



ISSSTE
SUBDIRECCION GENERAL MEDICA
Subdirección de Regulación y Atención Hospitalaria
Jefatura de Servicios de Enseñanza e Investigación
Escuela de Enfermería del I.S.S.S.T.E. A. C.

Primer Diplomado en Bioética

T E S I S

EL GENOMA HUMANO, SU IMPORTANCIA
E IMPLICACIONES BIOÉTICAS

P R E S E N T A

Enf. María Raquel Terrazas Guerrero

A S E S O R A

Dra. Laura Gabriela Flores Peña



ENERO 2005



ISSSTE

SUBDIRECCIÓN GENERAL MÉDICA

Subdirección de Regulación y Atención Hospitalaria

Jefatura de Servicios de Enseñanza e Investigación
Escuela de Enfermería del I.S.S.S.T.E. A.C.

Primer Diplomado en Bioética

T E S I N A

EL GENOMA HUMANO, SU IMPORTANCIA E IMPLICACIONES
BIOÉTICAS

P R E S E N T A

ENF. MARIA RAQUEL TERRAZAS GUERRERO

A S E S O R A

DRA. LAURA GABRIELA FLORES PEÑA

ENERO 2005

Directorio.**UNAM**

Dr. Juan Ramón de la Fuente
Rector.

C.F.B. Juan Francisco Sánchez Ruiz
Director de Estudios Superiores Zaragoza.

Lic. María Teresa Ensastegui
Jefe de la Carrera de Enfermería.

ISSSTE

Lic. Benjamín González Roaro.
Director General.

Dr. Manuel Urbina Fuentes
Director Médico

Dr. Rafael Castillo Arriaga
Subdirector de Regulación y Atención Hospitalaria

Dr. Octavio Martínez Alcalá
Jefe de Los Servicios de enseñanza e Investigación

ESCUELA DE ENFERMERÍA

Lic. María Soledad Centeno Díaz.
Directora

Lic. María Guadalupe de Santiago Figueroa
Subdirectora Académica

Dr. Gabriel García Colorado
Prof. Titular del Diplomado.

Enf. Profra. Ma. De Lourdes Perusquía García
Coordinadora del Diplomado



Índice

Agradecimientos

En primer lugar doy gracias a Dios por darme la oportunidad de concluir mis estudios sobre Bioética con el tema del Genoma Humano.

Después agradezco a mis maestros por sus sabias enseñanzas para la conclusión de este trabajo.

A la Dra. Laura Gabriela Flores Peña por su atinada y desinteresada asesoría en dicha tesina.

A mi hijo José Antonio García por su colaboración didáctica.

Y a mis compañeros de clases con quienes compartí momentos agradables en nuestro estudio.

Índice

PRÓLOGO	7
INTRODUCCIÓN	8
ANTECEDENTES	9
MARCO TEÓRICO	
Bioética	13
Célula	14
Cromosoma	16
Estudio citogenético	16
Ácido desoxirribonucleico	18
Gen	18
Genética	19
Ingeniería genética	20
Genoma Humano	20
HIPÓTESIS	25
JUSTIFICACIÓN	26
OBJETIVOS	
General	27
Particulares	27
ANÁLISIS Y DISCUSIÓN	
I. La honestidad en el uso de la información	28
II. Asesoramiento genético	28
III. Consideraciones éticas generales aplicadas a la Genética Médica	32

IV. La Bioética y la terapia génica	33
V. Implicaciones bioéticas del genoma humano	36
VI. Impactos sociales de la medicina genómica	38
VII. Asignación de recursos, tema de justicia e intereses comerciales en la implementación de las pruebas genéticas	38
VIII. La salud y enfermedad en la era de la medicina genómica ...	39
IX. Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos	39
CONCLUSIONES	45
BIBLIOGRAFÍA	47
APÉNDICE	49

Prólogo

**ORIGEN DEL CUERPO .TIENE LUGAR EN UN CIGOTO UNA VEZ FUSIONADOS
EL ESPERMATOZOIDE Y EL ÓVULO.**

**ESTAS CÉLULAS EN BIOLOGÍA NOS PRESENTAN UN SER HUMANO, ES UN
PRINCIPIO DE UN NUEVO Y ORIGINAL CUERPO HUMANO.**

**EL ORIGEN DEL ALMA HUMANA NO PUEDE DOCUMENTARSE
CIENTÍFICAMENTE PORQUE ES UNA REALIDAD ESPIRITUAL ES CREADA
DIRECTAMENTE POR DIOS EN EL MOMENTO MISMO DE SU CONCEPCIÓN**

Introducción

A través de los siglos el ser humano ha realizado grandes proyectos de exploración para conocer el entorno y satisfacer su curiosidad científica. De esa manera han surgido grandes personajes en la historia como Marco Polo, Charles Darwin, así como podemos conocer, nuestro planeta, su diversidad biológica y el origen de las especies.

A esta exploración científica no podía escapar la topografía del ser humano, iniciando con la disección de cadáveres, análisis a nivel microscópico, de los tejidos hasta llegar a la tecnología electrónica, topografía celular y subcelular.

De esta manera llegamos a esta década en que los seres humanos nos hemos involucrado en un proyecto de grandes dimensiones que nos llevara a incrementar nuestro entendimiento de la biología humana.

La investigación del Proyecto Humano (PGH) que tiene como objetivo principal determinar la secuencia de cada una de las 3 mil millones de bases, que conforman el genoma humano, localizar los 30 mil genes, construir mapas genéticos y físicos en cada cromosoma; el objetivo último es ayudar a detectar a los datos que intervienen en la predisposición para desarrollar enfermedades complejas como la aterosclerosis, hipertensión arterial, obesidad, asma y diabetes mellitus. Este proyecto es complejo y por lo mismo requiere de una colaboración entre ingenieros en bioinformática, médicos, químicos, biólogos moleculares, matemáticos, filósofos, expertos en bioética y abogados.

Hace más de 50 años que se conoce la estructura del DNA (ácido desoxirribonucleico), el cual contiene todo nuestro genoma, al igual que el de otros seres vivos, con este descubrimiento se inició la investigación de la genética humana, las primeras pruebas de terapia génica, se preparaba el nacimiento del primer embrión humano seleccionado genéticamente y se inició la exploración de los veintitrés pares de cromosomas humanos en busca de los genes que, al mutar, provocan cáncer y otras enfermedades, sin embargo el verdadero florecimiento de la genética humana es a principios de los años noventa con el inicio del Proyecto Internacional Genoma Humano para determinar la secuencia del "manual de instrucciones completo del ser humano" leyendo el orden preciso de los 3,000 millones de bases nitrogenadas (adenina, citosina, guanina y timina). Esta información es valiosa para identificar y localizar genes causantes de enfermedades hereditarias mediante una estrategia conocida como clonación posicional gracias a su cercanía con algunos de los marcadores (polimorfismos o variantes normales) a lo largo del genoma.

Este estudio se ha realizado gracias al trabajo cooperativo de dos grandes grupos, uno públicamente financiado por el gobierno estadounidense representado por Francis Collins, y el otro por una compañía privada, Celera Genomics representada por J. Craig Venter. Collins trabajando con un equipo canadiense, identificó el gen de la fibrosis quística, una de las enfermedades genéticas más comunes entre los europeos. Dos años después, aisló el gen de un padecimiento relacionado a la predisposición para desarrollar cáncer llamado "Neurofibromatosis", también colaboró en el descubrimiento del gen de la enfermedad de Huntington, enfermedad crónica neurodegenerativa que se caracteriza por movimientos anormales de tipo coreico y cambios de conducta.

ANTECEDENTES HISTÓRICOS DE GENÉTICA

Los avances de la ciencia y la tecnología han ayudado a que se conozca cada vez más acerca de nuestro mundo, universo y constitución, algunos de los descubrimientos o hechos que han cambiado la historia de la humanidad son:

- La publicación del tratado de "Origen de las Especies" en 1858 por Charles Darwin.
- La descripción de la estructura química del DNA en 1953 por James Watson y Francis Crick.
- La llegada del hombre a la luna representado por astronautas Neil Armstrong, Edwin F. Aldrin y Michael Collins en 1969.
- Termina la secuenciación del genoma humano en 2001.

Cronología de la genética y la biología molecular

FECHA	AUTOR	ACONTECIMIENTO
1000 a. C	Cultura Mesopotámica	Conocimientos acerca de la polinización de las palmeras
223 a. C.	Aristóteles	Cuestiona la naturaleza reproducción y herencia humana
300-100 a.C.	Cultura Hindú	Escritura de libros metafóricos sobre la naturaleza de la reproducción y herencia.
1676		Se conoce la reproducción sexual en las plantas
1677		Se observa el esperma animal
1838	Virchow	La célula es la base de la estructura de los seres vivos
1859	Darwin	Publica su teoría sobre la evolución de las especies

1866	Mendel	Describe las "unidades fundamentales de la herencia"
1871		Se aísla el núcleo de la célula
1883	Galton	Propone la eugenesia como una ciencia para mejorar la condición humana
1887	Leeuwenhoek	Descubre que las células reproductivas constituyen un linaje continuo
1900	Vries	Redescubre las leyes de la herencia propuestas por Mendel
1906	Batenson	Nombra Genética a la ciencia que estudia las bases de la herencia
1908	Hardy y Weinberg	Inician los estudios de genética de la población
1909	Johannsen	Propone el término "gen" para la unidad hereditaria.
1926		Se identifican a las radiaciones ionizantes (rayos X) como factores mutagénicos
1931	Estados Unidos	Legislación sobre la esterilización obligatoria en individuos con alteraciones genéticas
1933	Alemania (Ejército Nazi)	Esterilización de individuos "genéticamente defectuosos"
1934 - 1945	Alemania (Ejército Nazi)	Practica la "eugenesia", por lo que extermina a la raza judía
1953	Watson y Crick	Determinan la estructura de la doble hélice (DNA)
1940 - 1950		Se cree que un gen codifica para una proteína
1956	Tijon y Levan	Identifican el número normal de cromosomas en el humano
1963	Crick	Deduce que la secuencia de nucleótidos corresponde la secuencia de aminoácidos
1966	Crick	Los 4 nucleótidos del DNA son adenina, guanina, citosina y timina
1972		Se obtiene la primera molécula DNA recombinante
1973		Se introduce DNA recombinante de un organismo a otra especie
1975	Conferencia Internacional en Suiza	Se establecen barreras de seguridad en el manejo de estos biológicos
1975	NIH (Institutos Nacionales de Salud, Estados Unidos)	Publica las guías "Guidelines" sobre la manipulación genética

1976	Estados Unidos	Se funda la primera industria de ingeniería genética (GENETECH)
1977		Se obtiene la primera hormona humana
1980	Estados Unidos	Se permite patentar a los organismos en donde se trabaje la ingeniería genética
1981		Se realiza estudio molecular en forma prenatal por primera vez
1982		Se obtiene la insulina por tecnología de DNA recombinante
1982		Se obtienen ratones transgénicos en donde se inserta el gen de la hormona de crecimiento
1982	Europa	Se establece por la Asamblea Parlamentaria una recomendación para el uso de la ingeniería genética
1982	Juan Pablo II	Postura del Vaticano e Iglesia católica sobre los avances de la genética
1983		Perfeccionamiento de la técnica de PCR (reacción en cadena de la polimerasa)
1984		Se obtienen las primeras plantas transgénicas
1985		Uso de interferón como tratamiento en enfermedades virales
1985	Inglaterra	Se utiliza la "huella génica" (finger-printed) como prueba de paternidad
1986		Uso de la primera vacuna obtenida por DNA recombinante (hepatitis B)
1987		Propuesta para inicial la secuenciación del Genoma Humano
1989		Comercialización de secuenciadores automáticos
1989		Inicia la terapia génica en seres humanos
1990		Se propone el uso de la terapia génica en la inmunodeficiencia severa combinada, con éxito
1994	Estados Unidos / Holanda	Se comercializa al primer vegetal y mamífero transgénico
1995	Estados Unidos	Terminan de secuenciar el genoma de organismos como <i>Haemophylus Influenzae</i> y <i>Mycoplasma Genitalium</i>
1996	Estados Unidos	Se termina la secuencia del primer eucarionte, <i>Saccharomyces Cerevisiae</i>
1997	Ian Wilmut	Logra la clonación del primer mamífero, la oveja Dolly

1997	Europa	Primer convenio bioético para la protección de los derechos humanos
1999		Inician los debates acerca de las plantas y alimentos transgénicos
2001		Termina la secuenciación del genoma humano, considerado el "Libro de la Vida"

Marco Teórico

BIOÉTICA

Es un término integrado por dos raíces griegas *Bios* - vida y *Ethos* - tratado o costumbre, por lo que etimológicamente hablando significa Tratado de la vida; actualmente se le conoce como la ciencia que regula la conducta humana en el campo de la vida en la salud a la luz de valores y principios morales.

