

III. INVESTIGACIÓN Y EXPERIMENTACIÓN EN SALUD

LOS LÍMITES DE LA INVESTIGACIÓN GENÉTICA

Paulina BOLÍVAR
Francisco BOLÍVAR

Los avances más recientes en la biología molecular permiten redefinir un amplio espectro de enfermedades y comportamientos humanos a través del análisis de la información biológica individual, claramente diagnosticables y predecibles. Estas tecnologías de análisis genético nos han provisto de instrumentos poderosos, eficientes, de bajo costo y de clara contundencia para conocer los perfiles biológicos que pueden predecir la aparición de problemas físicos y anormalidades de comportamiento en la vida futura de los individuos. Se abre así la posibilidad del establecimiento de bancos de información genética computarizados donde se conozca eventualmente al detalle la configuración genética de cada persona y, con ello, el gran riesgo de afectar la libertad del individuo a través de un manejo equivocado. Si bien dentro de un contexto médico esta información puede ser de importancia fundamental para el individuo, en cuanto a que le permita adecuar su modo de vida en beneficio personal, es indispensable fomentar la discusión acerca del uso potencial de la información fuera de contextos médicos. Las preguntas básicas son: quién debe tener acceso a esta información y cómo se puede evitar el abuso de la misma.

1. LA INGENIERÍA GENÉTICA

Estas nuevas técnicas, emanadas de la biología molecular, permiten analizar, diagnosticar y mezclar la información genética de los seres vivos para producir nuevas combinaciones. Desde hace milenios el hombre ha domesticado diversas especies de microorganismos, animales y vegetales, y más aún, las ha seleccionado y en-

tre cruzado para obtener nuevas variedades con características más adecuadas a sus necesidades.

Sin embargo, con el descubrimiento de la estructura del material genético, en 1953, nace la biología molecular; con ella se inicia una nueva etapa en la historia de la biología.

El año 1970 marca otra etapa importante: el comienzo de la manipulación enzimática del material genético de los seres vivos y, por consiguiente, la aparición de la ingeniería genética y molecular o tecnología del DNA recombinante.

Los métodos de DNA recombinante permiten el aislamiento, la multiplicación y la propagación de regiones específicas de DNA, lo que a su vez facilita el análisis, cuya importancia es fundamental dentro de la investigación básica, ya que algunas de las interrogantes que más han preocupado a los biólogos por más de un siglo están íntimamente relacionadas con la organización y la expresión del material genético de las células. Será mediante el uso de técnicas de ingeniería genética como se establezcan métodos de diagnóstico y posibles métodos de curación de ciertas enfermedades moleculares.

Ahora ya es posible diseñar organismos más adecuados para instrumentar procesos industriales mediante la alteración de su información genética a través de la introducción de genes de otros organismos. Las posibilidades se perfilan con una amplitud tal, que el horizonte parece sólo estar limitado por la imaginación del hombre.

Este foro tiene como uno de sus objetivos generar una discusión acerca de una de las áreas de impacto de estas nuevas técnicas, que incidían originalmente en el área de la salud humana; ésta es el diagnóstico genético. La utilización potencial de los resultados de estas pruebas dentro y fuera de contextos médicos, las interrogantes de quién debería tener acceso y quién puede comercializar la información biológica de los individuos, las maneras de evitar abusos así como los aspectos étnicos y legales implicados en el manejo de dicha información, son solamente algunos de los temas que serán tocados el día de hoy.

2. EL NUEVO DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Como ya se ha indicado, el conocimiento detallado de la configuración genética de los organismos vivos, revelados por el examen de su DNA, está emergiendo como un componente importante me-

diante el uso de las técnicas de diagnóstico. Este nuevo nivel de análisis tal vez fue originalmente convenido para el estudio de los desórdenes genéticos hereditarios.

Sin embargo, hoy está claro que aspectos como la predisposición a enfermedades, las respuestas corporales a ciertos agentes infecciosos, drogas y productos químicos, además del diagnóstico rápido y certero de enfermedades infecciosas, son algunas de las áreas donde el diagnóstico genético está teniendo ya un gran impacto de la salud.

