

# Proyecto genoma

# A

los tres años de su comienzo, la empresa de cartografiar y secuenciar los genes humanos se ha clarificado en gran medida. La puesta a punto de nuevas técnicas ha convertido un proyecto semiutópico en un estudio científico serio y con un horizonte bastante mejor delimitado que a los comienzos. A pesar de estas nuevas luces, continúan en pie aspectos criticables y repercusiones graves que todavía no han sido bien asumidas por la comunidad científica. Entre ellos, podríamos mencionar la oportunidad del proyecto, los problemas que plantea a la confiabilidad médica y a la cooperación científica, y las tentaciones de eugenesia negativa y de manipulación genética no terapéutica que es capaz de suscitar.

## a) Oportunidad del proyecto

Durante la gestación y primeros años de su desarrollo, el proyecto recibió, sobre todo, una crítica por su desmedido tamaño. Saltar del conocimiento de un exiguo número de genes a la secuenciación de los tres mil millones de bases repartidos por los cromosomas humanos era, con las técnicas entonces conocidas, una empresa de gigantes. Y, hasta cierto punto, continúa siéndolo actualmente, aunque se haya suavizado bastante la dificultad. De hecho, esta gran empresa consumirá anualmente, hasta el año 2005, unos doscientos millones de dólares (en 1993). Los recursos que se emplean y se emplearán en este proyecto, ¿no se habrían empleado mejor en proyectos de menor costo y con una repercusión mucho más directa en la salud humana?

No cabe duda de que la investigación genética es necesaria y que, consiguientemente, hay que destinarle recursos económicos.

¿Pero era necesario empezar la casa por el tejado? Parecía más sensato iniciar la investigación alrededor de cuestiones que prometiesen una aplicación clínica más directa. Los promotores del proyecto genoma humano, conscientes de la dificultad, se inclinaron por integrar el estudio del genoma del hombre con el de otros organismos más sencillos, que proporcionarían a la genética más información básica en menos tiempo. De todos modos, el objetivo principal sigue en pie, con su carga de utopía.

## b) Confidencialidad médica

El desarrollo de las investigaciones y las reflexiones de los científicos comienzan a dar un tinte más humano a los conocimientos adquiridos. La primera cuestión se ha planteado a raíz de la facilidad que las nuevas pruebas de análisis genético han proporcionado para la detección de sujetos portadores de predisposición a ciertos tumores o enfermedades profesionales. La posibilidad de que estos sujetos se vean discriminados a la hora de buscar trabajo está a la vuelta de la esquina, y es necesario que los médicos nos sensibilicemos ante dicha posibilidad y maneemos la información genética, cada día más fácil de adquirir, con las adecuadas precauciones.

## c) La cooperación científica

Otra fuente de conflictos radica en la naturaleza del conocimiento científico. En principio, este saber está a disposición de la comunidad científica, para mayor utilidad de la población, a la que sirve la técnica médica. Sin embargo, son evidentes las ventajas económicas que se derivan de ser el primero en poseer un procedimiento de análisis, o una

secuencia genética importante. En Estados Unidos se están patentando las secuencias descubiertas, aunque muchas veces no se sabe exactamente qué genes codifican. La reflexión actual sobre el proyecto genoma lleva a redescubrir las raíces de la cooperación científica y a superar esa actitud exclusivista. De hecho, existe actualmente, entre los laboratorios que participan en esta investigación, el pacto de no retener ninguna información durante más de seis meses. Este enriquecimiento mutuo de los distintos equipos de investigación repercutirá, indudablemente, en una aceleración y abaratamiento de la investigación del genoma humano.

#### **d) La tentación eugenésica**

Junto con el conocimiento genético, aparece la capacidad de manipulación técnica. Es esta última la que plantea las mayores inquietudes. La razón es bastante elemental: los desarrollos genéticos actuales han sido prolíficos a la hora de proporcionar pruebas para diagnosticar a los enfermos, pero no han alcanzado todavía la posibilidad de modificar con ciertas garantías su patrimonio genético defectuoso. Hasta el momento, los tratamientos se han aplicado a algunas enfermedades mortales (como la deficiencia de adenosín-deaminasa de los niños burbuja). Todavía estamos lejos de alcanzar el tratamiento etiológico sobre las células somáticas de las muchas enfermedades cuya causa genética ya conocemos.

Cuando se posee mucha mayor capacidad de diagnóstico que de tratamiento, aparece la tentación de eliminar el problema, de momento insoluble, antes que intentar resolverlo. Esta tentación recibe diversos nombres según los padecimientos o especialidades médicas que se vean implicados. En el caso de la terapéutica genética insuficiente, la enfermedad de la medicina se llama eugenesia negativa: intentar eliminar las enfermedades genéticas, sea mediante el consejo genético a las parejas, sea mediante el aborto «terapéutico». Al *ethos* médico le repele este último enfoque expeditivo. Porque la vocación médica persigue la curación de los enfermos, no su eliminación cuando su curación o alivio son

un problema de difícil solución. En este sentido, el proyecto genoma puede permitir a los médicos recuperar la conciencia de su papel de servicio a todo hombre enfermo, incluido ese embrión portador de una enfermedad genética. Esto producirá muchos quebraderos de cabeza en años sucesivos.

#### **e) El respeto a la diversidad genética**

Junto con el progreso del estudio del genoma humano, aparece una y otra vez la referencia a *Un mundo feliz*, en el que no hay defectos orgánicos ni problemas de enfermedad. Y, en todo científico sensato, un sentido cada vez más claro de las grandes limitaciones de la técnica médica, y de la profunda infelicidad que implica el mundo feliz de Huxley. La actitud médica coherente que asume estas percepciones es el respeto a la diversidad biológica. No sólo la naturaleza y su biodiversidad merecen respeto, sino también el hombre que no «goza» de los mejores genes.

Normalmente, calificar de «mejores» a unas condiciones orgánicas envidiables, es sólo producto de la moda de la época. Esta tiranía de la moda lleva, inconscientemente, a considerar unas personas de primera categoría y otras de segunda, según los genes que les han tocado en suerte. El único modo de escapar a esta visión sesgada consiste en ver, reflejado en los genes, el respeto que nos merece todo paciente. También un patrimonio genético pobre o defectuoso es respetable, por ser parte de una persona que es acreedora de toda la ayuda que, con las técnicas actuales, estemos en condiciones de prestarle.

Este es otro de los grandes desafíos del proyecto genoma: conseguir despertar en los científicos una sensibilidad que les lleve a respetar la variación natural del patrimonio genético humano y a desechar la idea de manipulación sistemática para una presunta optimización de la vida humana. El hombre, cada hombre, está muy bien tal y como es. Los médicos sólo hemos de actuar sobre él cuando, atacado por la enfermedad, necesita ayuda.

**Antonio Pardo**

*Dpto. de Bioética*

*Universidad de Navarra*