

EL PROBLEMA DEL MANEJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA EN LATINOAMERICA

**Eduardo Rodríguez, Carolina Valdebenito, Fernando Lolas
Universidad de Chile**

INTRODUCCIÓN

El proyecto del genoma humano se inició en 1990 con el objetivo de cartografiar y secuenciar la información genética contenida en el ADN del ser humano, de la cual se consiguió el primero borrador en el año 2001, tanto por el Consorcio Internacional del Proyecto como por la empresa privada Celera Genomics¹. Como beneficio primario se está obteniendo información sobre enfermedades hereditarias, haciendo posible diagnósticos y pronósticos más exactos. El proyecto permitirá entender como se originan la mayoría de las enfermedades y permitirá predecirlas con mayor o menor exactitud, pero al mismo tiempo plantea numerosos aspectos éticos, sociales y jurídicos. Al poderse conocer la constitución genética de la persona se plantean una serie de cuestiones, ya que a la persona se la puede identificar por su genética, se puede determinar su paternidad o filiación y pronosticar enfermedades o predecir su estado de salud.

Latinoamérica no parece preparada para responder al explosivo desarrollo de la genómica y no hay mucho interés en los gobiernos, cuyas prioridades más importantes no incluyen la investigación genómica. Latinoamérica actúa más como consumidor, con el problema añadido de la falta de formación de los ciudadanos en general para comprender las complejidades de lo que significan las pruebas genéticas

El presente trabajo presenta la visión sobre las aplicaciones y repercusiones sociales del Proyecto del Genoma Humano de los profesionales relacionados con la genética humana y de la sociedad civil en cuatro países latinoamericanos: Chile, Perú, Argentina y México. El tema de la genómica no es algo que preocupe solamente a los médicos, tiene amplias repercusiones sociales, políticas, legales, económicas y culturales, por lo que es un tema que requiere el diálogo de muchos interlocutores, tanto especialistas como legos. Hay que partir del análisis de la literatura científica, puesto que de ahí deriva el diálogo social. Pero el diálogo corre el peligro de ser manipulado cuando hay intereses económicos por medio.

FUENTES DE INFORMACIÓN

Este estudio es parte de un proyecto auspiciado por el Departamento de Energía de los Estados Unidos (Grant DE-FG02-02ER63435) que incluye entrevistas sobre las implicaciones sociales y legales del Proyecto del Genoma Humano y un cuestionario a investigadores en genómica (81), legisladores (60), estudiantes de periodismo e ingeniería (85) y miembros de la sociedad civil (85) de 4 países Latinoamericanos: Argentina, Chile, México y Perú. El cuestionario mide el nivel de conocimiento en investigación genómica, interés en la ciencia, información personal y los significados asociados a investigación genómica, medidos mediante un diferencial semántico para tres factores según la escala de Osgood, Suci y Tannenbaum², que mide el significado de los conceptos usando escalas de evaluación, potencia y actividad; los conceptos examinados fueron: clonación, enfermedades hereditarias, paciente de SIDA, transgénicos, modificaciones genéticas y ciencia.

Para caracterizar la persona entrevistada y las condiciones culturales y sociales que pueden influir en la representación social del Proyecto del genoma humano se usaron como variables el nivel de conocimiento, el nivel de estudios, el género, la edad

y la ocupación. A los datos obtenidos se les aplica análisis estadístico calculando la mediana de respuestas para los diferentes grupos y usando el método no paramétrico de Breiman de Classification and Regression Tree (CART)³. Además las entrevistas son analizadas usando el método de análisis de contenido de la conducta verbal de Gottschalk y Gleser⁴ para evaluar el grado de hostilidad y ansiedad de los sujetos en relación con la investigación genómica. Este método usa como unidades de codificación cláusulas gramaticales con reglas precisas para computar palabras y para hacer inferencias psicológicamente relevantes, basado en la noción de que el habla refleja sentimientos y que esto puede ser operacionalizado cuantitativa y cualitativamente usando como marcadores palabras claves. Estos datos se complementaron con el análisis bibliográfico de artículos científicos, noticias de prensa diaria y documentos legales de regulación de la investigación genómica en los cuatro países. Se analizaron 61 artículos de investigadores biomédicos y 15 de abogados de Chile, 30 artículos de investigadores biomédicos y 16 de abogados de Argentina, 23 artículos de investigadores biomédicos y 18 de abogados de México y 13 artículos de investigadores biomédicos de Perú⁵.

MANEJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Se espera que el conocimiento del genoma humano ofrecerá nuevas formas de prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades. En general se valoran los beneficios en el campo de la salud por la medicina genómica y también en los alimentos por la industria biotecnológica de los organismos genéticamente modificados, pero también se reconocen peligros y consecuencias sociales negativas si no hay una regulación. Es necesario, por tanto, que haya normativas en los países latinoamericanos, pero se reconoce que debe haber primero un amplio debate en la sociedad para que las normativas se adecuen a la realidad social. Se plantea, por ejemplo que halla normas para controlar la manipulación genética de embriones humanos y de manipulaciones en general que vayan en contra de la dignidad humana (i.e, clonación reproductiva, alteraciones genéticas no terapéuticas por intereses de poder)⁶.

Aunque las investigaciones sobre el genoma humano y sus aplicaciones se consideran importantes y deben continuarse, en general se reconoce que puede haber manipulaciones contrarias a la dignidad humana y a los derechos fundamentales que constituyen la salvaguarda de la dignidad. Antropológicamente, al genoma se le asocia con aspectos importantes de la persona, por ello se le considera patrimonio de la humanidad, ligado a la identidad o carácter único de la persona y ligado a su dignidad, por lo que no se puede manipular arbitrariamente; se reconoce que la información genómica otorga poder a quién la posee, lo cual debe ser regulado (Tabla 1). Bajo estos presupuestos antropológicos es que el genoma humano debe protegerse.

Dentro de los temas que preocupan más en el campo de la información sobre datos genéticos está la cuestión de la privacidad de las personas, ¿quién tiene derecho a acceder a la información y a usarla?, ya que se reconoce que la información genética relativa a un individuo puede constituirse en un instrumento de poder en manos de terceros⁷. Su protección implica que solo el titular tenga acceso a la información y pueda autorizar su divulgación; debe ser la persona misma la que en todo caso comunique información a la familia si lo encuentra adecuado. Priva el principio de autonomía a no ser que halla una causa criminal envuelta o peligro de daños a terceros. Hoy por el avance de la informática se pretende que las historias clínicas de los pacientes se encuentren en bases de datos que puedan ser leídas por otros médicos. Esto en principio es positivo, pero puede generar una intrusión en la intimidad de las personas. La confidencialidad obliga a mantener en secreto los datos genéticos

obtenidos y debe protegerse. La Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO (1997) prevé que se proteja la confidencialidad de los datos genéticos asociados a la persona así como el respeto al consentimiento informado y a la libertad de decisión respecto a la no información. La información genética de una persona posee características peculiares, ya que pueden ser comunes a otras personas; puede revelar datos sobre la familia, el grupo étnico o la raza. Por este motivo se plantea el dilema de si compartir o no una información sobre enfermedades genéticas, ya que existe riesgo de estigmatización o discriminación para terceros. Se encuentra que no hay legislación para regular el proceso de colección y procesamiento de datos médicos por lo que la privacidad de la información genética no estaría resguardada. Se necesita un marco regulatorio que prescriba la forma de recabar información médica, que incluya consentimiento del paciente y sanciones por divulgación inapropiada de información genética contra la voluntad de la persona a quien pertenece. Por otro lado, también se ha de precisar los casos penales específicos en que un tribunal competente puede indagar en la identidad genética de una persona e invadir el derecho a la intimidad genética o romper con la confidencialidad autorizando la revelación de información genética. La legislación debe garantizar que cada persona tenga derecho a determinar quien va a disponer de su información genética⁸. Por una parte se plantea el derecho a saber, que involucra toda información referida a la salud de una persona, incluida su constitución genética. Por otra parte, está el derecho a “no saber”, sobre todo si no ha contraído la enfermedad, ya que existe información genética para ciertas enfermedades para las que no hay terapia ni tampoco medios preventivos, por lo que el revelar cierta información generaría innecesaria ansiedad⁹. El paciente puede no estar preparado psicológicamente para recibir la información y esta crearle angustia, depresión o temor. Se considera que aunque la información genómica es patrimonio de la humanidad, los datos genéticos de una persona particular deben ser considerados propiedad de la persona de quien se ha obtenido y es a ésta a quien corresponde decidir con respecto a lo que se puede hacer con estos datos¹⁰. El Estado de derecho debe reconocer la existencia de información de naturaleza genética que no es susceptible de ser utilizada por el Estado, si no se correría el riesgo de manipulación de los individuos¹¹.

