

## Bioética y Medicina genómica\*

### Bioethics and genomic medicine

Félix Octavio Martínez-Alcalá

Médico Especialista en Ginecología y Obstetricia,  
Diplomado en Ética por la Facultad de Medicina,  
UNAM.  
Hospital Regional Lic. Adolfo López Mateos, ISSSTE.

Con el propósito de difundir algunos conceptos relacionados con la ética médica y la bioética, así como el análisis sobre los dilemas bioéticos que han ido surgiendo ante el avance de la medicina genómica, se presenta este ensayo.

El ejercicio profesional del médico y del personal de salud en general ha estado determinado desde el siglo V a.C. por los conceptos hipocráticos, cuyas premisas principales eran evitar hacer daño, actuar en beneficio del paciente y respetar la vida.<sup>1</sup> Otras obligaciones que se desprenden del análisis del *Corpus hippocraticum* son la de contar con los conocimientos médicos necesarios y la de no divulgar los asuntos relacionados con los pacientes.<sup>1</sup>

En el transcurrir de la historia estos fundamentos humanistas se han reforzado, sobre todo por Kant, quién señala que el respeto a la persona y a la dignidad humana son imperativos y que la persona nunca debe ser un medio, sino un fin en sí misma.<sup>2</sup> Parafraseando a Sánchez Vázquez<sup>3</sup> a la ética médica la podemos definir como el conjunto sistemático de conocimientos racionales y objetivos acerca del comportamiento moral del personal de salud y la moral médica como el conjunto de principios, normas y reglas de acción orientadas a regular la conducta del personal de salud, en una comunidad social dada y determinada en espacio y tiempo.

En ese contexto cambiante la rápida evolución de las ciencias biológicas y algunos riesgos que se visualizaban como amenazas a la propia existencia del hombre, generaron la aparición de la bioética. En 1971 Van Rensselaer Potter publicó su libro "Bioethics, bridge to the future";<sup>4</sup> acuñó el término con una connotación más amplia, con un enfoque multidisciplinario, incorporando la importancia del cuidado del ambiente, de todos los seres vivos y del compromiso político para desarro-

\*Conferencia Magistral dictada el 7 de octubre del 2015 en Chautla, Puebla.

**Este artículo debe citarse como**

Martínez-Alcalá FO. Bioética y medicina genómica.  
Rev Esp Med Quir 2015;20:343-347.

llar una nueva cultura de supervivencia para el beneficio de toda la sociedad. Esa visión global de Potter no se ha concretado del todo y en muchas interpretaciones se ha reducido al ámbito biológico-médico, como es el caso de la propuesta por Miguel A. Fuentes en su Manual de Bioética,<sup>2</sup> quién la define como: “aquella parte de la filosofía moral que considera la naturaleza, fines y circunstancias y por tanto la licitud o ilicitud de las intervenciones sobre la vida del hombre, particularmente aquellas conexas con el desarrollo de las ciencias médicas y biológicas”.

Posteriormente, el 12 de julio de 1974, en Estados Unidos se emitió el Acta Nacional de Investigación y se creó la Comisión Nacional para la Protección de los Humanos sujetos a investigación Biomédica y Conductual, cuyo resultado se conoce como el Informe Belmont<sup>5</sup> liberado en 1976, es importante porque de él se derivan los principios que utiliza la Bioética para efectuar sus análisis y reflexiones, entre ellos originalmente fueron:

1. El respeto a las personas: deben de ser tratadas como agentes autónomos y proteger a las que tienen su capacidad de autonomía disminuida.
2. Beneficencia: que en sentido estricto se considera una obligación y consiste en maximizar los beneficios posibles, no dañar y disminuir los riesgos de daños colaterales.
3. Justicia entendida como dar un trato equitativo a todas las personas y que los beneficios de la investigación alcancen a todos.