La Bioética es una disciplina joven que nació en lugar de la ética médica con una tradición de más de dos mil quinientos años y el surgimiento de nuevas corrientes filosóficas, que poco a poco infiltraron el pensamiento médico, pero sobretudo ante la urgencia debe plantearse el papel que desempeña el hombre dentro de un mundo cada vez mas tecnificado, lo que definitivamente ha permitido una esperanza de vida cada vez mas larga, además de una calidad de vida mejor, pero paradójicamente nuestra civilización hoy cada vez mas que nunca se enfrenta al peligro de su propia destrucción.

La bioética es:

1. Humana ya que concierne directamente a la vida y a la salud del hombre y el entorno en el que vive.
2. Racional pues regula las intervenciones según los valores morales fundados en la dignidad de la persona.
3. Universal ya que es válida para todos los hombres sin distinción de cultura y religión.
4. Interdisciplinaria pues se sirve de la colaboración de todas las disciplinas implicadas como lo son la biología, medicina, derecho, psicología, antropología y filosofía.

Algunos autores refieren que la bioética laica pues tiene independencia y contraposición a perspectivas inspiradas por la religión, otros mencionan que es a religiosa ya que se inspira en posiciones religiosas, sin embargo consideramos que la bioética no es religiosa ni laica es una bioética personalista para indicar el criterio de valoración ética, es la dignidad y el valor absoluto de la persona humana.

Principales temas de bioética:

1. Procreación humana, sexualidad, procreación natural, fecundación artificial, regulación de la fertilidad, anticoncepción y esterilización.
2. Genética humana, genoma humano, biotecnologías, terapia génica, clonación y células madre.

3. Embrión, embrión humano, aborto, diagnóstico prenatal e intervenciones en embriones humanos.
4. La vida en fase terminal, dolor, eutanasia, encarnizamiento terapéutico, cuidados paliativos, muerte encefálica y transplante de órganos.

Algunos investigadores destacan más la necesidad de responder a los nuevos problemas planteados por las ciencias biomédicas y la definen así: "la bioética es la búsqueda ética, aplicada a las cuestiones planteadas por el progreso biomédico"; mientras otros acentúan los aspectos sociales o comunitarios como un estudio interdisciplinario del conjunto de condiciones que exige una gestión responsable de la vida humana (o de la persona humana) en el marco de los rápidos y complejos progresos del saber y de las tecnologías biomédicas.

Otros la bioética es la ciencia normativa del comportamiento humano aceptable en el dominio de la vida y la muerte. Para otros la bioética es la búsqueda del conjunto de exigencias del respeto y de la promoción de la vida humana y de la persona en el sector biomédico.

Los mismos autores se dividen en dos grandes ramas: la bioética teórica y la aplicada o práctica, la primera se remite a la ética o filosofía moral y trata acerca de los principios, normas, valores y virtudes que estructuran el acto humano y que tienen como fundamento el valor de la vida y de la dignidad de la persona humana, y la práctica se a la moral y constituye los valores de la persona humana, al realizar un análisis de la acción humana a través de la reflexión en el actuar y decidir, y resulta por tanto en la bioética vivida, o sea en ese conjunto de juicios de valores o de moralidad que permiten escoger los medios y los fines para cada una de nuestras acciones y decisiones.

CÉLULA

El cuerpo humano está formado por carbohidratos, grasas y proteínas que son a su vez la base bioquímica de las membranas celulares y de sus organelos. La célula es la unidad estructural del organismo, y son los ladrillos de la construcción de los órganos del cuerpo, George Wald (Premio Nobel) dice, "las células son las microfábricas súper automatizadas de las proteínas".

Toda célula esta formada por membrana celular que encierra el citoplasma, en el interior de esta existen muchos organelos, dentro de los más importantes tenemos:

- Las mitocondrias, son las encargadas de producir la energía necesaria para la célula (en forma de ATP y H_2O), en ella se realizan procesos vitales para el ser humano como la cadena respiratoria, el ciclo del ácido cítrico, entre otros.
- Los ribosomas, los cuales se pueden encontrar libres o asociados al retículo endoplásmico, en ellos se realiza el proceso celular de la traducción del ADN, mediante el cual se sintetizan las proteínas.
- Los centríolos, los cuales intervienen en el ensamble adecuado de los microtúbulos, para elaborar el huso mitótico mediante el cual se realiza la división celular.
- El aparato de Golgi y retículo endoplásmico (liso y rugoso), en estos sitios se lleva a cabo todos los procesos post-traduccionales de las proteínas, se sintetizan los lípidos y mediante la liberación de peroxisomas se liberan sustancias tóxicas para la célula.
- El núcleo, es el encargado de "guardar" el contenido genético de las células, dentro de éste se localiza el DNA en forma compacta, mediante el superenrollamiento del DNA en las histonas. (cromosomas).

Tipos de célula

Las células se dividen en dos grupos de acuerdo a su función y localización en cuerpo humano:

- **Germinales:** son células reproductivas (espermatozoide y óvulo) contienen la mitad de los cromosomas (haploides), es decir 23 cromosomas.
- **Somáticas:** son aquellas que se localizan en todo el cuerpo excepto en las gónadas, tienen 46 cromosomas es decir son diploides.

Otra forma de clasificar a las células en base a su etapa de diferenciación o especialización, tomando en cuenta que la diferenciación celular embriológicamente hablando es la especialización y por lo tanto la restricción celular en base a su morfología y funciones desarrolladas, por lo mismo se considera que una célula **diferenciada** son las células de un adulto, por ejemplo las sanguíneas, dérmicas, hepáticas, pancreáticas, sexuales, entre otras, ya que cada una de ellas tiene una función especial, ya sea transportar el oxígeno, producción de insulina o la reproducción.

Sin embargo aún en el adulto hay varios tejidos que siempre se están recambiando las células, como pueden ser las células sanguíneas y básicamente las epiteliales (piel, gástricas, esofágicas, entre otras), las cuales se reproducen por medio de **células madre o troncales**, (stem cells) que ya tienen un grado de diferenciación por lo que solo pueden dar origen a células de su mismo tipo. Dentro de ellas tenemos a las células madre o troncales del adulto que generalmente se obtienen a través de la médula ósea, y las células madres embrionarias que generalmente se obtienen por medio del cordón umbilical,

aunque también obtener de estadios más tempranos como podrían ser las primeras etapas del desarrollo (blastocisto) en donde se obtienen blastómeras.

Por último, otra forma de clasificar a las células en base a su capacidad de dar origen a células con otras características, por ejemplo al inicio del desarrollo embrionario tenemos que el cigoto esta formado por blástulas, las cuales tienen la capacidad de dar origen a todos los tipos celulares, por eso reciben el nombre de **totipotenciales**, conforme va avanzando el desarrollo embrionario, las células van “sufriendo”, restricciones es decir van adquiriendo características específicas de un grupo de células, y solo pueden dar origen a cierto tipo de ellas (por ejemplo las células hematopoyéticas, solo pueden dar origen a eritrocitos, plaquetas, leucocitos, etc. ya no a todo un individuo completo, a estas se les llama células **multipotentes o pluripotentes**.

CROMOSOMA

Los cromosomas son estructuras en forma de bastón que están formados por estructuras proteínicas llamadas histonas, las no histonas y el DNA o material genético, el cual se va compactando sobre si mismo en forma de nucleosomas, solenoide, fibras de cromatina y finalmente en cromosomas. Cada especie biológica tiene un número fijo de cromosomas, en caso del ser humano se tiene 46 cromosomas, en forma de pares, es decir tiene 23 pares de cromosomas, ya que adquiere la mitad del padre y la otra mitad de su madre. Estos se dividen en dos tipos, los que tienen la información que comparten tanto hombres y mujeres llamados autosomas y los que son específicos para cada sexo, llamados sexuales o par sexual, que el varón es XY y en la mujer XX.

La información que dirige el crecimiento de las células, la diferenciación y estructuración celular, están codificados dentro de los cromosomas.

ESTUDIO CROMOSÓMICO O CITOGÉNÉTICO

El estudio de los cromosomas también conocido como cariotipo es el ordenamiento de los cromosomas, de acuerdo con su tamaño y localización del centrómero, por lo anterior se clasifican en metacéntricos (tienen el centrómero a la mitad de sus brazos, los cuales son del mismo tamaño), submetacéntricos (el centrómero está ligeramente desplazado a la orilla de los brazos, por lo que hay uno más corto llamado brazo p y otro más largo llamado brazo q y acrocéntricos (tienen el centrómero en la orilla o el fin de los brazos, no tienen brazos cortos sino una especie de satélites que están compuestos por RNA ribosomal)

Para su estudio los cromosomas son teñidos con diferentes colorantes de acuerdo a lo que se desee evidenciar, así ellos adquieren un patrón de bandas que son iguales para cada uno de los seres humanos, estas junto con el tamaño y forma del cromosoma sirven para clasificarlos y definir si se cursa con alguna alteración citogenética o no, estos además se ordenan en 7 grupos, nombrados de la A a la G, en donde los cromosomas se acomodan de la siguiente forma:

- **Grupo A:** metacéntricos grandes; pares 1, 2, 3.
- **Grupo B:** submetacéntricos grandes; pares 4 y 5.
- **Grupo C:** es el grupo más numeroso, incluye a los cromosomas metacéntricos medianos, del par 6 hasta el 12, además incluye al cromosoma sexual X.
- **Grupo D:** acrocéntricos medianos, pares 13, 14 y 15.
- **Grupo E:** submetacéntricos pequeños: pares 16, 17 y 18.
- **Grupo F:** metacéntricos pequeños; pares 19 y 20.
- **Grupo G:** acrocéntricos pequeños; pares 21, 22 y el cromosoma sexual Y.

Una vez analizado la metafase, se pueden encontrar alteraciones cromosómicas de dos tipos: las numéricas y las estructurales: las alteraciones numéricas se conocen como aquellas alteraciones en donde tenemos cromosomas de más o de menos, las clasificamos a su vez dos:

- **Aneuploidías:** es cuando las células tienen uno o dos cromosomas de más, es decir tienen 45, 47, 48 cromosomas, son una causa común de consulta, ya que los individuos pueden cursar con malformaciones, retraso mental y dismorfias faciales, algunos ejemplos pueden ser: Síndrome de Down o trisomía 21, trisomía 18 (antes síndrome de Edwards), trisomía 13 (antes síndrome de Patau) y monosomía del X (síndrome de Turner).
- **Poliploidías:** es cuando las células tienen más de dos "sets" haploides, es decir tienen múltiplos de 23 cromosomas, tienen 69, 92 o más cromosomas, generalmente se deben a alguna alteración en la fecundación como sería una falla en el bloqueo de la polispermia, lo que daría lugar a una "doble fecundación" es decir, que un ovocito sea fecundado por dos espermatozoides al mismo tiempo (dispermia) o que un ovocito secundario (con 23 cromosomas bivalentes) fuese fecundado por un espermatozoide (diginea), ambos son poco frecuentes, y son causa frecuente de abortos y embarazos molares.