Entre las posibles consecuencias negativas los investigadores y abogados y legisladores destacan también la posibilidad de discriminación genética, particularmente en el área de la contratación de seguros o de trabajadores; en el caso de los empleadores al exigir las instituciones el conocimiento de la predisposición a enfermedades de sus empleados, ya que podrían estas eludir a aquellos trabajadores que presenten propensión a determinadas enfermedades relacionadas o no con el trabajo que se va a realizar¹². Por otra parte, se corre el peligro de discriminar por los aseguradores ya que estos podrían establecer su cuota sabiendo de antemano la posible duración de vida de una persona y su propensión a tener ciertas enfermedades¹³. De momento no existe en Latinoamérica peligro de selección adversa en cuanto a que el cliente sepa más que la compañía de seguros y contrate aquella que más le convenga, ya que los tests genéticos resultan eficaces solo para detectar algunas enfermedades monogénicas de muy baja frecuencia en la población. Se plantea que se debe evitar que empleadores y aseguradores tengan la posibilidad de requerir algún tipo de estudio genético o información genética previa a la contratación¹⁴. Se plantea que la información debe ir acompañada de asesoramiento genético por la posibilidad de generar ansiedad y la dificultad de tomar decisiones. También hay preocupación porque podría usarse esta información con fines eugenésicos de motivación racista o selección de características a nivel embrionario o por modificación genética en células germinales con fines eugenésicos. Particularmente, se

denuncia el hecho del aborto eugenésico y la selección de embriones, que se realiza en países desarrollados y se ha comenzado a introducir en Latinoamérica; por este tipo de aborto se elimina al feto en gestación por su constitución genética, generalmente, por detectarse mutaciones que provocan enfermedades¹⁵. Hay preocupación sobre como controlar el acceso a la información genética y el mecanismo de asesoramiento (Tabla 1). Para proteger la confidencialidad se recomienda que los datos genéticos se mantengan fuera de los registros médicos hasta que se desarrollen sistemas de seguridad¹⁶. Existe preocupación por la claridad y la regulación del acceso a la información genética. También preocupa la falta de información y ocultamiento de datos en relación con individuos y poblaciones objeto de estudios genéticos. Particularmente preocupa el hecho de la nula o poca participación de las comunidades indígenas de las que se extraen muestras para estudiar el ADN, muchas veces sin consentimiento informado o falta de adecuación a su realidad y la posibilidad de que grupos racistas hagan estudios arbitrarios para justificar comportamientos discriminatorios. Se señala también la falsedad del determinismo genético o reduccionismo que sobrevalora la acción de los genes haciéndoles causantes de prácticamente todo el comportamiento humano. Los seres humanos no pueden reducir su naturaleza solo a sus características genéticas, ignorando la influencia del entorno social, cultural y físico.

La tabla 2 representa la frecuencia con que aparecen temas específicos relativos a las consecuencias sociales negativas de la investigación genómica en las entrevistas a investigadores biomédicos, legisladores o abogados, miembros de la sociedad civil y estudiantes (de periodismo e ingeniería). En general existe una preocupación por quien controle el acceso a la información, por el que ésta sea manipulada políticamente y halla manipulación y discriminación genética sin regulación. Preocupa también el hecho de las desigualdades sociales de acceso a la salud y el enriquecimiento externo de los países desarrollados y a la Iglesia católica se la ve como ejerciendo oposición al desarrollo de la genómica por motivos éticos asociados a la religión. La sociedad civil en general conoce poco de los posibles beneficios de la genómica y teme el que se usurpe el papel de Dios de ser el Creador.

Tabla 1. Frecuencia relativa con que figuran atributos antropológicos del genoma y consecuencias sociales de la investigación genómica en las publicaciones científicas (investigadores biomédicos y legisladores o abogados) de 4 países latinoamericanos.

