

IMPLICACIONES DE UN AVANCE TECNOLÓGICO: PROYECTO DEL GENOMA HUMANO

IMPLICATIONS OF A TECHNOLOGICAL ADVANCE: PROJECT OF THE HUMAN GENOME

*Ivett Rubio Camisola**, *Mabel Creagh Peña***, *Rolando Valdez Cruz****.

*MSc. Licenciada en Enfermería. Profesora Asistente. Facultad “Calixto García Iñiguez”. Correo electrónico:

ivettrs@infomed.sld.cu

**MSc. Licenciada en Enfermería. Especialista de 1er grado en Enfermería Comunitaria.

Profesora Asistente.

Correo electrónico: mabel.creagh@infomed.sld.cu

***MSc. Dr. Profesor Instructor. Facultad “Calixto García Iñiguez”. Policlínico Docente: Marcio Manduley Murillo. Correo

electrónico: rolandovc@infomed.sld.cu

RESUMEN

Para valorar el impacto que tiene el desarrollo de un logro científico técnico hay que tener en cuenta su implicación en el desarrollo social del ser humano, ya que desde el punto de vista ético, la ciencia y la tecnología, ha de ser vista positivamente, por cuanto: conocer, siempre es un bien, y constituye una gran esperanza para el ser humano, un ejemplo de ello es el Proyecto de Genoma Humano por lo que se hace imprescindible valorar el impacto del mismo sobre el desarrollo social e individual del hombre como ser social, y para ello, se realizó una revisión bibliográfica que argumenta la importancia de esta investigación y sus consecuencias sociales para el ser humano, resultando: que las opciones orientadas al bien de las personas que surgen del Proyecto Genoma Humano son promisorias, y ha de alentarse la investigación para así obtener todas las ventajas que dé él se derivan, demostrándose: que con su desarrollo en manos de compañías particulares con fines lucrativos se corre el riesgo de que sea usado con fines bélicos o deshumanizados, y creará diferencia abismales y oportu- nista, entre los países, los sistemas sociales, y sobre todo, en los seres humanos.

Palabras Clave: Genoma Humano, Problemas sociales de la ciencia y la técnica, Globalización, Ética, Valores Humanos.

ABSTRACT

To value the impact that has the development of a technical scientific achievement it is necessary to keep in mind their implication in the human being social development, since from the ethical point of view, the science and the technology, it must be seen positively, since: to know, it is always well a, and it constitutes a great hope for the human being, an example of it is it the Project of Human Genome for what becomes indispensable to

value the impact of the same envelope the social development and the man's singular like social being, and for it, was carried out a bibliographical revision that argues the importance of this investigation and their social consequences for the human being, being: that the options guided to the good of people that Genome Human arises of the Project are promissory, and the investigation must encourage he/she stops this way to obtain all the advantages that he/she gives he is derived, being demonstrated: that with their development in hands of companies peculiar with lucrative ends one runs the risk that it is used with warlike ends or deshumanizados, and it will create abysmal difference and opportunist, among the countries, the social systems, and mainly, in the human beings.

Key Words: Human Genome, social Problems of the science and the technique, Globalization, Ethics, Human Values.

INTRODUCCIÓN

El desarrollo científico-técnico alcanzado en relación con la práctica médica, lejos de despejar una vía sin obstáculos para lograr el bienestar del hombre, ha creado una situación polémica y contradictoria en que la duda sobre qué hacer es un hecho evidente¹, uno de estos proyectos es el desarrollo del Genoma Humano, actividad investigativa que haría posible el desarrollo de la medicina predictiva y la terapia génica. Esto representaría la posibilidad de lograr una curación efectiva y radical, no sólo de las enfermedades de origen genético, sino de aquellas en cuyo desarrollo tiene una influencia notable la predisposición genética del individuo.²