En 1979 Tom Beauchamps y James F. Childress publicaron *Principles of Biomedical Ethics*<sup>6</sup> e incorporaron a los tres principios anteriores el de la no maleficencia; es decir, no hacer daño, el “*primum non nocere*” hipocrático. Aún y cuando han existido críticas a este método principalista

es el más aceptado y será el que utilicemos para realizar algunas reflexiones sobre la medicina genómica.

La medicina genómica es quizá la rama de la medicina con un avance más vertiginoso, el Instituto Nacional de Medicina Genómica<sup>7</sup> menciona entre los eventos que originaron su desarrollo el de Watson y Crick, quienes caracterizaron la estructura de la molécula del ADN en 1953 y posteriormente la identificación del genoma humano, proyecto iniciado en 1990 y terminado en 2003; por último, en nuestro país también se publicó en 2009 el mapa del genoma de la población mexicana.

De acuerdo con el Cambrix Genomic Institute:<sup>8</sup> “la medicina genómica consiste en una especialidad científicotécnica, de carácter multidisciplinario, cuyo objetivo es el de transformar la medicina en una ciencia más predictiva y reproducible para lograr una medicina personalizada. Su objeto de estudio es el genoma, molécula que codifica toda la información sobre el desarrollo y funcionamiento de los individuos. Este código es idéntico en 99.9% pero es en 0.1% en donde radican las diferencias en el aspecto, susceptibilidad a las enfermedades, eficacia y respuesta a fármacos.

Con el propósito de sistematizar las aplicaciones de la medicina genómica se pueden resumir, según su orientación final, en tres áreas como lo ha expuesto Mainneti:<sup>9</sup> la primera es la medicina predictiva, todo lo relacionado con la adquisición de información sobre datos genéticos de las personas, cuyos procedimientos más conocidos son la detección de enfermedades hereditarias mendelianas o la predisposición cuando son complejas, detección que puede hacerse ahora desde el inicio de la vida misma en el caso de la preimplantación o en etapas tempranas de la implantación; o bien el tamizado neonatal y posteriormente en cualquier etapa de la vida.

El conocimiento o no conocimiento de la información genética y la utilización de la misma nos plantea dilemas bioéticos. Algunos autores como Sagols<sup>10</sup> alertan sobre el riesgo de caer en un determinismo genético que afecte la propia identidad y autoestima de la persona, generando una actitud fatalista, y expresa la necesidad de reforzar el “Derecho a la ignorancia genética” y también advierte sobre la posibilidad de que esta información genética, si es conocida por otras personas, familia, comunidad, empresas laborales o compañías de seguros, pueda producir discriminación o estigmatización hacia la persona afectada. Inclusive menciona el término de “parias genéticas”, acuñado por Kitcher en 2002. Al respecto también considera que el ser humano tiene dos dimensiones, una material constituida por el cuerpo humano con toda su composición orgánica y molecular, y otra inmaterial constituida por sus experiencias, sentimientos, emociones, creencias y cultura; por lo que no puede justificarse una visión reduccionista genética.

Ante cualquier evaluación de diagnóstico genético siempre el principio de autonomía debe prevalecer, tanto para aceptar el examen como para decidir si desean conocer o no los resultados y garantizarse la confidencialidad estricta de los datos. Se tiene que informar sobre los beneficios que la persona recibirá y se enfocan a identificar su estado de salud y las posibilidades de enfermar; así como a los procedimientos necesarios, si estos existen, para evitar la manifestación del padecimiento o en su caso la atenuación de los síntomas.

Sin embargo, a la información técnica médica que se proporcione a la persona se debe de agregar también el factor económico que representa el gasto en atención médica que tendría que erogar. Habría que considerar el principio bioético de justicia, pues en esencia todos los seres humanos tendrían el derecho de ser atendidos de la misma manera.