En cuanto a las alteraciones estructurales se basan para su identificación en las técnicas de bandeo ya que en ocasiones por la exposición a agentes ambientales como los fármacos, radiaciones, temperatura, entre otros pueden causar rupturas en el DNA lo cual provocaría alteraciones como pérdidas (deleciones), duplicaciones, translocaciones (intercambio de la información entre dos cromosomas no homólogos), inserciones, inversiones, entre otros, los cuales pueden causar problemas reproductivos y algunas entidades sindrómicas como

el síndrome de Turner por cromosoma X en anillo, el síndrome de Cri-Du-Chat o de "maullido de gato", entre otros.

ÁCIDO DESOXIRRIBONUCLEICO (DNA)

El ácido desoxirribonucleico o DNA es una molécula de doble cadena de polinucleótidos, estos nucleótidos están compuestos un azúcar que en este caso es una desoxirribosa, un grupo fosfato y una base nitrogenada que a su vez dividen por su estructura bioquímica en purinas y pirimidinas, las purinas son adenina y guanina y las segundas son la citosina y timina, las cuatro se unen mediante enlaces no covalentes de tipo puentes de hidrógeno, los cuales forman dos enlaces entre la guanina y citosina, y tres enlaces entre adenina y timina, se aparean en forma complementaria, además este DNA tiene la propiedad de tener las cadenas de nucleótidos en forma antiparalela, y ellas van girando hacia la derecha, cada 10 pares de bases completan una vuelta completa (360°), lo que da la apariencia de doble hélice, para la síntesis de proteínas estos nucleótidos se van leyendo de tres en tres, en forma continua, cada "tripleto o codón" codifica para un aminoácido, hay varios tripletes que codifican para un mismo aminoácido, también codifican para codones de paro, o de inicio, por lo anterior se considera que nuestro código genético es universal (por que es el mismo en todas las especies), repetitivo o redundante; cuando se lleva a cabo la copia de estas cadenas se realiza en forma de RNAm (ácido ribonucleico mensajero) el cual sale del núcleo una vez que ha tenido algunos cambios (post-transcripcionales), así se dirige hacia los ribosomas, en donde junto con el RNAt (transferencia) sintetiza a las proteínas (traducción).

GEN

Un gen se considera la unidad de transmisión hereditaria, o la unidad de información genética, se consideran los "planos constructivos" donde se encuentran las indicaciones para elaborar cada una de las proteínas, realizar el crecimiento, diferenciación y básicamente todas las funciones de un ser vivo. Se considera que el humano tiene cerca de 30 000 genes, cada uno con su función especial, la cual puede ser complementaria, inhibitoria o activar otros genes a su vez, al mismo tiempo están regulados por otros genes que son los encargados de que todo "marche" armónicamente.

GENÉTICA

Es la rama de la biología que estudia los procesos básicos de los seres vivos, uno de los cuales es el de la transmisión de los caracteres hereditarios, actualmente con todos los avances que se han tenido en cuanto al desarrollo embrionario, el conocimiento de nuestro cuerpo y nuestro genoma ha tenido un gran auge y difusión.

El desarrollo de la genética ha sido espectacular durante los últimos años, como ya se mencionó anteriormente, esto se ha llevado a cabo mediante diferentes métodos, como ha sido desde la observación de la transmisión de los caracteres morfológicos (como Mendel cuando estudiaba a sus chícharos en su huerto, solo observaba cuantos chícharos verdes o amarillos tenía, y como eran sus "hijos o descendientes", contabilizaba pero no intervenía), hasta la manipulación genética en la cual se intenta modificar la secuencia "silvestre o primitiva" de los genes para ver que efectos tiene en el organismo, algunos desde el punto de vista ético lo consideran una "aberración o distorsión" ya que en forma violenta se altera la secuencia natural; desde el punto de vista científico o médico la manipulación genética o ingeniería genética permite el desarrollo de la terapia génica de enfermedades hereditarias o multifactoriales, así como el riesgo de desarrollar enfermedades crónico-degenerativas si es que se tiene algún gen predisponente, o favorecer la expresión de genes protectores.

Sin embargo en la práctica no ocurre siempre así, ya que la intervención directa sobre los genes puede convertirse en un arma de control radical de la vida humana por parte de científicos, médicos y regímenes políticos totalitarios. Esta tentación es mayor en la medida que las posibilidades técnicas de intervención sobre los genes resultan más fáciles y eficaces, lo que genera la urgente necesidad de reflexionar sobre los aspectos éticos de esas intervenciones tecnificadas, capaces de modificar el proyecto biológico natural de todos los seres vivos, incluidos los humanos.

Las posibilidades terapéuticas son obvias y esperanzadoras, pero también la posibilidad de generar monstruos humanos o de dominar a los más débiles mediante el control radical de su código genético. Los países que dominan al mundo mediante el monopolio y control de la energía atómica invierten grandes cantidades de dinero para prolongar su poder en el futuro con el monopolio y control absoluto del genoma humano. La clave del poder ya no está en la energía atómica, sino en la energía biológica.

Juan Pablo II dice así sobre el concepto de manipulación genética: "A decir verdad, la expresión manipulación genética sigue siendo ambigua y deben constituir objeto de un verdadero discernimiento moral, porque encubre, por una parte, ensayos aventurados, tendientes a promover no se que superhombre, y, por otra parte, otros saludables, orientados a la corrección de anomalías, como ciertas enfermedades hereditarias. Algunos hablan de cirugía genética, para demostrar

que el médico interviene no para modificar la naturaleza, sino para ayudarla a desarrollarse en su línea de la creación, la línea querida por Dios". La ambigüedad está en las técnicas descritas pueden aplicarse por igual a todos los organismos vivos sin distinción o privilegio incluyendo al ser humano.

INGENIERÍA GENÉTICA

Es un proceso del cual se puede hablar como manipulación genética, ingeniería genética o tecnología de DNA recombinante, pero también se denomina clonación molecular o clonaciones de genes, ya que puede propagarse y crecer en cultivo una línea de organismos genéticamente idénticos. No existe diferencia entre manipulación genética y biotecnología; aunque esta última se aplica al medio ambiente, producción de alimentos, medicinas, agricultura, fabricación de armas biológicas para la guerra, para el incremento de la industria, reproducción humana científicamente planificada, y para la humillación de los países pobres por parte de los ricos.

En los tratados de bioética la manipulación genética abarca desde la obtención artificial de insulina y enzimas hasta la provocación directa del aborto y la eutanasia, pasando por la experimentación en seres humanos y, sobretodo, toda clase o forma de reproducción humana de laboratorio in útero, in vitro o simplemente clonal.

La ingeniería cambia radicalmente si se centra directamente en el cuerpo humano. Debemos distinguir entre terapia genética (orientada a la corrección de una enfermedad) y mejora genética o ingeniería genética perfecta (dirigida a suscitar en un sujeto normal una cualidad física o mental que consideramos deseable). En las dos clases de ingeniería genética debemos de distinguir la realizada en las células germinales (óvulo, espermatozoide) o en embriones en fase temprana y la practicada en otras células del cuerpo humano, que se designan, respectivamente, como ingeniería genética germinal o somática. Uniendo los dos criterios (terapia o mejora) y células objeto de intervención (germinales o somáticas), resultan cuatro situaciones diferentes: terapia génica germinal, terapia génica somática, mejora genética germinal y mejora genética somática.

GENOMA HUMANO

El Genoma Humano ha sido considerado el auténtico libro de la vida, y ya ha sido descifrado en sus partes esenciales, con este avance se abre una nueva era en la lucha contra enfermedades, fue anunciado consecutivamente en China, Japón, Francia, Alemania, Reino Unido y Estados Unidos. El proyecto genoma comenzó en 1990 en los Estados Unidos con un presupuesto de 375.000 millones de dólares y un plazo de 15 años con el objetivo de analizar molecularmente la herencia genética humana.

El genoma humano se considera un complicado complejo de instrucciones agrupadas en unidades de información, llamados genes. La secuencia específica de esas bases da lugar a los genes, que son los que determinan las características del cuerpo y tiene de cincuenta mil a cien mil genes, que a su vez se agrupan para formar veintitrés pares de moléculas de ácido desoxirribonucleico (ADN), llamados cromosomas. En nuestro genoma estarían codificadas todas las alteraciones y enfermedades que podríamos padecer durante la vida.

A continuación se anexa una tabla en donde se sintetizan las fechas más representativas del proyecto del genoma humano:

Fecha	Autor/Autores	Evento
Mayo 1986	Congreso de Biología Molecular en el <i>Homo sapiens</i> , NY	Importancia de intensificar los esfuerzos humanos y económicos para secuenciar el genoma humano en su totalidad
Marzo 1988	Ministerio de Energía de los Estados Unidos	Toma la iniciativa del proyecto, pone a disposición el laboratorio Gene Bank en el cual se encuentra la base de datos más completa
Abril 1988	Europa y Japón	Se le unen al Gen Bank, los laboratorios Europeos de Biología Molecular (EMBL) y el Banco de datos del DNA del Japón (DDBL)
Mayo 1988	Estados Unidos, Japón y Comunidad Económica Europea	Se aclara que el proyecto del genoma humano (HUGO) es un hecho que atañe a la comunidad científica internacional.
1991	Estados Unidos, Japón y Comunidad Económica Europea	Inicia el HUGO bajo la dirección de James Watson y posteriormente por Daniel Nathans (1992)
1991	Estados Unidos (Departamento de Energía y los Institutos Nacionales de Salud)	Publican sus metas para los próximos 15 años, en donde se menciona la necesidad de crear, mejorar y aplicar al proyecto los avances de la bioinformática
2001	Comunidad científica internacional	Se anuncia la finalización de la secuencia del genoma humano

Se considera que el conocimiento de la secuencia del genoma humano será de gran utilidad para la humanidad ya que se podrá conocer la etiología y factores de riesgos para las enfermedades que existen y deficiencias en sus procesos metabólicos podrá sufrir una persona a lo largo de su vida. Sin embargo este trascendental descubrimiento ha desatado algunas controversias debido a los intereses privados de patentar y comercializar las bases de datos que contienen la información genética y sus aplicaciones en la medicina moderna; ya que de

acuerdo con los expertos, la comercialización del genoma humano representara un negocio multimillonario para las empresas que cuentan con la tecnología informática y médica para ofrecer el mapeo y alternativas terapéuticas de los individuos.

Se podrá conocer que enfermedades existen y deficiencias en sus procesos metabólicos podrá sufrir una persona a lo largo de su vida. Sin embargo este trascendental descubrimiento ha desatado algunas controversias debido a los intereses privados de patentar y comercializar las bases de datos que contienen la información genética y sus aplicaciones en la medicina moderna.

Algunos de los logros o conocimientos que se obtuvieron recientemente al terminar la secuenciación del genoma fueron los siguientes:

- Identificar aproximadamente 30 mil genes humanos en el DNA
- Determinar la secuencia de tres billones de bases químicas que conforman el DNA
- No existe una base genética por raza, los humanos de todo el mundo comparten el 99.9% de su DNA
- La mayoría de las mutaciones ocurren en el género masculino
- Hay 250.000 proteínas, construida por 30,000 genes
- Hay alrededor de 4 millones diferencias genéticas (polimorfismos) entre los humanos.
- Han sido relacionados 1778 genes con enfermedades que van desde el asma hasta el Alzheimer
- Integrar la información en base de datos para sus análisis
- Definir lineamientos éticos legales y sociales que derivan el proyecto

Con todo lo anterior, algunas de las aplicaciones que se obtendrán con el conocimiento del genoma humano son:

1. Permitirá estudiar la evolución del Hombre y el tratamiento de enfermedades hasta ahora sin cura
2. Facultará al medico para prevenir enfermedades de predisposición genética: Obesidad, enfermedades cardiacas, así como prevenir el alcoholismo
3. Proveer células de las que se carecen para el correcto balance metabólico.