El avance de la genética y la genómica es uno de los problemas que ocupan mayor atención en el escenario mundial en cuanto a logros científicos y problemas bioéticos, ya que mientras que los países más desarrollados en infraestructura científica –tecnológica conducen proyectos que parecen solo un arranque a la imaginación, los países subdesarrollados aunque no pueden estar directamente implicados a estas investigaciones si se ven enfrentados de la misma forma a las implicaciones legales, sociales y éticas de los desarrollos científicos, demostrándose cada vez más la diferencia entre el norte y el sur.³

La enorme desigualdad que existe entre los países en cuanto a cultura, sociedad, ciencia, tecnología y finanzas, es uno de los primeros problemas que existen en el mundo, y para que esta diferencia desaparezca, se necesita solidaridad y cooperación entre los países, pero la globalización de hoy impera lo impide.^{4,5}

El problema de la globalización consiste en que se vive en un mundo unipolar, con políticas neoliberales que solo benefician a un reducido grupo de monopolios transnacionales frente a los cuales las economías subdesarrolladas no pueden hacerle frente, no obstante, ante esta coyuntura, y después de 200 años de explotación, los países del sur se han integrado en mecanismos regionales en busca de un comercio libre, con un intercambio cultural, científico y técnico que les permita lograr un desarrollo de sus economías, basadas en la igualdad, solidaridad, cooperación y hermandad que los una, haciendo un uso sostenible de la naturaleza.

Países como Cuba, Brasil, Venezuela, Argentina, Chile, Sudáfrica, Rusia, India, y China, son un ejemplo palpable de desarrollo globalizado positivista que se evidencia a través de mecanismos internacionalistas tales como: MERCOSUR (Mercado Común del Sur), UNASUR (Unión de Naciones del Sur), ALBA (Alianza Bolivariana para las Américas) y BRICS (Brasil, Rusia, India, China, Sudáfrica).

En el año 2004, la Comisión Mundial sobre la Dimensión Social de la Globalización, publicó un documento en el que analiza la importancia de esa dimensión, resalta la importancia de preservar los valores humanos y mejorar el bienestar de la gente en términos de libertad, prosperidad y seguridad, con esto se cambiaría la percepción sobre los efectos negativos de la globalización, el análisis concluye con la sugerencia de que debía construirse una globalización más justa sobre la base de un sistema económico global que fuera productivo y equitativo, es decir: una "Globalización Solidaria" con una responsabilidad compartida en cuanto a la prestación de asistencia a los países e individuos excluidos o desfavorecidos por este fenómeno.⁶

Hasta la fecha esto no se ha materializado, por lo que ciertamente se requieren de formulas más sencillas, sobre todo de la toma de conciencia de todos los involucrados en este fenómeno mundial, y sólo entonces, con la voluntad necesaria, se podrá revertir la situación actual.

EL PROYECTO DE GENOMA HUMANO

El PGH es el primer gran esfuerzo coordinado internacionalmente en la historia de la Biología. Se propone determinar la secuencia completa (más de 3000 ·10 pares de bases) del genoma humano, localizando con exactitud (cartografía) los 100.000 genes aproximadamente y el resto del material hereditario de nuestra especie, responsables de las instrucciones genéticas de lo que somos desde el punto de vista biológico permitiendo conocer el manual de instrucciones de la síntesis de las proteínas del cuerpo humano que determinan las funciones corporales, tales como: la constitución de los distintos órganos, el color de la piel, la estatura, etc. Ello hará posible ubicar los genes que producen enfermedades genéticas o susceptibilidades genéticas para desarrollar una determinada enfermedad y la posibilidad de hacer diagnósticos más certeros constituirá un buen instrumento para tratar al paciente de mejor manera.^{7,8}

Cada ser humano porta alrededor de 75 variantes genéticas de enfermedades hereditarias, unos 4 mil trastornos genéticos se deben a genes mutantes, algunos muy comunes, tales como: la sickleemia, la talasemia y la fibrosis quística, procesos que se caracterizan por la alteración de un solo gen. También se producen enfermedades por defectos en varios genes, como los cánceres, diabetes, enfermedades cardíacas y algunos trastornos psiquiátricos, las que además, requieren la combinación con varios factores externos para producirse^{9,10}.

