

## HUMANIDADES MÉDICAS

---

### Meditación Sobre el Genoma Humano

LEONIDES SANTOS Y VARGAS, Ph.D.\*

---

Los avances informados recientemente (febrero del 2001) en el Proyecto del Genoma Humano (PGH) apuntan, entre otros efectos, hacia el fortalecimiento eventual de los conocimientos y tecnologías médicas. Pero en adición a las implicaciones para la ciencia médica, tales avances prometen proveer nuevas pistas para entender objetivamente el origen de la naturaleza biológica de la especie humana. La corporeidad biológica, arropada por una historia de explicaciones mitológicas y metafísicas desde hace varios milenios, por fin tendrá una explicación más sensata y cercana a la que los escépticos han sospechado.

Reflexionemos en primer lugar sobre algunas implicaciones probables para el poder de intervención de la ciencia médica sobre la salud, y sobre todo, cómo el conocimiento detallado del genoma humano hace factible la posibilidad de modificar y mejorar la manifestación de la vida en muchas de sus formas. Al poder curativo de la medicina se le añadirá mayor poder predictivo, lo que permitirá diseñar planes de tratamiento preventivo literalmente hechos a la medida de la condición y propensiones genéticas de los pacientes. Como consecuencia, los diagnósticos y planes de tratamientos serán más confiables y eficaces que los actuales. La medicina predictiva y la medicina genómica podrían convertirse en nuevas especialidades.

También se puede anticipar que la industria farmacéutica podrá elaborar medicamentos y fármacos a la medida genómica de la persona, lo que, aparte de la mayor eficacia terapéutica, entre otras cosas, augura una bonanza económica sin precedentes para esa industria.

Una vez se conozca la relación de causa y efecto entre genes y grupos de genes (y quizás la de ciertas proteínas) con las condiciones de salud y propensión a enfermedades, es de esperarse que el arsenal de pruebas y procedimientos diagnósticos actuales disminuya en

cantidad pero que los procedimientos diagnósticos aumenten en precisión. A mayor precisión en el diagnóstico, menor será la necesidad de segundas y terceras opiniones de expertos médicos.

En términos globales, a medida que se descubra la causalidad genética de muchas enfermedades y de condiciones incapacitantes, disminuirá la morbilidad en las poblaciones humanas y se economizarán millones de dólares en servicios de salud, por lo menos en aquellas sociedades desarrolladas que tengan acceso a estos beneficios de la ciencia. Será razonable esperar que en las sociedades más desarrolladas, desaparezcan muchas enfermedades (excepto aquellas cuya causal reside en el entorno ambiental, como tóxicos y accidentes para lo cual se requerirán nuevos acercamientos de políticas sociales). Y destaco lo de "sociedades desarrolladas" pues es evidente que estas iniciativas científicas financiadas por el gran capital sólo beneficiarán prioritariamente por buen tiempo a las poblaciones cuyo nivel de ingreso económico está por encima de la mediana mundial.

A pesar de que la información preliminar del PGH corrobora el juicio ético de que los seres humanos somos iguales (ya que compartimos una herencia y origen genético común), tal revelación objetiva no eliminará las desigualdades creadas y aprendidas a través del *genoma cultural*. Habrá que insistir en reeducar a la especie humana para eliminar las taras culturales que son las que, en última instancia, explican las prácticas y discursos de la injusticia y la discriminación.

Una de las promesas del conocimiento que eventualmente se obtendrá del PGH es que permitirá realizar la terapia genética. La terapia genética podrá prevenir *in utero* (y aún antes del útero, al nivel de línea germinal) la expresión de genes que correlacionan directamente con enfermedades, malformaciones e impedimentos. Igualmente se anticipa como probable la aplicación de la terapia somática (medicina genómica), la cual será posible mediante la inserción de genes hasta el interior de las células utilizando vectores adecuados. Estos vectores transportarán los genes sanos hasta el interior de la célula y una vez allí, se espera que ocurra el reemplazo del gen o genes defectuosos.

---

Del Instituto de Estudios Humanísticos y Bioética "Eugenio María de Hostos" Recinto de Ciencias Médicas, Universidad de Puerto Rico.