Tema	Chile	Argentina	Perú	México
Genoma Patrimonio				
Investigadores	15% (9/61)	10% (3/30)	15% (2/13)	0% (0/23)
Legisladores	27% (4/15)	0% (0/16)	-	22% (4/18)
Genoma Identidad				
Investigadores	13% (8/61)	7% (2/30)	8% (1/13)	0% (1/23)
Legisladores	27% (4/15)	25% (4/16)	-	16% (3/18)
Genome Dignidad				
Investigadores	23% (14/61)	3% (1/30)	31% (4/13)	0% (0/23)
Legisladores	60% (9/15)	6% (1/16)	-	33% (6/18)
Genoma Poder				
Investigadores	13% (8/61)	3% (1/30)	0% (0/13)	0% (0/23)
Legisladores	33% (5/15)	18% (3/16)	-	0% (0/18)
Commercialización/patente				
Investigadores	16% (10/61)	13% (4/30)	15% (2/13)	9% (2/23)
Legisladores	53% (8/15)	37% (6/16)	-	27% (5/18)
Inequidad				

Investigadores	13% (8/61)	10% (3/30)	8% (1/13)	4% (1/23)
Legisladores	13% (2/15)	0% (0/16)	-	11% (2/18)
Control Com. Biotec.				
Investigadores	5% (3/61)	3% (1/30)	8% (1/13)	0% (0/23)
Legisladores	20% (3/15)	0% (0/16)	-	0% (0/18)
Alteración equilibrio natural				
Investigadores	3% (2/61)	10% (3/30)	0% (0/13)	0% (0/23)
Legisladores	13% (2/15)	0% (0/16)	-	5% (1/18)
Eugenesia				
Investigadores	21% (13/61)	27% (8/30)	8% (1/13)	0% (0/23)
Legisladores	60% (9/15)	12% (2/16)	-	5% (1/18)
Ansiedad				
Investigadores	3% (2/61)	13% (4/30)	0% (0/13)	0% (0/23)
Legisladores	0% (0/15)	6% (1/16)	-	0% (0/18)
Estigmatización				
Investigadores	8% (5/61)	13% (4/30)	0% (0/13)	4% (1/23)
Legisladores	7% (1/15)	0% (0/16)	-	5% (1/18)
Discriminación				
Investigadores	21% (13/61)	23% (7/30)	23% (3/13)	9% (2/23)
Legisladores	53% (8/15)	37% (6/16)	-	55% (10/18)
Confidencialidad				
Investigadores	11% (7/61)	10% (3/30)	15% (2/13)	13% (3/23)
Legisladores	20% (3/15)	31% (5/16)	-	22% (4/18)
Consentimiento Informado				
Investigadores	8% (5/61)	10% (3/30)	23% (3/13)	9% (2/23)
Legisladores	40% (6/15)	25% (4/16)	-	27% (5/18)
Regulación acceso información				
Investigadores	11% (7/61)	10% (3/30)	23% (3/13)	35% (8/23)
Legisladores	67% (10/15)	94% (15/16)	-	72% (13/18)
Determinismo Genético				
Investigadores	20% (12/61)	10% (3/30)	15% (2/13)	4% (1/23)
Legisladores	27% (4/15)	6% (1/16)	-	33% (6/18)
Clonación Humana				
Investigadores	16% (10/61)	13% (4/30)	31% (4/13)	4% (1/23)
Legisladores	40% (6/15)	18% (3/16)	-	11% (2/18)

Table 2. Frecuencia relativa con se señalan consecuencias sociales negativas en las entrevistas a investigadores biomédicos, legisladores o abogados, sociedad civil y estudiantes.

Tema	Investigadores n=60	Legisladores n=60	Sociedad civil n=85	Estudiantes n=70
Acceso información	42%	20%	25%	21%
Manipulación política	13%	10%	15%	6%
Oposición Iglesia	25%	22%	14%	27%
Manipulación genética	23%	18%	20%	24%
Discriminación genética	20%	40%	19%	4%
Lugar de Dios	2%	3%	16%	9%
Inequidad	22%	20%	13%	13%
Necesidad	13%	63%	7%	4%

Regulación legal				
Eugenesia	10%	12%	1%	1%
Privacidad	8%	22%	1%	1%
Estigmatización	2%	2%	1%	1%

Conclusiones

Se reconoce que el genoma es un bien jurídico a proteger y que por tanto, se hace indispensable la necesidad de regulación de la investigación y prácticas genéticas y el papel que tiene la reflexión bioética en la clarificación de temas tan complejos como las consecuencias sociales del acceso a información genética. Se sabe que en la migración del conocimiento desde el laboratorio a la sociedad civil influye mucho el papel de los medios de comunicación. En general la sociedad civil está muy desinformada y poco preparada para entender los temas científicos. Lo más que reconoce son temas altamente controversiales como la clonación reproductiva de seres humanos.