Sin embargo estas nuevas posibilidades plantean una serie de dilemas desde el punto de vista ético que han de ser analizados cuidadosamente ya que el conocimiento obtenido de la identificación de los genes humanos como se ha estado enunciando posibilitaría:^{9,11,12}

- El diagnóstico de enfermedades genéticas, tanto intraútero como postnatalmente.
- Se puede identificar genes que son responsables de características humanas, tales como el color de los ojos y la estatura y, eventualmente, los componentes genéticos que determinarían la inteligencia y la conducta
- Una vez que fueran elaboradas las aplicaciones terapéuticas, presentarían la ventaja de tratar y curar las enfermedades en lugar de tratar sólo los síntomas, como se hace en la actualidad.

Pero por otra parte este sería un descubrimiento científico técnico que:^{9,11,12}

- No estará al alcance de todos
- Se pudiera introducir en la discriminación existente por razas o sexos

- Pudiera crearse un nuevo tipo de selección "no natural" en la que los hombres más aptos serían los que posean más recursos monetarios, sin que medie para nada la capacidad de adaptación al medio.
- La terapia génica de las células germinales, que aún no ha sido abordada en humanos, implicaría modificaciones genéticas de dichas células, lo que se transferiría a las generaciones futuras

Todos estos aspectos tienen bases sólidas que no se pueden negar, pero que dependen de los valores humanos, y por todos es conocido, que esto, aparejado al desarrollo creciente de la ciencia, ha provocado que la misma se esté utilizando para destruir a la raza humana y no para su bienestar.¹³

La causa radica en que estos proyectos requieren de un gran capital monetario y son asumidos por sectores privados, cuyo principal objetivo, sería explotar comercialmente los resultados con lucro potencial, fundamentalmente para la industria farmacéutica, y como utiliza capital privado, este concentra sus pesquisas en genes específicos para las 20 enfermedades más comunes que matan a más del 80% de la población.¹⁴

El PGH es un claro ejemplo de lo que se ha definido como las dos caras de la ciencia, teniendo en cuenta que:

1. La producción de conocimiento científico que condiciona valores morales que van más allá de los que han sido asimilados por la cultura tradicional.
2. La inversión financiera en el desarrollo de economías nacionales que promueven el crecimiento económico mediante el desarrollo de nuevas tecnologías, la creación de puestos de trabajo y la mejora del bienestar.

Es por ello que el panorama resultante de estos hallazgos ha sido mucho más complejo que el esperado, y el viejo paradigma: “un gen, una enfermedad” ha quedado definitivamente atrás, pero sin un sustituto definido¹⁵.

El abaratamiento de las tecnologías de secuenciamiento hará posible, probablemente, en el plazo de una década, el estudio de los genomas individuales, como ya se hizo con algunas personalidades y es lo que se pretende hacer con los proyectos de los 1 000 y de los 10 000 genomas.^{16, 17}

El proyecto genoma humano es de una proyección difícil de imaginar y traerá como consecuencia dilemas éticos de no fácil solución, pero de tener en cuenta las perspectivas bioéticas de Manuel J Santos Alcántara¹⁸ de fundamentar el PGH en los clásicos principios de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia, este será el mayor logro científico técnico que se logre en beneficio de la humanidad ya que:

1. Se considerará la opinión del interesado en cuanto a conocer o no el diagnóstico que se está pesquisando y los eventuales impactos psicológicos de ello, ya que los individuos poseen la capacidad de deliberar y actuar en consecuencia
2. El estudio genético sólo se ofrecerá cuando se estime que los beneficios del estudio sobrepasan los riesgos, y que los resultados mejorarán el bienestar del individuo.
3. El estudio genético sólo se ofrecerá cuando no produzca daño psicológico, no altere las relaciones familiares ni ponga en peligro la situación laboral o de seguros médicos.

