ¿Cómo se facilitará que los participantes que aportan sus datos personales se mantengan informados de las actividades?
- ¿Cómo se revelarán resultados de investigación (agregada e individual) a los participantes?
- ¿Cómo participarán los sujetos en el diseño y adaptaciones continuas de los procedimientos de gobernanza?
- ¿Cómo y quiénes evaluarán la efectividad de los resultados en mejorar la salud y el bienestar?
- ¿Cómo y quiénes monitorearán que los derechos humanos de los participantes no sean vulnerados?
- ¿Cómo se compartirán beneficios?
- ¿Cómo se asegurará la transparencia de intereses comerciales y que estos no primen sobre el beneficio colectivo y la vigencia de los derechos humanos?

En suma, no cabe duda que la *big data* presenta desafíos significativos para la vigencia de la equidad y la justicia, y que los Estados y los organismos internacionales deben velar que los derechos de las personas y las comunidades no se vulneren.

Lecturas recomendadas

CHOUDHURY, Suparna, Jennifer R. Fishman, Michelle L. McGowan and Eric T. Juengst (2014), “Big Data, open science and the brain: lessons learned from genomics”, en *Frontiers in Human Neuroscience* 8 (May): 239. doi:10.3389/fnhum.2014.00239.

COLES, David, Jane Wathuta and Pamela Andanda (2016), ICT and Mobile Data for Health Research, en *Ethics Dumping – Paradigmatic Case Studies, a report for the TRUST Project*, eds. Doris Schroeder, Julie Cook Lucas, Solveig Fenet and Francois Hirsch, 29-34, disponible en <<http://trust-project.eu/wp-content/uploads/2016/03/TRUST-664771-Paradigmatic-Case-Studies-WP1-Final.pdf>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA (CNB) (2016), “Information and Communication Technologies and Big Data”, en *Bioethical Issues*, Rome, CNB, disponible en <http://bioetica.governo.it/media/172149/p124_2016_information-technologies-and-big-data_en.pdf> (consultado el 16 de octubre de 2017).

EUROPEAN COMMISSION (2012), *Opinion No. 26: Ethics of Information and Communication Technologies, European Group on Ethics in Science and New Technologies* (EGE), Luxembourg, Publications Office of the European Union, disponible en <<http://bookshop.europa.eu/en/ethics-of-information-and-communication-technologies-pbNJA12026/>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

EUROPEAN UNION. (2015), *General Data Protection Regulation (compromise text after trilogue)*, Brussels, UE, disponible en <<http://www.statewatch.org/news/2015/dec/eu-council-dp-reg-draft-final-compromise-15039-15.pdf>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

— 2016. *Regulation (EU) 2016/679 of the European Parliament and of the Council of 27 April 2016 on the protection of natural persons with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data, and repealing Directive 95/46/EC (General Data Protection Regulation). Official Journal of the European Union*, disponible en <<http://eur-lex.europa.eu/legal-content/en/TXT/?uri=CELEX%3A32016R0679>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

HOEREN, Thomas (2014), “Big Data and the Ownership in Data: Recent Developments in Europe”, en *European Intellectual Property Review* 36 (12), 751-754.

INTERNATIONAL DATA CORPORATION (2014), “The Digital Universe of Opportunities: Rich Data and the Increasing Value of the Internet of Things, Executive Summary”, en *Data Growth, Business Opportunities, and the IT Imperatives*, disponible en <<https://www.emc.com/leadership/digital-universe/2014iview/executive-summary.htm>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

MITTELSTADT, Brent Daniel y Luciano Floridi (2016), “The Ethics of Big Data: Current and Foreseeable Issues in Biomedical Contexts”, en *Sci Eng Ethics* 22 (April), 303-341.

NIELSEN, Michael (2014), “Who Owns Big Data?”, en *BBVA Open-Mind*, disponible en <<https://www.bbvaopenmind.com/en/article/who-owns-big-data>>

cle/who-owns-big-data/?fullscreen=true> (consultado el 16 de octubre de 2017).