La carga genética y, por tanto, el potencial biológico varían en alto grado entre los individuos. Cada uno de los aproximadamente 500 mil genes humanos tienen miles de oportunidades de mutación o cambio; en consecuencia, los mismos genes en distintos individuos experimentan variaciones en su secuencia de DNA. Por ello, puede decirse que existen varias versiones de cada gene en la población, aunque en lo general la mayoría de estas variaciones no causan efectos observables. Sin embargo, estos cambios en ocasiones producen cierto tipo de alteraciones que generan estados “anormales” conocidos como enfermedades genéticas o desórdenes hereditarios, ya que pueden ser transmitidos de generación en generación. Estos trastornos representan un problema creciente en la población mundial y, en algunos países, han adquirido proporciones endémicas.

Gracias a los avances científicos en el área de la genética molecular están emergiendo métodos de diagnóstico para el examen de la configuración genética de individuos enfermos. Éstos se llevan a cabo mediante la detección de un “marcador genético”, que puede ser una secuencia anormal de DNA presente en un gene, o bien una secuencia heredada junto con un agente causante de una enfermedad.

A partir de una muestra de sangre, se obtiene el DNA del individuo y se fragmenta con enzimas denominadas endonucleasas de restricción, las cuales cortan al DNA en sitios específicos. Los fragmentos se separan en función de su tamaño y se fijan a un soporte para su análisis.

Existen dos métodos principales para identificar el marcador correspondiente en esta muestra. El primero utiliza como rastreador una secuencia de DNA específica que ha sido definida con base en estudios extensos de poblaciones afectadas con el mismo desorden genético. El segundo analiza el patrón obtenido a partir del corte del DNA en sitios precisos y lo compara con los patrones “norma-

les” obtenidos de individuos sanos. La interpretación de los resultados rara vez es conflictiva, ya que las pruebas son altamente sensibles y específicas en cuanto, no hay confusión acerca de la enfermedad en cuestión, y por ende su validez es contundente. Este tipo de análisis permite generar lo que podría definirse como una “huella genética” tan específica e individual como la propia huella digital.

Es indispensable aclarar aquí que mediante este conjunto de pruebas se pueden detectar desórdenes de dos tipos, fundamentalmente distintos. Primero se encuentran las alteraciones genéticas que producen las enfermedades en alguna etapa de la vida, independientemente de factores externos, como el síndrome de Dawn, la B-talasemia o la Corea de Huntington. En segundo lugar, se encuentra otro tipo de alteraciones genéticas que pueden identificar exclusivamente predisposición a enfermedades, lo que implica que otras variables aparte de la carga genética, a saber, nutrición, estado general de salud, envejecimiento, contaminación ambiental, etcétera, pueden influir en la aparición de la enfermedad, como en el caso de algunos tipos de diabetes, enfermedades cardíacas, enfisemas, etcétera.

Las nuevas técnicas permiten conocer detalladamente aspectos físicos e incluso predisposiciones psicológicas del individuo, que anticipan la aparición de problemas en un futuro, independientemente de que existan o no manifestaciones externas o síntomas en el momento del diagnóstico. Más aún, el diagnóstico puede llevarse a cabo previo el nacimiento mismo del individuo mediante el análisis de líquido amniótico extraído de la madre.

Estas “huellas genéticas” servirán para gran número de propósitos: en aspectos clínicos, por ejemplo, pueden apuntar hacia ciertas medidas terapéuticas y preventivas; pueden alentar a los padres sobre el hecho de concebir un hijo con problemas hereditarios graves; pueden ayudar a identificar problemas potenciales de salud o de comportamiento para tomar o proteger a trabajadores con susceptibilidades específicas a agentes tóxicos o químicos; pueden proveer evidencias sólidas para decisiones legales sobre responsabilidad criminal, etcétera.

Sin embargo, la información obtenida de las pruebas de diagnóstico no siempre es benéfica o benigna para la persona interesada, ya que muchas veces nada puede hacerse para aminorar o corregir los defectos descubiertos. Más aún: la información extraída de las

pruebas de diagnóstico genético también pudiera ser utilizada erróneamente y convertirse en instrumento para justificar abusos. Por ejemplo, por medio de discriminación racial o sexual, para legitimar prácticas excluyentes de fuentes de trabajo o incrementar el poder institucional con poco respeto por los derechos o el destino personal de los individuos. La prerrogativa para aplicar pruebas y manejar información es reconocida como una fuente de poder y de control social, por lo que es indispensable la discusión detenida de las implicaciones que pudiera tener el análisis detallado de la información genética del individuo y el manejo de los datos obtenidos de dicho análisis.