Todos los ciudadanos tendrán acceso a todos los tests genéticos necesarios sin discriminación económica, social, racial ni religiosa.

CONSIDERACIONES FINALES

Todo nuevo conocimiento, es revolucionario, en la historia de la ciencia y de la humanidad la revolución genética ha introducido a los seres humanos en las fuentes mismas de la vida, para que el científico pueda intervenir en los complejos y desconocidos fenómenos que la rigen.¹⁴

Este pensamiento tan acertado y siempre actual, no pudo prever que el científico al intervenir en los complejos y desconocidos fenómenos que rigen la revolución genética, no la desarrollara única y exclusivamente para el bien de la humanidad, ya que en países desarrollados como Estados Unidos de Norteamérica Jonathan L., un niño de cinco años que tenía dificultades de aprendizaje, al hacerle exámenes genéticos detectaron que padecía "Síndrome X de Debilidad", una forma hereditaria de retraso mental, poco después, la mutua médica, le canceló el seguro, alegando, que la suya era una "condición que existía antes de la contratación de la póliza". Una asistente social, Kim G., que fue despedida de su trabajo una semana después de que ingenuamente revelara en una reunión de trabajo que su madre tenía el mal de Huntington. y que ella, tenía un 50% de probabilidades de padecer esa enfermedad, caracterizada por el deterioro paulatino del cerebro. Terri Seargent, de 43 años, que trabajaba como administrativa en una empresa de Wilmington (Carolina del Norte) fue despedida cuando el departamento de personal empezó a recibir facturas médicas de 3.800 dólares por su deficiencia genética Alpha 1-Antitrypsin. Los empleados del laboratorio Lawrence de la Universidad de Berkeley, se querellaron al enterarse de que los estaban analizando genéticamente y el juez desestimó su caso. Según Science, un 13% de los encuestados afirma haber perdido su trabajo por su predisposición genética. Cálculos extraoficiales de Mark A. Rossi, un estudioso del tema, sitúan el impacto de la exclusión de los seguros médicos entre 35 a 60 millones de personas. La Asociación Nacional de Gestores de Empresas ha admitido que el 1% de las empresas revisa el historial genético de su personal. Ningún organismo oficial de EE UU contabiliza los casos de discriminación genética. El Congreso tiene desde hace dos años cuatro proyectos de ley pendientes de aprobación a causa de las diferencias entre demócratas y republicanos, todos ellos relacionados con las implicaciones políticas del PGH. Los demócratas quieren medidas drásticas que prohíban a las empresas y a los seguros médicos discriminar y que permitan a las víctimas solicitar indemnizaciones. Los republicanos en cambio se oponen a restringir a las empresas el derecho a obtener información genética de potenciales empleados.

19

El PGH también tiene implicaciones económicas y culturales que afectan el desarrollo del ser humanos entre las que se encuentra el aumento de los costos de los estudios, los tratamientos y los programas sociales para poder costear el financiamiento de este programa.¹⁹

Entre las implicaciones medicas en las que está involucrado el PGH es el haber creado una brecha entre la capacidad diagnóstica, predictiva y terapéutica, por ejemplo: haciendo uso del PGH se puede detectar que una paciente tiene muchos genes que pueden provocar una enfermedad cardiovascular, pero a su vez, tiene factores externos que influyen en la aparición de la enfermedad, por tanto, hay que realizar 20 marcadores para saber si ese ser humano está en riesgo, pero si de los 20 solo tiene alterados 5 cómo se le va a decir a la persona que tiene riesgo de tener una enfermedad coronaria para que viva día a día la incertidumbre de padecer dicha enfermedad coronaria. Con su información predictiva lo único que haría sería provocar alteraciones emocionales en el ser humano que ha sido informado de que en algún momento de su vida padecerá de una enferme-

dad, y que resolvería decirle a una mujer que a los 40 años tiene un 60% de tener BRACK 1 y BRACK 2 (gen del cáncer de mama), y a los 60, un 70%.^{19, 20}