SCIENCE INTERNATIONAL (2016), *Open Data in a Big Data World. Paris: International Council for Science (ICSU), International Social Science Council (ISSC), the World Academy of Sciences (TWAS) and the InterAcademy Partnership (IAP)*, disponible en <<http://www.science-international.org/>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

UNESCO (2014), *Report of the International Bioethics Committee of UNESCO (IBC) on the Principle of Non-discrimination and Non-stigmatization*, Paris, UNESCO, disponible en <http://unesdoc.unesco.org/Ulis/cgi-bin/ulis.pl?catno=221196&set=0058E1A7B9_0_30&gp=0&lin=1&ll=1> (consultado el 16 de octubre de 2017).

— (2015), *Report of the International Bioethics Committee of UNESCO (IBC) on the Principle of the Sharing of Benefits*, Paris, UNESCO, disponible en <<http://unesdoc.unesco.org/images/0023/002332/233258E.pdf>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

— *Report of the IBC on Big Data and Health*, Paris, UNESCO, disponible en <<http://unesdoc.unesco.org/images/0024/002487/248724E.pdf>> (consultado el 16 de octubre de 2017).

VAYENA, Effy y John Tasioulas (2015), ““We the Scientists”: a Human Right to Citizen Science”, en *Philosophy & Technology* 28 (September), 479-485.

Muestra no imprimible
Propiedad de Editorial Fontamara

SEMLANZAS DE AUTORES

Garbiñe Saruwatari Zavala

Licenciada en Derecho por la Universidad Iberoamericana. Maestra en Bioética por la Universidad Nacional de Cuyo, Argentina, y la Organización Panamericana de la Salud. Doctoranda en Derechos Humanos por la Universidad Nacional de Educación a Distancia de España. Ha publicado múltiples artículos en coautoría, tales como “Individualidad genética y la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos” (2014) y “La medicina genómica en las políticas de salud pública: una perspectiva de investigadores mexicanos del área biomédica” (2013), entre otros. De 2002 a 2010 trabajó en la Comisión Nacional de Arbitraje Médico y en la Comisión Nacional de los Derechos Humanos. Actualmente se desempeña como Jefe del Departamento de Estudios Jurídicos, Éticos y Sociales del Instituto Nacional de Medicina Genómica. Fue Presidente del Comité de Ética en Investigación del mismo Instituto.

Juan Eduardo García García

Egresado de la Facultad de Medicina de la UNAM. Especialidad de Medicina Interna y de Endocrinología y Nutrición en el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán. Estancia de investigación en el Hôpital Bicêtre de París y estudios en Endocrinología Reproductiva en la Universidad de Paris-Sur.

Estancia como investigador invitado en el Population Council en Nueva York. Coordinador de la Clínica de Obesidad y Trastornos de la Conducta Alimentaria del INNSZ y profesor titular de la Especialidad en Obesidad (UNAM). Miembro de The Obesity Society y de The Endocrine Society.

Lizbeth Sagols Sales

Doctora en filosofía por la UNAM (1994); profesora titular de Ética y Bioética en la Facultad de Filosofía y Letras de la UNAM; pertenece al Sistema Nacional de Investigadores desde 1991. En 1989 obtuvo la Distinción Jóvenes Académicos en el área de docencia en humanidades, de la UNAM. Es autora de varios libros, entre los que destacan *Ética y valores* (2004), *¿Ética en Nietzsche?* (2006), *Interfaz bioética* (2006). Es coordinadora del libro *¿Transformar al hombre? Perspectivas éticas y científicas* (2008). Ha publicado múltiples artículos sobre ética y bioética en revistas nacionales e internacionales. Ha sido coordinadora del proyecto de investigación “La ética frente a las tecnologías transformadoras de la condición humana”. Ha colaborado en los comités de bioética del Instituto Nacional de Pediatría, del Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias y del Instituto Nacional de Medicina Genómica.