Dirigir correspondencia a: Dr. Leonides Santos y Vargas, Director, Instituto de Estudios Humanísticos y Bioética "Eugenio María de Hostos, PO Box 365067, San Juan, Puerto Rico, 00936-5067

La posibilidad de desarrollar la tecnología de modificación de la línea germinal, cuyas modificaciones pasarían a la prole, quizás despierte las antiguas motivaciones de la eugenesia, ya que estos nuevos poderes de la ciencia permitiría seleccionar las características y rasgos de los hijos que se desean tener. La idea del bebé óptimo, ilusión de muchos padres, sería factible si resultaran ciertos los vaticinios de algunos futurólogos respecto al poderío científico que estaría a disposición de la imaginación humana.

Otra posibilidad (que produce algunos escozores éticos en ciertas personas) es la capacidad para crear nuevas formas de vidas inéditas, tales como animales y plantas transgénicas, lo que ya se ha hecho en algunos casos para fines de experimentación. Así, se dispondrán de animalitos (como cerdos transgénicos) genéticamente modificados con genes humanos que se criarían a modo de incubadoras de órganos para trasplantes. Así, un hígado, riñón o corazón de un cerdo transgénico, el cual tendría genes compatibles con los de su dueño, servirían como órganos de reemplazo, en caso que el dueño necesitara ser transplantado. Todavía más esperanzadora resulta la posibilidad de que mediante el recurso de insertar genes sanos en órganos deteriorados, estos se regeneren, lo que haría innecesaria la opción del trasplante.

Ya es conocida la discusión sobre la posible clonación de un ser humano. En Inglaterra las cámaras legislativas ya han autorizado la clonación de embriones humanos para fines de investigación con fines terapéuticos. Una vez se demuestre el potencial positivo de la clonación de embriones y una vez que la técnica del clonado se haya depurado, será cuestión de tiempo el que en algún país del planeta se realice la clonación de un individuo humano completo. No me cabe la menor duda de que la tentación de pasar a la historia como pionero de la clonación humana será irresistible para el laboratorio o científico que lo haga. Las precauciones y advertencias éticas que ahora se debaten, no serán obstáculo a la *hubris* prometética de la ciencia y de la empresa económica que la financie.

### **La constante del interés económico**

En adición a la especulación que sobre los beneficios para la humanidad implica la realización del PGH, hay una serie de preguntas que se plantean a propósito de la manera como se va desarrollando el proyecto y en torno a la diversidad de motivaciones que lo impulsan. El PGH es una actividad conjunta de muchos países en la cual participan agencias de diferentes estados y una multiplicidad de empresas privadas. Las empresas privadas ven el proyecto del PGH como una oportunidad dorada para obtener ganancias en cantidades

insospechadas. Y no hay dudas de que si el proyecto fructifica como se anticipa; si se descubre el secreto de cómo evitar y curar ciertas enfermedades y cómo evitar malformaciones múltiples en las criaturas por nacer, se abre una oportunidad para grandes negocios biotecnológicos y para las empresas de farmacogenética.

Ya en los EU se ha legalizado la práctica de patentar el descubrimiento de ciertos genes y secuencias genéticas que se sabe son responsables de la aparición de varias enfermedades y condiciones de riesgos para la salud. Los médicos y hospitales que desean utilizar esas secuencias para fines diagnósticos, por ejemplo, deben pagar regalías a compañías o individuos dueños de tales patentes por cada vez que utilicen determinadas secuencias genéticas en procedimientos diagnósticos efectivos en identificar la presencia de condiciones y de propensión a enfermedades.

A propósito de esa práctica comercial, cabe plantear la pregunta ¿Es ético patentar genes específicos o secuencias de genes cuya expresión en el organismo se sabe que produce efectos predecibles, y por la tanto, evitables? ¿Es ético patentar lo que ocurre naturalmente? ¿No equivale esa práctica a patentar la vida? Si a nadie se le ocurrió patentar la tabla periódica en química; si a nadie se le ocurrió patentar el descubrimiento del hidrógeno, del helio, o patentar la fuerza de gravedad, ¿por qué permitirlo en el caso de los genes? Respecto a la interrogante ética, hay puntos de vista encontrados. Algunos empresarios participantes entienden que es perfectamente legítimo patentar genes específicos o secuencias genéticas con valor diagnóstico o terapéutico comprobados, debido al hecho de que se han invertido millones de dólares en ese empeño. Alegan que los genes, aunque son unidades naturales, de por sí no dicen nada. Se requiere la imaginación científica e inventiva empresarial para poner a buen uso tales descubrimientos científicos.