Imaginemos lo que ocurriría a un joven de 25 años si se descubre, mediante el diagnóstico genético, que inevitablemente desarrollará una enfermedad fatal cerca de los 45 años. El simple hecho de saber que existe este problema potencial, aunado a la imposibilidad de detenerlo, con mucha probabilidad representará para el individuo una fuente de extrema ansiedad. Podrá convertirse en un poderoso motivo de discriminación, al negársele oportunidades de trabajo, seguros médicos o de vida. En otras palabras, este individuo (y en algunos casos su familia) quedaría marcado con un estigma por el resto de sus días. Pudiera llegarse al extremo de colocarlo dentro de la categoría de “desahuciado”, a pesar de que pudieran quedarle varios años de vida normal y productiva. De aquí se desprende la importancia primordial de limitar el acceso a esta información y definir las responsabilidades de las personas que la conocieran. Dado que los médicos son quienes manejarán los informes en primera instancia, deben ser capaces de ofrecer al individuo consejo genético dentro de un marco de ética y respeto a los derechos humanos.

3. LA ÉTICA MÉDICA

Dos problemas fundamentales se plantean en cuanto al manejo de la información genética de los individuos en contextos sociales: el secreto médico profesional y el manejo de la verdad.

La antigua ética médica era muy individualista, lo cual explica que en el tema del secreto profesional se pensara en que recala en el médico para proteger la esfera íntima del paciente. Se trataba, sobre todo, de la protección de la vida privada del individuo. Pos-

teriormente se ha dado una evolución en el sentido de que se ha tomado conciencia de los aspectos sociales y de sus consecuencias en relación con el secreto profesional, quedando el médico liberado muchas veces de su obligación de guardar secreto en caso de que pudieran verse gravemente perjudicados con intereses del paciente, de otras personas o de la comunidad.

Muchas veces resulta difícil ver con claridad si el derecho personal a mantener la privacidad individual tiene rango de prevalencia sobre el derecho a la comunidad a saber determinada información o a la inversa.

El segundo problema planteado es la contraparte de la obligación médica de decir la verdad. El hecho de que un médico diga al enfermo la verdad de su enfermedad es un asunto muy delicado, ya que si bien esta verdad puede anunciarle vida y bienestar, o liberación respecto al miedo o la angustia, también puede ser el anuncio de su condena al sufrimiento o la muerte.

Sin embargo es necesario resaltar que esta relación de confianza entre médico y paciente sería inexistente en el caso del diagnóstico de daños o predisposiciones genéticas en ámbitos donde la información se maneja sencillamente como un hecho objetivo fuera del contexto individual del paciente.

¿Quién toma la responsabilidad de las decisiones y los efectos que de estos diagnósticos se desprendan? ¿Tienen los miembros de la familia el derecho a conocer la información biológica de sus parientes o de sus descendientes? ¿Un médico tiene el derecho o la obligación de comunicar información crítica sobre una enfermedad genética a los miembros de la familia que pudieran estar afectados? ¿El derecho a obtener un empleo determinado puede depender del derecho de tener los genes adecuados? ¿Pueden las compañías de seguros negarse a asegurar a individuos con predisposición a enfermedades? ¿Quién es dueño de esta información y quién puede comercializarla?

Por otro lado, ¿estaríamos de acuerdo en que fuera capitán de un avión alguien con una elevada probabilidad de ataque cardíaco? ¿Dónde está y quién determina el compromiso?

Esta información pudiera convertirse entonces en una herramienta de control social.

4. EL CONTROL SOCIAL A TRAVÉS DE LA MANIPULACIÓN DE LA INFORMACIÓN BIOLÓGICA

“Manipular” es una voz de origen latino, de manos, mano y pellere, empujar, o llenar, y su significado original era el de “tomar cosas en las propias manos”. Actualmente manipular significa operar, hace algo con las manos. La palabra manipulación otrora estaba restringida al área de la tecnología; sin embargo, desde finales del siglo pasado se extendió su uso a campos como la psicología y la medicina.