Sin embargo, aunque las ventajas del conocimiento global del genoma humano son grandes y con objetivos que nos alcanzan y benefician a toda la humanidad, nos encontramos con un evento que tiene grandes implicaciones en diferentes áreas además de las biológicas, ya que en algunos puntos con el proyecto se pretende analizar las algunas cuestiones sociales y filosóficos, y por lo que se necesita la participación de juristas, responsables sociales, jefes de estado, líderes

sociales, morales y religiosos en otros. Se considera que el conocer el mapa del genoma no representa dilema ético alguno, sino que los problemas surgen del uso de las aplicaciones que se derivan de sus conocimientos, ya que por ejemplo la manipulación genética es uno de los avances más espectaculares en la medicina, se enfrenta a severos cuestionamientos cuando implica acciones dirigidas al perfeccionamiento con matices eugenésicos más que a la cura de una enfermedad, de aquí se derivan las implicaciones y los campos de la vida individual y social en que el uso del genoma presenta dilemas éticos, problemas legales, afectación a la moral y a la idiosincrasia de una sociedad.

Sé internaliza como sociedad el determinismo y el reduccionismo genético; las implicaciones en torno a la potestad y el control de la información genética y el consentimiento para darla a conocer y utilizarla; los beneficios médicos del conocimiento del genoma en una sociedad desigual; y, el derecho a la intimidad, libertad y dignidad de la persona humana. El creer que los genes determinan lo que somos puede manifestarse en acciones discriminatorias por catalogar y conocer la información genética de las personas que las predispone a ciertas enfermedades (porque se considerará entonces que estar enfermo es igual que estar defectuoso).

Las ideas eugenésicas proyecta la duda sobre si la información genética servirá para discriminar a individuos o poblaciones y para conculcar derechos fundamentales, sobre todo en una sociedad que se ha impregnado de prejuicios, basados en el determinismo genético de cualidades humanas. Esto es insostenible científicamente, pero que puede ser susceptible de instrumentación política, y justificar discriminaciones e injusticias.

Existe preocupación de que las pruebas genéticas (las que detectan propensiones a enfermedades genéticas) sirvan para "marcar" a los individuos y que sean discriminados, ya que por ejemplo las industrias podrían "seleccionar" al personal en base a su "salud genética" y las compañías de seguros manejarían los datos genéticos en su beneficio, negando coberturas a determinados individuos o imponiendo primas altas, sin embargo la contraparte de generar este conocimiento es que permite al individuo planificar su vida, en base a sus expectativas genéticas, es decir si conoce que puede perder la vista, no intentará ser cirujano, si tiene un enfermedad crónico-degenerativa que sea hereditaria planeará y decidirá si tiene hijos (a los cuales podría transmitir la enfermedad) o mejor adopta o toma otro estilo de vida. Sin embargo esto debe ser confidencial ya que si los datos genéticos de los individuos son accesados con facilidad por terceras personas o entidades (empresas, compañías de seguros, etc.), se atentaría a la intimidad y poner en peligro expectativas de la persona afectada, condicionando decisiones en diversos ámbitos: familiar, educativo, de salud, entre otras.

Una forma clave aquí es la protección del derecho individual a la privacidad de éste se derivan la confidencialidad de la información y la autonomía del individuo para decidir sobre su difusión y uso. Se plantea un derecho previo: el de no conocer, no se puede obligar a un individuo a conocer datos sobre

predisposiciones a enfermedades futuras que no tengan curación porque se crearía impotencia y depresión que influiría negativamente en su modo de vida.

La confidencialidad de la información genética es uno de los aspectos que mayor consenso ha generado. La idea de que esta le corresponde al individuo del cual emana, puede evitar que los datos genéticos se puedan usar de mala manera por empleadores, aseguradoras o el mismo Estado, de hecho se menciona que: "La autonomía dice que todos los exámenes sean voluntarios y que el consentimiento sea otorgado después de ser advertido sobre las implicaciones de la posible utilización de la información. La confidencialidad significa que la información obtenida no sea transmitida a nadie sin el consentimiento del individuo".

Hipótesis

Existen implicaciones bioéticas en la manipulación terapéutica del genoma humano.

Justificación

En los avances importantes en la medicina, la disponibilidad de técnicas poderosas nos anima a emprender la secuenciación sistémica, lo que suministrará un formidable impulso sobre todo para las enfermedades poligénica, sin embargo los avances son tan rápidos que es necesario reflexionar sobre la importancia y beneficios de todo este aspecto pero la deshumanización y desensibilización que se tiene en la actualidad.

Objetivos particulares:

1. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
2. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
3. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
4. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
5. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
6. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
7. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
8. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
9. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.
10. Analizar los conceptos básicos de la biología molecular y su aplicación en el análisis de los principales problemas de la medicina.

Objetivos

Objetivo general:

Conocer los conceptos Básicos de la Genética Humana, con una exhaustiva revisión bibliográfica, para conocer las implicaciones bioéticas que conlleva el manejo del Genoma Humano, para diversos fines: científicos, terapéuticos, experimentales y en el ámbito social.

Objetivos particulares:

1. Explicar los principios normativos y los conceptos básicos de la bioética, con el fin de aplicarlos en el análisis de los principales problemas del genoma humano.
2. Delimitar las cuestiones éticas, legales y sociales que se derivan del Proyecto Genoma Humano (PGH).
3. Discutir ampliamente las repercusiones de la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos.
4. Identificación de los genes causantes de enfermedades genéticas y de la mayor parte de los genes implicados en la construcción del organismo humano.
5. Perspectivas de desarrollo de nuevas tecnologías en relación con el ADN recombinante.
6. Analizar los conceptos jurídicos básicos en relación al PGH, así como los elementos esenciales para la integración e instrumentación de las políticas sanitarias
7. Comprender la relevancia de los aspectos económicos y sociales derivados de las terapéuticas génicas
8. Desarrollar el criterio jurídico para la prevención y solución de conflictos entre usuarios y prestadores de servicio de salud, empleando procedimientos de asesoría y conciliación con respecto al PGH

Análisis y discusión

I. LA HONESTIDAD EN EL USO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

A) ¿Conocer para curar o conocer para seleccionar? Conforme se va desarrollando y estudiando en la genética médica, se conocen cada vez más enfermedades para las que tenemos pocos o ningún remedio, con un doble riesgo: primero, la angustia psicológica de saber y no poder hacer. Segundo, el riesgo de caer en abusos; ya hoy después de un diagnóstico prenatal que señala un defecto genético, la "cura" con frecuencia es el aborto.

B) La información genética puede diagnosticar precozmente. En base al mayor conocimiento de las enfermedades y su causa, se puede sospechar de ellas mucho antes de que se desarrolle en forma grave, o inclusive antes de que se presente, de tal modo que si se identifica a un sujeto que tenga el riesgo para desarrollar una enfermedad, se le puede identificar e inclusive curar. Esta información podría ser motivo de discriminación. Piénsese en las compañías de seguros, o en las empresas, que podrían rechazar o penalizar a los individuos con mayor riesgo sobre la base de pruebas genéticas.

II. ASESORAMIENTO GENÉTICO

A. Dimensión científica humana

Existe una serie de expresiones relacionadas con el tema estudiado que no siempre reciben el mismo sentido: se habla de asesoramiento genético o reproductivo, consejo genético, pregestacional o reproductivo, diagnóstico genético, diagnóstico prenatal, visita y certificado prematrimonial.

En realidad dos son los campos fundamentales en el diagnóstico genético, cuyas fronteras se trazan según el momento en que este se realiza: antes de la concepción o después de ella; en el primer caso el diagnóstico se lleva a cabo con vistas a la "selección y evaluación" de los futuros padres con el fin de detectar cualquier enfermedad genética, para así predecir o reducir la probabilidad que se conciba un niño afectado por ella". El segundo caso coincide con el diagnóstico prenatal, efectuado mediante un examen intrauterino después de la concepción, con ultrasonografía, amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales y/o fotoscopia, todas ellas tienen como objetivo determinar el estado del feto.

Las circunstancias que motivan o requieren de un asesoramiento genético son: nacimiento de un hijo previo con algún defecto al nacimiento (malformaciones,

Es importante concretar que el asesoramiento genético debe ser neutral y no directivo, lo cual implica prescindir de la información sesgada que induzca al consultante a tomar la decisión que el asesor genético considere correcta. El concepto de neutralidad se basa en el principio de autonomía y elección individual.

En México, la experiencia de los genetistas en el asesoramiento de pacientes con padecimientos genéticos es amplia, porque ésta es una de las actividades clínicas más importantes; sin embargo, en diversos países los estudios han mostrado que la neutralidad difiere en función de la especialidad médica, el género, religión, cultura y leyes.

Las recomendaciones más relevantes aplicables al asesoramiento genético para pacientes y familiares son:

1. Respetarlos informándoles acerca de la salud de manera completa, cuidadosa e imparcial, y aceptar las decisiones que tomen.
2. Preservar la integridad de la familia.
3. Proteger la privacidad de los individuos y las familias de instrucciones injustificadas por parte de empleadores, aseguradoras y escuelas.
4. Informar a los individuos y a las familias acerca del posible mal uso de la información genética por parte de terceros.
5. Comunicar que el deber ético del profesional médico es decir a los familiares que pueden tener un riesgo genético.
6. Informar sobre la importancia de revelar su estado de portador al cónyuge o pareja, si es que desea procrear, y comentarles acerca de los posibles efectos dañinos de esa revelación sobre el matrimonio.
7. Informes de su deber moral de revelar un diagnóstico genético que pueda afectar la salud pública.
8. Presentarles la información en forma imparcial y neutral, excepto si existe un tratamiento accesible.
9. Siempre que sea posible, considerar la participación de niños y adolescentes en decisiones que los afectan.
10. Respetar la decisión de los individuos y las familias de no conocer la información genética y los resultados de los estudios, excepto cuando se trate de pruebas para enfermedades tratables en recién nacidos o niños.
11. Es posible retener temporalmente información que pueda producir daño grave psicológico o social. Como un deber general el asesor genético debe juzgar en que momento el paciente está listo para recibir la información.

Sin embargo hay varios aspectos más a considerar con respecto al asesoramiento genético, uno de ellos es la información que se le puede dar a terceras personas o no (primero se necesita de la autorización del paciente para divulgarse a familiares, cónyuge, novio o hijos), esto teniendo en cuenta la decisión del paciente para mantener su "problema" en secreto.

Otro aspecto importante es el diagnóstico predictivo, el cual se realiza antes de que la enfermedad (en ocasiones grave) se manifieste en ese momento aunque

generalmente tienen una evolución negativa e infausta mas adelante, incluso en momentos bastante precisos (de acuerdo a la historia natural de cada enfermedad, pero generalmente es alrededor de los cuarenta o cincuenta años); ninguna de las dos alternativas son sencillas de tomar, pues si se revela una realidad de pronóstico sombrío, a la persona se la coloca bajo el peso de una amenaza seria; si se oculta la situación puede dejar de tomar medidas que quizá retrasen la aparición visible de la enfermedad. Ante esta posibilidad u otras similares, la sabiduría del profesional valorará si encuentra entre el privilegio terapéutico que prevalece sobre la exigencia de por sí básica, de verdad hacia el paciente.