Estos principios de confidencialidad y decisión de participar de las personas adquiere una especial relevancia en el caso de las investigaciones en esta materia; actualmente se considera que las muestras de tejido son una extensión de la persona y la extracción y permanencia de sus muestras en genotecas deberán ser precedidas de una exhaustiva información sobre los objetivos que se persiguen, el tiempo que se mantendrán congeladas y su destino final; así como el compromiso de revertir la información obtenida en su beneficio.

La segunda orientación Mainetti la denomina medicina perfecta pues considera que no sólo es para restaurar la salud, como es el caso de la terapia génica y el desarrollo de fármacos personalizados, sino también pudiera aplicarse para mejorar condiciones físicas o mentales de las personas y acercarnos al “mundo feliz” huxleriano. En el caso de la terapia génica Carroll y Ciaffa<sup>11</sup> señalan dos posibilidades de intervención sobre células somáticas y sobre células germinales, en la primera alternativa los efectos son individuales pero al intervenir en células germinales se afecta la descendencia y éticamente sería cuestionable y motivo de un análisis casuístico pues actuaríamos sobre el destino de una persona.

La tercera posibilidad de aplicación, el mismo autor la llama medicina privatizadora y la vislumbra como un mercado en el cual se puedan desarrollar órganos y tejidos para satisfacer cualquier necesidad y el registro de patentes para las diferentes aplicaciones. Esta visión se hace realidad pues actualmente se pueden clonar embriones para sustraer células totipotenciales y desarrollar diferentes tejidos, cuyo extremo es la clonación completa de un ser humano.

Vale la pena transcribir los conceptos sobre la clonación humana emitidos por Mainetti quién expresa: “...el juicio condenatorio *a priori*

de la clonación humana obedece, desde una perspectiva antropológica, a que significa la transgresión de tres tabúes originarios, el tabú de la asexualidad (se obvia la sexualidad), el tabú de la identidad (se evoca a una copia, no a un ser individual y único) y el tabú de la inmortalidad (supervivencia de la propia estirpe celular)". Todas estas preocupaciones sobre los riesgos de violentar principios éticos, legales y sociales, motivaron que paralelamente al desarrollo del Proyecto Genoma Humano, se implementara el proyecto ELSI (*Ethical, Legal and Social Issues*) con el objetivo de ir previniendo las consecuencias y emitir medidas en beneficio de las personas de la población en general.

La UNESCO emitió en 1997 la Declaración Universal de los Derechos Genómicos y los Derechos Humanos<sup>12</sup> en donde se establecen los conceptos generales y universales relacionados con el genoma humano, el respeto a la dignidad de las personas y los derechos que protegen, sobre todo, su capacidad a decidir de una manera libre e informada y otorgar su consentimiento para la práctica de exámenes para diagnóstico genético, su derecho para conocer los resultados, la estricta confidencialidad sobre los mismos y para proteger su participación en investigaciones o destino de sus muestras biológicas.

Con relación a las condiciones para el ejercicio de la actividad científica señala que: "Las consecuencias éticas y sociales de las investigaciones sobre el genoma humano imponen a los investigadores responsabilidades especiales de rigor, prudencia, probidad intelectual e integridad, tanto en la realización de sus investigaciones como en la presentación y utilización de los resultados de éstas. Los responsables de la formulación de políticas científicas públicas y privadas tienen también responsabilidades especiales al respecto". Años después, en 2003, la UNESCO<sup>13</sup> complementó esos preceptos y emitió la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos y, en el mismo sen-

tido de la anterior, establece como uno de sus objetivos el de "velar por el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales en la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos, los datos proteómicos humanos y las muestras biológicas de las que esos datos provengan, en adelante denominadas "muestras biológicas", atendiendo a los imperativos de igualdad, justicia y solidaridad y a la vez prestando la debida consideración a la libertad de pensamiento y de expresión, comprendida la libertad de investigación; establecer los principios por los que deberían guiarse los Estados para elaborar sus legislaciones y políticas sobre estos temas; y sentar las bases para que las instituciones y personas interesadas dispongan de pautas sobre prácticas idóneas en estos ámbitos. En el resto del articulado quedan ya explícitos los conceptos de identidad, singularidad, consentimiento informado, no discriminación o estigmatización, el derecho a decidir ser o no informado de los resultados de la investigación, privacidad de las personas y confidencialidad de los datos, los cuales no deberían conservarse de manera tal que sea posible identificar a la persona a quién correspondan por más tiempo del necesario para cumplir los fines con los que fueron recolectados o ulteriormente tratados.