Ahora bien, ¿no se había dicho por funcionarios políticos y organizaciones mundiales que la información sobre el genoma debe ser patrimonio de la humanidad? Eso han dicho, pero independientemente de los pronunciamientos bien intencionados de agencias y grupos que proyectan cierta autoridad moral, la verdad monda y lironda es que el capitalismo empresarial, no se motiva necesariamente por la compasión, escrúpulos bioéticos o por lealtades patrióticas. En ese contexto de ideas sería absurdo esperar que (en una empresa científica repleta de promesas para asuntos tan prioritarios para el ser humano como la salud y la funcionalidad biológica, amén de la posibilidad de la extensión de la vida) el capitalismo biotecnológico se transforme en una actividad desinteresada.

Hace tiempo que en los países con economías de persuasión capitalista, la atención de la salud humana se ha convertido en un negocio muy rentable. Para

corroborarlo baste pensar en las miles de industrias farmacéuticas, cadenas de negocios de farmacias, hospitales, oficinas de médicos, audiólogos, dentistas, naturópatas, psiquiatras, psicólogos, etc. En una época como la presente en la que la casi totalidad de las manifestaciones de la vida se ha medicalizado, o se ha convertido en objeto de interés comercial, ¿qué más da que se patentice comercialmente la información genética?

Piense usted: si una dama queda embarazada, hay que pagar cuidados prenatales; hay que pagar por nacer; si no se muere al nacer hay que pagar por cuidados preventivos; ¿se siente usted triste e infeliz?, eso significa que usted, realmente, está deprimido, por lo tanto páguele al psiquiatra. ¿Quiere asistir asiduamente a un lugar en el cual pueda adorar a su dios y pedirle que lo consuele y le de fortaleza en su aflicción?, pague usted los diezmos y las ofrendas correspondientes. ¿Quiere que Dios lo prospere y le envíe bendiciones en la forma de riqueza material?, escoja usted una de las varias iglesias que predica el Evangelio según la sección 936 del código de Rentas Internas de los EU. ¿Quiere ofrecer una misa en memoria, o por el descanso del alma de un ser querido?, contribuya usted generosamente a los gastos de la Iglesia; ¿quiere usted reírse a mandíbula batiente?, pague al comediante ¿Necesita que le hagan justicia? ¡pague al mejor abogado que encuentre! ¿Quiere hacerse una hipnosis regresiva y descubrir que, entre sus muchas vidas, usted fue una esclava egipcia, o un faraón, o quizás un humilde taíno, páguele \$500 por seminario al Dr. Weiss, o la tarifa que cobre cualquier mercachifle de lo esotérico.

En resumidas cuentas, que vivir en una economía capitalista es toda una empresa económica de por sí. Por eso es que los pobres ya no son costo-efectivos; por eso es que los ancianos enfermos no son costo-efectivos; por eso es que los ciudadanos con impedimentos no son costo-efectivo; por eso es que la justicia no es costo-efectiva. Lo costo-eficiente es aquello que genera el máximo beneficio económico con el mínimo de gasto. Un ciudadano que padezca de una condición crónica o catastrófica, no es costo-efectivo. De hecho lo costo-eficiente sería que se muriera lo más pronto posible, y que idealmente opte por la cremación de manera que no que haya que utilizar tierras que se pueden utilizar para fines más rentables.

*Ergo*, el conocimiento sobre el genoma humano, amén de la hazaña científica que significa, también puede ser una oportunidad para la empresa rentable. Si el ser humano quiere lograr un remedo de inmortalidad biológica con superior calidad de vida (es decir, extender su vida con buena salud mediante la manipulación genética, hasta lograr ciento cincuenta años, por ejemplo, como algunos han sugerido), pues tendrá que pagar. En el siglo de la

biología molecular, vivir más, vivir saludables y con el mínimo de riesgos genéticos, probablemente costará mucho más que vivir en la edad pre-genómica.