Manuel H Ruiz de Chávez Guerrero

Maestro en Ciencias en Medicina Social por la Universidad de Londres. Médico Cirujano por la UNAM. Comisionado Nacional de Bioética. Se ha destacado por su compromiso académico y por su quehacer al frente de diversas instancias en el servicio público, privado y social en el campo de la atención, investigación e innovación en salud y ciencias de la vida, a nivel nacional e internacional a lo largo de 40 años. Ha sido Subsecretario de Planeación de la Secretaría de Salud, Subdirector Corporativo de los Servicios Médicos de PEMEX y titular de los Servicios descentralizados de Salud del Gobierno del D.F.; Presidente Ejecutivo de la Fundación Mexicana para la Salud y Presidente de la Academia Nacional de Medicina de México. Ha recibido distinciones y premios como la Condecoración Eduardo Liceaga en Ciencias Médicas, el Premio Gerardo Varela en Salud Pú-

blica y la Medalla Anáhuac en Bioética. Pertenece a la Real Academia Nacional de Medicina de España y a la Real Academia Nacional de Medicina de Cataluña, es *Fellow* del Colegio Real de Médicos de Londres. Ha sido Punto Nacional de Contacto en investigación en Salud entre México y la Unión Europea (CONACYT). Presidió en la Ciudad de México el 12º Congreso Mundial de Bioética (IAB) y la 10ª Cumbre Global de Comisiones de Ética/Bioética (OMS). Actualmente representa a la Secretaría de Salud ante el Comité de Bioética DH-BIO del Consejo de Europa y es delegado por México del Comité Intergubernamental de Bioética (CIGB), UNESCO.

Raúl Jiménez Piña

Cirujano dentista, egresado de la Universidad Autónoma Metropolitana. Cursó la licenciatura en Filosofía en la Universidad Nacional Autónoma de México y la maestría en Bioética en la misma institución. Se ha desempeñado como profesor de filosofía y ética en diversas universidades. Ha fungido como Secretario General tanto de la 10ª Cumbre Global de Comisiones Nacionales de Ética/Bioética, como del 12º Congreso Mundial de Bioética. Miembro de la Red Mexicana de Educación Bioética. Integrante del Comité Técnico Académico de la Red Temática en Bioética auspiciada por el CONACYT. Ha sido Subdirector Científico y actualmente Director de Planeación y Desarrollo Académico en la Comisión Nacional de Bioética.

Víctor Penchaszadeh

Es médico pediatra. Máster Ciencia en Genética humana y Epidemiología por la Universidad de Johns Hopkins, Estados Unidos (1971). Certificación en Bioética y Humanidades Médicas de la Universidad de Columbia, Nueva York (1996). Exdirector del Centro Colaborador de la Organización Mundial de la Salud en Genética Comunitaria y Educación. Expresidente del Comité Asesor de Investigaciones de Salud de la Organización Panamericana de la Salud y exmiembro del Consejo Asesor Internacional de la Unidad de Bioética en esa organización. Exmiembro de la Comisión Nacional de Investigaciones y Proyectos Sanitarios del Ministerio

de Salud y Ambiente de Argentina. Exconsultor en Identificación Genética del Ministerio de Ciencia y Tecnología e Innovación Productiva de Argentina. Excoordinador del Grupo de Trabajo de Genética Forense y Derechos Humanos del Ministerio de Relaciones Exteriores de la República Argentina. Como investigador contribuyó a la identificación genética de más de un centenar de personas apropiadas en su niñez por la última dictadura militar argentina. Autor de numerosos artículos en libros y revistas académicas, así como editor, coordinador y compilador de un gran número de publicaciones a nivel internacional sobre aspectos éticos en genética humana. Actualmente es profesor de Genética y Derechos Humanos de la Universidad Nacional de Tres de Febrero, Buenos Aires, y Presidente de la Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética (Redbioética) UNESCO.

ÍNDICE

Presentación	11
Prólogo	13
Agradecimientos	17
Retos bioéticos sobre la reproducción humana asistida	19
Ética de las investigaciones en genética humana	27
Implicaciones éticas de la manipulación genética para la prevención de enfermedades	43
Aproximación al problema de obesidad y diabetes desde la genética y la bioética	53
Los límites éticos de la genética desde la perspectiva de la Convención de Oviedo	67
Desafíos éticos de la <i>big data</i> en salud	85
Semblanzas de autores	95

Esta obra se imprimió bajo el cuidado de Ediciones Coyoacán, S. A. de C. V.,

Av. Hidalgo No. 47-B, Colonia Del Carmen, Deleg. Coyoacán, 04100,

Ciudad de México, en marzo de 2018

El tiraje fue de 1000 ejemplares más sobrantes para reposición.