Además de la información, el profesional hace cumplir otras exigencias: ayudar a que los interesados tomen las decisiones de un modo responsable, no imponerles la propia opción ni manipularlos abierta o sutilmente y respetar la decisión que ellos adopten. No sería justo discriminar en el tratamiento a quien va por caminos distintos de los defendidos por el profesional. Los portadores de anomalías graves y su cónyuge se pueden ver situados ante decisiones no fáciles la fecundidad o no fecundidad ha de ser objeto de reflexión o de una opción libre.

La maternidad y paternidad responsable, la protección del patrimonio genético de la humanidad y la sensibilidad a la dimensión social unida a los seres deficientes piden que se trate de evitar el concebir individuo con graves deficiencias físicas o mentales. La búsqueda responsable de estos objetivos no es moral por cualquier procedimiento; por lo tanto un comportamiento correcto implica la rectitud en los fines y los métodos.

Las recomendaciones más relevantes aplicables al asesoramiento genético para pacientes y familiares son:

- Respetarlos informándoles acerca de la salud de manera completa, cuidadosa e imparcial, y aceptar las decisiones que tomen.
- Preservar la integridad de la familia.
- Proteger la privacidad de los individuos y las familias de instrucciones injustificadas por parte de empleadores, aseguradoras y escuelas.
- Informar a los individuos y a las familias acerca del posible mal uso de la información genética por parte de terceros.
- Comunicar que el deber ético del profesional médico es decir a los familiares que pueden tener un riesgo genético.
- Informar sobre la importancia de revelar su estado de portador al cónyuge o pareja, si es que desea procrear, y comentarles acerca de los posibles efectos dañinos de esa revelación sobre el matrimonio.
- Informes de su deber moral de revelar un diagnóstico genético que pueda afectar la salud pública.
- Presentar la información en forma imparcial y neutral, excepto si existe un tratamiento accesible.

- Siempre que sea posible, considerar la participación de niños y adolescentes en decisiones que los afectan.
- Respetar la decisión de los individuos y las familias de no conocer la información genética y los resultados de los estudios, excepto cuando se trate de pruebas para enfermedades tratables en recién nacidos o niños.
- Es posible retener temporalmente información que pueda producir daño grave psicológico o social. Como un deber general el asesor genético debe juzgar en qué momento el paciente está listo para recibir la información

III. CONSIDERACIONES ÉTICAS GENERALES APLICADAS A LA GENÉTICA MÉDICA

Los aspectos éticos que se han establecido en forma generalizada también son muy importantes para el profesional médico, los que más se conocen dentro del mismo son:

1. La aplicación de los conocimientos de genética médica debe respetar sus principios generales:
 - A. Beneficencia. Hacer bien a los individuos y a sus familias.
 - B. No-maleficencia. No hacer daño.
 - C. Respeto por la autonomía. Ofrecer autonomía de decisión después de proporcionar información.
 - D. Justicia individual y social.
2. Todo diagnóstico, estudio o procedimiento genético involucra a muchas personas, ya que cada ser humano hereda genes de sus padres, los transmite a sus hijos y los comparte con los familiares cercanos y lejanos. Por ello, desde el punto de vista ético, es importante recordar que los resultados genéticos sólo deben utilizarse para beneficio de las personas involucradas y sus familias o grupo étnico, y nunca para estigmatizar o discriminar.
3. Las pruebas y los estudios genéticos no pueden imponerse, y los individuos y sus familiares son libres de aceptarlos o rehusarlos de acuerdo con sus deseos y creencias. Además, han de ser precedidos por información adecuada sobre el propósito, los posibles resultados y las posibilidades relativas a futuras decisiones.
4. El diagnóstico prenatal debe ofrecerse a la pareja que lo necesite sin presionarla, ya que sólo a ella (la pareja, aunque en algunos lugares consideran únicamente como válida la decisión de la madre), corresponde decidir la continuación o la terminación del embarazo.

5. Los servicios de genética para prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades deberían ser accesibles para cualquier persona, sin importar su capacidad de pago o cualquier otra consideración.
6. Los datos genéticos son confidenciales en todo momento. Sólo pueden utilizarse en beneficio del consultante o su familia, y no deben proporcionarse a terceros sin autorización de la persona afectada.
7. Antes y después de un estudio genético es necesario dar asesoramiento genético, es decir: información cuidadosa, completa y neutral, en una relación profesional que permita a los individuos y a las familias llegar a sus propias decisiones.

IV. LA BIOÉTICA Y LA TERAPIA GÉNICA

La terapia génica consiste en la administración de material genético a un individuo que tiene algún defecto en el suyo con la intención de corregirlo, pero este gran principio, en sí mismo luminoso, se oscurece a medida que tiene que ser aplicado a los casos concretos, pues se asemeja a la operación de trasplantar un órgano, ya que el individuo receptor recibe células que contienen DNA exógeno. Produciendo una modificación permanente e intrínseca; sin embargo es importante mencionar que existen 2 tipos de terapia génica, la somática en donde solo se administra el DNA en las células del cuerpo del individuo, pero nunca en sus células reproductoras, de tal modo que el sujeto quedará curado de aquel mal que le aqueja pero podrá transmitirlo a su descendencia; el otro tipo de terapia génica es la germinal, en donde como su nombre lo indica la corrección se realiza en el cuerpo del sujeto y también en sus células reproductoras, por lo que el cambio afectará al paciente y sus descendientes.

La terapia génica es en si misma prometedora, sin embargo el que se alcance a realizar depende de muchas cosas, primero de que se conozca el gen causante de la enfermedad, posteriormente su localización, secuencia, mutaciones, etc.

La secuenciación y mapeo del genoma humano abren la puerta al diagnóstico postnatal y prenatal como camino para llegar a tiro fijo a las deficiencias somáticas consumadas en los embriones, la comunidad científica y los moralistas están de acuerdo en que la terapia genética de las células somáticas puede utilizarse para el tratamiento de enfermedades específicas al fin y al cabo se trata de curar una enfermedad física desde la raíz misma de la enfermedad. El problema ético está principalmente en los riesgos de esa terapia cuando todavía la tecnología no esta desarrollada, por lo que habrá que seguir experimentando en los animales antes de aplicar esas tecnologías a los pacientes humanos; por otro lado la terapia génica germinal tiene muchas dificultades de fondo por lo que muchos hombres de ciencia y casi todos los moralistas están en contra de esas intervenciones, ya que no se sabe que consecuencias tendrá esta modificación en las generaciones futuras, en estos casos está en juego nada menos que el genoma de cada ser humano, recordemos que en este está impresa nuestra identidad personal y así

nuestro principio de individualidad, así las consecuencias éticas son fáciles de deducir que es inaceptable el recurso a la ingeniería genética para manipular el genoma humano con vistas a alterar la unidad de la especie humana violando así el ministerio inalienable de las personas. El discurso de Juan Pablo II del 29 de octubre de 1983 a la Asociación Médica Mundial fue elocuente a este respecto. "La naturaleza biológica de cada hombre es intangible en el sentido de que es constitutiva de la identidad personal de cada individuo a lo largo de toda su historia. Cada persona humana, en su singularidad absolutamente única, no está constituida solamente por su espíritu sino por su cuerpo. De esta forma, en el cuerpo y por el cuerpo se toca la persona misma en su realidad concreta. Respetar la dignidad del hombre significa, en consecuencia, salvaguardar esta identidad del hombre, *"uno en cuerpo y alma"*.

Juan Pablo II da la clave en su discurso: -una intervención estrictamente terapéutica, que se fija como objetivo la curación de algunas enfermedades, como las que afectan a deficientes cromosómicos, será en principio, considerada como deseable teniendo en cuenta la verdadera promoción del bienestar personal del hombre sin atentar contra su integridad o deteriorar sus condiciones de vida-. Años más tarde la Donum vital I, 3 dice esta perspectiva positiva de la terapia genética con estas palabras: "Como en cualquier acción médica sobre un paciente son lícitas las intervenciones sobre el embrión humano siempre que respeten la vida y la integridad del embrión. Sea cual sea el tipo de terapia médica, quirúrgica o de otra clase, es preciso el consentimiento libre e informado de los padres, según las reglas deontológicas previstas para los niños. En toda intervención sobre el patrimonio genético humano para que resulte éticamente aceptable, sea de respetar el genoma como principio biológico de individualidad, la vida en sí misma y la salud de los embriones o de las personas ya nacidas pacientes de alguna enfermedad. Pero no sería razonable impedir la aplicación de la terapia génica de la línea germinal que, respetando incondicionalmente la integridad de la vida naciente y la dignidad de la procreación, curará al embrión librándole a él y a toda su descendencia del error genético hereditario recibido de sus padres. Todo esto se presta a muchos abusos pero si a la seguridad de las técnicas todavía inexistentes se suman los criterios señalados, la terapia genética puede ser contemplada como un nuevo y prometedor capítulo de la medicina preventiva.

¿Curar o mejorar nuestro patrimonio genético? : Sí. ¿ Manipularlo con fines exclusivamente científicos o ajenos a la vida y a la salud del mismo? : No. Con el genoma humano hay que seguir los mismos criterios éticos que con la vida y la salud de las personas. ¡No hagas con un genoma humano lo que no harías con una persona adulta! O lo que es igual: ¡trata al genoma humano como a ti mismo!

La ética es la mejor guía para las investigaciones y aplicaciones biomédicas en el campo de la manipulación genética en general y del genoma humano o en particular. Otro motivo serio de preocupación en relación con el Proyecto Genoma consiste en que puede quedar totalmente al descubierto nuestra intimidad biológica, por lo que se corre el riesgo de quedar como expuesta en una vitrina a

la vista de cualquiera que, con razón o sin ella, tuviera acceso al banco de datos genéticos como a cualquier archiva de información. Lo mismo que ahora nos piden un documento de identidad con algunos datos personales de control en el futuro podrían exigirnos los datos de nuestro genoma para aceptarnos o rechazarnos en el mercado laboral, o para excluimos de la compañía de seguros y discriminarnos política o racialmente.

En 1990 y 19993 se celebraron en España dos encuentros internacionales importantes sobre el proyecto genoma humano.

El párrafo octavo de la declaración de Valencia, en 1991, dice así: "Estamos de acuerdo en que la terapia génica de las células somáticas puede ser utilizada para el tratamiento de enfermedades humanas específicas.

La terapia génica de la línea germinál afronta numerosos obstáculos y ofrece un concenso ético general".

"La intimidad personal es patrimonio exclusivo de cada persona y por tanto debe ser inmune a cualquier intromisión. El consentimiento informado es requisito indispensable para interferir en ella. Excepcionalmente y por motivos de interés general, podrá permitirse el acceso a la misma, en todo caso bajo control judicial".

En 1995 se habló "del primer banco policial de ADN de criminales". La policía extrae muestras de sangre y saliva a los presuntos delincuentes, sin su consentimiento, para estudiar su ADN como si se tratara de las huellas digitales. Estas muestras son consultadas por ordenador y comparadas con las obtenidas en el escenario del crimen.

La intención es dar con el verdadero criminal lo más certeramente evitando el riesgo de que paguen inocentes por culpables.

Es obvio que, ante determinados crímenes, esta práctica podría ser tan legítima como la investigación de las huellas digitales, siempre y cuando los abusos a que se presta por parte de los agentes policiales estén suficientemente controlados.

Por otra parte, "el cuerpo humano, por respeto a la dignidad de la persona, no debe ser susceptible de comercialización. No obstante, se permitirá la disponibilidad gratuita y controlada con fines terapéuticos o científicos. Los conocimientos genéticos son patrimonio de la humanidad y deben comunicarse libremente". El cuerpo humano no puede ser tratado como un producto comercial, en el campo de la salud y de la investigación médica; en lo que no estamos de acuerdo es en que el genoma humano de una persona sea patrimonio de la humanidad, como si un organismo de carácter mundial pudiera decidir sobre el patrimonio genético de las personas como si se tratara de un monumento de interés universal. La propiedad del patrimonio genético de las personas lo es de las personas como su propia vida íntima y el conocimiento del mismo por parte de los demás no se justifica al margen de los intereses inalienables de las personas

concernidas. Aun respetando la integridad de la vida de los embriones y de las personas ya nacidas, el acceso a la intimidad del genoma no puede convertirse en una violación rutinaria de la misma..