### Implicaciones para una nueva antropología filosófica.

Si bien es cierto que los avances del PGH prometen muchas opciones para combatir la posibilidad misma de la enfermedad y preservar la vida humana, no es menos cierto que la información que finalmente se obtenga de los estudios futuros, aportarán claves mucho más intrigantes para replantearnos ciertas cuestiones filosóficas (quizás altamente especulativas, pero no menos importantes para la humanidad pensante.)

Una primera reflexión me sugiere que las interpretaciones construídas por la religión y la metafísica acerca del origen de la vida, y que aún están vigentes en la cultura humana occidental, sufrirán una revisión radical. Moisés y Platón, así como San Mateo y San Juan tendrán que vérselas con Darwin y con los biólogos moleculares, quienes parecen haber dado al fin con el secreto de la evolución y devenir humanos. Los detalles que gradualmente se darán a conocer por el PGH tendrán un efecto tipo *Big Bang*. La explosión epistemológica que propiciarán las investigaciones futuras de la biología molecular quizás reivindique los alegatos de la nueva disciplina de la socio-biología. Según esta, los modos sociales de conducirnos y organizarnos hay que entenderlos como el resultado de los recursos de que se ha valido la evolución biológica de la humanidad. El *ethos* humano, las creaciones intelectuales, las instituciones, así como la naturaleza y cultura humana, no serían explicables ya como el producto de un logos abscóndito sino como el resultado de una especie de marrullería y astucia ínsita en el proceso de millones de años de la evolución que han hecho posible la vida en el planeta. Algún gen saltarán produciendo una mutación en virtud de lo cual se forma la especie humana, mutación que a lo largo de los eones ha demostrado ser funcional y lo suficientemente adaptable como para capacitar a la especie a mejorarse a sí misma.

Aquellos que creían firmemente que había una diferencia esencial entre la especie humana y las otras especies vivas tendrán que reconciliarse con el dato humilde de que los chimpancés y nosotros compartimos, entre otras características, aproximadamente el 97.3 de la información genética. Es decir, apenas un 2.7 % separa nuestra naturaleza biológica de la de estos simpáticos simios. Por otro lado, la diferencia en la información genética entre un ser humano blanco, uno negro y otro asiático puede que sea de apenas un .10%. Un dato que nos hará sentir más sobrios aún, es el hecho probable de que la diferencia

entre la información genética de las ratas y nosotros no sobrepase de un 10 a un 20%, debido probablemente a diferencias en la secuenciación a lo largo del mapa genético respectivo (y no a una alegada esencia espiritual exclusiva de nuestra especie). Será más racional afirmar que las diferencias entre los seres vivos son más de grado que de naturaleza esencial. Sólo nos distingue una diferencia de configuración en la información.

La soberbia de creernos que somos la imagen de algún dios, hasta la fecha no parece ser corroborada por la información genética. Si se fuera a reescribir el Génesis hebreo a la luz de estos hallazgos (incompletos aún), habría que decir "En el principio era la información" y esta se fue organizando por puro accidente. Una vez se complete el PGH y se realicen las futuras investigaciones que serán necesarias para descifrar exactamente qué significan y cómo correlaciona un gen o aspectos multifactoriales genéticos con la naturaleza humana, habrá que concluir que *somos información*. Somos información química que sirve de sistema operativo para que corra el programa cultural construido, a su vez, con la información lingüística de la cultura en que nacemos. Nuestra humanidad no sería otra cosa que el encuentro feliz de la información biogenética con la información cultural que nos configura. Parecería tener mucho sentido afirmar que la conjugación de las letras de la gramática química (adenina, guanina, citosina y timina) con los distintos alfabetos humanos interactúan para construir eso que llamamos ser humano, persona, ciudadano.