El significado de la información obtenida por los métodos de diagnóstico genético descansa, por supuesto, en la manera en que dicha información sea manipulada o utilizada. Si bien es claro que en el contexto médico estas pruebas diagnósticas permiten al individuo manipular su forma de vida en beneficio propio, en esferas no clínicas esta información pudiera ser manipulada por instituciones para su provecho, sin respeto de la persona humana. Tenemos que definir entonces, sobre todo, los límites éticos de la utilización, de la manipulación de la información biológica.

En el peor de los escenarios, el diagnóstico genético pudiera crear una clase de personas no aptas para trabajar, no con base en síntomas claros existentes, sino en la anticipación de posibles síntomas futuros. En un ambiente económico altamente competitivo, las empresas deben tratar de conseguir los mejores empleados con base tanto de su productividad potencial, como de su salud futura. Si la probabilidad de riesgo médico futuro se empieza a manejar con criterio para emplear personal, muchos individuos serían clasificados como no aptos para trabajar. Sin embargo, habría también que pensar que la sociedad pudiera tener derecho, por ejemplo, a que ciertos trabajos, donde se involucra la vida de otros, no fueran realizados por individuos susceptibles a cierto tipo de problemas. Y aquí nuevamente, ¿dónde está y quién determina el compromiso?

Desgraciadamente, en países desarrollados, las estrategias institucionales han comenzado a asignar responsabilidades de salud a los trabajadores, tratando de predecir quiénes pudieran desarrollar enfermedades para de este modo negarles sus fuentes de trabajo sin riesgo de demandas legales.

Este es el contexto en el que cierto tipo de pruebas de diagnóstico empiezan a ser introducidas en algunos lugares de trabajo, en

favor de intereses económicos y pasando por encima de los derechos individuales.

5. LOS LÍMITES DE LA INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

El verdadero problema que nos plantea el progreso científico tecnológico no consiste en los medios ni en los métodos en cuanto a tales, ya que éstos en gran medida están resueltos, sino sobre todo en la determinación de los fines de uso de estos métodos. Tenemos que definir, por tanto, los límites éticos y jurídicos de la manipulación de la información genética y generar definiciones claras de responsabilidades acerca de las posibles consecuencias de su abuso.

No cabe duda que el problema de diagnóstico genético como se comprende actualmente es muy complejo; por lo tanto, no se puede plantear una estrategia única para contender con todas las interrogantes que surgirán cuando se practique de manera consuetudinaria. De aquí que se recomienda enfáticamente la realización de investigación sobre las consecuencias tanto positivas como adversas que pueden generarse a partir de la manipulación de la información genética, y en particular su impacto sobre los derechos naturales del hombre entre los cuales resaltan su derecho a la libertad, a la dignidad, a la vida, al trabajo y a la seguridad personal pero también sobre los derechos de la sociedad a conocer cierto tipo de información de sus integrantes y del balance que debe instrumentarse entre ambos derechos.

Es esencial que antes de que las pruebas de diagnóstico genético sean utilizadas con fines no clínicos, se asegure que prevalezca la justicia social de los derechos individuales, pues de otra forma, intereses económicos en pro de la eficiencia del trabajador pudieran sobreponerse a derechos y valores humanos. Asimismo, se deben desarrollar medidas encaminadas, por ejemplo, a prevenir la discriminación en contra de individuos con predisposición a enfermedades genéticas, seguros de trabajo y de vida especiales.

Finalmente, hay que concientizar de que estamos ante la presencia de nuevas herramientas con las que es posible generar nuevos espacios y nuevas situaciones nunca antes enfrentadas por el hombre tanto como individuo, como por sociedad. La tecnología de punta siempre nos confronta con la disyuntiva de su utilización. No olvi-

demos la caja de Pandora ni, por ejemplo, el abuso de las tecnologías nuclear y biológica para la fabricación de armas mortíferas. Hay que crear conciencia, hay que educar el maravilloso potencial que ofrece el uso adecuado de las tecnologías genéticas y biológicas, pero también debemos generar los elementos que nos permitan, a través de un balance de un compromiso adecuado, contender como individuos libres y como sociedad entera, con muchos de los posibles escenarios complejos que se han mencionado y con otros que seguramente emergerán como consecuencia de la investigación genética ya que sus límites, pensamos, están en la imaginación del hombre.