En general existe una deficiencia en la legislación civil con respecto a reconocer y proteger el derecho a la intimidad o privacidad de la información genética de la persona y excepto en Argentina no hay protección contra la discriminación genética. El peligro de la ausencia de legislación es que no hay protección para el ciudadano sobre el manejo de la información genética. No hay lineamientos sobre el manejo de información contenida en los expedientes de los pacientes ni regulación sobre el uso de muestras biológicas. Los aspectos jurídicos se van introduciendo con lentitud. De las posibles consecuencias negativas sociales que se señalan no se han identificado hasta el presente casos de discriminación genética que se hayan llevado a la Corte.

¹ International Human Genome Sequencing Consortium, "Initial Sequencing and Analysis of the Human Genome", *Nature* 2001; 409: 860-921; Venter C et al., "The Human Genome: Science Genome Map", *Science* 2001; 291: 1304-1351.

² Osgod CE, Suci GJ, Tannebaum PH. *La Medida del Significado* (J. Seoane y J. Bernia, trad.), Editorial Gredos, Madrid (1976)

³ Breiman, L, *Classification and Regression Trees*, Kluwer Academic Publishers (1984).

⁴ Ver Gottschalk L, Lolas F. "The Gottschalk-Gleser Content Analysis Method of Measuring the Magnitude of Psychological Dimensions: Its Application in Transcultural Research", *Transcultural Psychiatric Research Review* 1989; 26: 83-111.

⁵ Las revistas analizadas se detallan en el artículo "El Proyecto del Genoma Humano en la Literatura Biomédica Latinoamericana: I. Diagnóstico en Cuatro Países" publicado en la *Revista Médica de Chile*; y el artículo "El Proyecto del Genoma Humano y las Regulaciones Jurídicas en cuatro Países Latinoamericanos" publicado en *Jurisprudencia*.

⁶ Ver Marina, S. E., Aldo, J.M., "Proyecto de Declaración sobre la Conveniencia de que se Acuerde una Convención Internacional Acerca de los Delitos de Manipulación Genética", *Asociación de Abogados de Buenos Aires* (2000), www.aaba.org.ar.

⁷ Ver Bergel, S. D., "Los Derechos Humanos entre la Bioética y la Genética", *Acta Bioethica* VIII (2002): 315-329.

⁸ Ver Kuyumdjian, P., "Proyecto del Genoma Humano y Derecho a la Intimidad", *Asociación de Abogados de Buenos Aires* (2000), www.aaba.org.ar.

⁹ Ver Kuyumdjian, P., "Proyecto del Genoma Humano y Derecho a la Intimidad", *Asociación de Abogados de Buenos Aires* (2000), www.aaba.org.ar.

¹⁰ Ver Arriberre, R., “El Deber de Información y la Confidencialidad en la Genética. Aportes para una Legislación que Preserve la Intimidad de la Persona y Evite la Discriminación”, *Asociación de Abogados de Buenos Aires* (2000), www.aaba.org.ar

¹¹ Esta es la opinión de Concha, H., C., “Consideraciones en Torno al Diagnóstico Genético y su Impacto en el Estado de Derecho”, *Cuaderno del Núcleo de Estudios Interdisciplinarios en Salud y Derechos Humanos UNAM 3* (2002).

¹² Ver, por ejemplo, Kurczyn, P. V., “Proyecto del Genoma Humano y las Relaciones Laborales”, *Cuaderno del Núcleo de Estudios Interdisciplinarios en Salud y Derechos Humanos UNAM 3* (2002).

¹³ Ver, por ejemplo, Alvarez, R.M., “El Contrato del Seguro y el Proyecto del Genoma Humano”, *Cuaderno del Núcleo de Estudios Interdisciplinarios en Salud y Derechos Humanos UNAM 3* (2002), y Badillo, M.E., A., “Seguros y Discriminación con Bases Genéticas”, *Cuaderno del Núcleo de Estudios Interdisciplinarios en Salud y Derechos Humanos UNAM 3* (2002).

¹⁴ Ver Arriberre, R., “El Deber de Información y la Confidencialidad en la Genética. Aportes para una Legislación que Preserve la Intimidad de la Persona y Evite la Discriminación”, *Asociación de Abogados de Buenos Aires* (2000), www.aaba.org.ar

¹⁵ Ver Santos MA. “Aspectos científicos de los principales avances de la genética humana. El Impacto Social de la Manipulación Genética”. *Humanistas* 1997; 9: 16-27.

¹⁶ Ver Zanlungo SM, Arrese MJ, Rigotti AR. “Medicina molecular: presente y futuro”, *Revista médica de Chile* 1999; 127: 982-988.