A muchas personas les aterra las implicaciones potenciales que para sus creencias se podrían desprender de estas investigaciones. Por razones de las experiencias de aculturación que han conformado sus motivos emocionales, estas personas insistirán en afirmar sus certezas, pues necesitan más de la seguridad de sus certezas que de la claridad explicativa de la ciencia. Ante el riesgo de que zozobren sus creencias, muchas personas e instituciones se inclinarán a negar la verdad de los nuevos datos, ya que perciben que sus certezas están amenazadas. Tal reacción es comprensible (¿tendrán una base genética tales reacciones?, ¿habrá algún gen de la esperanza que le induce a negarse a abandonar esa emoción socio-biológicamente trabajada?). Cuando se ha vivido desde hace siglos en la comodidad de las certezas que nutrían nuestro ego especista, la inercia intelectual y emocional se constituye en un verdadero bloqueo para enfrentar explicaciones alternativas.

A pesar de que las autoridades de algunas iglesias establecidas (como la Iglesia Católica) han expresado que no le temen a la información y los resultados a que pueda conducir el PGH, no es de extrañar que íntimamente estén sobresaltados. Por menos que eso la Santa Inquisición

quemó en la hoguera a Giordano Bruno en el siglo XVI; por menos que eso los sabios de la Iglesia obligaron a Galileo Galilei a retractarse de sus doctrinas astronómicas en el Siglo XVII, pues las explicaciones del famoso astrónomo contradecían el dogma oficial respecto al ordenamiento del universo.

No es para menos. Con sobriedad y humildad tenemos que admitir que los humanos, los simios, los gusanos y los vegetales tenemos un mapa genético respectivo que difieren entre sí por la cantidad de información genética que contienen y por la distinta secuenciación de los genes en el mapa genómico respectivo.

Apurando el análisis hasta sus últimas consecuencias lógicas, cada vez más parece corroborarse la premisa filosófico-escéptica de que somos más bien el producto de un diseño surgido del azar y no el diseño deliberado de una inteligencia creadora. Es la conclusión que «se cae de la mata» filosófica. Desde luego, esto no disminuye la grandeza del fenómeno de la vida humana. Por el contrario, nos asombra cómo este azar que se llama persona se ha encumbrado a través de formas culturales creadas por su inteligencia para colocarse en un lugar cimero en la escala evolutiva de la vida.

Si partimos de la conclusión obvia que sugieren las meditaciones anteriores, que somos el producto de la configuración y reconfiguración al azar meramente de la información bioquímica y cultural, a lo largo de millones a de años, es de esperarse que la ciencia pueda explicar algún día cómo es que ocurre el fenómeno de la conciencia. Es decir qué es lo que ocurre bioquímicamente en el hecho de que yo *me doy cuenta de que me doy cuenta*. ¿Cómo explicar, desde la interacción de los genes, que en este instante, mientras escribo, yo estoy conciente de que estoy reflexionado y escribiendo acerca de la conciencia humana como un fenómeno explicable físicamente? Este es uno de los retos más apasionantes de la genética del futuro, porque después de todo, la grandeza que nos hemos atribuido los seres humanos, como si fuéramos señores del universo, radica precisamente en esta facultad o actividad conciente, en *este darme cuenta de que me doy cuenta de que nos damos cuenta*. Muchos crédulos de explicaciones metafísicas no han querido darse cuenta de esta nueva antropología filosófica. El Proyecto del Genoma Humano demostrará que después de todo, *sólo somos humanos, es decir, el resultado afortunado de la interacción de la bioquímica con la cultura*.

### Bibliografía mínima.

1. Annas, G. Gene mapping: using law and ethics as guides. New York: Oxford University Press; 1992.
2. Jonas H. Técnica, medicina y ética: la práctica del principio de responsabilidad. Barcelona: Editorial Paidós; 1997.

3. Martínez SM. Manipulación genética y derecho penal. Buenos Aires, Argentina: Editorial Universidad; 1994.
  4. Mayr E. Toward a new philosophy of biology: observations of an evolutionist. Cambridge, MA: Harvard University Press; 1988.
  5. Murphy T. Mapping the human genome. In: Kuhse H, Singer P, editors. A companion to bioethics. UK: Blackwell Publishers; 1998.
  6. Ridley M. Genome: the autobiography of a species in 23 chapters. New York, NY: Harper Collins; 1999.
- 
-