Esta declaración también aborda los aspectos relacionados con la exactitud, fiabilidad, calidad y seguridad que deben cuidar las personas y entidades encargadas del tratamiento de los datos y del aprovechamiento compartido con toda la sociedad de los beneficios obtenidos y, por último, recomienda a todos los Estados adoptar esa declaración.

Esta información y reflexiones sobre los dilemas bioéticos que van surgiendo con los avances de la medicina genómica tendrán que motivar la atención de los bioeticistas con una visión integral y multidisciplinaria, para responder

las preguntas que aparecerán día con día y dar fundamentos a los organismos internacionales y gobiernos para que legislen en beneficio de las personas, protegiendo su dignidad y libertad.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Viesca, T.C., Ética médica en sus inicios. En Tratado de Ética Médica México. Ed. Trillas, 2009
2. Fuentes M.A., Principios Fundamentales De Bioética <http://www.bioeticaweb.com/wp-content/uploads/2014/07/Manual-de-Bioetica.pdf>
3. Sánchez – Vázquez A. Ética. México. Editorial Grijalbo. 1980
4. Potter R. V. Bioethics: bridge to the future. Englewood Cliffs, NJ: Prentice-Hall; 1971.
5. Department of Health, Education and Welfare. Report of the National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. Belmont Report: Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research. Washington 1979
6. Beauchamp TL y Childress JF Principles of Biomedical Ethics. Oxford University Press, Oxford UK 1979
7. INMEGEN., Historia de la Medicina Genómica, México, 2015. <http://www.inmegen.gob.mx/divulgacion/que-es-la-medicina-genomica/>
8. Cambrixe Genome Institute. Medicina Genómica. España 2015. <http://www.cambrix.es/medicina-genomica.php>.
9. Mainetti, JA., Bioética y Genómica. Acta bioet 2003., 9 (1) versión on line [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S1726569X2003000100004&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S1726569X2003000100004&script=sci_arttext)
10. Sagols L. Responsabilidad bioética ante la información genética. Ponencia presentada en el Congreso Internacional sobre salud y derecho. Instituto de investigaciones jurídicas de la UNAM <http://juridicas.unam.mx/sisjur/saldyder/pdf/5-242s.pdf>
11. Carroll ML y Ciaffa J El proyecto de genoma humano: una revisión científica y ética [http://www.actionbioscience.org/esp/genomica/carroll\\_ciaffa.html](http://www.actionbioscience.org/esp/genomica/carroll_ciaffa.html)
12. Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. [http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL\\_ID=13177&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html)
13. Declaración Universal sobre los Datos Genéticos Humanos. [http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL\\_ID=17720&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html)

## AVISO PARA LOS AUTORES

La *Revista Especialidades Médico-Quirúrgicas* tiene una nueva plataforma de gestión para envío de artículos. En: **[www.revisionporpares.com/index.php/EM-Q/login](http://www.revisionporpares.com/index.php/EM-Q/login)** podrá inscribirse en nuestra base de datos administrada por el sistema *Open Journal Systems* (OJS) que ofrece las siguientes ventajas para los autores:

- Subir sus artículos directamente al sistema.
- Conocer, en cualquier momento, el estado de los artículos enviados, es decir, si ya fueron asignados a un revisor, aceptados con o sin cambios, o rechazados.
- Participar en el proceso editorial corrigiendo y modificando sus artículos hasta su aceptación final.