Los abusos pueden ser inimaginables a esta visión realista, el párrafo quinto de la Declaración de Bilbao dice: "La tecnología genética aplicada a la identificación, personal siendo susceptible de suministrar más información de la estrictamente necesaria, deberá restringirse a la exigencia indispensable de cada caso concreto". En cualquier caso, las cautelas se imponen, las técnicas actuales, son todavía muy arriesgadas pero, sobre todo, están los riesgos de abusar de ellas con fines discriminatorios. Algunos interrogantes éticos saltan a la vista. ¿Quiénes van a tener acceso a los servicios genéticos, los poderosos de siempre para seguir dominando a los débiles del futuro? ¿Se respetara la libertad de las personas para someterse a esos tratamientos cuando no ofrezcan las garantías suficientes de respeto a la dignidad humana? ¿Se respetaran los límites de la confidencialidad requerida para compaginar el respeto a las personas con el bien común? ¿Cómo van a usar esos datos genéticos las instituciones públicas, tanto políticas como financieras? ¿Para la promoción más efectiva de la calidad de vida humana, o para discriminar, y eventualmente destruir, la vida de los más débiles e indefensos en el orden político, económico y de la salud?

Es obvio que sin conciencia ética responsable, acrisolada en el respeto incondicional a toda vida humana concreta y a su dignidad en todos los momentos de su peregrinar, desde que es engendrada hasta que muere, hay motivos fundados para sospechar que los abusos de la manipulación genética por parte de los científicos desaprensivos y de las instituciones públicas pueden ser imprevisibles, de ahí la necesidad de la ayuda de controles legales

V. IMPLICACIONES BIOÉTICAS DEL GENOMA HUMANO

La secuenciación del genoma humano supone un posible reduccionismo peligroso, en el sentido de pretender reducir al ser humano a una simple secuencia de 4 dígitos.

Se habla de inviolabilidad del genoma humano como patrimonio de la humanidad. A finales de 1991 Watson renuncia al Proyecto al enterarse de que algunos laboratorios intentaron patentar genes humanos.

El Proyecto genoma humano proporcionará la localización exacta del gen anormal con el objeto de reemplazarlo, añadir un gen normal para efectuar una mejora de un producto existente podría afectar de un modo negativo a otros circuitos bioquímicos, en este sentido se estaría violando el principio fundamental de la moral de beneficencia: estaríamos causando daño y posible sufrimiento mucho mayor.

No sería ética la utilización del conocimiento de la secuencia del genoma humano para tratar de modificarlo; por ejemplo, mediante la terapia génica de células germinales, que posibilitarían la creación de hombres perfectos; aquí se tocan aspectos bastante delicados, el de demarcar límites entre lo positivo y lo negativo. Es decir entre la ingeniería genética (que pretende mejorar o perfeccionar la naturaleza humana actuando sobre sujetos normales) y la negativa (que trata de corregir errores y curar enfermedades) y distinguir entre lo que afecta únicamente al individuo y lo que afecta a los descendientes, es aquí donde entra en juego la pregunta por los sujetos que han de tomar las decisiones, porque los criterios serían el límite de respeto a la dignidad y el acrecentamiento de la libertad, no se puede dejar tales decisiones en manos de países ricos, de industrias, de expertos o de políticos ya que hoy en día la posibilidad de tomar decisiones morales objetivas pasa por la toma de posiciones responsables por parte de los afectados que, con el debido asesoramiento, de los expertos, han de optar teniendo en cuenta, no solamente sus intereses individuales, sino los universales, esto significa tomar en serio que cualquier hombre es, en lo que lo afecta, interlocutor válido.

El proyecto genoma humano permitirá conocer la esencia (sustancia) humana desde la concepción cosmológica tradicional las ciencias sólo podrían llegar a conocer los accidentes de los individuos, pero no su sustancia, y el proyecto parece posibilitar el acceso de la genética a la sustancia humana, en la medida en que le permite conocer el genotipo (lo más íntimo del ser) y no sólo el fenotipo (los accidentes del ser). Otro gran temor radica en que sean los expertos quienes decidan el futuro, podríamos responder afirmativamente, argumentando que en suma son ellos quienes mejor conocen el asunto en cuestión, y en consecuencia, quienes nos conducirán al mejor término, pero no es así, porque los expertos lo harían si realmente hubiera expertos en fines, pero tal cosa no existe; hay expertos en medios; los fines sólo pueden ser determinados por los afectados por la puesta en marcha de la ciencia, pues son ellos quienes mejor conocen en que consiste su bien.

Quedan problemas aun más difíciles de tratar que son:

- Los problemas éticos suscitados por la finalización del proyecto Genoma Humano en relación con el mercado laboral.
- La utilización de conocimientos derivados del proyecto genoma humano en el tema de los seguros.
- La aplicación de la tecnología (que resulta del proyecto) en el diagnóstico prenatal, y específicamente, en el diagnóstico reimplantación

VI. IMPACTOS SOCIALES DE LA MEDICINA GENOMICA

La práctica de la genética clínica se manifiesta en forma de consejo genético, en este asesoramiento, el especialista realiza una serie de funciones:

- Examina la condición genética del individuo que acude a consulta, se realiza una historia clínica genética previa, pruebas genéticas diagnósticas, interconsultas y valoraciones por otros especialistas.
- Suministra información sobre posibles riesgos genéticos
- Comunica el pronóstico y posible evolución de la situación del paciente
- Describe las opciones y alternativas que los consultantes tienen a su alcance
- Responde a las preguntas y queda disponible a otras consultas

Actualmente en la mayor parte de los países, no hay problemas de especialización genética, lo que debería cambiar ante la avalancha de datos genéticos que va a generar el PGH. Hoy en día los médicos están mal preparados para asimilarlos y suministrar asesoramiento; por lo mismo es necesario que en la facultad de medicina se implanten asignaturas de genética, para que el clínico pueda interpretar. Se deberán crear equipos interdisciplinarios coordinados, en los que habrán de participar analistas, genetistas, médicos, psicólogos y asistentes sociales, así como crear un entorno que permita a los pacientes tomar decisiones autónomas pero informadas, contando con apoyo emocional y seguir aprendiendo a conjugar los dos principios deontológicos de beneficencia y autonomía en un contexto de alta información genética.

Debido a la abundancia de pruebas genéticas con forme avance de PGH, y a la carencia de consejeros y genéticos clínicos, algunos de los servicios habrán de integrarse en el nivel de atención primaria, ellos habrán de jugar un papel esencial para educar a la población por lo que deberán estar al tanto de los avances en el campo y estar preparados para las ramificaciones ecológicas y sociales.

VII. ASIGNACIÓN DE RECURSOS, TEMA DE JUSTICIA E INTERESES COMERCIALES EN LA IMPLANTACIÓN DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS

Un tema importante, sobre todo a la vista del problema presupuestario de la sanidad pública, será el de la asignación de recursos y el de la igualdad de acceso a los servicios genéticos médicos, si la igualdad no se garantiza podría darse el caso de que los discapacitados de origen genético fueran estigmatizados como una infla-clase. Se debe garantizar un sistema nacional de sanidad y un nivel de educación adecuada en los servicios genéticos.

Será esencial controlar la implantación de pruebas genéticas: fiabilidad (rigor con los falsos positivos y falsos negativos) controles de calidad y normalización (¿quién los hace: laboratorios comerciales o dependientes, estatales?), por encima de todo se debe impedir que determinados grupos de presión o interés se conviertan en las únicas fuerzas que de hecho configuran la introducción de las pruebas. Los mecanismos democráticos y participativos de la sociedad deberían permitir identificar que factores actuales están pugnando en este tema, para determinar cuales deben favorecerse y cuales frenarse, en función de los objetivos sociales estimados valiosos. Llegado el caso, el estado debería intervenir para que el proceso de diseminación de esta tecnología no quede exclusivamente en manos de las fuerzas de mercado y de grupos de presión.

Existe la preocupación de que el clima de entusiasmo hacia el PGH junto con las presiones de las empresas biotecnológicas y farmacéuticas empujen al sistema sanitario a una implantación desmedida de las pruebas genéticas "más allá de lo fiscalmente prudente, de lo médicamente necesario e incluso de lo éticamente aceptable".

VIII. LA SALUD Y ENFERMEDAD EN LA ERA DE LA MEDICINA GENÓMICA

La forma que tenemos los humanos de enfrentarnos a la enfermedad, vejez y muerte está sometida a una serie de influencias sociales y culturales cambiantes a lo largo del tiempo. A pesar de que las mejoras en salud y esperanza de vida han dependido en buena parte a las mejoras preventivas y sociales (más higiene, cambios en la dieta, urbanización con redes independientes de aguas potables y residuales), tendemos a darle más importancia a la idea que cada enfermedad tiene una causa determinada y que puede ser remediada a partir de medicamentos específicos según el paradigma de las "balas mágicas" representado por éxito del tratamiento bioético de muchas enfermedades bacterianas.

Las promesas de la medicina geonómica van acentuar esa visión de las enfermedades, incluidas las crónicas, como susceptibles de tratamientos basados en medicamentos y terapias dirigidas a dianas moleculares específicas.

IX. DECLARACIÓN UNIVERSAL SOBRE EL GENOMA HUMANO Y LOS DERECHOS HUMANOS.

La UNESCO emitió en su reciente 29ª Reunión de la Conferencia General en noviembre de 1997, la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, dicha declaración, aprobada por unanimidad por los 186 países miembros, consta de 25 puntos que son.

A. La dignidad humana y el genoma humano.

Artículo 1.

El genoma humano es la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y del reconocimiento de su dignidad y diversidad intrínsecas. En sentido simbólico, el genoma humano es patrimonio de la humanidad.

Artículo 2.

A. Cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos cualesquiera que sean sus características genéticas.

B. Esta dignidad impone que no se reduzca a los individuos a sus características genéticas y que se respete su carácter único y su diversidad.

Artículo 3.

El Genoma Humano, por naturaleza evolutiva esta sometido a mutaciones entraña posibilidades que se expresan de distintos modos en función del entorno natural y social de cada persona que comprende su estado de salud individual, sus condiciones de vida, su alimentación y su educación.

Artículo 4.

El Genoma Humano en su estado natural no puede dar lugar a beneficios pecuniarios.

B. Derechos de las personas interesadas.

Artículo 5.

A. Una investigación un tratamiento o un diagnóstico en relación con el genoma de un individuo, sólo podrá efectuarse previa evaluación rigurosa de los riesgos y las ventajas que entrañe y de conformidad con cualquier otra exigencia de la legislación nacional.

B. En todos los casos se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si está no esta en condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrán de obtenerse de conformidad con lo que estipule la ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado.

C. Se debe respetar el derecho de toda persona que se le informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias.

D. En el caso de la investigación, los protocolos de investigaciones deberán someterse además, a una evaluación previa de conformidad con las normas o directrices nacionales e internacionales aplicables en la materia.

E. Si en conformidad con la ley una persona no estuviese en condiciones de expresar su consentimiento, sólo se podrá efectuar una investigación sobre su genoma a condición de que obtenga un beneficio directo para su salud, y a reserva de las autorizaciones y medidas de protección estipuladas por la ley. Una investigación que no represente un beneficio directo previsible para la salud sólo podrá efectuarse a título excepcional, con la mayor prudencia y procurando no exponer al interesado sino a un riesgo y una coerción mínimos, y si la

investigación está encaminada a redundar en beneficio de la salud de otras personas pertenecientes al mismo grupo de edad o que se encuentren en las mismas condiciones genéticas, a reserva de que dicha investigación se efectúe en las condiciones previstas por la ley y sea compatible con la protección de los derechos humanos individuales.