No obstante a lo anteriormente expuesto, las opciones orientadas al bien de las personas que surgen del PGH son promisorias, y ha de alentarse la investigación para así obtener todas las ventajas que de él se derivan, y un ejemplo de ello es Cuba, donde su desarrollo va desde la aplicación de productos biotecnológicos como la vacuna recombinante anti-hepatitis B²¹, la estreptocinasa recombinante²² y las vacunas terapéuticas para neoplasias malignas hasta los protocolos de tratamiento oncológico según el inmunofenotipo u otros marcadores tumorales,²³ y cuenta desde 1981 con un Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas de base comunitaria.²⁴ Infomed muy tempranamente reconoció la importancia del acceso a bases de datos como el GenBank, una de las tres más relevantes del mundo en cuanto a información genética²⁵ y un reciente esfuerzo en tal sentido es la creación de un sitio web sobre el tema (<http://blogs.sld.cu/oserranob/>) ya que la comprensión de los mecanismos que se develarán sobre la patogenia de las enfermedades, los ensayos diagnósticos y nuevas alternativas terapéuticas que de ello se derivarán, exigirán un conocimiento que no podrá ser superficial y por tanto requerirá de una formación continua de científicos e investigadores, así como del conocimiento de las resoluciones que cuiden de ello.¹⁸

Por tanto las posibilidades de que el PGH se use globalmente para el bien de la humanidad es factible, lo único que se necesita, es la voluntad política, solidaria y humanista de los hombres²⁶. En una última fase (2003-2005) México se colocó a la vanguardia de la medicina genómica en América Latina, en menos de cinco años, lo que ha sido posible gracias a la voluntad política, la formación de recursos humanos, la vinculación de la investigación con el Sistema Nacional de Salud y los avances tecnológicos. Su principal testimonio es la creación del Instituto Nacional de Medicina Genómica.

El PGH es, y será, un logro científico – técnico de la humanidad, pero de seguir el neoliberalismo que impera en este mundo unipolar, cuya única finalidad es, y será, excluir al estado de todo desarrollo científico – técnico y privatizarlo, con el fin de maximizar ganancias, hará más ricos a los ricos, y más pobres a los pobres, sin ningún beneficio para la mayoría de los seres humanos, ya que con su desarrollo en manos de compañías particulares con fines lucrativos se corre el riesgo de que sea usado con fines bélicos o deshumanizados, y creará diferencia abismales y oportunista, entre los países, los sistemas sociales, y sobre todo, en los seres humanos, por tanto queda en manos del científico e investigador que sea para el bien de todos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bory Pomares E. Ramírez Iglesias B. Laria Menéndez A. Elizalde Jorrín I. Proyecto genoma humano y la formación de valores en los estudiantes. *Educ Med Super* v.11 n.2 Ciudad de la Habana jul.-dic. 1997.
2. Dulbecco R. Terapia génica: ¿cómo utilizarla? *El Correo de la Unesco*, 1994:12.
3. Consideraciones ético filosóficos en el desarrollo de la genética (Revista Bioética, Centro Bioética Juan Pablo II (Septiembre –diciembre 2007).
4. Conferencia del curso de post grado de Problemas sociales de la ciencia y la tecnología “Desarrollo norteamericano”. FCMH Calixto García Iñiguez. 15 de junio de 2011.