Artículo 6. Nadie podrá ser sujeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad.

Artículo 7. Se deberá proteger en las condiciones estipuladas por la ley la confidencialidad de los datos genéticos asociados con una persona identificable, conservados o tratados con fines de investigación o cualquier otra finalidad.

Artículo 8. Toda persona tendrá derecho, de conformidad con el derecho internacional y nacional a una reparación equitativa del daño de que haya sido víctima, cuya causa directa y determinante haya sido una intervención en su genoma.

Artículo 9. Para proteger los derechos humanos y las libertades fundamentales, sólo la legislación podrá limitar los principios de consentimientos y confidencialidad, de haber razones imperiosas para ello, y a reserva del estricto respeto del derecho internacional público y relativo a los derechos humanos.

C. Investigación sobre el genoma humano.

Artículo 10. Ninguna investigación relativa al genoma humano ni sus aplicaciones en particular en las esferas de la biología, genética y medicina, podrán prevalecer sobre el respeto de los derechos humanos de las libertades fundamentales y de la dignidad humana de los individuos o, si procede de los grupos humanos.

Artículo 11. No deben permitirse las prácticas que sean contrarias a la dignidad humana, como la clonación con fines de reproducción de seres humanos. Se invita a los estados y a las organizaciones internacionales competentes a que cooperen para identificar estas prácticas y a que adopten en el plano nacional o internacional las medidas que corresponda, para asegurarse de que se respeten los principios enunciados en la presente declaración.

Artículo 12.

A. Toda persona debe tener acceso a los progresos de la biología, genética y medicina en materia de genoma humano, respetando su dignidad y derechos.

B. La libertad de investigación es necesaria para el progreso del saber, procede de la libertad de pensamiento.

C. Las aplicaciones de la investigación sobre el genoma, en particular en el campo de la biología, genética y medicina, deben orientarse a aliviar el sufrimiento y mejorar la salud del individuo y de toda la humanidad.

D. Condiciones de ejercicio de la actividad científica

Artículo 13.

Las consecuencias éticas y sociales de las investigaciones sobre el genoma 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 explotación de los resultados de éstas. Los responsables de la formulación de políticas científicas públicas y privadas tienen también responsabilidades especiales al respecto.

Artículo 14.

Los estados tomarán las medidas apropiadas para favorecer las condiciones intelectuales y materiales propicias para el libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma humano y para tener en cuenta las consecuencias éticas, legales, sociales y económicas de dicha investigación, basándose en los principios establecidos en la presente declaración.

Artículo 15.

Los estados tomarán las medidas apropiadas para fijar el marco de libre ejercicio de las actividades de investigación sobre el genoma respetando los principios establecidos en la presente declaración, a fin de garantizar el respeto de los derechos humanos, las libertades fundamentales la dignidad humana y proteger la salud pública. Velarán porque los resultados de esas investigaciones no puedan utilizarse con fines no pacíficos.

E. Solidaridad y cooperación internacional

Artículo 17.

Los estados deberán respetar y promover la práctica de la solidaridad para con los individuos, familias o poblaciones expuestos a riesgos particulares de enfermedad o discapacidad de índole genética. Deberán fomentar entre otras cosas, las investigaciones en caminadas a identificar, prevenir y tratar las enfermedades genéticas o aquellas en las que interviene la genética, sobre todo en las enfermedades raras o endémicas que afecten a una parte considerable de la población mundial.

Artículo 18.

Los estados deberán hacer todo lo posible teniendo debidamente en cuenta los principios establecidos en la presente declaración, para seguir fomentando la difusión internacional del saber científico sobre el genoma humano, la diversidad humana y la investigación genética, y a este respecto favorecerá la cooperación científica y cultural, en particular entre países industrializados y países en desarrollo.

Artículo 19.

A. En el marco de la cooperación internacional con los países en desarrollo, los estados deben velar porque:

- i. Se prevengan los abusos y se evalúen los riesgos y ventajas de la investigación sobre el genoma humano;
- ii. Se desarrolle y fortalezca la capacidad de los países en desarrollo para realizar investigaciones sobre biología y genética humanas;
- iii. Los países en desarrollo puedan sacar provecho de los resultados de las investigaciones científicas y tecnológicas a fin de que su utilización en pro del progreso económico y social pueda redundar en beneficio de todos;
- iv. Se fomente el libre intercambio de conocimientos e información científicas en los campos de la biología, genética y medicina.

B. Las organizaciones internacionales competentes deben apoyar y promover las medidas adoptadas por los estados a los fines enumerados anteriores.

F. Fomento de los principios de la declaración.

Artículo 20.

Los estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar los principios establecidos en la declaración, a través de la educación y otros medios pertinentes, en particular mediante la investigación y formación en campos interdisciplinarios y mediante el fomento de la educación en materia de bioética a todos los niveles, en particular para los responsables de las políticas científicas.

Artículo 21.

Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar otras formas de investigación formación y difusión de la información que permitan a la sociedad y a cada uno de sus miembros cobrar mayor conciencia de sus responsabilidades ante las cuestiones fundamentales relacionadas con la defensa de la dignidad humana que puedan ser planteadas por la investigación en biología, genética y medicina y las correspondientes aplicaciones. Se comprometen, además a favorecer al respecto un debate abierto en el plano internacional que garantice la libre expresión de las distintas corrientes de pensamiento socioculturales, religiosas y filosóficas.

G. Aplicación de la declaración.

Artículo 22.

Los Estados intentarán garantizar el respeto de los principios enunciados en la presente declaración y facilitar su aplicación por cuantas medidas resulten apropiadas.

Artículo 23.

Los Estados tomarán las medidas adecuadas para fomentar mediante la educación, la formación y la información al respeto de los principios antes enunciados y favorecer su reconocimiento y su aplicación efectiva. Los estados deberán fomentar también los intercambios y las redes entre comités de ética independientes, a medida que sean establecidos, para favorecer su plena colaboración.

Artículo 24.

El Comité Internacional de Bioética de la UNESCO contribuirá a difundir los principios enunciados en la presente declaración y a proseguir el examen de las cuestiones planteadas por su aplicación y por la evolución de las tecnologías en cuestión. Deberán organizar consultas apropiadas con las partes interesadas por ejemplo los grupos vulnerables. Presentará, de conformidad con los procesos reglamentarios de la UNESCO recomendaciones a la conferencia general y prestará asesoramiento en lo referente a seguimiento de la presente declaración, en particular en lo tocante a la identificación de prácticas que puedan ir en contra de la dignidad humana, como en las intervenciones en la línea germinal.

Artículo 25.

Ninguna disposición de la presente declaración podrá interpretarse como si confiere a un estado, un grupo o un individuo, un derecho cualquiera a ejercer una actividad o a realizar un acto que valla en contra de los derechos humanos y las libertades fundamentales y en particular los principios establecidos en la presente declaración.

El trabajo legislativo del Grupo Parlamentario de Acción Nacional en la Cámara de Diputados en torno al genoma humano.

Los legisladores han propuesto dos iniciativas relativas al genoma humano. La primera, está orientada a establecer un marco de referencia para la investigación y práctica en la materia, centrada en la protección de la libertad y dignidad de la persona humana. La segunda, manifiesta el interés por aprovechar los beneficios en la salud que prometen las aplicaciones surgidas del conocimiento del genoma.

Esta legislación forma parte de un proyecto de Acción Nacional en la LVIII Legislatura de la Cámara de Diputados por legislar en bioética y que continuará en las legislaturas posteriores, el interés proviene de la vocación humanista del partido y en la preocupación por evitar que México se convierta en un paraíso legal que permita prácticas de investigación y médicas prohibidas en la mayoría de los países con los que compartimos valores.

Conclusiones

Desde nuestro punto de vista ético comentamos lo siguiente toda intervención sobre la vida humana, aplicando técnicas biomédicas avanzadas, que tenga por fin salvar la vida, curar enfermedades o simplemente mejorar la calidad eventualmente precaria de alguna vida humana, está éticamente justificada y en circunstancias relativamente normales, puede ser hasta obligatorio.

Por el contrario, las prácticas manipuladoras descritas son objetivamente inmorales en la medida en que su aplicación lleva consigo la destrucción o trato indebido de embriones humanos, el aborto provocado bajo cualquier pretexto (terapéutico, eugenésico), la eutanasia, el suicidio, la mutación no terapéutica del código genético y todo tratamiento degradante de la dignidad humana en el trato de los enfermos, ancianos y disminuidos físicos o mentales.

Según el Magisterio de la Iglesia y los dictados de la racionalidad, la ciencia está al servicio de la vida humana, especialmente de la más débil y menesterosa, no al contrario como algunos pretenden, además que ha de ser presentado desde el momento preciso desde su aparición real, a raíz de la fecundación del óvulo por el espermatozoide hasta su ocaso con la muerte natural.

Lo razonable es pensar que cualquier forma de manipulación genética aplicada al ser humano sólo se legitima éticamente cuando tiene sentido terapéutico y con las debidas garantías de respeto a la vida y a la salud de los pacientes o a sus elementos germinales. Al concluir esta investigación podemos tener una gran idea de lo que el hombre en su afán por conocer mas del y del universo que lo rodea, trata de hacer con este proyecto cuyo fin es el de crear mejoras genéticas tanto en el mismo como en plantas y animales y que al ser analizado desde diferentes puntos de vista conlleva a una gran polémica, por el hecho de si estará bien o no, lo que se trata de hacer o se esta haciendo

En nuestra opinión es en ciertos aspectos positivo y útil el esfuerzo que sé esta realizando ya que brindara rica información sobre como tratar las enfermedades del hombre y como mejorar ciertas especies de animales, inclusive de plantas para nuestro beneficio, se podrían recibir malformaciones y dolencias para evitar el sufrimiento de muchas personas entre muchos otros beneficios. Por el otro lado las ambiciones de riqueza y poder que nublan la mente del hombre lo empujarían a sacarle el mejor provecho político, económico y de negocios para su propia satisfacción y tratar de dominar al tener en sus manos las llaves de su origen y el de muchas otras especies. Lo más triste y lamentable y que a su vez llena de temor y de rechazo moral el que se quiera crear un SER HUMANO PERFECTO. Ya de esta manera el hombre intenta destruir el punto de equilibrio más intocable que existe moral y naturalmente hablando de lo que es correcto y lo que no es correcto, lo que se

le permite al hombre y lo que no se le permite: querer llegar a ser un Dios al poder crear con sus propias manos un ser humano.