5. Bruce Diago N, Vázquez Almoguera E, Vizcay Castilla M, Alberro Fernández M. Las investigaciones biotecnológicas. Implicaciones éticas y sociales. Universidad de Ciencias Médicas “Dr. José Asfey Yara”. Ciego de Ávila.2012
6. Comisión Mundial sobre Dimensión Social de la Globalización. Por una globalización justa: Crear oportunidades para todos. Ginebra: OIT; 2004.
7. Iáñez Pareja E. Aspectos Bioéticos de la Biotecnología. Depto. de Microbiología e Instituto de Biotecnología Universidad de Granada.2009
8. Green E, Guyer M. Los grandes avances por el genoma humano no son inminentes, Nature y Science, Washington, febrero 10/2011.
9. Sasson A. Biotecnologías aplicadas a la producción de fármacos y vacunas. La Habana, Cuba: Elfor Scientiae; 1998. p. 81-95.
10. James R Downing, Richard K Wilson, Jinghui Zhang, Elaine R Mardis, Ching-Hon Pui, Li Ding. The Pediatric Cancer Genome Project. Nature Genetics 44, 619–622, 29 may 2012.
11. Revista Cuadernos de Bioética 1995; 5 (22):235-36.
12. Newell N. Biotechnology. En: Reich WT. Encyclopedia of Bioethics. Simon & Schuster Mac Millan, New York, 1995.
13. Kottow L. Introducción a la bioética. Editorial Universitaria, 1995:10.
14. Ross Martín D. Álvarez Álvarez L. Chávez Viamontes JA. Pérez Marianela LM. Lezcano Góngora AO. Genoma humano. Actualidades y perspectivas bioéticas. (Ensayo I). Rev Humanidades Medicas v.2 n.1 Ciudad de Camaguey. Cuba. ene.-abr. 2002
15. Bodmer W, Bonilla C. Common and rare variants in multifactorial susceptibility to common diseases. Nature Genetics. 2008;40(6):695-701
16. Wheeler DA, Srinivasan M, Egholm M, Shen Y, Chen L, McGuire A, et al. The complete genome of an individual by massively parallel DNA sequencing. Nature 2008; 452:872-77.
17. Check Hayden E. 10,000 genomes to come. Nature. 2009; 462(7269):21.
18. Santos Alcántara MJ. Aspectos Bioéticos del consejo genético en la era del proyecto del genoma humano. Acta Bioética 2004; año X, NO 2
19. De León N. Conferencia de la maestría de ética y bioética. Centro Juan Pablo II. La Habana, Junio 2012.
20. Yali Xue, Yuan Chen, Qasim Ayub, Ni Huang, Edward V. Ball, Matthew Mort, et. al. Deleterious- and Disease-Allele Prevalence in Healthy Individuals: Insights from Current Predictions, Mutation Databases, and Population-Scale Resequencing. The American Journal of Human Genetics 2012, Vol 91 (6), 1022-1032, doi:10.1016/j.ajhg.2012.10.015.
21. Pentón E, Muzio V, González M. The hepatitis B virus (HBV) infection and its prevention by a recombinant-DNA viral surface Antigen (rec-HbsAg) vaccine. Biotecnología Aplicada. 1994; 11(1):1-11.
22. Estrada MP, Hernández L, Pérez A, Rodríguez P, Serrano R, Rubiera R et al. High level expression of streptokinase in Escherichia coli. Biotechnology. 1992; 10:113842.
23. Marsán V, Sánchez M, Socarrás BB, del Valle LO, Macías C, Núñez A, et al. Significado biológico y clínico de la expresión de antígenos mieloides en la leucemia linfocítica aguda pediátrica. Rev Cubana Hematol Inmu-

- noI Hemoter [revista en la Internet]. 2009 Dic [citado 30 Ago 2010]; 25(3). Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892009000300007&lng=es
- 24.Heredero L. Un programa de genética en un país en desarrollo: Cuba. Bol Ofic. Sanit Panam
1993;115(1):32-8
- 25.Benson DA, Karsch-Mizrachi I, Lipman DJ, Ostell J, Wheeler DL. GenBank. Nucleic Acids Research. 2008;
36 Database issue: D25D30.
- 26.Serrano Barrera Orlando R. Bioinformática: una brecha en la formación en el Sistema Nacional de Salud.
Artículo de posición Educación Médica Superior. vol.26 no.1 Ciudad de la Habana ene.-mar. 2012.