Es un tema que se debe analizar profundamente y no ignorarlo por que nada en esta vida llega a ser en este tipo de proyectos tan ambiciosos, hermoso por donde se le mire, ciertamente la maldad existe en el hombre y es por ello que esto es una amenaza inminente, pero también existe un Dios que nunca nos abandona y siempre esta donde lo busquemos para darnos su amor y su salvación. Depositemos nuestra fe en Dios y esperemos haber lo que nos deparen estos descubrimientos

Bibliografía

1. Watson JD, Crick FHC. Genetic Implications of the Structure of the deoxyribonucleic acid. *Nature* 1953;171:737.
2. Mechanic M. Oswald. La medicina en un contexto genético y Molecular. *Rev Invest Clint* 2003;55(2):186-90.
3. Cervantes Heredo Alicia, López Marisol. Aplicación de las técnicas de biología molecular en el estudio del genoma humano y en el diagnóstico de las enfermedades hereditarias. *Rev Med Hosp. Gen* 1997;60(4):196-205.
4. Gamba Gerardo. La secuencia y análisis inicial del genoma humano. *Rev Invest Clin Mex* 2001;53(4):294-297.
5. Velásquez Antonio. Impacto del proyecto del genoma humano sobre la epidemiología y la salud pública. *a.C. Méd. Mes* 1997; 133(1):13-17.
6. Salamanca Gómez Fabio. La secuencia del genoma humano. *a.C. MED Mes* 2001; 137(3):267-268.
7. Cavaría Olarte ME, Araujo Solís MA, Cortés Ortiz, González Valencia J. El impacto del proyecto genoma humano en la salud de la mujer. *Cir. Ciruj* 2002;70:188-193.
8. Aréchiga Hugo, Colín D, Jiménez Sánchez G, Laclete JP, et al. El proyecto del genoma humano: perspectivas de la medicina geonómica. *Rev Fac Med UNAM* 2000;43(5):202-205.
9. Lander ES, et al. Initial secuencing and analysis of the human genome. *Nature* 2001;409:860-921.
10. Venter JC, et al. The sequence of the human genome. *Science* 2001;291:1304-1351.
11. Hollon Tom. Gene patent revisions to remove some controversies. *Nature Medicine* 2000;6(4):362-63.
12. Van Ommen GJB, Bakker E, Dunnen JT. The human genome proyect and the future of diagnostics, treatment and prevention. *Lancet* 1999;354(1):5-10.
13. Salamanca Gómez Fabio. El proyecto del genoma humano. *Rev Fac Med UNAM* 2000;43(4):143-144.

14. López Casillas Fernando, Ponce Castañeda. Los elemento repetidos del genoma humano: ¿DNA Basura o tesoro genómico?. Rev Invest Clin Mex 2001;53(4):302-307.
15. Tamayo Rodríguez R, Orozco Garza M. El proyecto genoma humano y su legislación. En García Colorado Gabriel, López Brito Francisco et al. Legislar en bioética, Legislando para el futuro. 1ra ed. Editor Rodríguez Zarco Antonio, México, 2003:65-101.
16. Pascal VL. Bioética y Genoma. En: Elio Sgreccia. Manual de Bioética. 1ª. ed. Editorial Diana México, D. F. 1996:242-243.
17. Cantú JM. El Genoma Humano. En: Alarcón Segovia D, Zapata FG, De la Fuente R, Kumate J et al. Fronteras de la Biología en los inicios del siglo XXI. Modulo 1 el Colegio Nacional, México, 2003:317-337.
18. Oliva Virgili Rafael. Proyecto Genoma Humano. 1996:1-96.
19. Barrera L. Alejandro. Genoma Humano. Bioética y Clonación. 2001:31-100.
20. Valvas Paulina. Genética Molecular en Humanos. En: Valvas Paulina. De la Biología Molecular a la Biotecnología. 1ª. ed. Editorial Trillas. 2002:282-299.
21. Hernández Arriaga Jorge Luis, Bioética General Editorial Manual Moderno 2001 pág. 12-15.
22. Garzón Díaz Fabio Alberto. Manual de Bioética interactiva, 1ª. Edición Pág. 155-173
23. Lucas Lucas Ramón. Bioética para todos, editorial Trillas, pag. 72-80
24. Blázquez Niceto. Bioética La nueva ciencia de la vida, pag. 139-161.
25. Garza Garza Raúl. Bioética la toma de decisiones en situaciones difíciles, 1ª ed. Editorial Trillas 2000 pag. 167-177.
26. Carnevale Cantoni Alexandra, Lisker Rubén, Ética y Genética medica 1ª ed. Editorial Mc Graw -Hill Interamericana Editores, S.A. de C.V. 2001 Pág.. 57-60.
27. Elio Grecia. , Manual de Bioética Instituto de Humanismo en Ciencias de la Salud Editorial Diana 1994 Pág. 1-4

Apéndice

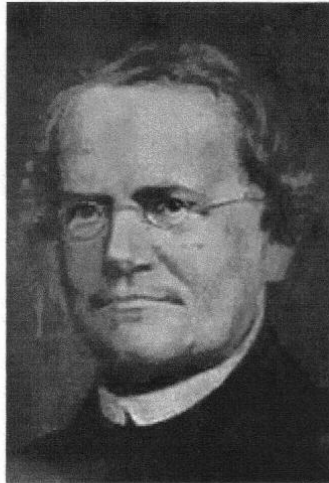


FIGURA 1. Gregorio Mendel, monje austriaco. Padre de la Genética

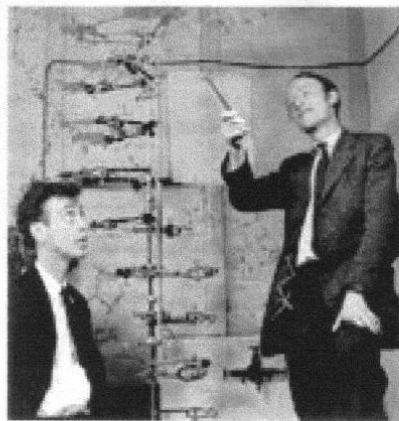


FIGURA 2. Francis Crick y James Watson, en 1953 describiendo la estructura tridimensional del ADN.

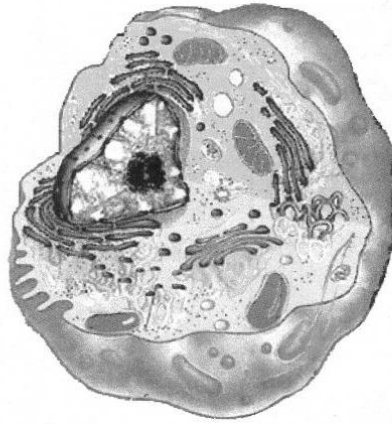


FIGURA 3. Célula animal, se observa el núcleo y el resto de sus organelos.

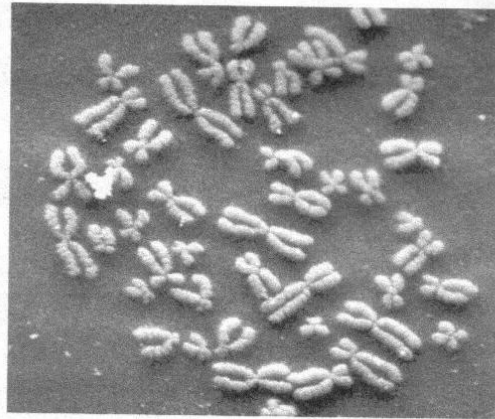
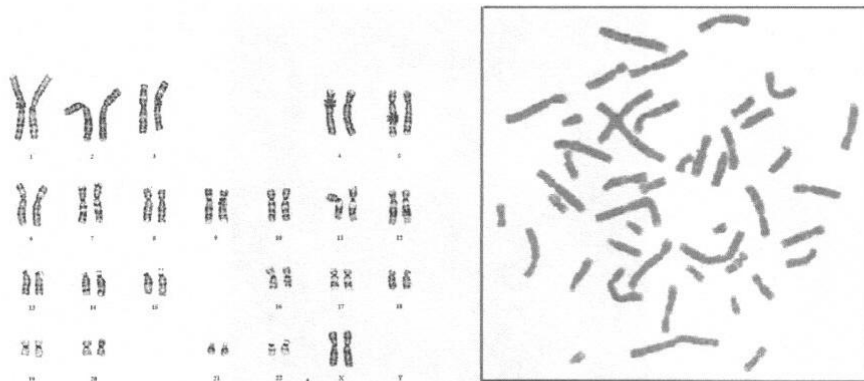


FIGURA 4. Cromosomas humanos, vistos por microscopía de barrido.



FIGURAS 5 y 6. Fotografías de cariotipo masculino, con tinción de Giemsa (bandas G). Izquierda: fotografía de estudio citogenético con distribución de los grupos. Derecha: fotografía a color de metafase.

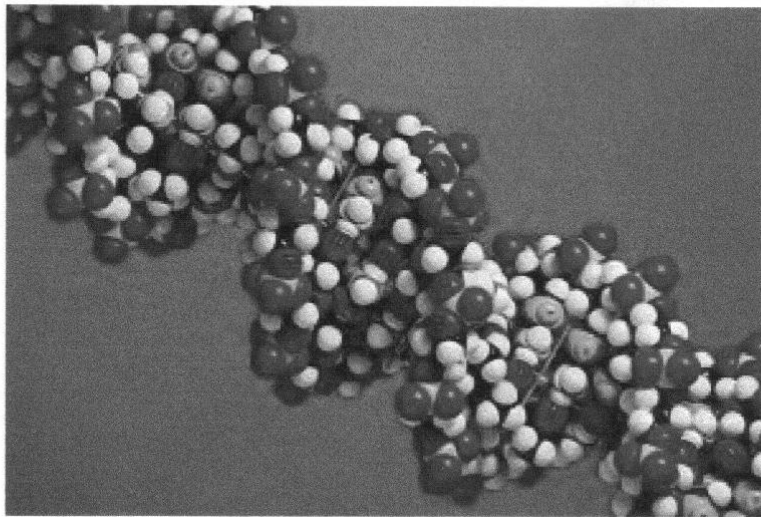


FIGURA 7. Estructura tridimensional de ácido desoxirribonucleico.

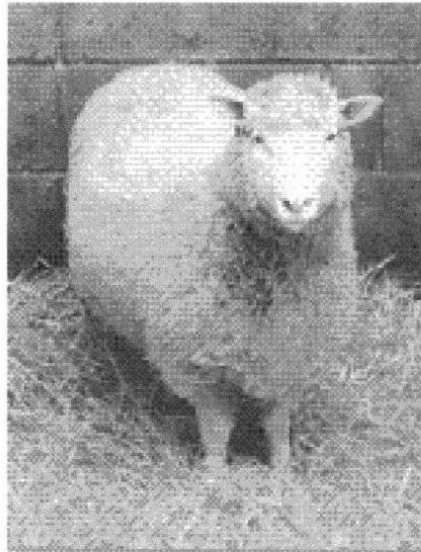


FIGURA 8. Oveja Dolly, primer mamífero clonado mediante ingeniería genética en 1997.

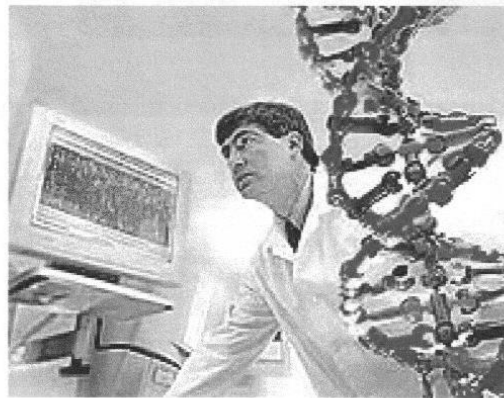


FIGURA 9. Proyecto del Genoma Humano, proyecto internacional iniciado en 1990 y terminado en 2001, mediante el uso de la bioinformática.

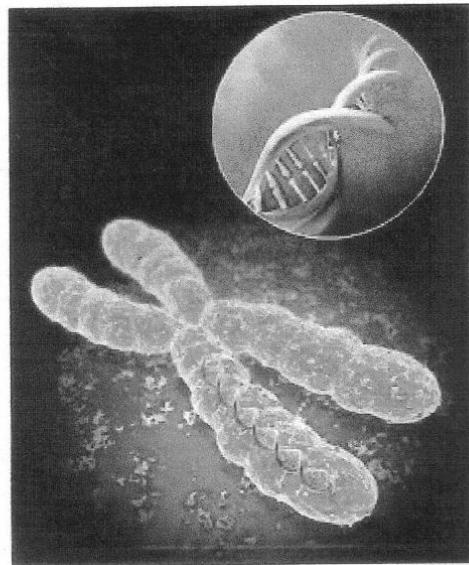


FIGURA 10. Ácido desoxirribonucleico compactado en el cromosoma.